

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**Федеральное государственное автономное
образовательное учреждение высшего образования
«Национальный исследовательский Нижегородский государственный университет
им. Н.И. Лобачевского»**

(факультет / институт / филиал)

УТВЕРЖДЕНО
президиумом ученого совета
ННГУ
протокол от
«14» декабря 2021 г. № 4

Рабочая программа дисциплины

Генетика

(наименование дисциплины (модуля))

Уровень высшего образования

специалитет

(бакалавриат / магистратура / специалитет)

Направление подготовки / специальность

30.05.02 Медицинская биофизика

(указывается код и наименование направления подготовки / специальности)

Квалификация (степень)

врач-биоизик

Форма обучения

Очная

(очная / очно-заочная / заочная)

Нижегород

2022 год

1. Место дисциплины в структуре ООП

Дисциплина «Генетика» относится к обязательной части ООП по направлению подготовки 30.05.02 «Медицинская биофизика».

Студенты к моменту освоения дисциплины «Генетика» ознакомлены с курсом «Биология», «Цитология», «Молекулярная биология» с принципами работы с биологической лаборатории, методами работы с литературой и электронными ресурсами.

Целью освоения курса «Генетика» является формирование теоретических знаний, практических умений, навыков по основным закономерностям наследственности и изменчивости на базе современных достижений разделов генетики и поиск путей практического использования этих навыков в разнообразии биологических наук.

2. Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с планируемыми результатами освоения образовательной программы (компетенциями и индикаторами достижения компетенций)

Формируемые компетенции (код, содержание компетенции)	Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), в соответствии с индикатором достижения компетенции		Наименование оценочного средства
	Индикатор достижения компетенции* (код, содержание индикатора)	Результаты обучения по дисциплине**	
ОПК-1 Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК-1.1 Обладает фундаментальными и прикладными знаниями в области медицинских и естественнонаучных дисциплин	Знает: - основы эволюционной теории, анализирует современные направления исследования эволюционных процессов; - историю развития, принципы и методические подходы общей генетики, молекулярной генетики, генетики популяций; - основы биологии размножения и индивидуального развития.	<i>собеседование контрольные работы, тест</i>
	ОПК-1.2 Критически рассматривает возможные варианты решения задач профессиональной деятельности.	Умеет: - использовать в профессиональной деятельности современные представления о проявлении наследственности и изменчивости на всех уровнях организации живого; - использовать в профессиональной	<i>контрольные работы, практические задачи</i>

		<p>деятельности представления о генетических основах эволюционных процессов, геномике, генетике развития;</p> <p>- использовать в профессиональной деятельности современные представления о механизмах роста, морфогенезе и цитодифференциации, о причинах аномалий развития;</p>	
	<p><i>ОПК-1.3</i></p> <p>Умеет грамотно применять знания в области медицинских и естественнонаучных дисциплин для решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности.</p>	<p>Владеет:</p> <p>- основными методами генетического анализа, навыками анализа эмбриологических препаратов.</p>	<p><i>отчеты по лабораторным работам</i></p>
<p>ОПК-2.</p> <p>Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований</p>	<p><i>ОПК-2.1</i></p> <p>Обладает знаниями в области морфофункционального, физиологического состояния и патологических процессов в организме человека.</p>	<p>Знает:</p> <p>- основные типы экспедиционного и лабораторного оборудования, особенности выбранного объекта профессиональной деятельности, условия его содержания и работы с ним с учетом требований биоэтики</p>	<p><i>собеседование</i></p>
	<p><i>ОПК-2.2</i></p> <p>Анализирует морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека при проведении биомедицинских исследований.</p>	<p>Умеет:</p> <p>- анализировать и критически оценивать развитие научных идей, на основе имеющихся ресурсов составить план решения поставленной задачи, выбрать и модифицировать методические приемы;</p>	<p><i>собеседование</i></p>
	<p><i>ОПК-2.3</i></p> <p>Владеет методами моделирования патологических состояний in vivo и in vitro.</p>	<p>Владеет:</p> <p>- навыками использования современного оборудования в полевых и лабораторных условиях, способностью грамотно обосновать поставленные</p>	<p><i>отчеты по лабораторным работам</i></p>

		задачи в контексте современного состояния проблемы.	
	<p><i>ОПК-2.4</i></p> <p>Умеет аргументировать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека и выбор модели патологических состояний in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований</p>	<p>Умеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> - использовать математические методы оценивания гипотез, обработки экспериментальных данных, математического моделирования биологических процессов и адекватно оценить достоверность и значимость полученных результатов, представить их в широкой аудитории и вести дискуссию. 	<p><i>отчеты по лабораторным работам, собеседование</i></p>

3. Структура и содержание дисциплины

3.1 Трудоемкость дисциплины

	очная форма обучения
Общая трудоемкость	3 ЗЕТ
Часов по учебному плану	108
в том числе	
аудиторные занятия (контактная работа):	80
- занятия лекционного типа	32
- практические занятия	32
- лабораторные работы	16
самостоятельная работа	27
КСР	1
Промежуточная аттестация – экзамен/зачет	Зачет

3.2. Содержание дисциплины

Наименование и краткое содержание разделов и тем дисциплины (модуля), форма промежуточной аттестации по дисциплине (модулю)	Всего (часы)	В том числе				
		Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем), часы из них				Самостоятельная работа обучающегося, часы
		Занятия лекционного типа	Занятия семинарского типа	Занятия лабораторного типа	Всего	
Тема 1. Введение. Предмет, цели, задачи и место генетики среди естественнонаучных дисциплин. Законы Г. Менделя.	6	2	2	0	4	2
Тема 2. Взаимодействие неаллельных генов.	13	4	4	2	10	3
Тема 3. Генетика пола.	13	4	4	2	10	3
Тема 4. Кроссинговер и генетическая рекомбинация.	13	4	4	2	10	3
Тема 5. Мутационный процесс.	9	2	2	2	6	3
Тема 6. Цитогенетика.	13	4	4	2	10	3
Тема 7. Генетика человека. Медицинская генетика.	13	4	4	2	10	3
Тема 8. Популяционная генетика.	13	4	4	2	10	3
Тема 9. Эпигенетика.	14	4	4	2	10	4
Всего	107	32	32	16	80	27

Практические занятия (семинарские занятия /лабораторные работы) организуются, в том числе в форме практической подготовки, которая предусматривает участие обучающихся в выполнении отдельных элементов работ, связанных с будущей профессиональной деятельностью.

На проведение практических занятий (семинарских занятий /лабораторных работ) в форме практической подготовки отводится 48 часов.

Практическая подготовка направлена на формирование и развитие:

- практических навыков в соответствии с профилем ОП:

- Участие в планировании, проведении и представлении результатов фундаментальных и практических научных исследований по актуальным проблемам в соответствующей области знания.

- компетенций:

ОПК-1: Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности;

ОПК-2: Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния *in vivo* и *in vitro* при проведении биомедицинских исследований.

Текущий контроль успеваемости реализуется в рамках занятий семинарского типа и лабораторного типа.

4. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы обучающихся

Особенностью реферата является изложение темы третьим лицом – обучающимся. Это не просто конспект, а изложение темы в преломлении правосознания обучающегося, с его критическим анализом. Автор реферата должен показать владение приёмами формальной логики, прежде всего, – анализом и синтезом, правилами определения понятий (например, для выявления несущественных элементов, включённых в дефиницию). Поэтому обычным элементом реферата является выражение отношения лица, готовящего реферат, в виде таких речевых оборотов как «исследуемый (рассматриваемый) вопрос», «особое внимание обращено», «автором сделан вывод» и т.п.

Объектом реферирования могут выступить различные материалы, но в результате реферирования должна появиться особая структура, включающая постановку проблемы с обоснованием актуальности темы, используемые аргументы и правовой инструментарий, выводы, степень разрешения проблемы.

Кроме того, в ходе реферирования обучающийся изучает неадаптированный для него учебный материал. В массе такой информации необходимо выбрать относящуюся к теме реферата, ценную для слушателей – одноклассников и преподавателя, которым на практическом занятии будет представлен реферат.

Защита реферата проходит в форме публичного сообщения с использованием компьютерной презентации. Презентация должна быть изложена логически последовательно, в тексте доклада следует чётко отметить моменты перехода между слайдами, чтобы доклад оставался стройным и не приходилось отвлекаться на выбор слайдов. Сами слайды презентации следует расположить последовательно в презентации. Представление реферата и презентации перед аудиторией есть работа по обретению навыков ораторского мастерства, умению публично доказать самостоятельно выработанные тезисы, способы достижения цели. После доклада автору необходимо ответить на заданные студентами и преподавателем вопросы. Бояться данных вопросов не стоит, так как автор

доклада досконально разобрался с проблемой и может выразить собственную точку зрения по любому её аспекту.

Контрольные вопросы и задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины приведены в п. 5.2.

Для обеспечения самостоятельной работы обучающихся используется электронный курс Генетика (<https://e-learning.unn.ru/course/view.php?id=3118>), созданный в системе электронного обучения ННГУ - <https://e-learning.unn.ru/>.

5. Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине (модулю),

включающий:

5.1. Описание шкал оценивания результатов обучения по дисциплине

Уровень сформированности компетенций (индикатора достижения компетенций)	Шкала оценивания сформированности компетенций						
	плохо	неудовлетворительно	удовлетворительно	хорошо	очень хорошо	отлично	превосходно
	не зачтено		зачтено				
<u>Знания</u>	Отсутствие знаний теоретического материала. Невозможность оценить полноту знаний вследствие отказа обучающегося от ответа	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки.	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибок.	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько несущественных ошибок	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок.	Уровень знаний в объеме, превышающем программу подготовки.
<u>Умения</u>	Отсутствие минимальных умений. Невозможность оценить наличие умений вследствие отказа обучающегося от ответа	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки.	Продemonстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме.	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами.	Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами.	Продemonстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными несущественными недочетами, выполнены все задания в полном объеме.	Продemonстрированы все основные умения, решены все основные задачи. Выполнены все задания, в полном объеме без недочетов
<u>Навыки</u>	Отсутствие	При решении	Имеется	Продemonстри	Продemonстри	Продemonстр	Продemonстр

	<p>владения материалом. Невозможно оценить наличие навыков вследствие отказа обучающегося от ответа</p>	<p>стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки.</p> <p>Имели место грубые ошибки.</p>	<p>минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами</p>	<p>ированы базовые навыки</p> <p>при решении стандартных задач с некоторыми недочетами</p>	<p>рованы базовые навыки</p> <p>при решении стандартных задач без ошибок и недочетов.</p>	<p>ированы навыки</p> <p>при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов.</p>	<p>ирован творческий подход к решению нестандартных задач</p>
--	---	--	--	--	---	--	---

Шкала оценки при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
	превосходно	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «превосходно», продемонстрированы знания, умения, владения по соответствующим компетенциям на уровне, выше предусмотренного программой
зачтено	отлично	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «отлично», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «отлично»
	очень хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «очень хорошо», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «очень хорошо»
	хорошо	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «хорошо», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «хорошо»
	удовлетворительно	Все компетенции (части компетенций), на формирование которых направлена дисциплина, сформированы на уровне не ниже «удовлетворительно», при этом хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «удовлетворительно»
не зачтено	неудовлетворительно	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно», ни одна из компетенций не сформирована на уровне «плохо»
	плохо	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «плохо»

5.2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки результатов обучения.

5.2.1 Контрольные вопросы

Вопросы	Код компетенции
1. Общая генетика: Определение, история. Предмет, методы, задачи общей генетики.	ОПК-1
2. Организация хроматина у эукариот. Эу- и гетерохроматин.	ОПК-1
3. Ген, как единица наследственности.	ОПК-1
4. Законы Менделя. Моно-, ди- и тригибридное скрещивание. Полное и неполное доминирование. Кодоминирование.	ОПК-1
5. Взаимодействие не аллельных генов. Полимерия. Модифицирующее действие	ОПК-2
6. Взаимодействие генов. Комплементарность. Эпистаз.	ОПК-2
7. Хромосомная теория наследственности: основные положения.	ОПК-1
8. Наследование, сцепленное с полом.	ОПК-2
9. Сцепленное наследование. Кроссинговер.	ОПК-2
10. Одинарный и множественный кроссинговер. Интерференция.	ОПК-2

5.2.2. Типовые тестовые задания для оценки сформированности компетенции ОПК-1

1. Кроссинговер – это:

- а) обмен гомологичными участками между несестринскими хроматидами в профазу I мейоза,
- б) обмен гомологичными участками между сестринскими хроматидами в профазу I мейоза,
- в) обмен гомологичными участками между несестринскими хроматидами в профазу II мейоза,
- г) обмен гомологичными участками между несестринскими хроматидами в метафазу I мейоза.

2. Трансформация у бактерий – это:

- а) передача ДНК от одной клетке другой при непосредственном контакте между ними
- б) передача ДНК от одной клетке другой без непосредственного контакта между ними
- в) передача ДНК от одной клетке другой с помощью бактериофагов.

5.2.3. Типовые задания/задачи для оценки сформированности компетенции ОПК-2

1. Два черных кролика с короткой шерстью при скрещивании друг с другом дали двух кроликов: черного с короткой шерстью и одного белого длинношерстного. Определите генотипы родителей и потомства. Какова вероятность появления у данных родителей белого короткошерстного потомка?

2. Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родилось двое детей – кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака этого мужчины с другой кареглазой правой родилось 9 кареглазых детей и все правши. Напишите генотипы родителей и детей. Какова вероятность появления в первом браке голубоглазого ребенка левши?

3. Рецессивные, аутосомные, несцепленные друг с другом гены определяют развитие альбинизма (а) и глухоты (в). У родителей нормальный слух. Мать брюнетка, отец альбинос. У них родился глухой ребенок альбинос. Какова вероятность того, что у них второй ребенок будет полностью нормальным? Какова вероятность появления у таких родителей двух полностью нормальных детей? Рассчитайте вероятность появления у данных родителей двух детей – полностью здорового и альбиноса (слух может быть любой).

4. Два петуха А и В скрещены с курами С и Д. Все четыре птицы имеют оперенные ноги и гороховидные гребни. Петух А с обеими курами дает цыплят с оперенными ногами и гороховидными гребнями. Петух В с курицей С дает цыплят как голоногих, так и с оперенными ногами, причем у всех цыплят гороховидные гребни. Петух В с курицей Д дает цыплят как с гороховидными, так и простыми гребнями, причем у всех цыплят оперенные ноги. Напишите генотипы всех родителей.

5. Дано скрещивание генотипов AabbDDff и AaBbddFf. Все признаки наследуются по законам Менделя. У всех признаков полное доминирование, кроме признака определяемого геном F (неполное доминирование). Напишите гаметы, расщепление по фенотипу и генотипу (в виде скобок). Сколько фенотипов и генотипов возможно у потомства в F1?

6. У крупного рогатого скота безрогость (комолость) доминирует над рогатостью, а красная окраска неполно доминирует над белой, гетерозиготы чалые (светло-красные). Скрестили гомозиготное комолое белое животное с рогатым красным. Какие фенотипы будут у первого и второго поколений? Две полосатые птицы с гребешками скрещены и в потомстве дали двух цыплят – полосатого петуха с гребешком и не полосатую курочку без гребешка. Каковы

генотипы родителей и полученного потомства, если ген В определяющий полосатость сцеплен с полом, а наличие или отсутствие гребешка контролируется аутосомным геном.

7. Гипертрихоз обусловлен геном Y-хромосомы, а полидактилия аутосомное доминантное заболевание. У мужчины с гипертрихозом и женщины с полидактилией родилась нормальная дочь. Найдите вероятности всех возможных фенотипов у детей, а также вероятность появления второго нормального ребенка.

8. У нормальных родителей родился сын альбинос и гемофилик. Найдите вероятность того, что второй сын будет здоров.

9. При скрещивании желтоплодной тыквы с белой все потомство дало белые плоды. При скрещивании полученных особей между собой получилось растений с белыми плодами – 204, с желтыми – 53, с зелеными – 17. Как наследуется окраска плода? Напишите схему скрещиваний.

10. При скрещивании перцев с желтыми и коричневыми плодами в F1 все плоды красные. В F2: 182 – красных, 59 – коричневых, 61 – желтых, 20 – зеленых. Как наследуется окраска? Напишите схему скрещиваний.

11. У человека рост определяется тремя полимерными генами. Рост рецессивной тригомозиготы 150 см, а доминантной тригомозиготы – 180 см. Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста. У них 4 детей – 150, 155, 160, 165 см. Напишите генотипы родителей и генотипы всех возможных у них детей.

12. Окраска мышей определяется неаллельными генами. В одной паре доминантный аллель дает серый цвет, а рецессивный – черный, в другой паре доминантный аллель способствует синтезу пигмента, а рецессивный подавляет этот процесс.

А) при скрещивании серых мышей в первом поколении получено 82 серых, 35 белых, 27 черных. Напишите схему скрещиваний, определите генотипы родителей.

Б) При скрещивании серых мышей в первом поколении получено 58 серых и 19 черных. Напишите генотипы родителей и потомства.

13. От скрещивания белых и голубых кроликов в первом поколении все потомство черное. Во втором поколении 67 черных, 27 голубых, 34 белых. Определите генотипы родителей, напишите схему скрещиваний. Как наследуется окраска?

14. У брата I группа крови и Rh-, у сестры IV группа и Rh+. Известно, что у обоих родителей Rh+. Напишите генотипы родителей. Какова вероятность появления у данных родителей третьего ребенка с IV группой и Rh-?

15. Если гены А и В сцеплены и кроссинговер 20%, то какова частота генотипов Ав//Ав, аВ//ав и Ав//аВ в F2 от скрещивания: Ав//Ав х аВ//аВ?

16. У томатов высокий рост доминирует над карликовым, шаровидная форма плода над грушевидной. Гены высоты стебля и формы плода сцеплены и находятся друг от друга на расстоянии 20 морганид. Скрещено гетерозиготное по обоим признакам растение с карликовым, имеющим грушевидные плоды. Какое потомство можно ожидать от этого скрещивания?

17. Мужчина больной гемофилией, женится на женщине с нормальным фенотипом, отец которой был гемофиликом. Какова вероятность рождения в этой семье здоровых детей?

18. Было проведено 2 скрещивания дигетерозиготных самок дрозофилы с рецессивными самцами.

1. В F1 первого скрещивания получили: 25% Aabb, 24% AaBb, 26% aabb, 25% aaBb. 2. В F1 второго скрещивания получили: 38% Mmnn, 19% MmNn, 21% mmnn, 42% mmNn.

Напишите генотипы родителей и F1 для каждого скрещивания.

19. Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются как рецессивные признаки, сцепленные с X-хромосомой. Расстояние между генами составляет 9,8 морганиды. Девушка, отец которой страдает гемофилией и дальтонизмом, а мать здорова и происходит из благополучной по этим признакам семьи, выходит замуж за здорового мужчину. Определите вероятные фенотипы детей от этого брака.

20. У дрозофилы гены определяющие окраску тела и длину крыла сцеплены. Серая окраска тела доминирует над черной, а длинное крыло над коротким. При скрещивании дигетерозиготных серых длиннокрылых самок с рецессивными самцами в первом поколении получили:

1394 – черных длиннокрылых, 287 – серых длиннокрылых, 288 – черных короткокрылых, 1418 – серых короткокрылых. Напишите генотипы родителей и первого поколения. Найдите расстояние между генами.

21. Дигетерозиготных петухов медленно оперяющихся с серебристым окрасом скрестили с золотистыми быстро оперяющимися курами. В первом поколении было получено: 70 – медленно оперяющихся серебристых, 28 - медленно оперяющихся золотистых, 21 - быстрооперяющихся серебристых, 57 – быстро оперяющихся золотистых. Напишите генотипы родителей и потомков первого поколения. Если гены сцеплены, то найдите расстояние между ними.

22. У норок цвет меха определяют 2 неаллельных гена. Доминантные аллели любого гена дают коричневый цвет, а рецессивная дигомозигота платиновая. Определите вероятности всех фенотипов в первом поколении от скрещивания дигетерозигот. Как наследуется признак?

23. Здоровая женщина, отец которой дальтоник, выходит замуж за нормального мужчину. Определите вероятность появления детей с дальтонизмом. Какое потомство возможно, если муж у данной женщины дальтоник?

24. У кошек желтая окраска определяется доминантным геном В, а черная – в. Гетерозигота трехшерстная. Данный ген сцеплен с полом. Какие котята могут быть, если кот черный, а кошка желтая? Если кот черный, а кошка трехшерстная? Может ли кот быть трехшерстным?

25. У мужчины с синдромом Клайнфельтера вместо двух половых хромосом – три. Напишите кариотип этого мужчины. Объясните, как могла образоваться зигота с таким набором хромосом? Какие исследования можно провести для подтверждения диагноза у этого мужчины?

Ответ: Кариотип мужчины с синдромом Клайнфельтера 47, XXУ. У одного из родителей в гаметах при мейозе не произошло расхождение половых хромосом (две половые хромосомы отошли в одну гамету при нарушении расхождения хромосом в анафазе мейоза). Для подтверждения диагноза мужчине можно сделать цитогенетический анализ (кариотипирование), а также исследовать количество телец Барра в клетках слизистой оболочки щеки (букальный соскоб). При кариотипе 47(XXУ) - в клетках слизистой оболочки щеки будет 1 тельце Барра (в норме у мужчины телец Барра не наблюдается).

26. Женщина, 26 лет. В анамнезе замершая беременность на сроке 5-6 недель. Кариотип ворсин хориона: 46,XY,der(4),t(4;9). Было проведено кариотипирование родителей и получены следующие результаты: 46,XX и 46,XY,t(4;9). Расшифруйте полученные результаты кариотипирования и предположите причину замершей беременности.

Ответ: У плода мужского пола был обнаружен дериват 4 хромосомы (несбалансированная транслокация), которая, видимо, и явилась причиной гибели плода. По результатам

кариотипирования родителей можно сделать вывод, что унаследовал он её от отца, который имеет сбалансированную транслокацию этих же хромосом, а мать имеет нормальный кариотип.

27. Исследование телец Барра в клетках слизистой оболочки щеки у женщины показало, что клетки содержат 2 тельца Барра. Определите: а) кариотип этой женщины; б) объясните, как могла образоваться зигота с таким набором хромосом; в) как называется синдром, который соответствует данному кариотипу.

Ответ:

А) Кариотип женщины 47, XXX

Б) Причиной рождения такого организма может быть нарушение расхождения половых хромосом (две половые хромосомы матери отошли в одну гамету)).

В) Синдром трипло-Х («суперженщина»)

28. Женщина, 32 года, в анамнезе 3 спонтанных прерывания беременности в первом триместре. Было проведено кариотипирование этой женщины и получен следующий результат: 46,XX,t(2;17). Прокомментируйте возможную причину невынашивания беременности.

Ответ: Причиной невынашивания беременности может являться наличие у эмбрионов несбалансированной хромосомной перестройки, унаследованной от матери, которая имеет сбалансированную транслокацию 2 и 17 хромосом.

29. В клинику обратилась супружеская пара, в анамнезе которых бесплодие в браке 5 лет и 3 неудачные попытки ЭКО. Возраст - 29 лет супруге и 32 года супругу. Было проведено кариотипирование и получены следующие результаты: 46,XX,9qh+ и 46,XY,1qh+. Объясняют ли результаты генетического анализа причину бесплодия? Показана ли данной паре преимплантационная генетическая диагностика (выявление аномалий по всем хромосомам) по результатам кариотипирования?

Ответ: Нет, не объясняют, нет, не показана. У супругов выявлено увеличение гетерохроматиновых районов хромосом 9 и 1, что является полиморфизмом - вариантом нормального кариотипа.

30. При проведении инвазивной пренатальной диагностики было выполнено кариотипирование ворсин хориона и получены следующие результаты: 47,XY,+13. Расшифруйте результаты кариотипирования.

Ответ: Выявлена патология у плода мужского пола. Численная хромосомная аномалия кариотипа (трисомия по 13 хромосоме – синдром Патау).

31. В результате цитогенетической диагностики материала ворсин хориона, полученного после прерывания неразвивающейся беременности, была обнаружена триплоидия. Напишите кариотип, который соответствует данному результату и тип хромосомной аномалии (численная или структурная).

Ответ: Варианты кариотипа при триплоидии: 69,XXX и 69,XXY, также может быть 69,XYY, но встречается крайне редко. Полиплоидии относятся к численным аномалиям кариотипа.

32. Женщина, 36 лет. В анамнезе замершая беременность на сроке 9-10 недель. Кариотип ворсин хориона: 45,X0. Расшифруйте полученные результаты и предположите причину замершей беременности.

Ответ: У плода женского пола была обнаружена моносомия по X хромосоме (синдром Шерешевского-Тернера), которая, видимо, и явилась причиной гибели плода.

33. При проведении инвазивной пренатальной диагностики было выполнено кариотипирование ворсин хориона и получены следующие результаты: 46,XX,+18. Расшифруйте результаты кариотипирования.

Ответ: Выявлена патология у плода женского пола. Численная хромосомная аномалия кариотипа (трисомия по 18 хромосоме – синдром Эдвардса).

Данные задачи также включены в промежуточную аттестацию как один из вопросов экзаменационных билетов.

i. Темы курсовых работ, эссе, рефератов ОПК-1

1. Мозаицизм хромосом. Причины возникновения и последствия.
2. Методы дифференциальной и селективной окраски хромосом: Q-, G-, R- и др. виды окрашивания.
3. Цитогенетический метод исследования (кариотипирование): прямые и непрямые методы получения препаратов хромосом
4. Молекулярно-цитогенетические методы: FISH-анализ. Принцип, области применения.
5. Метод сравнительной геномной гибридизации (CGH). Принцип, области применения.
6. Метод количественной флуоресцентной ПЦР (КФ-ПЦР). Принцип, области применения.
7. Пренатальная диагностика: инвазивные методы
8. Клонирование. История и правовые аспекты
9. Хромотрипсис
10. Прионы и геном
11. Метилирование ДНК при болезнях и старении
12. Молекулярные механизмы митотической рекомбинации

ii. Типовые задания контрольных работ ОПК-2

Вариант 1

1. Строение гена. Геном бактерий и вирусов.
2. Заболевания с нетрадиционным типом наследования.

Вариант 2

1. Особенности строения генома пластид и митохондрий.
2. Компенсация дозы гена.

iii. Темы лабораторных работ ОПК-1

1. Моногибридное скрещивание. Наследование признаков по законам Г. Менделя у *D. melanogaster*.
2. Наследование признаков сцепленных с полом у *D. melanogaster*.
3. Сцепленное наследование и кроссинговер. Решение задач.
4. Цитогенетика. Кариотипирование.
5. Анализ родословных. Решение задач.
6. Решение ситуационных задач, генетика человека.

6. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

а) основная литература:

1. Жимулев И. Ф. Общая и молекулярная генетика: учеб. пособие для студентов вузов. - Новосибирск: Изд-во Новосиб. ун-та, 2002. - 459 с. (58 экз. в библиотеке ННГУ)

2. Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Рубан Э.Д. - Ростов н/Д: Феникс, 2013. - (Медицина). Доступно на ЭБС «Консультант студент». Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222210451.html>

б) дополнительная литература:

1. Вавилов Ю.Л. Сборник задач по генетике. Нижний Новгород.: Из-во ННГУ, 2005. 101 С. (30 экз. в библиотеке ННГУ)

2. Генетика [Электронный ресурс]: словарь- справочник / авт.-сост. Е. Я. Белецкая. - 2-е изд., стер. - М.: ФЛИНТА, 2014. Доступно на ЭБС «Консультант студент». Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785976521889.html>

3. Генетика и селекция сельскохозяйственных животных [Электронный ресурс] / Козлов Ю. Н., Костомахин Н. М. - М.: КолосС, 2013. - (Учебники и учеб. пособия для студентов средних специальных учеб. заведений). Доступно на ЭБС «Консультант студент». Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785953207010.html>

в) интернет ресурсы:

1. Web-сайт Проблемы Эволюции evolbiol.ru

2. Европейской междисциплинарной сети исследований по эпигенетике ([http:// www. epigenome-noe.net](http://www.epigenome-noe.net));

3. Исследовательский консорциум по проекту «Эпигеном человека» ([http:// www. epigenome.org](http://www.epigenome.org));

4. Энциклопедия элементов ДНК: идентификация функциональных элементов у человека ([http:// www. gen0m.gov/12513456](http://www.gen0m.gov/12513456));

5. Web-сайт, посвященный аспектам биологического метилирования ([http:// www. dnamethsoc.com](http://www.dnamethsoc.com));

6. Информационные ресурсы по геномному импринтингу ([http:// www. geneimprint.com/index.html](http://www.geneimprint.com/index.html));

7. База данных, посвященных некодирующим РНК ([http:// www. bioinfo.org.cn/NONCODE](http://www.bioinfo.org.cn/NONCODE));

8. Браузер по эукариотическим геномам ([http:// www. ensemble.org](http://www.ensemble.org));

9. Портал ресурсов по геному человека ([http:// www. ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human/](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genome/guide/human/)).

10. Элементы большой науки [Электронный ресурс]: новости науки. – Режим доступа: <http://elementy.ru/news>.

11. Электронная библиотека Razym.ru [Электронный ресурс]. – Режим доступа: <http://razym.ru/naukaobraz/>.

ЭБС «Консультант студента» [http:// www.studentlibrary.ru /](http://www.studentlibrary.ru/),

ЭБС «ZNANIUM.COM»<http://znanium.com/>,

ЭБС «Юрайт»<https://www.biblio-online.ru/>,

Научная электронная библиотека «E-library.ru» <https://elibrary.ru/defaultx.asp>.

7. Материально-техническое обеспечение дисциплины

Помещения представляют собой учебные аудитории для проведения учебных занятий, предусмотренных программой, оснащенные оборудованием и техническими средствами обучения:

- 1) хладотермостат лабораторный;
- 2) вытяжной шкаф;
- 3) микроскопы бинокулярные стереоскопические;
- 4) лампы настольные;
- 5) реактивы, компоненты и лабораторная посуда для приготовления питательной среды и культивирования *D. melanogaster*.
- 6) нормальные и мутантные линии *D. melanogaster*.

- 7) инкубатор лабораторный.
- 8) ламинарный шкаф.
- 9) дозаторы механические.
- 10) необходимые реагенты для проведения кариотипирования.
- 11) маски одноразовые медицинские, перчатки медицинские нитриловые.

Помещения для самостоятельной работы обучающихся оснащены компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечены доступом в электронную информационно-образовательную среду.

Программа составлена в соответствии с требованиями ОС ННГУ по направлению подготовки 30.05.01 «Медицинская биохимия».

Автор (ы) _____ Р.С. Ярков
_____ В.Д. Турубанова
_____ М.В. Ведунова

Рецензент (ы) _____ д.м.н., доц. Григорьева Н.Ю.

Заведующий кафедрой _____ М.В. Ведунова

Программа одобрена на заседании Методической комиссии Института биологии и биомедицины от _____ 2022 года, протокол № ____.