

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

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

**Институт биологии и биомедицины**

(факультет / институт / филиал)

УТВЕРЖДЕНО  
решением ученого совета ННГУ  
протокол от  
«\_\_» \_\_\_\_\_ 2021 г. № \_\_\_\_

**Рабочая программа дисциплины**

**Медицинская генетика и тератология**

(наименование дисциплины (модуля))

Уровень высшего образования

**Специалитет**

(бакалавриат / магистратура / специалитет)

Направление подготовки / специальность

**30.05.01 Медицинская биохимия**

(указывается код и наименование направления подготовки / специальности)

Форма обучения

**Очная**

(очная / очно-заочная / заочная)

Нижегород

2021 год

## 1. Место дисциплины в структуре ООП

Дисциплина «*Медицинская генетика и тератология*» относится к обязательной части ООП направления подготовки 30.05.01 «Медицинская биохимия». Дисциплина обязательна для освоения в 9 и 10 семестрах.

Студенты к моменту освоения дисциплины «*Медицинская генетика и тератология*» ознакомлены с курсом «Генетика», «Патофизиология», «Патологическая анатомия», «Цитология», «Нормальная физиология», знакомы с принципами работы в биологической лаборатории, с основными методами генетики, умеют работать с научной литературой и электронными ресурсами.

Целью освоения курса «*Медицинская генетика и тератология*» является изучение аномалий физиологического развития человека, причин их возникновения, механизмов и основных закономерностей развития патологий.

## 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**	
<i>ОПК-1</i> Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	<i>ОПК-1.1</i> Обладает фундаментальными и прикладными знаниями в области медицинских и естественнонаучных дисциплин	Знает: - основы наследственности и изменчивости; - основы патоанатомии и патофизиологии человека; - историю развития, принципы и методические подходы общей генетики, молекулярной генетики, генетики популяций; - основы биологии размножения и индивидуального развития	<i>собеседование контрольные работы, тест, реферат</i>

	<p><i>ОПК-1.2</i></p> <p>Критически рассматривает возможные варианты решения задач профессиональной деятельности</p>	<p>Умеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- использовать в профессиональной деятельности современные представления о проявлении наследственности и изменчивости на всех уровнях организации живого, в том числе у человека;</li> <li>- использовать в профессиональной деятельности знания о нормальном и патологическом развитии организма;</li> <li>- применять современные молекулярно-генетические методы;</li> <li>- использовать в профессиональной деятельности современные представления о механизмах роста, морфогенезе и цитодифференциации, о причинах аномалий развития;</li> </ul>	<p><i>контрольные работы,</i></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> <ul style="list-style-type: none"> <li>- основными методами генетического анализа, навыками анализа эмбриологических препаратов;</li> <li>- начальными навыками проведения пренатальной диагностики;</li> <li>- навыками оценки жизнеспособности половых эукариотических клеток;</li> <li>- начальными навыками УЗИ-диагностики плода.</li> </ul>	<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> <ul style="list-style-type: none"> <li>- основные типы лабораторного оборудования, особенности выбранного объекта профессиональной деятельности, условия его работы с ним с учетом требований биоэтики;</li> <li>- о норе физиологического состояния организма, о природе патологических процессов и морфо-физиологических проявлениях патологий.</li> </ul>	<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> <ul style="list-style-type: none"> <li>- анализировать и критически оценивать развитие организма в процессе онтогенеза;</li> <li>- предсказывать последствия проведения медицинского вмешательства;</li> <li>- обрабатывать получаемые биомедицинские данные в ходе анализа.</li> </ul>	<p><i>собеседование, практические задачи</i></p>
	<p><i>ОПК-2.3</i></p> <p>Владеет методами моделирования патологических состояний in vivo и in vitro.</p>	<p>Владеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками и методами биологического эксперимента;</li> <li>- умением построения биологических и математических моделей живых организмов и живых систем;</li> <li>- навыками использования современного оборудования в лабораторных условиях.</li> </ul>	<p><i>отчеты по лабораторным работам</i></p>

	<p><i>ОПК-2.4</i></p> <p>Умеет аргументировать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека и выбор модели патологических состояний <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований</p>	<p>Умеет:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- грамотно обосновать поставленные задачи в контексте современного состояния проблемы, способностью 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.</li> </ul>	<p><i>отчеты по лабораторным работам, собеседование</i></p>
--	--	---	---

### 3. Структура и содержание дисциплины

#### 3.1 Трудоемкость дисциплины

	<b>очная форма обучения</b>
<b>Общая трудоемкость</b>	<b>9 ЗЕТ</b>
<b>Часов по учебному плану</b>	<b>324</b>
<b>в том числе</b>	
<b>аудиторные занятия (контактная работа):</b>	<b>216</b>
<b>- занятия лекционного типа</b>	<b>68</b>
<b>- практические занятия</b>	<b>68</b>
<b>- лабораторные работы</b>	<b>68</b>
<b>самостоятельная работа</b>	<b>81</b>
<b>КСР</b>	<b>3</b>
<b>Промежуточная аттестация – экзамен/зачет</b>	<b>Зачет в 9 семестре Экзамен в 10 семестре - 36ч</b>

### 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. Гаметогенез. Овариальный цикл.	20	4	4	4	12	8
Тема 2. Оплодотворение. Дробление. Стадии индивидуального эмбрионального развития	16	4	4	4	12	4
Тема 3. Регуляция эмбрионального развития. Внезародышевые образования эмбриогенеза. Формирование систем органов. Производные зародышевых листков	24	4	4	4	12	12
Тема 4. Кроссинговер и генетическая рекомбинация. Мутации. Генетические основы наследственности и изменчивости.	28	8	8	8	24	4
Тема 5. Методы генетики. Пренатальная диагностика. Кариотипирование.	42	12	12	12	36	6
Тема 6. Медицинская генетика. Болезни с разными типами наследственности.	48	12	12	12	36	12
Тема 7. Классификация врожденных пороков развития. Этиология и патогенез. Методы исследования в тератологии.	48	12	12	12	36	12
Тема 8. Хромосомные болезни и генные синдромы	40	8	8	8	24	16
Тема 9. Эпигенетика.	19	4	4	4	12	7
Всего	285	68	68	68	216	81

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 72 часа.

Практическая подготовка направлена на формирование и развитие:

- практических навыков в соответствии с профилем ОП:

- участие в планировании и проведении мероприятий по охране здоровья, улучшению здоровья населения
- организация и проведение научного исследования по актуальной проблеме
- диагностика заболеваний и патологических состояний пациентов

- 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**

Виды самостоятельной работы студентов в рамках освоения дисциплины:

- изучение понятийного аппарата и проработка тем дисциплины;
- работа с основной и дополнительной литературой дома и в библиотеке;
- изучение сайтов по темам дисциплины в сети Интернет
- подготовка к устному опросу на семинарских занятиях;
- подготовка к тестам;
- подготовка докладов;
- подготовка к лабораторным работам;
- подготовка к зачёту;
- подготовка к экзамену.

***Подготовка к тестам и устному опросу***



Устный опрос и тесты представляют собой систему заданий, позволяющих оценить уровень знаний по основным разделам, темам, проблемам дисциплины, а также умений обучающегося синтезировать материал предшествующих дисциплин. При подготовке к тестированию и устному опросу необходимо: 1) ознакомиться с соответствующей темой программы изучаемой дисциплины; 2) изучить рекомендованную учебно-методическую литературу по данной теме; 4) тщательно изучить лекционный материал; 5) повторить материалы предшествующих дисциплин.

### ***Подготовка к реферату***

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.

### ***Подготовка к экзамену***

В начале семестра рекомендуется внимательно изучить перечень вопросов к экзамену по данной дисциплине, а также использовать в процессе обучения программу, другие методические материалы, разработанные кафедрой по данной дисциплине. Это позволит в процессе изучения тем сформировать более правильное и обобщенное видение студентом существа того или иного вопроса за счет: а) уточняющих вопросов преподавателю; б)

самостоятельного уточнения вопросов на смежных дисциплинах; в) углубленного изучения вопросов темы по учебным пособиям.

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 Медицинская генетика и тератология (<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 владения материалом. Невозможность оценить наличие навыков вследствие отказа обучающегося от ответа	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки.  Имели место грубые ошибки.	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач без ошибок и недочетов.	Продemonстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов.	Продemonстрирован творческий подход к решению нестандартных задач
---------------	--	---	---	---	---	---	---

### Шкала оценки при промежуточной аттестации

Оценка		Уровень подготовки
	<b>превосходно</b>	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
<b>зачтено</b>	<b>отлично</b>	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»
	<b>очень хорошо</b>	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»
	<b>хорошо</b>	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»
	<b>удовлетворительно</b>	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»
<b>не зачтено</b>	<b>неудовлетворительно</b>	Хотя бы одна компетенция сформирована на уровне «неудовлетворительно», ни одна из компетенций не сформирована на уровне «плохо»
	<b>плохо</b>	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

Вопрос	Код компетенции
1. Моногенные нарушения	ОПК-1
2. Врожденные пороки развития ЦНС	ОПК-2
3. Локальные дефекты развития конечностей	ОПК-2
4. Наследование митохондриальных болезней	ОПК-1
5. Взаимодействие не аллельных генов. Полимерия. Модифицирующее действие	ОПК-1
6. Генетические методы исследования и тератологии.	ОПК-2
7. Пренатальная диагностика.	ОПК-2
8. Хромосомные aberrации	ОПК-1
9. Эмбриогенез и пороки развития органов пищеварения и мочеполовой системы	ОПК-1
10. Одинарный и множественный кроссинговер. Интерференция.	ОПК-1

### 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. Кариотип 47 XXУ – это:

- а) Синдром Шерешевского-Тернера
- б) Синдром Стентона-Капдепона
- в) Синдром Клайнфельтера

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

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

2. 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).

3. 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.

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

5. 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.

6. 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-?

7. 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?

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

9. 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.

10. 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?
11. 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?
12. 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.
13. 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.
14. 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.
15. 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?
16. При проведении инвазивной пренатальной диагностики было выполнено кариотипирование ворсин хориона и получены следующие результаты: 47,XY,+13. Расшифруйте результаты кариотипирования.
17. 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).
18. 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.
19. При проведении инвазивной пренатальной диагностики было выполнено кариотипирование ворсин хориона и получены следующие результаты: 46,XX,+18. Расшифруйте результаты кариотипирования.

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

#### **5.2.4. 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
11. Метилирование днк при болезнях и старении
12. Молекулярные механизмы митотической рекомбинации

#### **5.2.5. Типовые задания контрольных работ ОПК-2**

##### **Вариант 1**

1. Заболевания с нетрадиционным типом наследования.
2. Компенсация дозы гена.

#### **5.2.6. Темы лабораторных работ**

1. Моногибридное скрещивание. Наследование признаков по законам Г. Менделя у *D. melanogaster*.
2. Наследование признаков сцепленных с полом.
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>
3. Слесарева Е. В. Методические рекомендации для организации самостоятельной работы ординаторов по дисциплине «Тератология»: для обучающихся по специальностям 31.08.07 – Патологическая анатомия, 31.08.10 – Судебно-медицинская экспертиза / Е. В. Слесарева; УлГУ, ИМЭиФК. - Ульяновск : УлГУ, 2019. - Загл. с экрана; Неопубликованный ресурс. - Электрон. текстовые дан. (1 файл : 132 КБ). - Текст : электронный.  
<http://lib.ulsu.ru/MegaPro/Download/MObject/7144>

#### **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](http://evolbiol.ru)
  2. Европейской междисциплинарной сети исследований по эпигенетике ([http:// www.epigenome-poe.net](http://www.epigenome-poe.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.genom.gov/12513456](http://www.genom.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.ensembl.org](http://www.ensembl.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.

Автор (ы) \_\_\_\_\_ В.Д. Турубанова

\_\_\_\_\_ Е.В.Кондакова

\_\_\_\_\_ М.В.Ведунова

Рецензент \_\_\_\_\_ д.м.н., доц. Григорьева Н.Ю.

Заведующий кафедрой \_\_\_\_\_ М.В.Ведунова

**Программа одобрена** на заседании Методической комиссии Института биологии и биомедицины  
от \_\_\_\_\_ 2021 года, протокол № \_\_\_\_\_.