

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
решением ученого совета ННГУ
протокол от
«16» июня 2021 г. № 8

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-биофизик

Форма обучения

Очная

(очная / очно-заочная / заочная)

Нижегород

2021 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** | |
| <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 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> |
| | <i>ОПК-1.2</i> 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 <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> 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 <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i>.</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. | |
| | <i>ОПК-2.4</i> 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 | Умеет: - 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. | <i>отчеты по лабораторным работам, собеседование</i> |

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 | | | | | Самостоятельная работа обучающегося, часы |
|--|-----------------|--|---------------------------|----------------------------|--------|-------|---|
| | | Контактная работа (работа во взаимодействии с преподавателем), часы | | | | Всего | |
| | | Занятия лекционного типа | Занятия семинарского типа | Занятия лабораторного типа | из них | | |
| 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. Невозможность оценить наличие навыков вследствие отказа обучающегося от ответа</p> | <p>стандартных задач продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки.</p> | <p>минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами</p> | <p>ированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами</p> | <p>рованы базовые навыки при решении стандартных задач без ошибок и недочетов.</p> | <p>ированы навыки 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. | <i>ОПК-1</i> |
| 2. Организация хроматина у эукариот. Эу- и гетерохроматин. | <i>ОПК-1</i> |
| 3. Ген, как единица наследственности. | <i>ОПК-1</i> |
| 4. Законы Менделя. Моно-, ди- и тригибридное скрещивание. Полное и неполное доминирование. Кодоминирование. | <i>ОПК-1</i> |
| 5. Взаимодействие не аллельных генов. Полимерия. Модифицирующее действие | <i>ОПК-2</i> |
| 6. Взаимодействие генов. Комплементарность. Эпистаз. | <i>ОПК-2</i> |
| 7. Хромосомная теория наследственности: основные положения. | <i>ОПК-1</i> |
| 8. Наследование, сцепленное с полом. | <i>ОПК-2</i> |
| 9. Сцепленное наследование. Кроссинговер. | <i>ОПК-2</i> |
| 10. Одинарный и множественный кроссинговер. Интерференция. | <i>ОПК-2</i> |

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% Аabb, 24% АaBb, 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 - быстро оперяющихся 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,XYU, 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*.
- б) 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 30.05.02 «Медицинская биофизика».

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 24.02.2021 года, протокол № 4.