

Министерство здравоохранения Иркутской области

Областное государственное бюджетное  
профессиональное образовательное учреждение  
«Тулунский медицинский колледж»

**МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ ДЛЯ СТУДЕНТОВ**

по изучению дисциплины

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

Специальность 31.02.01 Лечебное дело

*Очная форма обучения  
по программе углубленной*

Тулун  
2021 г

**РАССМОТРЕНО И ОДОБРЕНО**

на заседании ЦМК № 2

Протокол № 10

от «28» 06 2021 г

Заведующий ЦМК

Броу / Арсенва еч /

**РАССМОТРЕНО:**

Педагогическим советом

Протокол № 4

от «30» 06 2021 г.

**Составитель:**

Безруких Татьяна Валерьевна, преподаватель ОГБПОУ «Тулунский медицинский колледж», первой кв.кат.  
Ф.И.О., ученая степень, звание, должность

**Рецензент:**

\_\_\_\_\_  
Ф.И.О., ученая степень, звание, должность

Методические рекомендации для студентов по изучению учебной дисциплины ОП.05. Генетика человека с основами медицинской генетики - предназначены для обеспечения обучающихся по специальности 31.02.01 Лечебное дело (очная форма обучения) учебно-методическим комплексом.

Методические рекомендации для студентов разработаны в соответствии с рабочей программой и календарно - тематическим планом по учебной дисциплине ОП.05. Генетика человека с основами медицинской генетики. В соответствии с учебным планом на изучение рабочей программы учебной дисциплины ОП.05. Генетика человека с основами медицинской генетики отводится 54 часа.

Из них:

Теоретические занятия – 18 часов

Практические занятия – 18 часов

Самостоятельная работа студентов – 18 часов

Методические рекомендации для студентов включают в себя следующие разделы:

1. Методические рекомендации для студентов по самоподготовке к занятиям;
2. Методические рекомендации для студентов по самостоятельной работе;
3. Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации;
4. Рекомендуемая литература (основная и дополнительная).

Данные методические рекомендации позволяют студентам получить необходимую информацию для подготовки к любому виду занятий.

## СОДЕРЖАНИЕ

	Стр.
1. Методические рекомендации для студентов по самоподготовке к занятиям	5
2. Методические рекомендации для студентов по самостоятельной работе	23
3. Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации	30
4. Рекомендуемая литература (основная и дополнительная)	32

# **1. Методические рекомендации для студентов по самоподготовке к занятиям**

**Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины**

**Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками.**

**История развития науки**

**Вид занятия:** теоретическое / -

**Продолжительность занятия:** 90 мин.

**Основные понятия:**

1. Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.
2. Разделы дисциплины.
3. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.
4. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.
5. Основные достижения отечественных и зарубежных ученых в области генной инженерии, биотехнологии, клонирования
6. Проблемы развития медицинской генетики
7. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.

**Вопросы для самоконтроля:**

1. Дать понятие о науке генетика.
2. Какие термины используются в генетике.
3. В какой отрасли встречается генетические исследования.
4. Какие современные направления вы знаете в генетике.
5. В чем состоит суть явлений наследственности и изменчивости?
2. Что такое наследственные болезни с эволюционной точки зрения?
3. Что изучает медицинская генетика?
4. Назовите основные положения медицинской генетики.
5. Приведите основные примеры значения медицинской генетики.
6. Назовите официальную дату рождения науки генетика?
7. Кто был первооткрывателем этой науки?
8. Назовите русских ученых, которые внесли свой вклад в развитие в науку?

**Перечень знаний, которыми студенты должны овладеть в результате изучения данной темы.**

**Должен знать:**

1. Основные понятия, термины, отрасли генетики
2. Основные открытия и направления медицинской генетики
3. Методы изучения генетики человека

**Литература для подготовки:**

**Основные источники:**

1. Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А.В. Хандогина. - Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник [Текст]/. — 3-е изд., стер. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017 — 192 с. : ил.
2. Рубан Э.Д. - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник. [Текст]/. - Издание 3-е, стер. Феникс, 2017, Среднее медицинское образование (СМО) – 319 стр.

**Дополнительные источники:**

1. Гигани Ольга Борисовна, Щипков В. П., Азова Мадина Мухамедовна - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [Текст]/. Издательство: Кнорус, 2020 г. – 208 стр.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник [Электронный ресурс] / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст : электронный // URL: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970448571.html>
3. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» [Текст] Феникс Ростов – на - Дону. 2019г. – 314 с.
4. Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В. - Генетика человека с основами медицинской генетики, [Текст] 3-е изд., переб. И доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 192 с.
5. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // <https://urait.ru/bcode/452069>
6. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 175 с. — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст : электронный ресурс - <https://urait.ru/bcode/452315>

## **Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности**

### **Тема 2.1. Цитологические и биохимические основы наследственности**

**Вид занятия:** теоретическое / практическое

**Продолжительность занятия:** 90/180 мин.

#### **Основные понятия:**

I часть:

1. ДНК - носитель наследственной информации
2. Строение и функции РНК.
3. Генетический код и его свойства.
4. Репликация ДНК. Репарация ДНК. Синтез белка.

II часть:

1. Строение и типы метафазных хромосом человека.
2. Понятие кариотипа.
3. Современные методы цитологического анализа хромосом.
4. Понятие о гетеро- и эухроматине.
5. Половой хроматин.
6. Основные типы деления эукариотических клеток.
7. Клеточный цикл, его периоды.
8. Биологическое значение митоза.
9. Биологическое значение мейоза.
10. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.

#### **Вопросы для самоконтроля:**

1. Назовите органеллы клетки.
2. Дайте характеристику основным органоидам клетки.
3. Какова функция хромосом?
4. Опишите морфологическое строение хромосом и назовите их типы.
5. Охарактеризуйте молекулярную структуру хромосом.
6. Какие существуют классификации хромосом?
7. Дайте определение кариотипа.
8. Что такое нуклеотид? Какие нуклеиновые кислоты Вы знаете, чем они отличаются?
9. Перечислите пуриновые и пиримидиновые основания.
10. Что собой представляет молекула ДНК?
11. Перечислите типы РНК и их функции.
12. Что такое ген, сколько генов имеет человек? Что такое экзон и что такое интрон? Что такое кодон?
13. Дайте определение генетического кода.
14. Перечислите свойства генетического кода. Различается ли генетический код у разных видов живых существ?

**Перечень знаний, которыми студенты должны овладеть в результате изучения данной темы.**

**Должен знать:**

1. Строение ДНК и РНК, отличия и функции
2. Основные процессы молекулярной генетики. Решать задачи по молекулярной генетике.
3. Определение, строение, классификация хромосом

**Литература для подготовки:**

**Основные источники:**

1. Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А.В. Хандогина. - Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник [Текст]/. — 3-е изд., стер. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017 — 192 с. : ил.
2. Рубан Э.Д. - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник. [Текст]/. - Издание 3-е, стер. Феникс, 2017, Среднее медицинское образование (СМО) – 319 стр.

**Дополнительные источники:**

1. Гигани Ольга Борисовна, Щипков В. П., Азова Мадина Мухамедовна - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [Текст]/. Издательство: Кнорус, 2020 г. – 208 стр.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник [Электронный ресурс] / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст : электронный // URL: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970448571.html>
3. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» [Текст] Феникс Ростов – на - Дону. 2019г. – 314 с.
4. Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В. - Генетика человека с основами медицинской генетики, [Текст] 3-е изд., переб. И доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 192 с.
5. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // <https://urait.ru/bcode/452069>
6. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 175 с. — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст : электронный ресурс - <https://urait.ru/bcode/452315>



### **Раздел 3. Закономерности наследования признаков**

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

**Вид занятия:** теоретическое / практическое

**Продолжительность занятия:** 90/180 мин.

#### **Основные понятия:**

1. Сущность законов наследования признаков у человека.
2. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
3. Генотип и фенотип.
4. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.
5. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
6. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.
7. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.
8. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.

#### **Вопросы для самоконтроля:**

1. Что такое генотип и фенотип? Каково их взаимоотношение?
2. Что такое пенетрантность?
3. Что включает понятие экспрессивность?
4. Что такое плейотропное действие гена?
5. Дайте понятие о доминантных и рецессивных признаках?
6. На каком объекте открывал законы Г. Мендель?
7. Сформулировать основные законы наследования?

#### **Перечень знаний, которыми студенты должны овладеть в результате изучения данной темы.**

#### **Должен знать:**

1. Законы наследования признаков, основные понятия, обозначения, решение задач.
2. Механизмы наследования групп крови системы АВО и резус системы
3. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Приводить примеры взаимодействия генов.

#### **Литература для подготовки:**

#### **Основные источники:**

1. Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А.В. Хандогина. - Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник [Текст]/. — 3-е изд., стер. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017 — 192 с. : ил.

2. Рубан Э.Д. - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник. [Текст]/. - Издание 3-е, стер. Феникс, 2017, Среднее медицинское образование (СМО) – 319 стр.

**Дополнительные источники:**

1. Гигани Ольга Борисовна, Щипков В. П., Азова Мадина Мухамедовна - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [Текст]/. Издательство: Кнорус, 2020 г. – 208 стр.

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник [Электронный ресурс] / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст : электронный // URL: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970448571.html>

3. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» [Текст] Феникс Ростов – на - Дону. 2019г. – 314 с.

4. Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В. - Генетика человека с основами медицинской генетики, [Текст] 3-е изд., переб. И доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 192 с.

5. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // <https://urait.ru/bcode/452069>

6. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 175 с. — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст : электронный ресурс - <https://urait.ru/bcode/452315>

## **Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.**

### **Тема 4.1. Методы изучения наследственности**

**Вид занятия:** теоретическое / практическое

**Продолжительность занятия:** 90/180 мин.

#### **Основные понятия:**

1. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.
2. Близнецовый метод.
3. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
4. Биохимический метод.
5. Качественные тесты, позволяющие определять нарушение обмена веществ.
6. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Карiotипирование - определение количества и качества хромосом.
7. Методы экспресс-диагностики определения X и Y-хроматина. Метод дерматоглифики.
8. Методы генетики соматических хромосом (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).
9. Популяционно-соматический метод.
10. Иммуногенетический метод. Проблемы СПИДа.
11. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).

#### **Вопросы для самоконтроля:**

1. Что такое клинико-генеалогический метод?
2. Какие вопросы можно решить с помощью клинико-генеалогического метода?
3. Перечислите этапы клинико-генеалогического метода.
4. Что означают термины «пробанд», «сibsы», «родственный брак»?
5. Перечислите критерии аутосомно-доминантного типа наследования и приведите примеры заболеваний.
6. Что такое спорадический случай?
7. Перечислите критерии аутосомно-рецессивного типа наследования и назовите заболевания, наследуемые по этому типу.
8. Что понимают под псевдоминированием?
9. Охарактеризуйте различия между X-сцепленным доминантным и X-сцепленным рецессивным типами наследования?
10. Чем характеризуется митохондриальный тип наследования?

11. Каковы критерии голандрического типа наследования?

**Перечень знаний, которыми студенты должны овладеть в результате изучения данной темы.**

**Должен знать:**

1. Основные методы изучения наследственности человека
2. Символика генеалогического метода, анализ родословных схем.
3. Типы наследования признаков.

**Литература для подготовки:**

**Основные источники:**

1. Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А.В. Хандогина. - Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник [Текст]/. — 3-е изд., стер. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017 — 192 с. : ил.
2. Рубан Э.Д. - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник. [Текст]/. - Издание 3-е, стер. Феникс, 2017, Среднее медицинское образование (СМО) – 319 стр.

**Дополнительные источники:**

1. Гигани Ольга Борисовна, Щипков В. П., Азова Мадина Мухамедовна - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [Текст]/. Издательство: Кнорус, 2020 г. – 208 стр.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник [Электронный ресурс] / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст : электронный // URL: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970448571.html>
3. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» [Текст] Феникс Ростов – на - Дону. 2019г. – 314 с.
4. Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В. - Генетика человека с основами медицинской генетики, [Текст] 3-е изд., переб. И доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 192 с.
5. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // <https://urait.ru/bcode/452069>
6. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 175 с. — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст : электронный ресурс - <https://urait.ru/bcode/452315>

**Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.**

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

**Вид занятия:** теоретическое / практическое

**Продолжительность занятия:** 90/180 мин.

**Основные понятия:**

1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.
2. Роль близнецового метода в выявлении роли наследственности и среды в формировании признаков человека.
3. Норма реакции генетически детерминированных признаков.
4. Фенокопии.
5. Комбинативная изменчивость.
6. Мутационная изменчивость.
7. Экзо- и эндомутагены.
8. Классификация мутации.
9. Мутагенез, его виды.

**Вопросы для самоконтроля:**

1. Дайте определение термину «изменчивость».
2. Приведите примеры индивидуальной изменчивости у человека.
3. Объясните термин «фенокопирование».
4. Дайте определение термину «мутация».
5. Приведите примеры физических, химических и биологических мутагенов.
6. Что представляют собой генные мутации?
7. Дайте определение геномным мутациям.
8. Приведите примеры геномных мутаций у человека.
9. Дайте определение хромосомным мутациям.
10. Приведите примеры хромосомных мутаций.

**Перечень знаний, которыми студенты должны овладеть в результате изучения данной темы.**

**Должен знать:**

1. Основные понятия, термины, классификацию мутаций.
2. Различия генных, геномных и хромосомных мутаций, приводить примеры.
3. Близнецовый метод изучения наследственности человека.

**Литература для подготовки:**

**Основные источники:**

1. Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А.В. Хандогина. - Генетика человека с основами медицинской

генетики : учебник [Текст]/. — 3-е изд., стер. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017 — 192 с. : ил.

2. Рубан Э.Д. - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник. [Текст]/. - Издание 3-е, стер. Феникс, 2017, Среднее медицинское образование (СМО) – 319 стр.

**Дополнительные источники:**

1. Гигани Ольга Борисовна, Щипков В. П., Азова Мадина Мухамедовна - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [Текст]/. Издательство: Кнорус, 2020 г. – 208 стр.

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник [Электронный ресурс] / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст : электронный // URL: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970448571.html>

3. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» [Текст] Феникс Ростов – на - Дону. 2019г. – 314 с.

4. Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В. - Генетика человека с основами медицинской генетики, [Текст] 3-е изд., переб. И доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 192 с.

5. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // <https://urait.ru/bcode/452069>

6. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 175 с. — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст : электронный ресурс - <https://urait.ru/bcode/452315>

## **Раздел 6. Наследственность и патология**

### **Тема 6.1. Генные болезни**

**Вид занятия:** теоретическое / -

**Продолжительность занятия:** 90 мин.

#### **Основные понятия:**

1. Классификация наследственной патологии.
2. Особенности клинических проявлений.
3. Особенности генных мутаций и их фенотипические проявления у человека.
4. Разнообразиие генных болезней.
5. Причины, диагностику, лечение, особенности ухода за больными с генными болезнями.

#### **Вопросы для самоконтроля:**

1. Какая патология называется наследственной?
2. На какие группы можно разделить все наследственные заболевания?
3. Перечислите диагностические критерии синдрома Марфана
4. С какой частотой встречается нейрофиброматоз I типа?
5. Назовите диагностические критерии синдрома Холт -Орама.
6. На основании, каких данных ставится диагноз муковисцидоза?
7. По какому типу наследуется адреногенитальный синдром?
8. С какой частотой рождаются дети с фенилкетонурией?

**Перечень знаний, которыми студенты должны овладеть в результате изучения данной темы.**

#### **Должен знать:**

1. Классификация наследственной патологии.
2. Особенности клинических проявлений.
3. Особенности генных мутаций и их фенотипические проявления у человека. Разнообразиие генных болезней.

#### **Литература для подготовки:**

##### **Основные источники:**

1. Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А.В. Хандогина. - Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник [Текст]/. — 3-е изд., стер. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017 — 192 с. : ил.
2. Рубан Э.Д. - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник. [Текст]/. - Издание 3-е, стер. Феникс, 2017, Среднее медицинское образование (СМО) – 319 стр.

##### **Дополнительные источники:**

1. Гигани Ольга Борисовна, Щипков В. П., Азова Мадина Мухамедовна - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [Текст]/. Издательство: Кнорус, 2020 г. – 208 стр.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник [Электронный ресурс] / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст : электронный // URL: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970448571.html>
3. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» [Текст] Феникс Ростов – на - Дону. 2019г. – 314 с.
4. Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В. - Генетика человека с основами медицинской генетики, [Текст] 3-е изд., переб. И доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 192 с.
5. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // <https://urait.ru/bcode/452069>
6. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 175 с. — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст : электронный ресурс - <https://urait.ru/bcode/452315>



## **Раздел 6. Наследственность и патология**

### **Тема 6.2. Хромосомные болезни.**

**Вид занятия:** теоретическое / -

**Продолжительность занятия:** 90 мин.

#### **Основные понятия:**

1. Классификация наследственной патологии.
2. Понятие о заболеваниях, обусловленных структурными аномалиями хромосом.
3. Классификация наследственных болезней
4. Основные признаки и механизмы возникновения синдрома Дауна, синдрома Эдвардса, синдрома Патау
5. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера).

#### **Вопросы для самоконтроля:**

1. Что является этиологическим фактором хромосомных болезней?
2. В каких возрастных интервалах резко повышен риск рождения детей с хромосомной патологией?
3. Что является причинами возникновения трисомий?
4. Назовите наиболее характерные клинические проявления у ребенка с синдромом Дауна.
5. Какова продолжительность жизни у детей с синдромом Патау?
6. С какой частотой встречаются пациенты с синдромом Клайнфельтера?
7. В каком возрасте у больных с синдромом Шерешевского - Тернера отмечается лимфатический отек голеней и стоп?

**Перечень знаний, которыми студенты должны овладеть в результате изучения данной темы.**

#### **Должен знать:**

1. Этиологию хромосомных болезней
2. Разнообразие хромосомных болезней
3. Основные признаки и механизмы возникновения хромосомных болезней
4. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом

#### **Литература для подготовки:**

##### **Основные источники:**

1. Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А.В. Хандогина. - Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник [Текст]/. — 3-е изд., стер. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017 — 192 с. : ил.

2. Рубан Э.Д. - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник. [Текст]/. - Издание 3-е, стер. Феникс, 2017, Среднее медицинское образование (СМО) – 319 стр.

**Дополнительные источники:**

1. Гигани Ольга Борисовна, Щипков В. П., Азова Мадина Мухамедовна - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [Текст]/. Издательство: Кнорус, 2020 г. – 208 стр.

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник [Электронный ресурс] / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст : электронный // URL: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970448571.html>

3. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» [Текст] Феникс Ростов – на - Дону. 2019г. – 314 с.

4. Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В. - Генетика человека с основами медицинской генетики, [Текст] 3-е изд., переб. И доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 192 с.

5. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // <https://urait.ru/bcode/452069>

6. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 175 с. — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст : электронный ресурс - <https://urait.ru/bcode/452315>

## **Раздел 6. Наследственность и патология**

### **Тема 6.3. Наследственное предрасположение к болезням**

**Вид занятия:** теоретическое / -

**Продолжительность занятия:** 90 мин.

#### **Основные понятия:**

1. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью
2. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
3. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
4. Виды мультифакториальных признаков.
5. Изолированные врожденные пороки развития.
6. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.
7. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.
8. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.

#### **Вопросы для самоконтроля:**

1. Доказательства роли наследственности в возникновении широко распространенных заболеваний
2. Особенности болезней с наследственным предрасположением.
3. Близнецовый метод в генетике человека
4. Показания к медико-генетическому консультированию.

**Перечень знаний, которыми студенты должны овладеть в результате изучения данной темы.**

#### **Должен знать:**

1. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью
2. Моногенные и полигенные болезни с наследственной предрасположенностью
3. Виды мультифакториальных признаков болезней. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.

#### **Литература для подготовки:**

##### **Основные источники:**

1. Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А.В. Хандогина. - Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник [Текст]/. — 3-е изд., стер. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017 — 192 с. : ил.
2. Рубан Э.Д. - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник. [Текст]/. - Издание 3-е, стер. Феникс, 2017, Среднее медицинское образование (СМО) – 319 стр.

##### **Дополнительные источники:**

1. Гигани Ольга Борисовна, Щипков В. П., Азова Мадина Мухамедовна - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [Текст]/. Издательство: Кнорус, 2020 г. – 208 стр.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник [Электронный ресурс] / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст : электронный // URL: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970448571.html>
3. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» [Текст] Феникс Ростов – на - Дону. 2019г. – 314 с.
4. Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В. - Генетика человека с основами медицинской генетики, [Текст] 3-е изд., переб. И доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 192 с.
5. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // <https://urait.ru/bcode/452069>
6. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 175 с. — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст : электронный ресурс - <https://urait.ru/bcode/452315>

## **Раздел 6. Наследственность и патология**

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

**Вид занятия:** теоретическое / практическое (дифференцированный зачет)

**Продолжительность занятия:** 90/60 мин.

#### **Основные понятия:**

1. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.
2. Перспективное и ретроспективное консультирование.
3. Основные методы изучения наследственности человека.
4. Показания к медико-генетическому консультированию.
5. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
6. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию.

#### **Вопросы для самоконтроля:**

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

**Перечень знаний, которыми студенты должны овладеть в результате изучения данной темы.**

#### **Должен знать:**

1. Принципы лечения наследственных болезней
2. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней
3. Показания к медико-генетическому консультированию.
4. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы)

#### **Литература для подготовки:**

#### **Основные источники:**

1. Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А.В. Хандогина. - Генетика человека с основами медицинской

генетики : учебник [Текст]/. — 3-е изд., стер. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017 — 192 с. : ил.

2. Рубан Э.Д. - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник. [Текст]/. - Издание 3-е, стер. Феникс, 2017, Среднее медицинское образование (СМО) – 319 стр.

**Дополнительные источники:**

1. Гигани Ольга Борисовна, Щипков В. П., Азова Мадина Мухамедовна - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [Текст]/. Издательство: Кнорус, 2020 г. – 208 стр.

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник [Электронный ресурс] / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст : электронный // URL: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970448571.html>

3. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» [Текст] Феникс Ростов – на - Дону. 2019г. – 314 с.

4. Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В. - Генетика человека с основами медицинской генетики, [Текст] 3-е изд., переб. И доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 192 с.

5. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // <https://urait.ru/bcode/452069>

6. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 175 с. — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст : электронный ресурс - <https://urait.ru/bcode/452315>

## 2. Методические рекомендации для студентов по самостоятельной работе

### Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики-теоретический фундамент современной медицины

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

##### **Задания для выполнения самостоятельной работы**

1. Подготовка докладов, по истории развития медицинской генетике
2. Презентации по темам «Великие открытия генетики»

### **Методические рекомендации по выполнению самостоятельной работы**

Презентации и доклады должны, выполнены в соответствии с требованиями по выполнению.

### Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности

#### Тема 2.1. Цитологические и биохимические основы наследственности

##### **Задания для выполнения самостоятельной работы**

1. Решение задач по молекулярной генетике:

##### **Вариант № 1**

- Дана последовательность и-РНК, по принципу комплиментарности построить ДНК.
  - и-РНК: А-У-Г-А-Ц-Г-Г-У-А-У-Ц-Г
- Дана т-РНК написать, какая аминокислота ими закодирована: ЦЦЦ, АГЦ, АУА, ГЦГ, УАА, УУЦ, ГАУ.
- Дана последовательность аминокислот, определить одну из последовательностей в нити ДНК и и-РНК:
  - фенилаланин – тирозин – серин – лейцин – аспарагин – метионин – аргинин
- Дана последовательность в цепи ДНК построить по принципу комплиментарности вторую цепь ДНК, и-РНК, белок.
  - ДНК: А-А-А-А-Т-Г-Ц-Т-Т-Ц-Ц-Г-Г-А-А-Т-Ц-Г-Т-Т-Г

##### **Вариант № 2**

- Дана последовательность и-РНК, по принципу комплиментарности построить ДНК.
  - и-РНК: Ц-Г-У-А-У-Г-Ц-Ц-Г-А-У-Ц
- Даны т-РНК написать, какая аминокислота ими закодирована: ГГУ, ААЦ, ЦУА, ГЦЦ, ГГЦ, ЦЦА, УАГ.
- Дана последовательность аминокислот, определить одну из последовательностей в нити ДНК и и-РНК:
  - пролин – лизин – глутамин – лейцин – глицин – метионин – валин

- Дана последовательность в цепи ДНК построить по принципу комплиментарности вторую цепь ДНК, и-РНК, белок.
- ДНК: Ц-Г-Т-Г-Т-А-Г-Ц-Ц-Т-Ц-Г-А-Ц-Т-Т-Т-Г-А-А-Ц

**Методические рекомендации по выполнению самостоятельной работы**  
Для выполнения заданий использовать «Таблицу генетического кода»

### Раздел 3. Закономерности наследования признаков

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

#### **Задания для выполнения самостоятельной работы**

1. Решение задач по законам Менделя, сцепленное с полом, наследование групп крови:

##### **Карточка № 1**

**Задача № 1.** У человека ген тонких губ рецессивен по отношению к гену толстых губ. В семье у женщины тонкие губы, а у мужчины губы – толстые. У отца мужчины губы были тонкими.

- а) Сколько типов гамет образуется у женщины?
- б) Сколько типов гамет образуется у мужчины?
- в) Какова вероятность рождения ребенка с тонкими губами?
- г) Сколько разных генотипов может быть у детей?
- д) Сколько разных фенотипов может быть у детей?

**Задача № 2.** Жесткие волосы у человека и наличие веснушек — доминантные признаки, мягкие волосы и отсутствие веснушек — рецессивные. Гетерозиготная женщина с мягкими волосами и веснушками выходит замуж за мужчину с жесткими волосами и без веснушек. Каких детей можно ожидать от этого брака?

**Задача № 3.** Ген, вызывающий дальтонизм, рецессивен по отношению к гену нормального состояния и локализован в X-хромосоме. Это заболевание вызвано нарушением цветового восприятия. У здоровых супругов родился сын, страдающий дальтонизмом.

- 1. Сколько типов гамет может образовываться у отца?
- 2. Сколько типов гамет может образовываться у матери?
- 3. Какова вероятность рождения здорового ребенка в данной семье?
- 4. Сколько разных генотипов может быть среди детей?
- 5. Какова вероятность, что второй ребенок в семье тоже будет дальтоником?

**Задача № 4.** Один из родителей имеет III группу крови, а ребенок IV. Какой может быть группа крови у второго родителя?

##### **Карточка №2.**

**Задача № 1.** У человека карие глаза доминируют над голубыми. Кареглазый мужчина, отец которого также имел карие глаза, а мать была голубоглазой, женился на голубоглазой женщине. У них родились 8 детей.



- а) Сколько разных генотипов у детей?
- б) Сколько детей имеют карие глаза?
- в) Сколько детей гомозиготны?
- г) Сколько типов гамет образуется у мужчины?
- д) Сколько типов гамет образуется у голубоглазого ребенка?

**Задача № 2.** У человека косолапость (А) доминирует над нормальным строением стопы (а), а нормальный обмен углеводов (В) над сахарным диабетом (в). Женщина, имеющая нормальное строение стопы и нормальный обмен веществ, вышла замуж за косолапую мужчину. От этого брака родилось двое детей, у одного из которых развилась косолапость, а у другого сахарный диабет. Определить генотип родителей по фенотипу их детей. Какие фенотипы и генотипы детей возможны в этой семье?

**Задача № 3.** Ген нормальной свёртываемости крови (Н) у человека наследуется по доминантному типу и сцеплен с X-хромосомой. Рецессивная мутация этого гена (h) приводит к гемофилии – несвёртываемости крови. Y-хромосома аллельного гена не имеет.

Определить процентную вероятность рождения здоровых детей в молодой семье, если невеста имеет нормальную свёртываемость крови, хотя её родная сестра с признаками гемофилии. У жениха мать страдает этим заболеванием, а отец здоров.

**Задача № 4.** У матери I группа крови, у ребенка — III группа. Какая группа крови невозможна для отца?

### **Методические рекомендации по выполнению самостоятельной работы**

При решении задач использовать материалы лекционного занятия.

## **Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии**

### **Тема 4.1. Методы изучения наследственности**

#### **Задания для выполнения самостоятельной работы**

1. Составить и проанализировать родословную своей семьи.

### **Методические рекомендации по выполнению самостоятельной работы**

Для составления и анализа родословной использовать материал лекции и символику.

**Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.**

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

**Задания для выполнения самостоятельной работы**

1. Доклады по темам:

- Фенотипическая изменчивость. Норма реакции. Фенокопии.
- Генотипическая изменчивость и ее формы (комбинативная и мутационная).
- Генокопии. Биологические основы канцерогенеза.
- Мутагенные факторы, классификация и механизмы действия.
- Геномные мутации, разновидности, биологическое и медицинское значение.
- Генные мутации, разновидности, биологическое и медицинское значение.
- Хромосомные мутации, разновидности, биологическое и медицинское значение.
- Пол как биологический признак. Первичные и вторичные половые признаки.

**Методические рекомендации по выполнению самостоятельной работы**

Для составления докладов использовать рекомендации по выполнению докладов, рефератов, сообщений.

**Раздел 6. Наследственности и патологии**

**Тема 6.1. Генные болезни**

**Задания для выполнения самостоятельной работы**

1. Презентации по теме «Генные болезни»;

- гемофилия;
- дальтонизм;
- синдром Дауна;
- муковисцидоз;
- расщепление позвоночника;
- болезнь Кэнэвэн;
- лейкодистрофия Пелицеуса-Мерцбахера;
- нейрофиброматоз;
- синдром Ангельмана;
- болезнь Тея-Сакса;
- болезнь Шарко-Мари;
- синдром Жубера;
- синдром Прадера-Вилли;
- синдром Тернера;

- синдром Клайнфельтера;
- фенилкетонурия.

### **Методические рекомендации по выполнению самостоятельной работы**

Презентация должна, выполнена в соответствии с требованиями по выполнению (Содержать 10 слайдов)

## **Раздел 6 Наследственности и патологии**

### **Тема 6.2. Хромосомные болезни**

#### **Задания для выполнения самостоятельной работы**

##### **1. Презентации по теме «Генные болезни»:**

- Синдром Дауна
- Синдром Патау
- Синдром Эдвардса
- Синдром «кошачий крик»
- Синдром Шерешевского -Тернера
- Синдром Клайнфельтера
- Трисомия X
- Трисомия XY
- Тетрасомия X
- Пентасомия XX
- Пентасомия XY
- Дисомия Y
- Трисомия Y
- Синдром тестикулярной феминизации
- Андрогенитальный синдром

### **Методические рекомендации по выполнению самостоятельной работы**

Презентация должна, выполнена в соответствии с требованиями по выполнению (Содержать 10 слайдов)

## **Раздел 6. Наследственность и патология**

### **Тема 6.3. Наследственное предрасположение к болезням**

#### **Задания для выполнения самостоятельной работы**

##### **1. Сделать доклад, сообщение:**

- Расщелина губы и неба
- Спинномозговая грыжа
- Стеноз привратника
- Вывих бедра
- Гидроцефалия
- Гипоспадия

- Косолапость
- Шизофрения
- Эпилепсия
- Биполярный психоз
- Рассеянный склероз

### **Методические рекомендации по выполнению самостоятельной работы**

Для составления докладов использовать рекомендации по выполнению докладов, рефератов, сообщений.

## **Раздел 6. Наследственность и патология**

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

#### **Задания для выполнения самостоятельной работы**

##### **1. Доклады и сообщения:**

- Медико-генетическое консультирование.
- Принципы профилактики наследственных заболеваний.
- Доказательства роли нуклеиновых кислот в передаче наследственной информации.
- Клинико-генеалогический метод. Основные типы наследования признаков, их характеристика.
- Близнецовый метод. Критерии зиготности близнецов. Конкордантность и дискордантность. Формула Хольцингера.
- Популяционно-статистический метод. Генетические процессы в больших популяциях. Закон Харди-Вайнберга
- Понятие о популяциях и чистых линиях. Панмиксные и непанмиксные популяции. Характеристика популяций человека. Типы браков.
- Факторы, нарушающие равновесие генов в популяции (мутации, естественный отбор, популяционные волны, изоляция, миграции, дрейф генов) и их характеристика.
- Цитогенетический метод. Денверская и Парижская классификация хромосом человека
- Биохимические методы.
- Методы математического и биологического моделирования. Закон гомологичных рядов в наследственной изменчивости Н.И. Вавилова.
- Методы генетики соматических клеток.
- Методы рекомбинантной ДНК. Понятие о программе "Геном человека".
- Методы пренатальной диагностики (непрямые и прямые) наследственных заболеваний. Экспресс-методы (микробиологические, дерматоглифический, определение полового хроматина и химические) генетики человека.
- Принципы лечения наследственной патологии человека.

- Генетический груз. Цели и задачи медико-генетического консультирования.
- Показания для направления семейной пары в медико-генетическую консультацию. Характеристика этапов составления генетического прогноза.

**Методические рекомендации по выполнению самостоятельной работы**

Для составления докладов использовать рекомендации по выполнению докладов, рефератов, сообщений.

### 3. Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в форме *дифференцированного зачёта*.

1. История развития генетической науки
2. Этапы развития медицинской генетики
3. Генная и клеточная инженерия. Биотехнология
4. Достижения генетики в диагностике и профилактике заболеваний
5. Назовите основные положения медицинской генетики.
6. ДНК - носитель наследственной информации
7. Строение и функции РНК.
8. Генетический код и его свойства.
9. Репликация ДНК. Репарация ДНК. Синтез белка.
10. Строение и типы метафазных хромосом человека.
11. Понятие кариотипа.
12. Современные методы цитологического анализа хромосом.
13. Понятие о гетеро- и эухроматине. Половой хроматин.
14. Основные типы деления эукариотических клеток.
15. Клеточный цикл, его периоды. Биологическое значение митоза. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.
16. Сущность законов Менделя.
17. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
18. Генотип. Фенотип.
19. Множественные аллели.
20. Наследование групп крови.
21. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаках.
22. Хромосомная теория Т. Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер.
23. Карты хромосом человека.
24. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.
25. Близнецовый метод.
26. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
27. Биохимический метод.
28. Качественные тесты, позволяющие определять нарушение обмена веществ.
29. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование - определение количества и качества хромосом.
30. Методы экспресс-диагностики определения X и Y-хроматина. Метод дерматоглифики.

31. Методы генетики соматических хромосом (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).
32. Популяционно-соматический метод.
33. Иммуногенетический метод. Проблемы СПИДа.
34. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.
35. Роль близнецового метода в выявлении роли наследственности и среды в формировании признаков человека.
36. Норма реакции генетически детерминированных признаков. Фенокопии.
37. Комбинативная изменчивость.
38. Мутационная изменчивость.
39. Экзо- и эндомутагены.
40. Классификация мутации.
41. Мутагенез, его виды.
42. Классификация наследственной патологии.
43. Особенности клинических проявлений.
44. Особенности генных мутаций и их фенотипические проявления у человека.
45. Разнообразие генных болезней.
46. Причины, диагностику, лечение, особенности ухода за больными с генными болезнями.
47. Понятие о заболеваниях, обусловленных структурными аномалиями хромосом,
48. Классификация наследственных болезней
49. Основные признаки и механизмы возникновения синдрома Дауна, синдрома Эдвардса, синдрома Патау
50. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера).
51. Доказательства роли наследственности в возникновении широко распространенных заболеваний
52. Особенности болезней с наследственным предрасположением.
53. Близнецовый метод в генетике человека
54. Показания к медико-генетическому консультированию.
55. Решение задач по близнецовому методу
56. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.
57. Перспективное и ретроспективное консультирование.
58. Основные методы изучения наследственности человека.
59. Показания к медико-генетическому консультированию.
60. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
61. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию.

#### 4. Рекомендуемая литература

##### Основные источники:

3. Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А.В. Хандогина. - Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник [Текст]/. — 3-е изд., стер. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017 — 192 с. : ил.
4. Рубан Э.Д. - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник. [Текст]/. - Издание 3-е, стер. Феникс, 2017, Среднее медицинское образование (СМО) – 319 стр.

##### Дополнительные источники:

7. Гигани Ольга Борисовна, Щипков В. П., Азова Мадина Мухамедовна - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [Текст]/. Издательство: Кнорус, 2020 г. – 208 стр.
8. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник [Электронный ресурс] / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст : электронный // URL: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970448571.html>
9. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» [Текст] Феникс Ростов – на – Дону. 2019г. – 314 с.
10. Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В. - Генетика человека с основами медицинской генетики, [Текст] 3-е изд., переб. И доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 192 с.
11. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // <https://urait.ru/bcode/452069>
12. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 175 с. — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст : электронный ресурс - <https://urait.ru/bcode/452315>

##### Интернет- ресурсы:

1. Генетика человека - Геном, клонирование, происхождение человека [Электронный ресурс]/ <http://www.renosconnection.com>
  2. Генетика [Электронный ресурс]/ <http://super-gen.narod.ru/about.htm>
- Eurolab Медицинский портал – Генетика. Здоровье от А до Я [Электронный ресурс]/ <http://www.eurolab.ua/encyclopedia/505/>