



**МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ИНГУШСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»**

ХИМИКО-БИОЛОГИЧЕСКИЙ ФАКУЛЬТЕТ

УТВЕРЖДАЮ
И.о. проректора по учебной работе
Ф.Д. Кодзоева
«30» июня 2022г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Б1.В.10 «Генетика человека»

Направление подготовки (бакалавриат)
06.03.01 Биология

Направленность (профиль подготовки)
Общая биология

Квалификация выпускника
Бакалавр

Форма обучения
Очная

Магас, 2022



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
ФГБОУ ВО «Ингушский государственный университет»
Рабочая программа дисциплины (модуля)
«Генетика человека»

2

1. Цели освоения дисциплины

Целями освоения дисциплины (модуля) «Генетика человека» являются:

- получение полного представления о генетике человека, организме, находящемся в постоянном взаимодействии с окружающей средой;

дать студентам глубокие и прочные знания о явлениях наследственности и изменчивости на разных уровнях организации живых систем и методах, применяемых в генетике человека;

- дать знания о возможных аномалиях организма человека, несущих наследственный и многофакторный характер;

- привить студентам соответствующие умения и навыки по ведению экспериментов с генетическим анализом аномалий человека

В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать:

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

- цели, задачи, методы и показания к медико–генетическому консультированию.

Формируемые дисциплиной знания и умения готовят выпускника данной образовательной программы к выполнению следующих обобщенных трудовых функций (трудовых функций):

Код и наименование профессионального стандарта	Обобщенные трудовые функции			Трудовые функции		
	Код	Наименование	Уровень квалификации	Наименование	Код	Уровень (подуровень) квалификации
01.001 Педагог (педагогическая деятельность в дошкольном, начальном общем, основном общем, среднем общем образовании) (воспитатель, учитель)	А	Педагогическая деятельность по проектированию и реализации образовательного процесса образовательных организациях дошкольного, начального общего, основного общего, среднего общего образования	6	Общепедагогическая функция. Обучение	A/01.6	6
				Воспитательная деятельность	A/02.6	6
				Развивающая деятельность	A/03.6	6
	В	Педагогическая деятельность по проектированию и реализации основных общеобразовательных программ	6	Педагогическая деятельность по реализации программ основного и среднего общего образования	В/03.6	6



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
ФГБОУ ВО «Ингушский государственный университет»
Рабочая программа дисциплины (модуля)
«Генетика человека»

3

26.008 Специалист-технолог в области природоохранн ых (экологических) биотехнологий	А	Мониторинг состояния окружающей среды с применением природоохранн ых биотехнологий	6	Осуществление экологической оценки состояния поднадзорных территорий и возможности применения на них природоохранн ых биотехнологий	A/01.6	6
				Оценка риска и осуществление мер профилактики возникновения очагов вредных организмов на поднадзорных территориях с применением природоохранн ых биотехнологий	A/02.6	6
				Разработка маркерных систем и протоколов проведения мониторинга потенциально опасных биообъектов	A/06.6	6
				Составление прогнозных оценок влияния хозяйственной деятельности человека на состояние окружающей среды с применением природоохранн ых биотехнологий	A/04.6	6

2. Место учебной дисциплины в структуре ООП:

Дисциплина «Генетика человека» относится к дисциплинам обязательной части основной профессиональной образовательной программы академического бакалавриата по направлению подготовки 06.03.01. «Биология», изучается в 7 семестре.

Для изучения дисциплины «Генетика человека» студенту необходимы знания по общей генетике, биологии, цитологии, молекулярной биологии, биохимии.

Генетика человека является предшествующей дисциплиной для изучения специальных дисциплин: экология животных, экология животных, введение в биотехнологию.

Связь дисциплины «Генетика человека» с предшествующими дисциплинами и сроки их изучения

Таблица 2.1.

Код дисциплины	Дисциплины, предшествующие дисциплине «Генетика человека»	Семестр
Б1.О.10	Общая биология	1,2
Б1.В.16.01.	Генетика и селекция	5
Б1.Б.15.01	Цитология и гистология	4



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
ФГБОУ ВО «Ингушский государственный университет»
Рабочая программа дисциплины (модуля)
«Генетика человека»

4

Б1.О.15.03	Биохимия	4
Б1.Б.15.04	Молекулярная биология	4

Связь дисциплины «Генетика человека» с последующими дисциплинами и сроки их изучения

Таблица 2.2.

Код дисциплины	Дисциплины, следующие за дисциплиной «Генетика человека»	Семестр
Б1.В.ДВ. 06.01	Экология животных	8
Б1.О.16.02	Теория эволюции	6

Связь дисциплины «Генетика человека» со смежными дисциплинами

Таблица 2.3.

Код дисциплины	Дисциплины, смежные с дисциплиной «Генетика человека»	Семестр
Б1.В.16.01.	Генетика и селекция	7
Б1.В.10	Иммунология	7

3. Результаты освоения дисциплины (модуля) «Генетика и селекция»

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование элементов следующих компетенций в соответствии с ФГОС ВО по данному направлению:

Таблица 3.1.

Код компетенции	Наименование компетенции	Индикатор достижения компетенции	В результате освоения дисциплины обучающийся должен:
Универсальные компетенции (УК) и индикаторы их достижения:			
УК-1.	Способен осуществлять поиск, критический анализ информации, применять системный подход для решения поставленных задач	УК-1.1. Анализирует задачу, выделяя ее базовые составляющие;	Знать: основы критического анализа и синтеза информации. Уметь: выделять базовые составляющие поставленных задач. Владеть: методами анализа и синтеза в решении задач.
		УК-1.3. Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов;	Знать: источники информации, требуемой для решения поставленной задачи. Уметь: использовать различные типы поисковых запросов. Владеть: способностью поиска информации.
		УК-1.5. Рассматривает и предлагает возможные варианты решения	Знать: возможные варианты решения типичных задач. Уметь: обосновывать варианты решений поставленных задач.



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
ФГБОУ ВО «Ингушский государственный университет»
Рабочая программа дисциплины (модуля)
«Генетика человека»

5

		поставленной задачи, оценивая их достоинства и недостатки.	Владеть: способностью предлагать варианты решения поставленной задачи и оценивать их достоинства и недостатки.
Общепрофессиональные компетенции (ОПК) и индикаторы их достижения			
ОПК-3. Способен применять знание основ эволюционной теории, использовать современные представления о структурно-функциональной организации генетической программы живых объектов и методы молекулярной биологии, генетики и биологии развития для исследования механизмов онтогенеза и филогенеза в	ОПК-3.1. Анализирует современные направления исследования эволюционных процессов, знает историю развития, принципы и методические подходы общей генетики, молекулярной генетики, генетики популяций, эпигенетики, знает основы эволюционной теории, владеет основными методами генетического анализа;;	Знать: современные направления исследования эволюционных процессов, историю развития, принципы и методические подходы общей генетики, молекулярной генетики, генетики популяций, эпигенетики, знает основы эволюционной теории, Уметь: выделять диагностические признаки, определять и описывать предложенный объект; аргументировать полученные знания при обсуждении вопросов, связанных с проблемами наследования; Владеть: основными методами генетического анализа;	
	ОПК-3.2. Использует в профессиональной деятельности	Знать: современные представления о проявлении наследственности и изменчивости на всех уровнях	



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
ФГБОУ ВО «Ингушский государственный университет»
Рабочая программа дисциплины (модуля)
«Генетика человека»

6

	профессиональной деятельности	современные представления о проявлении наследственности и изменчивости на всех уровнях организации живого; представления о генетических основах эволюционных процессов, геномике, протеомике, генетике развития;	организации живого; представления о генетических основах эволюционных процессов, геномике, протеомике, генетике развития; Уметь: применять основные законы наследственности и изменчивости на всех уровнях организации живого; Владеть: комплексом знаний и механизмов о проявлении наследственности и изменчивости на всех уровнях организации живого
		ОПК-3.3. Использует в профессиональной деятельности современные представления о механизмах роста, морфогенезе и цитодифференциации, о причинах аномалий развития, демонстрирует знания основ биологии размножения и индивидуального развития;	Знать: теоретические основы биологии размножения и индивидуального развития и проявления аномалий в процессе эмбриогенеза; Уметь: определять причины проявления аномалий в процессе эмбриогенеза Владеть: навыками определения аномалий в процессе развития с использованием генетических методов исследования.
Профессиональные компетенции выпускников и индикаторы их достижения			



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
ФГБОУ ВО «Ингушский государственный университет»
Рабочая программа дисциплины (модуля)
«Генетика человека»

7

			экспериментов; основными методами биологических исследований.
--	--	--	---

2. Место учебной дисциплины в структуре ООП:

Задачи предмета находятся в преемственности ее проблем биологическими и медицинскими науками, что связана с фундаментальной ролью систем, обеспечивающих проявление таких важнейших свойств живых организмов как наследственность и изменчивость. Генетика человека реализует свои теоретические и практические положения в различных областях деятельности человека. Вносит значительный вклад в медицину.

Особенность данного курса в том, что студенты изучают его на 4 курсе в седьмом семестре, поэтому они могут использовать знания по общей биологии, генетике, молекулярной биологии, эволюции, биохимии.

3. Требования к результатам освоения дисциплины

Компетенции обучающегося, формируемые в результате освоения дисциплины (модуля):

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций:

УК-1,3

ОПК-9

ПК-9

В результате изучения дисциплины студент должен:

Знать: теоретические вопросы генетики человека, наследственности и изменчивости.

Уметь: решать генетические задачи, выполнять задания на практических занятиях.

Владеть: владеть генетическим моделированием.

4. Образовательные технологии

«Решение генетических задач», «Генетика человека. Составление родословной человека»; «Наследственные заболевания»

Лабораторные работы поискового и проблемного характера по темам «Репликация и репарация ДНК», «Упаковка хроматина в хромосому» «Функциональная морфология хромосом (политенные хромосомы)»;

Мультимедийная лекция «Молекулярные основы наследственности. ДНК - основной материальный носитель наследственности»; «Наследственный заболевания»

Мультимедийная лекция «Изменчивость. Типы изменчивости»;

Мультимедийная лекция «Хромосомная теория наследственности».

5.1 Содержание учебной дисциплины (модуля). Объем дисциплины и виды учебных занятий

Вид* учебной работы	Всего часов	Семестры			
		7			
Аудиторные занятия (всего)	72	72			
В том числе:			-	-	-
Лекции	20	20			
Практические занятия (ПЗ)	16	16			
Семинары (С)					
Лабораторные работы (ЛР)	-	-			
Самостоятельная работа (всего)	32	32			
В том числе:	-	-	-	-	-
Курсовой проект (работа)					
Подготовка к контрольным работам	10	10			



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
 ФГБОУ ВО «Ингушский государственный университет»
 Рабочая программа дисциплины (модуля)
 «Генетика человека»

8

Другие виды самостоятельной работы Подготовка к занятиям, решение задач	14	14			
Подготовка к экзамену	8	8			
КСР	4	4			
Вид текущего контроля успеваемости					
Вид промежуточной аттестации (зачет, экзамен)	зачет	4			
Общая трудоемкость час зач. ед.	72	72			
	2	2			

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практические работы, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрено)	Объем часов
1	2	3
Раздел 1.	Содержание учебного материала: История генетики человека. Программа «Геном человека» Содержание учебного материала: 1. Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. 2. История исследований генетики человека. 3. Программа «Геном человека». 4. Антропогенетика. Медицинская генетика.	1
	Самостоятельная работа обучающихся: - История исследований генетики человека - Программа «Геном человека»	1
Раздел 2.	Цитологические основы наследственности	1
Тема 2.1. Кариотип человека	Содержание учебного материала: 1. Понятие о гетерохроматине и эухроматине. Половой хроматин. 2. Строение и типы метафазных хромосом человека. 3. Современные методы цитологического анализа хромосом. 4. Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы. 5. Понятие о кариотипе.	1
	Практические занятия: - Строение ядра - Кариотип человека - Генетические карты	2
Тема 2.2. Мейоз. Гаметогенез	Содержание учебного материала: Бесполое размножение. Виды полового размножения. Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Типы яйцеклеток. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток. Образование половых клеток (гаметогенез). Периоды овогенеза и сперматогенеза, сходства и различия. Мейоз – способ деления половых клеток в период созревания. Сходство и различие митоза и мейоза. Факторы, влияющие на протекание мейоза. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов. Первое мейотическое деление (редукционное). Профаза I, метафаза I, анафаза I, телофаза I. Особенности	2



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
ФГБОУ ВО «Ингушский государственный университет»
Рабочая программа дисциплины (модуля)
«Генетика человека»

9

	профазы I – конъюгация и кроссинговер гомологичных хромосом. Второе мейотическое деление (эквационное). Профаза II, метафаза II, анафаза II, телофаза II. Биологическое значение мейоза.	
	Практические занятия: 1. Размножение организмов. Развитие половых клеток. Мейоз	2
Тема 3. Реализация генетической информации. Биосинтез белка. Генетический код и его свойств	Содержание учебного материала: Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка. Генетический код и свойства ДНК. Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка. Процесс транскрипции и его характеристика. Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах.	2
	Практические занятия: 1. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК. Биосинтез белка.	2
	Самостоятельная работа обучающихся: - Нарушения при биосинтезе белка и их последствия.	2
Раздел 4.	Закономерности наследования признаков	
Тема 4.1. Закономерности наследования признаков. Хромосомная теория Т.Моргана	Содержание учебного материала: Предмет изучения генетики, задачи генетики и ее значение для медицины и фармации. Наследование альтернативных признаков. Аутосомное наследование. Моногибридное скрещивание. Дигибридное скрещивание. Анализирующее скрещивание. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана.	2
	Практические занятия: 1. Основные закономерности наследования признаков. Моногибридное и дигибридное скрещивания., неаллельное взаимодействие генов. Решение задач.	4
	Самостоятельная работа обучающихся: - Составление задач на моно- и дигибридное скрещивание.	2
Тема 4.2. Типы наследования признаков	Содержание учебного материала: Половые и неполовые хромосомы. Аутосомный и сцепленный с полом типы наследования. Доминантный и рецессивный характер наследования.	1
	Самостоятельная работа обучающихся: - Поиск примеров на различные типы наследования признаков.	2
Тема 4.3. Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус – фактора у человека	Содержание учебного материала: Половые хромосомы. Х-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование. Сцепленное с полом наследование. Наследственные заболевания, сцепленные с полом (гемофилия, дальтонизм).	1



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
ФГБОУ ВО «Ингушский государственный университет»
Рабочая программа дисциплины (модуля)
«Генетика человека»

10

	Практические занятия: 1. Генетика пола. Наследование признаков, сцепленных с полом. Решение задач	2
	Самостоятельная работа обучающихся: - Характеристика наследственных заболеваний сцепленных с полом.	2
Раздел 5.	Наследственность и среда	
Тема 5.1. Модификационная изменчивость. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков	Содержание учебного материала: Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле	1
	Самостоятельная работа обучающихся: - Модификационная изменчивость человека: причины и примеры	2
Тема 5.2. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены	Содержание учебного материала: Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. Комбинативная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека. Наследственная изменчивость. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.	2
	Самостоятельная работа обучающихся: - Лекарственные препараты как мутагенный фактор: примеры и меры предосторожности.	2
Раздел 6.	Наследственность и патология	
Тема 6.1. Классификация наследственных заболеваний	Содержание учебного материала: Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. Наследственные болезни и их классификация.	1
	Самостоятельная работа обучающихся Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.)	4
Тема 6.2. Хромосомные заболевания	Содержание учебного материала: Хромосомные болезни. Синдромы с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау). Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X).	2
	Самостоятельная работа обучающихся: - Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).	4
Тема 6.3. Моногенные заболевания	Содержание учебного материала: Нарушение обмена аминокислот. Нарушение обмена углеводов, липидов. Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов. Причины моногенных заболеваний. Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний.	1



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
ФГБОУ ВО «Ингушский государственный университет»
Рабочая программа дисциплины (модуля)
«Генетика человека»

11

	Самостоятельная работа обучающихся: - Характеристика отдельных наследственных заболеваний (причины, симптомы, частота встречаемости и т.д.).	4
Тема 6.4. Методы изучения генетики человека	Содержание учебного материала: Особенности человека, как объекта генетических исследований. Биохимический метод изучения генетики человека. Генеалогический метод изучения генетики человека. Цитогенетический метод изучения генетики человека. Близнецовый метод изучения генетики человека. Популяционно-статистический метод изучения генетики человека. Примеры наследственных заболеваний.	1
	Практические занятия: 1. Методы изучения генетики человека. Составление родословных. Решение задач. 2. Кариотипирование. Составление и анализ кариограмм	4
	Самостоятельная работа обучающихся: - Применение различных методов изучения генетики человека в современной медицине.	2
Раздел 7.	Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование	
Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование. Цели, задачи, показания	Содержание учебного материала (дидактические единицы): Проспективное и ретроспективное консультирование. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию.	1
	Самостоятельная работа обучающихся: - медико-генетическое консультирование в регионе (области, крае, республике и т.д.)	2
Тема 7.2. Пренатальная диагностика, методы	Содержание учебного материала (дидактические единицы): Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина). Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.	1
	Самостоятельная работа обучающихся: - Применение методов пренатальной диагностики в современной медицине, показания и результаты	2

5.2. Разделы учебной дисциплины и междисциплинарные связи с обеспечиваемыми (последующими) дисциплинами

№ п/п	Наименование обеспечиваемых (последующих) дисциплин	№ № разделов данной дисциплины, необходимых для изучения обеспечиваемых (последующих) дисциплин								
		1	2	3	4	5	6	7	8	9
1.	Молекулярная генетика		+		+	+	+	+	+	



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
ФГБОУ ВО «Ингушский государственный университет»
Рабочая программа дисциплины (модуля)
«Генетика человека»

12

2.	Экологическая генетика			+	+	+	+	+	+	
----	-------------------------------	--	--	---	---	---	---	---	---	--

5.3.Лабораторный практикум

№ п/п	Номер темы	Тема практического занятия	Кол-во часов
5.1	Тема 2.1	Строение ядра - Кариотип человека - Генетические карты	2
5.2	Тема 2.2.	Размножение организмов. Развитие половых клеток. Мейоз	2
	Тема 3	Практические занятия: 1. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК. Биосинтез белка.	2
5.3	Тема 4.1.	Практические занятия: 1. Основные закономерности наследования признаков. Моногибридное и дигибридное скрещивания..., неаллельное взаимодействие генов.Решение задач.	4
5.4	Тема 4.3.	Практические занятия: 1. Генетика пола. Наследование признаков, сцепленных с полом. Решение задач	2
5.6.	Тема 6.4.	Практические занятия: 1. Методы изучения генетики человека. Составление родословных. Решение задач. 2. Кариотипирование. Составление и анализ кариограмм	2
		ИТГО:	16

6. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации.

Максимальное число баллов по дисциплине «Генетика и селекция» за 5семестр – 100. Из них 60 баллов приходится на текущий рейтинг и 40 баллов – на итоговую аттестацию (сдача экзамена).

Параметры	1 семестр			
	Текущий контроль	Посещаемость	Текущий рейтинг	Сдача экзамена
Максимально возможная сумма баллов	40	20	60	40

Текущая успеваемость



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
ФГБОУ ВО «Ингушский государственный университет»
Рабочая программа дисциплины (модуля)
«Генетика человека»

13

Средняя текущая оценка	5–	5 –	4–	4 –	3–	3 –	2–	Неявка, не допуск
Максимальный балл	20	18	17	15	14	10	9	0
Возможные баллы	18–20		15–17		10–14		Менее 9	0

Критерии оценок:

Оценка «отлично»

Усвоение в полном объеме программного материала и научное изложение его. Знание основной и дополнительной литературы и основных научных достижений последних лет. Знакомство с современными методами исследования. Умение подтвердить теоретические положения примерами и схемами. Умение применять теоретические знания в решении практических вопросов.

Оценка «хорошо»

Усвоение в полном объеме программного материала и научное изложение его. Знание основной и дополнительной литературы и основных научных достижений последних лет. Знакомство с современными методами исследования. Умение подтвердить теоретические положения примерами и схемами. Умение применять теоретические знания в решении практических вопросов. В ответах допускаются немногочисленные неточности и небольшие пробелы при освещении второстепенных вопросов.

Оценка «удовлетворительно»

Усвоение программного материала и его научное изложение в неполном объеме. Незнание основной и дополнительной литературы и основных научных достижений последних лет. Неумение подтвердить теоретические положения примерами и схемами. Затруднения в применении теоретических знаний в решении практических вопросов. В ответах допускаются неточности при освещении второстепенных вопросов.

Оценка «неудовлетворительно»

Значительные пробелы в знании основ программного материала. Принципиальные ошибки в ответах на вопросы. Недостаточный объем знаний для дальнейшего обучения. Полное незнание одного из вопросов билета.

ВОПРОСЫ ПРОМЕЖУТОЧНОГО КОНТРОЛЯ

1. Каковы особенности человека, как объекта генетических исследований?
2. Перечислите методы исследования генетики человека.
3. В чем заключается сущность близнецового метода?
4. Что такое конкордантность и дискордантность?
5. Какие задачи решаются популяционно-статистическим методом?
6. Для каких целей используется клинико-генеалогический метод?
7. Каким методом можно определить наличие хромосомных мутаций?
8. Для чего используется: а) цитогенетический метод; б) биохимический метод; в) метод дерматоглифики; г) метод генетики соматических клеток; д) молекулярно-генетические методы?
9. Дети, больные фенилкетонурией, рождаются с частотой 1:10 000 новорожденных. Определите процент гетерозиготных носителей гена, контролирующего данное заболевание.
10. Одинаков ли состав белков: а) у двух монозиготных близнецов; б) у двух дизиготных близнецов (если мутации в их клетках отсутствовали)?
11. Конкордантность монозиготных близнецов по массе тела составляет 80 %, а дизиготных – 30 %. Каково соотношение наследственных и средовых факторов в формировании признака?
12. Какие из перечисленных признаков характеризуют аутосомно-доминантный тип наследования: а) заболевание одинаково часто встречается у женщин и у мужчин; б)



заболевание передается от родителей детям в каждом поколении; в) у больного отца все дочери больны; г) сын никогда не наследует заболевание от отца; д) родители больного ребенка здоровы?

13. Какие типы наследственной патологии диагностируются с применением цитогенетического метода: а) наследственные болезни обмена веществ; б) мультифакториальные болезни; в) болезни, обусловленные изменением числа и структуры хромосом?

14. Муковисцидоз – наследственная болезнь, обусловленная рецессивным геном. Среди новорожденных муковисцидоз встречается, в среднем, у 4 на 10 000. Если в данной популяции сохраняется равновесие Харди-Вайнберга, то каковы частоты всех трех генотипов (AA, Aa, aa) у новорожденных?

15. Наиболее распространенную форму гемофилии вызывает сцепленный с полом рецессивный аллель, частота которого в популяции составляет 0,0001. Каковы теоретически ожидаемые частоты двух возможных генотипов у мужчин и трех – у женщин?

16. Аниридия наследуется как аутосомный доминантный признак и встречается с частотой 1:20 000. Определите частоту гена аниридии и генотипическую структуру популяции, в которой сохраняется равновесие Харди-Вайнберга.

17. Некоторые формы умственной отсталости при синдроме Лоренца – Муна – Барде – Бидля имеют пенетрантность 86 %. Определите генетическую структуру популяции, если в городе с миллионным населением зарегистрировано 200 больных с данным синдромом. Популяция подчиняется закону Харди-Вайнберга.

18. Болезнь Тей – Сакса, обусловленная аутосомным рецессивным геном, неизлечима. Люди, страдающие этим заболеванием, умирают в детстве. В одной из больших популяций частота рождения больных детей составляет 1:5 000. Изменится ли концентрация патологического гена и частота этого заболевания в следующем поколении данной популяции, если в ней сохраняется равновесие Харди-Вайнберга?

19. Молодожены нормально владеют правой рукой. В семье женщины было 2 сестры, нормально владеющие правой рукой, и три брата – левши. Мать женщины правша, отец – левша. У отца есть сестра и брат – левши и сестра и два брата – правши. Дед по линии отца – правша, бабушка – левша. У матери женщины есть два брата и сестра – все правши. Мать мужа – правша, отец – левша. Бабушки и дедушки со стороны матери мужа нормально владеют правой рукой. Определите вероятность рождения в этой семье детей, владеющих левой рукой.

20. Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужья их тоже здоровы. О двоюродных сибсах со стороны матери пробанда известно: в одной семье один больной брат, две сестры и брат здоровы; в двух других семьях по одному больному брату и по одной здоровой сестре; в четвертой семье – одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дедушка страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не отмечено. Определите вероятность рождения у пробанда больных дальтонизмом детей при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

21. Пробанд болен врожденной катарактой. Он состоит в браке со здоровой женщиной и имеет больную дочь и здорового сына. Отец пробанда болен катарактой, а мать здорова. Мать пробанда имеет здоровую сестру и здоровых родителей. Дедушка по линии отца болен, а бабушка здорова. Пробанд имеет по линии отца здоровых тетю и дядю. Дядя женат на здоровой женщине. Их три сына (двоюродные братья пробанда по линии отца) здоровы. Какова вероятность появления в семье дочери пробанда больных внуков, если она выйдет замуж за гетерозиготного по катаракте этого типа мужчину?

22. Пробанд страдает дефектом ногтей и коленной чашечки, а его брат нормален. Этот синдром был у отца пробанда, а мать была здорова. Дедушка пробанда по линии отца был с синдромом, а бабушка – здорова. Отец пробанда имеет трех братьев и четырех сестер, из них два брата и две сестры с синдромом дефекта ногтей и коленной чашечки. Больной дядя по линии отца женат на здоровой женщине и имеет двух дочерей и сына. Все они здоровы. Определите вероятность детей с заболеванием в семье пробанда, если его супруга не будет страдать дефектом ногтей и коленной чашечки.



23. Предположим, что в природе существует только наследственность, а изменчивость отсутствует. К каким бы последствиям это привело и почему?
24. Миоплегия передается по наследству как аутосомно-доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалией в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.
25. Ген альбинизма является рецессивным по отношению к гену, детерминирующему нормальную пигментацию. Какова вероятность рождения альбиноса в семье, где оба родителя альбиносы?
26. Назовите химический состав хромосом.
27. В какой период клеточного цикла изучают строение хромосом?
28. Назовите набор генетического материала: а) в постсинтетическом периоде интерфазы; б) в метафазе митоза; в) в метафазе эквационного деления мейоза; г) в яйцеклетке; д) в сперматозоиде.
29. В какие периоды интерфазы клетка имеет диплоидный набор хромосом и удвоенное количество ДНК?
30. Охарактеризуйте хромосомы: а) метацентрические; б) субметацентрические; в) акроцентрические.
31. Каким образом происходит переход от интерфазного хроматина к метафазной хромосоме?
32. Что такое: а) хромосома; б) хроматида; в) хроматин?
33. Какие хромосомы называют гомологичными?
34. Одинаковый или нет набор генов имеют: а) гомологичные хромосомы; б) хроматиды одной хромосомы?
35. Какое число хромосом содержится в: а) соматических клетках; б) половых клетках организма человека?
36. Какие хромосомы называют аутосомами, а какие – половыми?
37. Гомологичны ли X- и Y-хромосомы?
38. В каких периодах клеточного цикла и фаз митоза хромосома состоит из одной хроматиды, а в каких – из двух?
39. Могут ли в клетках человека 24 хромосомы быть отцовскими?
40. Перечислите процессы, протекающие в: а) профазе; б) метафазе; в) анафазе; г) телофазе митоза и редукционного деления мейоза.
41. Какова основная функция ахроматинового веретена?
42. Во время митоза в анафазе у человека не разошлись две пары хромосом. Сколько будет хромосом в дочерних клетках?
43. Соматические клетки имеют 20 хромосом. Сколько хроматид идет к каждому полюсу в анафазе эквационного деления? Какое число бивалентов образуется в профазе I?
44. Какое значение имеет уменьшение числа хромосом в гаметах?
45. Сравните поведение хромосом в анафазе митоза и анафазе редукционного деления.
46. Почему мейоз – это одна из причин комбинативной изменчивости?
47. Перечислите черты сходства и различия митоза и мейоза.
48. В чем главное отличие интерфазы от интеркинеза?
49. Чем отличается эухроматин от гетерохроматина при дифференциальном окрашивании хромосом?
50. Хромосомы каких групп, согласно Денверской классификации, являются: а) метацентрическими; б) субметацентрическими; в) акроцентрическими?
51. К какой группе хромосом, согласно Денверской классификации, относятся хромосомы: а) пары 4; б) пар 7–9; в) пары 15; г) X-хромосома; д) Y-хромосома?
52. Сколько пар хромосом включает: а) группа C; б) группа F (согласно Денверской классификации).
53. Ядро яйцеклетки и ядро сперматозоида имеет равное количество хромосом, но у яйцеклетки объем цитоплазмы и количество цитоплазматических органоидов больше, чем у сперматозоида. Одинаково ли содержание в этих клетках ДНК?



54. Укажите количество хромосом в группе С (согласно Денверской классификации) у мужчин и у женщин.
55. Ядро соматической клетки человека содержит 23 пары хромосом. Каково возможное разнообразие гамет одной особи, если не учитывать кроссинговер?
56. В генотипе людей, страдающих болезнью Клайнфельтера, имеется не две, а три половые хромосомы – XXУ. С какими нарушениями мейоза может быть связано возникновение такого хромосомного набора?
57. Кареглазая женщина-правша вышла замуж за мужчину с таким же фенотипом. У них родился голубоглазый ребенок – левша. Какие дети у них могут появиться в дальнейшем?
58. Фенилкетонурия и одна из редких форм агаммаглобулинемии швейцарского типа (обычно ведет к смерти до шестимесячного возраста) наследуются как аутосомно-рецессивные признаки. Успехи современной медицины позволяют избежать тяжелых последствий нарушения обмена фенилаланина: а) какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обеим парам патологических генов? б) определите вероятность рождения больных фенилкетонурией и вероятность спасения новорожденных в семье, где оба родителя гетерозиготны по обеим парам признаков.
59. На одного ребенка резус-отрицательного и имеющего группу крови ММ претендуют две родительские пары: а) мать резус- отрицательная с группой крови М и отец резус-положительный с группой крови М; б) мать резус-положительная с группой крови N и отец резус-положительный и группой крови М. Какой паре принадлежит ребенок?
60. Глаукома взрослых наследуется несколькими путями. Одна форма определяется доминантным аутосомным геном, другая — рецессивным тоже аутосомным не сцепленным с предыдущим геном: а) какова вероятность рождения ребенка с аномалией, если оба родителя гетерозиготны по обеим парам патологических генов; б) какова вероятность рождения детей с аномалией, если один из родителей гетерозиготен по обеим парам патологических генов, а другой гетерозиготен в отношении зрения и гомозиготен по обеим парам генов?
61. Оба родителя с белыми локоном надо лбом. У них родился глухонемой ребенок без локона. Какие дети еще могут родиться в этой семье?
62. Оба родителя со свободной мочкой уха и треугольной ямкой на подбородке, а первый ребенок имеет несвободную мочку уха и гладкий подбородок. Какие дети в отношении этих признаков у них могут родиться в дальнейшем и какова их вероятность?
63. Перед судебно-медицинской экспертизой поставлена задача выяснить: является ли мальчик, имеющийся в семье супругов Р., родным или приемным. Исследование крови мужа, жены и ребенка показало: жена — Rh—, AB(1У) группа крови с антигеном М, муж — Rh—, 0(1) группа крови с антигеном М, ребенок — Rh+ 0(1) группа крови с антигеном М. Какое заключение должен дать эксперт и на чем оно основано?
64. Оба родителя с курчавыми волосами и веснушками, а дочь с прямыми волосами и без веснушек. Их дочь вышла замуж за юношу с курчавыми волосами и веснушками. Мать юноши с прямыми волосами и без веснушек. Каких детей можно ожидать в этой семье и какова их вероятность?
65. Женщина с нормальным цветом зубов вышла замуж за мужчину с темными зубами. У них родилось 4 девочки с темными зубами и 3 мальчика с нормальным цветом зубов. Определите характер наследования цвета зубов и генотипы родителей.
66. У человека ген карих глаз доминирует над геном голубых глаз, а умение владеть преимущественно правой рукой над леворукостью. Обе пары генов расположены в разных хромосомах. Какими могут быть дети, если: а) родители гетерозиготны; б) отец левша, но гетерозиготен по цвету глаз, а мать голубоглазая, но гетерозиготна в отношении умения владеть руками?
67. Агаммаглобулинемия наследуется как рецессивный признак. Одна из ее форм определяется аутосомным геном, другая -лежащим в X- хромосоме. Определите вероятность рождения больных детей в семье, где известно, что мать гетерозиготна по обоим генам, а отец здоров и имеет лишь доминантные гены.



68. У человека близорукость (М) доминирует над нормальным зрением (m), а карие глаза (В) над голубыми (b): а) единственный ребенок близоруких кареглазых родителей имеет голубые глаза и нормальное зрение. Определите генотипы всех трех членов этой семьи; б) голубоглазый близорукий мужчина, мать которого имела нормальное зрение, женился на кареглазой женщине с нормальным зрением. Первый ребенок от этого брака — кареглазый, близорукий, второй — голубоглазый, близорукий. Определите генотипы родителей и детей.
69. Ребенок-альбинос умер от серповидно-клеточной анемии. Его родители устойчивы к малярии. Каковы генотипы всех лиц?
70. У людей дальтонизм, сцепленный с полом, рецессивный признак, а способность различать вкус фенилтиокарбамида обусловлена аутосомным доминантным геном. Женщина с нормальным зрением, но различающая вкус фенилтиокарбамида, вышла замуж за дальтоника, не способного различать вкус фенилтиокарбамида. У них было две дочери, не страдающие дальтонизмом, но различавшие вкус фенилтиокарбамида, и четыре сына, ни один из которых не страдал дальтонизмом, но двое различали, а двое не различали вкус фенилтиокарбамида. Определите вероятные генотипы семьи, где отец - гемофилик с гипертрихозом? Рецессивный ген гемофилии находится в X-хромосоме.
71. Дигетерозиготная по В (III) группе крови и Rh⁺ женщина вступила в брак с таким же мужчиной: а) какое расщепление по фенотипу можно ожидать у детей; б) по какому закону Менделя в этом случае произойдет наследование признаков?
72. У одной нормальной супружеской пары родился сын-альбинос, страдающий гемофилией, а в дальнейшем три дочери: одна альбинос и две без аномалий. Каковы генотипы родителей и детей.?
72. Гипертрихоз определяется геном, лежащим в Y-хромосоме, а одна из форм ихтиоза является рецессивным, сцепленным с полом признаком. В семье, где женщина нормальна, а муж с гипертрихозом, родился мальчик с признаками ихтиоза. Определите вероятность рождения в этой семье детей без аномалий.
73. У человека косолапость (Р) доминирует над нормальным строением стопы (р), а нормальный обмен углеводов (О) над сахарным диабетом (о). Женщина, имеющая нормальное строение стопы и нормальный обмен углеводов, вышла замуж за косолапого мужчину. От этого брака родилось двое детей, у одного из которых развилась косолапость, а у другого — сахарный диабет: а) можно ли определить генотип родителей по фенотипу их детей; б) какие генотипы и фенотипы детей еще возможны в данной семье?
74. Амавротическая идиотия Тей-Сакса (смертельное поражение нервной системы) — заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Первый ребенок в семье супругов умер от этой болезни. Какова вероятность, что ребенок, которому предстоит родиться, будет болен?
75. У супругов, страдающих гемералопией («куриная слепота»), родился нормальный ребенок. Определите характер наследования гемералопии и генотип родителей.
76. Акаталазия (отсутствие фермента каталазы в крови) обусловлена редким аутосомным рецессивным геном. У гетерозигот активность фермента несколько снижена. У обоих родителей и их сына активность каталазы снижена. Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка здоровым.
77. В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имеют первую и вторую группу крови, родители другого — вторую и четвертую. Исследование показало, что дети имеют первую и вторую группу крови. Определите, кто чей сын.
78. У братьев четвертая группа крови. Какие группы крови возможны у их родителей?
79. В одной семье у кареглазых родителей (доминантный признак) — четверо детей. Двое голубоглазых детей имеют I(0) и IV(AB) группы крови, а двое кареглазых — II(A) и III(B) группы крови. Определите вероятность рождения кареглазого ребенка с I(0) группой крови.
80. Супруги: гетерозиготный рыжеволосый (доминантный признак) без веснушек мужчина и русоволосая женщина с веснушками (доминантный признак). Определите вероятность рождения у таких родителей детей с рыжими волосами и с веснушками.



81. Фенилкетонурия и одна из редких форм агаммаглобулинемии наследуются как аутосомные рецессивные признаки. Определите вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя дигетерозиготны по обеим парам генов.
82. В развитии органа слуха участвуют комплементарные гены А и В. Глухонемые супруги по фамилии Смит имели 4 глухонемых детей, а глухонемые супруги Вессон – 5 глухонемых. После смерти жены Смит женился на вдове Вессон. От этого брака родились 6 детей, все с нормальным слухом. Определите генотип супругов Смит, супругов Вессон и их детей от первого и второго браков.
83. Рост человека контролируется тремя парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по типу полимерии. В какой-то популяции самые низкорослые люди имеют все рецессивные гены и рост 150 см, а самые высокие – 180 см и все доминантные гены. Определите рост людей, гетерозиготных по всем трем парам генов.
84. Секретция грудного молока у женщин определяется полимерными генами. У Ольги с генотипом $A_1 a_1 A_2 a_2$ количество молока соответствует потребностям ребенка. У Татьяны молока довольно много, поэтому она кормит своего ребенка и ребенка Марии, у которой совсем нет молока. Определите генотипы Марии и Татьяны.
85. Какие дети могли бы родиться от брака мужчины-гемофилика с женщиной, страдающей дальтонизмом?
86. Альбинизм определяется рецессивным аутосомным геном, а гемофилия – рецессивным геном, сцепленным с полом. Женщина-альбинос, отец которой был гемофиликом, выходит замуж за нормального мужчину, отец которого был альбиносом. Какова вероятность рождения в этой семье первых двух сыновей нормальными?
87. Гипертрихоз передается с Y-хромосомой, а полидактилия – аутосомный доминантный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать – полидактилию, родилась нормальная дочь. Какова вероятность рождения в этой семье ребенка с обеими аномалиями?
88. Какие виды изменчивости существуют в природе?
89. Что такое адаптивные модификации?
90. Как доказать, является изучаемая форма фенкопией или мутантом?
91. Что такое «норма реакции» организма? Какой она бывает?
92. Перечислите типы модификаций.
93. Каковы основные характеристики адаптивных модификаций?
94. Приведите примеры тератогенов. Почему тератогенные факторы наиболее опасны в критические периоды развития эмбриона?
95. Охарактеризуйте морфозы и фенкопии.
96. Дайте определение понятия «мутация».
97. Чем обусловлены генные мутации?
98. Какие типы генных мутаций вам известны?
99. Чем отличаются генные мутации от геномных?
100. Что вы знаете об общем уровне спонтанных мутаций у человека?
101. В чем сходство и различие спонтанных мутаций и индуцированных мутаций?
102. Охарактеризуйте особенности генотипической изменчивости, назовите ее виды.
103. Чем обусловлена комбинативная изменчивость?
104. Приведите классификацию мутагенных факторов среды.
105. Чем обусловлены: а) хромосомные мутации; б) геномные мутации?
106. Приведите классификацию хромосомных мутаций. Охарактеризуйте: а) внутривхромосомные мутации; б) межхромосомные мутации.
107. Как называется организм с набором хромосом: а) $2n-1$; б) $2n+1$; в) $3n$? 21. Мальчик родился с фенилкетонурией, но благодаря соответствующей диете развивался нормально. С какими формами изменчивости связаны его болезнь и выздоровление?
22. Все клетки больного мужчины имеют 47 хромосом за счет лишней X-хромосомы. Укажите название этой мутации, все возможные механизмы ее возникновения и вероятность передачи ее потомству.



23. Женщина, переболевшая во время беременности коревой краснухой, родила глухого сына. У нее и мужа слух нормальный, в родословной обоих супругов глухота не отмечена. Определите возможный механизм появления глухоты у ребенка, вероятность повторного рождения глухого ребенка в данной семье.
24. У пожилых супругов родился сын, гетерозиготный по гену дальтонизма. Что вы можете сказать о его карิโอ типе?
5. Владимир и Валерий – монозиготные близнецы. Елена и Светлана – тоже. Владимир женился на Елене, а Валерий – на Светлане. В обоих семьях родились сыновья. Будут ли они сходны друг с другом в такой же степени, как монозиготные близнецы?
26. Родители и их дочь страдают тучностью. Приемная дочь, выросшая в этой семье с младенчества, имеет повышенную массу тела, но в меньшей степени, чем родная дочь. И родители, и дочери ведут малоподвижный образ жизни. Родной сын, обучающийся в училище олимпийского резерва по специальности спортивная гимнастика, имеет нормальную массу тела. Чем объясняются различия массы тела у детей?
27. Две подруги выросли вместе в нормальных условиях. В возрасте 22 года обе вышли замуж за молодых здоровых мужчин. Одинакова ли вероятность рождения у них здоровых детей, если мать одной из девушек старше, чем мать другой на 18 лет?
1. Какие болезни называют наследственными?
 2. Приведите классификацию наследственных болезней: а) генетическую; б) клиническую.
 3. Чем обусловлены генные болезни?
 4. Приведите примеры болезней с наследственной предрасположенностью.
 5. Поясните термины «наследственная болезнь», «семейная болезнь».
 6. Закономерностями патогенеза наследственных болезней являются клинический полиморфизм, генетическая гетерогенность. Что это значит?
 7. Как часто встречаются генные болезни среди населения?
 8. Каковы генотипы здоровых родителей, если у них родился ребенок с фенилкетонурией?
 9. Приведите примеры наследственных болезней с: а) аутосомно-доминантным; б) аутосомно-рецессивным; в) Х-сцепленным рецессивным наследованием.
 10. Определите вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных гемофилией сына и брата, если ее муж здоров?
 11. Как проявляется действие мутантного гена при моногенной патологии?
 12. Чем обусловлен: а) клинический полиморфизм; б) генетическая гетерогенность моногенной наследственной патологии?
 13. Каково соотношение по полу среди больных с аутосомнодоминантным типом наследования?
 14. Повышена ли вероятность рождения больного ребенка у здоровых родственников из семьи с аутосомно-доминантным типом наследования?
 15. Чем можно объяснить рождение ребенка с аутосомно-доминантным заболеванием у двух здоровых родителей?
 16. У кого чаще выявляются заболевания с аутосомно-рецессивным типом заболевания: у мальчиков или девочек?
 17. Чем отличаются Х-сцепленные типы наследования от аутосомных?
 18. Какие виды хромосомных аномалий не встречаются у живорожденных детей?
 19. В каких возрастных интервалах резко повышен риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями?
 20. Что является этиологическим фактором хромосомных болезней?
 21. Какие хромосомные болезни – обусловленные недостатком генетического материала или его избытком – имеют более тяжелые клинические проявления?
 22. Перечислите клинические проявления, характерные для хромосомных болезней.
 23. Как частота хромосомных болезней зависит от возраста родителей и почему?
 24. Какие болезни называют мультифакториальными?
 25. Приведите примеры болезней с наследственной предрасположенностью (моногенных и мультифакториальных).
 26. Каковы этиологические генетические факторы болезней с наследственной предрасположенностью?



1. Какие врожденные дефекты обмена вы знаете?
2. Охарактеризуйте следующие врожденные дефекты обмена: фенилкетонурия, галактоземия, синдром Гурлера, болезнь Тей-Сакса.
3. Каковы диагностические критерии: а) фенилкетонурии; б) галактоземии; в) синдрома Гурлера; г) гомоцистинурии?
4. На основании каких критериев ставится диагноз мышечной дистрофии Дюшенна?
5. Какие синдромы, ассоциирующиеся с нарушением слуха, наследуются по аутосомно-доминантному типу?
6. При каком синдроме дефект слуха сочетается с прогрессирующим снижением зрения вследствие пигментного ретинита?
7. При каких синдромах одним из проявлений является: а) катаракта; б) подвывих хрусталика; в) врожденная глаукома; г) помутнение роговицы; д) птоз; е) анофтальмия?
8. Какие нарушения речи могут выявляться?
9. Наследуется ли заикание?
10. Амовратическая идиотия Тей-Сакса – заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Первый ребенок (мальчик) в семье супругов умер от этой болезни. Какова вероятность, что ребенок, которому предстоит родиться, будет болен?
11. Одна из форм миопатии является заболеванием с аутосомно-доминантным типом наследования. Какова вероятность рождения здорового ребенка в семье, где оба родителя больны, но один из них гомозиготен, а другой – гетерозиготен?
12. Семейная гиперхолестеринемия определяется доминантным аутосомным геном. У гетерозигот заболевание проявляется лишь высоким содержанием холестерина в крови, у гомозигот помимо этого развиваются доброкачественные опухоли кожи и сухожилий (ксантомы) и атеросклероз. Определите возможные фенотипы и генотипы детей в браке, где один из родителей имеет ксантомы и атеросклероз, а другой абсолютно здоров.
1. Какие мутации лежат в основе возникновения хромосомных болезней?
2. Какой метод является методом точной диагностики хромосомных болезней?
3. Перечислите показания для проведения кариотипирования.
4. Какие симптомы являются диагностическими признаками синдрома: а) Дауна; б) Эдвардса; в) Патау; г) Орбели; д) трисомии X; е) дипло-У; ж) Шерешевского-Тернера; з) Клайнфельтера?
5. Объясните значение термина «частичная трисомия».
6. Какие нарушения в кариотипе являются летальными?
7. Какие из перечисленных синдромов являются трисомиями: а) синдром «кошачьего крика»; б) Эдвардса; в) Шерешевского-Тернера г) Клайнфельтера; д) Марфана?
8. Укажите, какие синдромы, связанные с геномными мутациями, являются следствием аномалий: а) аутосом; б) половых хромосом.
9. Укажите формулу кариотипа при синдроме: а) Дауна; б) Эдвардса; в) Патау; г) Шерешевского-Тернера; д) Клайнфельтера. 1
0. Является ли умственная отсталость частым симптомом хромосомных болезней? Ответ аргументируйте.
11. Мужчина фенотипически здоров, но у него обнаружена сбалансированная транслокация хромосомы 21 на хромосому 15. Может ли эта мутация отразиться на его потомстве и как?
12. Некоторые клетки больного человека имеют нормальный кариотип, другие – 45 или 47 хромосом. Укажите название этого явления и возможные его механизмы. К какой хромосомной болезни это приводит?
1. Какие симптомы являются диагностическими признаками: а) синдрома Дауна; б) синдрома Патау; в) синдрома Эдвардса; г) синдрома Шерешевского-Тернера; д) синдрома Клайнфельтера; е) синдрома Марфана; ж) фенилкетонурии?
2. Какие типы наследственной патологии диагностируются с применением а) цитогенетических методов; б) биохимических методов; в) молекулярно-генетических методов?
3. Какая терапия наследственных болезней в настоящее время наиболее часто применяется: симптоматическая, патологическая, этиологическая?



4. Приведите примеры наследственных болезней, поддающихся коррекции с помощью диетотерапии.
5. Какие методы лабораторных исследований применяются в диагностике наследственной патологии?
6. Перечислите используемые в медицине подходы к лечению наследственных болезней.
7. При каких наследственных болезнях применяют симптоматическое лечение?
8. Когда при наследственной патологии используют хирургическое симптоматическое лечение?
9. Перечислите пути коррекции обмена веществ: а) на уровне субстрата реакции; б) на уровне продукта гена; в) на уровне фермента при патогенетическом лечении наследственных болезней.
10. В чем заключается этиологическое лечение наследственных болезней?
11. Охарактеризуйте пути осуществления генотерапии (через трансгеноз изолированных из организма соматических клеток; через прямой трансгеноз клеток в организме).
12. Почему считается недопустимой генотерапия зародышевых клеток?
13. К чему сводится: а) первичная; б) вторичная профилактика наследственной патологии?
14. Какие (в генетическом плане) выделяют подходы к профилактике наследственной патологии?
15. Назовите оптимальные сроки проведения УЗИ.
16. Что включает понятие генетического риска?
17. Какова основная задача и цель медико-генетического консультирования?
18. Перечислите показания для направления на медико-генетическое консультирование.
19. Укажите: а) инвазивные; б) неинвазивные методы пренатальной диагностики наследственной патологии.
20. В жидкости, полученной в результате амниоцентеза, обнаружены клетки, имеющие 3 половые хромосомы. Какое заболевание можно предположить? Является ли это показанием для прерывания беременности?
21. Какие методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний показаны всем беременным женщинам и почему?
22. Мужчина и его сын больны гемофилией, жена мужчины беременна. Опасаясь, что у нее родится сын-гемофилик, она обратилась в медико-генетическую консультацию с просьбой определить пол плода и прервать беременность, если выяснится, что плод мужского пола. Врачи, побеседовав с ней, рекомендовали ей сразу прервать беременность, не проводя амниоцентеза. Верна ли эта рекомендация?
23. В медико-генетическую консультацию обратились две супружеские пары, у которых родились дети с дефектом твердого неба («волчья пасть»). Изучив родословную каждой семьи, выяснив их бытовые и производственные условия, врачи пришли к заключению, что у супругов А все последующие дети, а также внуки не должны иметь этого дефекта, а у супругов Б существует большая вероятность проявления его у детей и внуков. Укажите возможные механизмы проявления данного дефекта у ребенка в семье А и в семье Б.
24. В семье у здоровых родителей, являющихся троюродными сибсами, родился доношенный ребенок, который вскармливался молоком матери. В процессе развития у него появились рвота и понос, желтуха, умственная отсталость, увеличение печени и селезенки, общая дистрофия, катаракта, выраженность которых постепенно усиливалась. Какое заболевание можно предположить? Какие лабораторные исследования следует провести? Как предотвратить дальнейшее развитие заболевания? Какова вероятность рождения в этой семье больного ребенка?

ЛИТЕРАТУРА

Основная:

1. Н.Н.Приходченко, Т.П. Шкурат Основы генетики человека Ростов на Дону 1997
2. В.И.Иванов Генетика М. 2006
3. В.М.Глазер, А.И. Ким и др. Задачи по современной генетике. М. 2008
4. В.А.Пухальский Введение в генетику М.2007

Дополнительная:



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
ФГБОУ ВО «Ингушский государственный университет»
Рабочая программа дисциплины (модуля)
«Генетика человека»

22

5. И.Гершкович. Генетика, М.1968.
6. У.Клаг,М.Каммингс. Основы генетики М.2007
7. Нахаева В. И. Практический курс общей генетики. Учебное пособие 2-е изд., стереотип. - М.: Флинта, 2011. - 210 с.
8. М.Синген, П.Бер. Гены и геномы, М.: 2002.
9. Р.Г.Заяц и др. Общая и медицинская генетика. Ростов на Дону 2003.
10. С.Г. Инге – Вечтомов. Генетика. М.: 1982
11. М.Е.Лобашев, К. В. Ватти. Генетика с основами селекции., М.1970.
12. М. Е. Лобашев. Генетика, М.:1965.
13. З.В.Абрамова, О.А.Карлинский практикум по генетике. Л.1979.



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
ФГБОУ ВО «Ингушский государственный университет»
Рабочая программа дисциплины (модуля)
«Генетика человека»

23

Рабочая программа дисциплины «Генетика человека» составлена в соответствии с требованиями ФГОС ВО по направлению подготовки 06.03.01. Биология, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «7» августа 2020 г. № 920.

Программу составила:

К.б.н., профессор кафедры биологии Плиева А.М.
(должность, Ф.И.О.)

Программа одобрена на заседании кафедры «Биология»

Протокол № 9 от «16» июня 2022 года

Программа одобрена Учебно-методическим советом химико-биологического факультета
Протокол № 10 от «21» июня 2022 года

Программа рассмотрена на заседании Учебно-методического совета университета
Протокол № 10 от «29» июня 2022г.



Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
ФГБОУ ВО «Ингушский государственный университет»
Рабочая программа дисциплины (модуля)
«Генетика человека»

24

Сведения о переутверждении программы на очередной учебный год и регистрации изменений

Учебный год	Решение кафедры (№ протокола, дата)	Внесенные изменения	Подпись зав. кафедрой