

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Тамбовский государственный университет имени Г.Р. Державина»
Институт естествознания
Кафедра биологии и биотехнологии



УТВЕРЖДАЮ:

Директор Института естествознания

Скрипникова Е.В.

«10» марта 2022 г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ**

ОП.11 «Медицинская генетика»

подготовки специалистов среднего звена по специальности

31.02.03 - Лабораторная диагностика

Квалификация

Медицинский лабораторный техник

Год набора 2022

Тамбов 2022

ОДОБРЕН

на заседании кафедры
биологии и биотехнологии
09 марта 2022 г., протокол №5

Заведующий кафедрой:



Е.В. Малышева

РАЗРАБОТАН в соответствии с
рекомендациями по организации получения
среднего общего образования на базе
основного общего образования с учетом
требований федеральных государственных
образовательных стандартов и получаемой
профессии или специальности среднего
профессионального образования

Составитель:



Муравьева И.В., к.б.н., доцент кафедры медицинской биологии с
курсом инфекционных болезней

Эксперт:



Гончаров А.Г., к.б.н., доцент кафедры биологии и биотехнологии

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

1.1. Область применения оценочных средств.

Фонд оценочных средств (ФОС) предназначен для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины ОП.11 Медицинская генетика.

ФОС включает контрольные материалы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации в форме экзамена.

1.2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины.

В результате освоения учебной 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 группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;

- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;

- особенности клинических проявлений наследственной патологии;

- принципы биохимической диагностики; основные классы биохимических нарушений;

- общие вопросы этиологии, патогенеза, медицинской генетики моногенных заболеваний; показания к специальным методам обследования; методы профилактики и лечения изученных менделирующих заболеваний, принципы патогенетического и симптоматического лечения и генной терапии;

- закономерности наследования признаков при моно-, ди- и полигибридных скрещиваниях;

- клеточные, хромосомные, генные и молекулярные механизмы наследственности;

- генетические основы селекции, вопросы экологической и популяционной генетики, задачи и возможности клеточной и генетической инженерии;

- технологию проведения предварительной диагностики наследственных болезней.

уметь:

- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;

- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;

- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию;

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;

- обследовать больного на выявление наследственной патологии, распознавать общие проявления наследственной патологии, диагностировать врожденные морфогенетические варианты, правильно использовать соответствующую терминологию при описании клинической картины (фенотипа) больного;

- собрать анамнестические данные и генеалогическую информацию, составить родословную, представить ее в графическом виде и проанализировать наследование заболевания или признака болезни в семье;

- проводить и анализировать генетический эксперимент;

- связывать данные генетики с достижениями цитологии, эволюционной теории и селекции, а также с успехами в области биохимии нуклеиновых кислот, молекулярной биологии, микробиологии, вирусологии и иммунологии;

- использовать достижения генетики в решении задач селекции, медицины, экологии и биотехнологии, а также применять полученные знания в дальнейшей практической деятельности;

- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

иметь практический опыт:

- применения навыков специальных исследований (биохимическое, цитологическое, иммунологическое, генетическое);

- использования достижений генетики в решении задач селекции, медицины, экологии и биотехнологии, а также применять полученных знаний в дальнейшей практической деятельности;

- проведения опроса и ведения учета пациентов с наследственной патологией;

- проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

- сбора анамнестических данных и генеалогической информации;

- проведения и анализа генетического эксперимента;

- связывания данных генетики с достижениями цитологии, онтогенеза, эволюционной теории и селекции, а также с успехами в области биохимии нуклеиновых кислот, молекулярной биологии, микробиологии, вирусологии и иммунологии;

- обоснования тактики лечения больного с наследственным заболеванием (на дому, в детском специализированном учреждении, стационаре);

- оценки результатов лабораторных и специальных методов диагностики наследственных болезней;

- оформления медицинской документации и направления для медико-генетического консультирования;

- проведения объективного обследования пробанда по органам и системам;

- диагностики синдромов, требующих оказания неотложной помощи, установления ее объемов и последовательности.

1.3. Перечень компетенций, формируемые учебной дисциплиной.

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение квалификации.

ОК 9. Ориентироваться в условиях смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

ОК 14. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

ПК 3.2. Проводить лабораторные биохимические исследования биологических материалов; участвовать в контроле качества.

2. ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ

Оценка	Отлично (зачтено)	хорошо	удовлетворительно	Неудовлетворительно (не зачтено)
Качество ответов на вопросы по темам дисциплины	полно излагает изученный материал, даёт правильное определенное понятий; обнаруживает понимание материала, может обосновать свои суждения, применить знания на практике, привести необходимые примеры не только по учебнику, но и самостоятельно составленные; излагает материал последовательно и правильно с точки зрения норм литературного языка	даёт ответ, удовлетворяющий тем же требованиям, что и для оценки «отлично», но допускает 1-2 ошибки, которые сам же исправляет, и 1-2 недочёта в последовательности и языковом оформлении излагаемого	излагает материал неполно и допускает неточности в определении понятий или формулировке теорий; не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры; излагает материал непоследовательно и допускает ошибки в языковом оформлении излагаемого	обнаруживает незнание большей части соответствующего раздела изучаемого материала, допускает ошибки в формулировке определений и теорий, искажающие их смысл, беспорядочно и неуверенно излагает материал
Качество выполнения контрольных работ	все задания решены верно; изложение материала логично, грамотно, без ошибок	решено верно более 80 % всех заданий; могут встречаться негрубые ошибки	решено от 50 до 79 % всех заданий	допущены ошибки в более чем 50 % заданий.
Качество рефератов	выполнены все требования к	основные требования к	имеются существенные	тема реферата (доклада) не

(докладов)	написанию и защите реферата (доклада): обозначена проблема и обоснована её актуальность, сделан краткий анализ различных точек зрения на рассматриваемую проблему и логично изложена собственная позиция, сформулированы выводы, тема раскрыта полностью, выдержан объём, соблюдены требования к внешнему оформлению, даны правильные ответы на дополнительные вопросы	реферату (докладу) и его защите выполнены, но при этом допущены недочёты. В частности, имеются неточности в изложении материала; отсутствует логическая последовательность в суждениях; не выдержан объём реферата (доклада); имеются упущения в оформлении; на дополнительные вопросы при защите даны неполные ответы	отступления от требований к реферированию (докладу). В частности, тема освещена лишь частично; допущены фактические ошибки в содержании реферата (доклада) или при ответе на дополнительные вопросы; во время защиты отсутствует вывод	раскрыта, обнаруживается существенное непонимание проблемы
Качество ответов на экзаменационные вопросы	1) ученик полно излагает изученный материал, даёт правильное определение языковых понятий; 2) обнаруживает понимание материала, может обосновать свои суждения, применить знания на	ученик даёт ответ, удовлетворяющий тем же требованиям, что и для отметки «5», но допускает 1 - 2 ошибки, которые сам же исправляет, и 1 - 2 недочёта в последовательности и	ученик обнаруживает знание и понимание основных положений данной темы, но: 1) излагает материал неполно и допускает неточности в определении понятий или	ученик обнаруживает незнание большей части соответствующего раздела изучаемого материала, допускает ошибки в формулировке определений и правил, искажающие их смысл,

	<p>практике, привести необходимые примеры не только из учебника, но и самостоятельно составленные;</p> <p>3) излагает материал последовательно и правильно с точки зрения норм литературного языка.</p>	языковом оформлении излагаемого материала	<p>формулировке правил;</p> <p>2) не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры;</p> <p>3) излагает материал непоследовательно и допускает ошибки в языковом оформлении излагаемого материала</p>	<p>беспорядочно и неуверенно излагает материал. Оценка «2» отмечает такие недостатки в подготовке ученика, которые являются серьезным препятствием к успешному овладению последующим материалом</p>
--	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-------------------------------------------	-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

3. ПЕРЕЧЕНЬ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО РАЗДЕЛАМ И ТЕМАМ

№ п/п	Контролируемые разделы учебного предмета	Наименование оценочного средства
1.	Введение. Цитологические основы наследственности	Опрос
2.	Биохимические основы наследственности	Опрос, решение ситуационных задач
3.	Наследование признаков при моно-, ди- и полигибридном скрещиваниях. Взаимодействие между генами.	Опрос, решение ситуационных задач
4.	Хромосомная теория наследственности. Наследственные свойства крови	Опрос, решение ситуационных задач
5.	Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.	Опрос, решение ситуационных задач
6.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Опрос, решение ситуационных задач
7.	Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения.	Опрос, решение ситуационных задач

8.	Хромосомные болезни. Генные болезни.	Опрос, решение ситуационных задач
9.	Медико-генетическое консультирование.	Опрос, решение ситуационных задач

4. КОМПЛЕКТ МАТЕРИАЛОВ ДЛЯ ОЦЕНКИ СФОРМИРОВАННОСТИ УМЕНИЙ И ЗНАНИЙ В ХОДЕ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Комплект материалов для проведения опроса и решения ситуационных задач

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

1. Предмет медицинской генетики. Цели и задачи медицинской генетики. Значение генетики для медицины.

2. Вклад наследственной патологии в структуру заболеваемости, инвалидизации и смертности населения в России.

3. Понятие о мутациях, как причине наследственных болезней. Хромосомные, геномные и генные мутации.

4. Свойства генов (пенетрантность, экспрессивность гена, феномен антиципации, плейотропное действие). 5. Классификация наследственных заболеваний.

6. Основные методы исследования, применяемые в медицинской генетике. Их характеристика.

7. Клинико-генеалогический метод: задачи, этапы, методика составления родословной, показания к применению.

8. Биохимические методы: классификация, возможности и этапы. Показания для биохимической диагностики наследственных болезней.

9. Цитогенетический метод, цель применения, этапы. Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.

10. Молекулярно-генетический метод исследования. Понятие прямой и косвенной ДНК-диагностики. Показания для проведения молекулярно-генетического исследования.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.

11. Близнецовый метод: цель, этапы, показания к применению. Методы диагностики зиготности близнецов. Коэффициенты наследуемости и среды.

12. Болезни с наследственной предрасположенностью. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях. Методы профилактики болезней с наследственной предрасположенностью.

13. Скрининговые методы диагностики (неонатальный и селективный биохимический скрининг). Цели применения. Задачи, сроки проведения.

14. Особенности сбора жалоб, анамнеза, осмотра и физикального обследования пациентов с наследственными болезнями.

15. Генные болезни: определение понятия «генные болезни», этиология, распространенность, патогенез.

16. Основные принципы классификации генных болезней, особенности клинических проявлений (клинический полиморфизм), генетическая гетерогенность.

17. Типы наследования генных болезней. Примеры заболеваний с различными типами наследования.

18. Аутосомно-доминантный тип наследования: характерные признаки, заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования.

19. Аутосомно-рецессивный тип наследования: характерные признаки, заболевания с аутосомно-рецессивным типом наследования.

20. Х-сцепленный доминантный тип наследования: характерные признаки, заболевания с Х-сцепленным доминантным типом наследования.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

21. Х-сцепленный рецессивный тип наследования: признаки, заболевания с Х-сцепленным рецессивным типом наследования.

22. У-сцепленный тип наследования: характерные признаки, заболевания с У-сцепленным типом наследования.

23. Амбулаторный, стационарный и специализированный этапы диагностики генных болезней.

24. Основные принципы лечения генных болезней. Возможности этиотропного, патогенетического, симптоматического, хирургического лечения генных болезней.

25. Наследственные нарушения обмена веществ: определение, распространенность, этиология, патогенез, классификация.

26. Признаки, позволяющие заподозрить наследственные болезни обмена веществ.

27. Особенности сбора анамнеза, осмотра и физикального обследования пациентов с наследственными болезнями обмена веществ.

28. Методы диагностики наследственных болезней обмена веществ.

29. Основные принципы лечения наследственных болезней обмена веществ.

30. Профилактика наследственных болезней обмена веществ.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

31. Врожденные пороки развития: определение, частота встречаемости, этиология и патогенез, пути профилактики.

32. Критические периоды онтогенеза человека. Понятие критического и терминационного тератогенного периода. Профилактика врожденных пороков развития.

33. Понятие тератогенеза. Тератогенные факторы, их классификация. Примеры.

34. Классификация врожденных пороков развития.

35. Признаки дисморфогенеза и их значение для диагностики наследственной и врожденной патологии.

36. Хромосомные синдромы: определение понятия «хромосомные синдромы», этиология, факторы риска рождения детей с хромосомными синдромами.

37. Классификация хромосомных болезней, основные цитогенетические варианты, клинические проявления, методы диагностики.

38. Клинические признаки, позволяющие заподозрить хромосомный синдром у ребенка.

39. Анемия Минковского-Шоффара: этиология, тип наследования, патогенез, клинические проявления, диагностика, принципы лечения и профилактики.

40. Синдром Марфана: этиология, тип наследования, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения и профилактики.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

41. Нейрофиброматоз: этиология, тип наследования, клинические проявления, диагностика, принципы лечения и профилактики.
42. Муковисцидоз: распространенность, этиология, тип наследования, патогенез, клинические проявления, диагностика, принципы лечения и профилактики.
43. Синдром Картагенера: этиология, тип наследования, клинические проявления, диагностика, принципы лечения и профилактики.
44. Миодистрофия Дюшенна-Беккера: этиология, тип наследования, клиника, диагностика, принципы лечения, профилактика.
45. Витамин Д-резистентный рахит: этиология, тип наследования, клинические проявления, диагностика, лечение и профилактика.
46. Гемофилия: этиология, тип наследования, патогенез, клиника, диагностика, принципы лечения и профилактики.
47. Синдром мальабсорбции: этиология, наиболее частые ферментопатии, клинические проявления, дифференциальный диагноз.
48. Фенилкетонурия: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
49. Целиакия: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
50. Галактоземия: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

51. Гликогенозы: этиология, тип наследования, классификация, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
52. Лактазная недостаточность: этиология, тип наследования, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
53. Врожденная гиперплазия коры надпочечников: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
54. Болезнь Гоше: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
55. Болезнь Нимана-Пика: этиология, тип наследования, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
56. Синдром Жильбера-Мейленграхта: этиология, тип наследования, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
57. Синдром Криглера-Найяра: этиология, тип наследования, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
58. Основные клинко-диагностические критерии врожденных пороков развития органов пищеварения.
59. Основные клинко-диагностические критерии врожденных пороков развития сердечно-сосудистой системы.
60. Основные клинко-диагностические критерии врожденных пороков развития мочевой системы.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение квалификации.

61. Основные клинико-диагностические критерии врожденных пороков развития дыхательной системы.
62. Синдром краснушной эмбриофетопатии: этиология, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
63. Синдром диабетической эмбриофетопатии: этиология, патогенез, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
64. Синдром алкогольной эмбриофетопатии: этиология, особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
65. Хромосомные синдромы, обусловленные аномалиями половых хромосом: цитогенетическая характеристика, клинические проявления, возможности терапии и профилактики.
66. Синдром Дауна: этиология, клинико-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.
67. Синдром Эдвардса: этиология, клинико-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.
68. Синдром Патау: этиология, клинико-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.
69. Синдром Шерешевского-Тернера: этиология, клинико-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.
70. Синдром Клайнфельтера: этиология, клинико-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.

ОК 9. Ориентироваться в условиях смены технологий в профессиональной деятельности.

71. Полисомии по X и Y-хромосомам: фенотипическая и цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.
72. Синдром кошачьего крика: этиология, клинико-цитогенетическая характеристика, диагностика, возможности терапии и профилактики.
73. Организация медико-генетической службы в России.
74. Структура и функции медико-генетических центров.
75. Цель, задачи и этапы медико-генетического консультирования.
76. Показания для направления семьи на консультацию к врачу-генетику в медико-генетический центр. Виды генетических рисков.
77. Методы диагностики, применяемые при медико-генетическом консультировании. Цели применения.
78. Современные методы пренатальной диагностики наследственных болезней и врожденных пороков развития: классификация, сроки проведения.
79. Методы профилактики рождения детей с ВПР и наследственными заболеваниями.
80. Показания для проведения пренатальной диагностики.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

81. Предимплантационная диагностика: показания, сроки проведения.
82. Ультразвуковая пренатальная диагностика: сроки проведения, диагностическая значимость.
83. Биопсия ворсин хориона: показания, сроки проведения, методика выполнения, возможные осложнения, диагностическая значимость.
84. Амниоцентез: показания, сроки проведения, методика выполнения, возможные осложнения, диагностическая значимость.

85. Кордоцентез и фетоскопия: показания, сроки проведения, методика выполнения, возможные осложнения, диагностическая значимость.

86. Определение эмбриоспецифических белков: показания, сроки проведения, диагностическая значимость.

87. Профилактика наследственных заболеваний: медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика, неонатальный скрининг наследственных заболеваний.

88. Лекарственный мутагенез, тератогенез.

89. Митохондриальные болезни, критерии митохондриальной наследственности, диагностика.

ОК 14. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

1. В семье, где муж имеет вторую группу крови системы АВ0, а жена четвертую, родились два ребенка, один из которых имеет вторую, а другой третью группу крови. Определите генотипы родителей и детей.

2. У женщины установлена первая группа крови, а у мужчины - четвертая группа крови. Можно ли исключить спорное отцовство, если у ребенка обнаружена первая группа крови?

3. Определите возможные генотипы женщины, у которой наблюдалась резус-конфликтная беременность, ее мужа и родившегося ребенка.

4. Возможно ли возникновение резус- конфликтной беременности в браке женщины с резус отрицательным мужчиной?

5. Может ли у здоровых родителей родиться сын с гемофилией?

ПК 3.2. Проводить лабораторные биохимические исследования биологических материалов; участвовать в контроле качества.

6. Мужчина дальтоник с гипертрихозом вступает в брак с женщиной, не имеющей этих аномалий. В семье родилась девочка с дальтонизмом. Сколько разных фенотипов может быть у детей в этой семье?

(Гипертрихоз вызывается геном, локализованным в Y- хромосоме. А дальтонизм- вызывается рецессивным сцепленным с X- хромосомой геном).

7. Женщина с нормальным зрением имеет брата дальтоника. Могут ли ее дети страдать дальтонизмом?

8. В судебно- медицинской экспертизе возник вопрос о возможности внебрачного ребенка в семье, где жена имеет Rh+ III (B), а мужчина Rh- IV (AB). Известно, что мать жены имела первую отрицательную группу крови и отрицательный резус фактор. В семье имеются два ребенка с фенотипами Rh – III(B) и Rh+ I(0). Можно ли сделать предположение, что дети рождены вне брака?

9. Аминокислоты нормального гемоглобина человека (HbA) кодируются известной нуклеотидной последовательностью молекулы мРНК:

ЦУГ АЦУ ЦЦУ ГАГ ГАГ ААГ. Аминокислотная последовательность мутантного гемоглобина (HbS), синтез которого приводит к серповидно-клеточной анемии ЦУГ АЦУ ЦЦУ ГУГ ГАГ ААГ. Сравните пептидные нормальные и мутантные фрагменты белка. Выявите различия.

10. Мужчина с фенотипом Rh⁺ II (A), мать которого была резус отрицательной с первой группой крови, женился на женщине с фенотипом Rh⁻ I (0). Какова вероятность того, что ребенок унаследует оба признака своего отца?

4.2 Комплект материалов по оценке результатов самостоятельной работы

Темы докладов.

1. Геном человека.
2. Стволовые клетки, их применение в медицине.
3. Репродуктивное и терапевтическое клонирование человека.
4. Генетическая паспортизация.
5. Евгеника. Возможности изменения генома человека.
6. Современные гипотезы старения.
7. Происхождение и расселение популяций человека по данным молекулярно-генетического анализа ДНК.
8. Естественный отбор в современных популяциях человека.
9. Мутагенное загрязнение окружающей среды. Влияние на риск развития генетических патологий.
10. Биосоциальная сущность человека.
11. Вклад отечественных учёных в развитие биологии.
12. История создания оптических приборов, используемых в медико-биологических исследованиях.
13. Клеточные мембраны, их роль в биологии клетки и организма.
14. Биотехнология – медицине.
15. Роль клонирования в практической медицине.
16. Современные методы изучения кариотипа человека.
17. Половой X-хроматин, его природа и применение в медико-генетических исследованиях.
18. Болезнь Дауна.
19. Фенилкетонурия.
20. Тестикулярная феминизация.
21. Генотерапия наследственной патологии человека.
22. Интерсексуальные состояния у человека.
23. Близнецовость у человека.
24. Алкоголь и наследственность человека.
25. Биологическая несовместимость, пути преодоления.
26. Резус-конфликт.
27. Всемирная программа «Геном человека».
28. Специфика человека как генетического объекта.
29. Генетический полиморфизм человека.
30. Генетические карты хромосом.
31. Генетика и гениальность.
32. Генетика соматических клеток.
33. Грегор Мендель – основоположник классической генетики.
34. С.Н.Давыденков – основатель медико-генетического консультирования.
35. Основы медико-генетического консультирования.

36. Хромосомные болезни.
37. Генные болезни.
38. Болезни с наследственным предрасположением.
39. Наследственно обусловленные челюстно-лицевые аномалии.
40. Влияние пенетрантности и экспрессивности на проявление наследственной патологии человека.

Подготовка научного доклада.

Одной из форм самостоятельной работы студента является подготовка научного доклада, для обсуждения его на практическом (семинарском) занятии. Научный доклад готовится под руководством преподавателя, который ведет практические (семинарские) занятия.

Рекомендации студенту:

- перед началом работы по написанию научного доклада согласовать с преподавателем тему, структуру, литературу, а также обсудить ключевые вопросы, которые следует раскрыть в докладе;
- представить доклад научному руководителю в письменной форме;
- выступить на семинарском занятии с 10–минутной презентацией своего научного доклада, ответить на вопросы студентов группы.

К оформлению научного доклада предъявляются следующие требования: шрифт – Times New Roman, размер шрифта – 14, межстрочный интервал – 1,5, размер полей: левое – 35 мм, правое до 15 мм, верхнее и нижнее – не менее 20 мм, отступ в начале абзаца – 1,25 см, форматирование по ширине); листы доклада скреплены скоросшивателем. На титульном листе указывается наименование учебного заведения и структурного подразделения, название кафедры, наименование дисциплины, тема доклада, ФИО студента. К структуре доклада требования, следующие: оглавление, введение (указывается актуальность, цель и задачи), основная часть, выводы автора, список литератур. Объем согласовывается с преподавателем.

Общая оценка за доклад учитывает содержание доклада, его презентацию, а также ответы на вопросы.

4.3 Комплект материалов для проведения промежуточной аттестации

1. Строение клетки, краткая характеристика органоидов клетки.
2. Особенности строения ядра клетки.
3. Эухроматин, гетерохроматин, половой хроматин.
4. Строение хромосом, аутосомы и половые хромосомы, кариотип, идиограмма.
5. Жизненный цикл клетки, митоз, мейоз
6. Гаметогенез, половые клетки, их отличие от соматических.
7. Строение и функции белков.
8. Строение ДНК, репликация, репарация, рекомбинация, мутация.
9. Строение РНК, виды РНК.
10. Синтез белка, транскрипция, трансляция.
11. Законы единообразия гибридов первого поколения, расщепления признаков, независимого наследования признаков. Анализирующее скрещивание.
12. Взаимодействие аллельных генов. Взаимодействие неаллельных генов.
13. Наследование группы крови системы АВ0, резус-фактора.
14. Т. Морган и хромосомная теория наследственности.
15. Наследование признаков, сцепленных с полом.
16. Изменчивость, ее виды. Ненаследуемая, модификационная (фенотипическая) изменчивость.
17. Наследуемая изменчивость: мутации (генные, хромосомные, геномные: полиплоидия, гетероплоидия).

18. Методы изучения наследственности человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и др.

19. Классификация наследственных заболеваний, особенности клинических проявлений наследственных заболеваний.

20. Генные наследственные заболевания: аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, рецессивные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой, доминантные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой, аномалии, сцепленные с Y-половой хромосомой.

21. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа половых хромосом, аутосом.

22. Задачи, организация, основные принципы и этапы медико-генетического консультирования.

23. Методы пренатальной диагностики, неонатальный скрининг.

24. Причины наследственных заболеваний.

25. Диагностика наследственных заболеваний.

26. Принципы лечения больных с наследственной патологией.

27. Профилактика наследственных заболеваний.