


МИНОБРНАУКИ РОССИИ

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования


**«САРАТОВСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ  
ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ  
Н.Г. ЧЕРНЫШЕВСКОГО»**

Балашовский институт (филиал)

СОГЛАСОВАНО  
заведующий кафедрой

 Занина М.А.  
"31" августа 2022 г.

УТВЕРЖДАЮ  
председатель НМК

 Мазалова М. А.  
"31" августа 2022 г.

**Фонд оценочных средств**  
для текущего контроля и промежуточной аттестации  
по дисциплине

**Основы генетики**

Направление подготовки  
**44.03.05 Педагогическое образование (с двумя профилями подготовки)**

Профили подготовки  
Биология и химия

Квалификация (степень) выпускника  
**Бакалавр**

Форма обучения  
**Очная**

Балашов  
2022

## Результаты обучения по дисциплине

Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора (индикаторов) достижения компетенции	Результаты обучения
<p>УК-5 Способен воспринимать межкультурное разнообразие общества в социально-историческом, этическом и философском контекстах</p>	<p>1.1_ Б.УК-5. Находит и использует необходимую для саморазвития и взаимодействия с другими информацию о культурных особенностях и традициях различных социальных групп.</p>	<p>У_1.1_ Б.УК-5. Умеет находить научно достоверную информацию о культурных особенностях и традициях различных этносов и социальных групп.</p>
<p>ОПК-8 Способен осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний.</p>	<p>1.1_Б.ОПК-8. В профессиональной деятельности опирается на научные знания из области социальных, гуманитарных, естественных и точных наук.</p>	<p>Знать систему научных знаний в соответствующей области в объеме, предусмотренном программой дисциплины; иметь представление о методах и прикладном значении соответствующей науки.</p> <p>Уметь прокомментировать место соответствующего научного знания в современной научной картине мира, его междисциплинарные связи, роль предметной подготовки в данной области для профессиональной деятельности педагога.</p> <p>Владеть методами решения задач (выполнения практических заданий) в соответствующей области.</p>

## Показатели оценивания результатов обучения

Показатели оценивания результатов обучения ориентированы на шкалу оценивания, установленную в Балльно-рейтинговой системе, принятой в СГУ имени Н. Г. Чернышевского.

Се- местр	Шкала оценивания			
	2	3	4	5
3 семестр	Студент демонстрирует низкий уровень достижения результатов. Не более 50% объёма заданий для текущего и промежуточного контроля выполнены без ошибок.	Студент демонстрирует удовлетворительный уровень достижения результатов. Более 50% объёма заданий для текущего и промежуточного контроля выполнены без ошибок.	Студент демонстрирует хороший уровень достижения результатов. Не менее 71% объёма заданий для текущего и промежуточного контроля выполнены без ошибок.	Студент демонстрирует высокий уровень достижения результатов. Не менее 85% объёма заданий для текущего и промежуточного контроля выполнены без ошибок.

## Оценочные средства

### Задания для текущего контроля

В соответствии с принятой в СГУ имени Н. Г. Чернышевского балльно-рейтинговой системой учета достижений студента (БАРС) баллы, полученные в ходе текущего контроля, распределяются по четырем группам:

- лекции;
- практические занятия;
- самостоятельная работа;
- другие виды учебной деятельности.

### 1. Самостоятельная работа (до 35 баллов):

#### 1. Доклад

#### Примерная тематика докладов

К теме 1.

1. Г. Мендель – основоположник генетики.
2. И. Вавилова в развитие генетики.
3. Вклад отечественных и зарубежных ученых в развитие генетики.
4. ДНК – основной материальный носитель наследственной информации.
5. Генная инженерия и ее методы.
6. Трансгенетика: за и против.
7. Клонирование растений и животных.
8. Гибридная технология получения моноклональных антител.
9. Использование ДНК-технологий в животноводстве.
10. Мутагенез и мутагенные факторы.
11. Значение генной инженерии в практической деятельности человека.
12. Трансплантация эмбрионов у сельскохозяйственных животных.
13. Генетические последствия загрязнения окружающей среды и защита растений и животных от мутагенов.
14. Генетические основы онтогенеза.
15. Инбридинг и инбредная депрессия. Применение инбридинга в практике растениеводства и животноводства.
16. Генетическая сущность гетерозиса и его применение в практике растениеводства и животноводства.
17. Генетика поведения животных.
18. Генетические аномалии и наследственные болезни (у одного из видов с.-х. животных) и меры их профилактики.
19. Резус-несовместимость матери и плода.
20. Основные направления современной биотехнологии.
21. Экстракорпоральное оплодотворение ооцитов и развитие эмбрионов вне организма.
22. Природа двойности – монозиготные и дизиготные близнецы.
23. Полиплоидия и ее практическое применение в растениеводстве.
24. Иммуитет и его генетическая сущность. Синдром приобретенного иммунодефицита человека.
25. Проблема регуляции пола у животных.
26. Гаплоидия, методы получения гаплоидов и перспективы использования в растениеводстве.
27. Искусственный мутагенез в пушном звероводстве.
28. Партеногенез, гиногенез, андрогенез, их практическое применение.
29. Роль наследственности в повышении продуктивности сельскохозяйственных животных.
30. Комбинативная изменчивость – источник получения новых форм в селекции растений и животных.

31. Гибридизация в животноводстве.
32. Использование генов-маркеров в молочном скотоводстве.
33. Использование генов-маркеров в свиноводстве.
34. Иммуногенетический контроль достоверности происхождения сельскохозяйственных животных.
35. Практическое использование цитоплазматической мужской стерильности в реализации эффекта гетерозиса у зерновых и овощных сельскохозяйственных культур.
36. Использование мутагенеза в селекции растений.
37. Модификационная изменчивость и использование нормы реакции в практической деятельности агроспециалиста.
38. Отдаленная гибридизация и ее использование в селекции растений.
39. Наследование признаков, сцепленных с полом и их практическое значение.
40. Генномодифицированные продукты растениеводства и их влияние на здоровье человека.
41. Роль кроссинговера и рекомбинации генов в эволюции и селекции.
  - К теме 2.
    1. Методы выделения ДНК.
    2. Идентификация характерных последовательностей ДНК методом блот-гибридизации по Саузерну.
    3. Секвенирование ДНК по Сенгеру.
    4. Технология комплексной ДНК-диагностики синдрома ломкой X-хромосомы (синдрома Мартина-Белл).
    5. Полимеразная цепная реакция в медицинской генетике.
    6. Достижения транскриптомики и протеомики в медицинской генетике.
    7. Генетические базы данных. Базы данных по медицинской генетике.
    8. Менделевские типы наследования и их приложение к человеку.
    9. Классификация мутаций и мутагенов.
    10. Мутации генов у человека: механизмы и последствия.
    11. Методы идентификации моногенных мутаций: а) полиморфизм длины рестрикционных фрагментов; б) аллельспецифические пробы.
    12. Технология SMART Pacific Biosciences – чтение одиночных молекул во время их присоединения к нарастающей цепи ДНК с помощью ДНК-полимеразы.
    13. Этические проблемы современных генетических технологий.
    14. Методы ДНК-чипов.
    15. Диагностика с использованием метода Fluorescence In Situ Hybridization (FISH).
    16. Пренатальные ДНК-технологии.
  - К теме 3.
    1. Современные алгоритмы пренатальной диагностики наследственных болезней.
    2. Современный взгляд на мутационный процесс у человека.
    3. Мутагенные факторы в среде человека.
    4. Молекулярно-генетическая диагностика (взятие материала для исследования, пробоподготовка, исследование, оценка результатов исследования).
    5. Цито-генетическая диагностика (взятие материала для исследования, пробоподготовка, исследование, оценка результатов исследования).
    6. Неменделевское наследование наследственных болезней. Митохондриальные болезни. Болезни импринтинга.
    7. Врожденные пороки развития. Этиология, классификация, лечение.
    8. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики.
    9. Организация помощи больным с генетическими болезнями.
    10. Планирование семьи с точки зрения медицинской генетики.
    11. Проспективное и ретроспективное консультирование.

12. Организационная система медико-генетического консультирования в Российской Федерации.

13. Генеалогическое исследование.

14. Оценка риска наследственной и врожденной патологии у потомства.

15. Методы пренатальной диагностики.

16. Приказ Минздравсоцразвития России от 22.03.2006 г. № 185 «О массовом обследовании новорождённых детей на наследственные заболевания».

К теме 4.

1. Методы диагностики моногенных заболеваний.

2. Нарушения обмена тирозина и фенилаланина.

3. Врожденная гомоцистеинемия.

4. Генетический импринтинг.

5. Классификация менделирующей патологии.

6. Олигогенные болезни – синдром Барде-Бидля.

7. Олигогенные болезни – недостаточность кортизол-редуктазы (5 $\alpha$ -редуктазы).

8. Олигогенные болезни – гемохроматоз.

9. Олигогенные болезни – болезнь Гиршпрунга.

10. Картирование и клонирование генов наследственных болезней. Анализ сцепления и генетическое картирование Генетический полиморфизм.

11. Аденогенитальный синдром (дефицит 21-гидроксилазы) – классификация, клиника.

12. Врожденный гипотериоз.

13. Галактоземия.

14. Муковисцидоз – классификация, клиника.

15. Несовершенный остеогенез.

16. Ахондроплазия.

К теме 5.

1. Фармакогенетическое тестирование.

2. Требования к фармакогенетическому тесту для внедрения в клиническую практику.

3. Фармакогенетические тесты, рекомендованные FDA к применению в клинической практике.

4. Генетические основы тестирования индивидуальной чувствительности к лекарствам.

5. Синдром злокачественной гипертермии.

6. Синдром Рейе.

7. Витамин D-резистентный рахит.

8. Функциональная геномика человека.

9. Фазы биотрансформации ксенобиотиков.

10. Полиморфизм ферментов системы неспецифических оксидаз.

11. Патология глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы.

12. Патология кальциевых каналов и препараты, удлиняющие интервал Q-T.

13. Заболевания, связанные с наследственной патологией  $\beta$ 1- и  $\beta$ 2-рецепторов.

14. Врожденная патология ацетилаз.

15. Задачи фармакогеномики.

16. Фармакогенетика и фармакогеномика как инструменты персонализированной медицины.

К теме 6.

1. Генетический полиморфизм – причины, фенотипические проявления, социальное и медицинское значение.

2. Понятие о генетическом фоне, роль генетического полиморфизма в формировании генетического фона.

3. Генетический полиморфизм и болезни.
4. Генетический полиморфизм и индивидуальные реакции на лекарственные средства.
5. Полногеномные исследования при мультифакториальных заболеваниях.
6. Наследственные и средовые факторы в этиологии рака.
7. Роль эпигенома в развитии опухолей человека.
8. Рак легкого как мультифакториальное заболевание. Современные подходы к профилактике и лечению.
9. Рак молочной железы: этиология, формы, современные подходы к лечению.
10. Профилактика наследственных болезней, ее виды и пути реализации.
11. Периконцепционная профилактика наследственных заболеваний.
12. Естественные и искусственные экологические факторы в развитии наследственной патологии.
13. Неонатальный скрининг моногенных заболеваний.
14. Классификация врожденных пороков развития у человека, причины их возникновения, пути профилактики ВПР.
15. TORCH инфекции, механизмы повреждения генома при TORCH инфекциях, пути профилактики ВПР, вызываемых TORCH инфекциями.
16. Социально-правовой аспект профилактики наследственных заболеваний и врожденных пороков развития у человека.

К теме 7.

1. Клонирование в исследовании и лечении заболеваний человека.
2. CRISPR/Cas9 технология коррекции генома человека (Clustered Regularly Interspaced Short Palindromic Repeats – короткие палиндромные повторы, регулярно расположенные группами).
3. Понятие о мультифакториальных заболеваниях, их классификация, медико-биологическое и социальное значение.
4. Обусловленность полигенных болезней наследственными факторами и факторами внешней среды.
5. Генетическое прогнозирование полигенных заболеваний.
6. Генетически детерминированные факторы риска по ИБС.
7. Понятие относительного риска и его применение в изучении полигенных заболеваний.
8. Диагностика полигенных заболеваний, роль генеалогического метода.
9. Профилактика мультифакториальных заболеваний.
10. Полногеномные исследования при мультифакториальных заболеваниях.
11. Концептуальная модель причин мультифакториальных заболеваний.
12. Семейное накопление мультифакториальных заболеваний.
13. Генетика коморбидных состояний.
14. Идентификация генов предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям.
15. Группа риска при мультифакториальных болезнях. Понятие о факторах отягощения.
16. Роль наследственности и среды в наследственной патологии человека

#### ***Методические рекомендации по выполнению***

Для проверки умения обосновывать роль генетики и селекции в биологическом мировоззрении, студентам предлагается подготовить доклады по одной из следующих проблемных тематик. Подготовка докладов ведётся с использованием текста лекции по соответствующей теме, учебников и учебных пособий, научно-популярной и методической литературы, периодических изданий. Текст доклада оформляется и сдается на про-

верку преподавателю в реферативной форме. Реферат, как форма самостоятельной научной работы студентов, краткий обзор максимального количества доступных публикаций по заданной теме, с элементами сопоставительного анализа данных материалов и с последующими выводами. При проведении обзора должна проводиться и исследовательская работа, но объем ее ограничен, так как анализируются уже сделанные предыдущими исследователями выводы и в связи с небольшим объемом данной формы работы. Преподаватель рекомендует литературу, которая может быть использована для написания реферата.

Объем реферата обычно составляет 7-15 страниц, в редких случаях до 20. Стандартный реферат традиционно состоит из нескольких основных частей.

1. Титульный лист. При оформлении титульного листа учитываются требования учебного заведения. Оформлять титульный лист нужно предельно внимательно, чтобы не было опечаток. Номер страницы на титульном листе не ставится.

2. Содержание. Оглавление к реферату содержит перечень глав, параграфов и номера страниц к ним. Часто вместо оглавления, требуют написать план. План может быть простым, когда требуется пронумерованным списком перечислить название параграфов реферата, и составным, когда помимо параграфов указывают и их подпункты.

3. Введение. Оно может состоять из одного абзаца, а может занимать страницу-полторы. Главная его цель – ввести читателя в суть проблемы. Во введении обосновывается выбор темы, ее актуальность, очерчиваются цели и задачи работы. Если это необходимо, делаем краткий обзор использованных источников.

4. Основная часть реферата (обычно включает 2 или 3 главы с подглавами). В основной части реферата излагаются основные концепции, представленные в источниках. Прежде чем приступить к написанию основной части, необходимо определиться с названиями глав и параграфов и выстроить последовательную цепочку изложения мыслей. При цитировании оформляются ссылки (например [10, с. 355]).

5. Заключение (фиксируются основные выводы по главам и собственные измышления).

6. Список использованных источников (оформляется по действующему ГОСТу и в алфавитном порядке; ссылки на литературу обязательны).

*Примерный план реферата на тему «История развития молекулярной биологии».*

Введение

1. Истоки «Молекулярной биологии». Вклад советских и российских учёных в её развитие.

2. Вклад учёных в развитие и получение фундаментальных данных о строении белков и нуклеиновых кислот.

3. Период расцвета молекулярной биологии: конец 70-х гг.— начало 80-х гг. XX в.

4. Конец XX в. — задачи молекулярной биологии.

Заключение

Использованная литература

*Правила оформления рефератов:*

Работа выполняется на листах формата А4.

Шрифт – 14 пт, интервал – одиночный.

Поля: 3 см слева, 1 см справа, 1,5 см – снизу и сверху.

В случае написания от руки почерк должен быть разборчивым.

Титульный лист не нумеруется, номера страниц ставятся вверху по центру страницы.

Содержание должно соответствовать наименованию разделов в работе с указанием соответствующих страниц.

При цитировании литературы и составлении списка использованной литературы должны соблюдаться правила, установленные ГОСТ 7.1-2003.



Рекомендуемую литературу следует дополнять самостоятельно в соответствии с темой.

Доклад необходимо сопровождать наглядными иллюстрациями в форме презентацией. Объём доклада и сопровождающей его презентации выбирается с учётом требований регламента.

### ***Критерии оценивания реферата и его защиты***

5 баллов – Доклад отражает основные положения, содержит личные выводы студента. Студент уверенно отвечает на вопросы после доклада, ориентируется в понятиях. Выполнены все требования к написанию и защите реферата: 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. Содержание реферата полностью соответствует заявленной теме, демонстрирует способность студента к самостоятельной исследовательской работе. Реферат содержит самостоятельные выводы студента, аргументированные с помощью данных, представленных в различных источниках, представлены дополнительные сведения, демонстрирующие глубину освоения темы и ориентирование в рассматриваемых понятиях, правилах, закономерностях.

3-4 балла – Доклад отражает не все положения, выводы студента не полные. При ответах на вопросы допущены 2-3 неточности, которые студент может исправить самостоятельно. Основные требования к реферату 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; имеются упущения в оформлении; на дополнительные вопросы при защите даны неполные ответы. Тема в целом раскрыта, но не полностью; содержание реферата носит конспективный характер, без аналитических выводов и сопоставлений.

1-2 балла – Доклад отражает не все положения, выводы студента не полные. Студент не может ответить на вопросы самостоятельно. Реферат не удовлетворяет всем требованиям, обнаруживается существенное непонимание проблемы. Имеются существенные отступления от требований к реферированию: тема реферата не раскрыта или освещена лишь частично; допущены фактические ошибки в содержании реферата или при ответе на дополнительные вопросы; во время защиты отсутствует вывод. Путаница в ключевых понятиях, имеются отступления от темы, структура и оформление реферата не соответствуют предъявляемым требованиям.

0 баллов – Задание не выполнено, реферат отсутствует либо написан не по теме.

#### **Критерии оценивания:**

- соответствие содержания материала выбранной теме оценивается от 0 до 3 баллов;
- выступление, качество презентации оценивается от 0 до 2 баллов.

## ***2. Подготовка презентации***

### **Примерная тематика презентаций**

1. XX век - Век Генетики
2. Генетика и проблемы человека
3. Генетическая инженерия
4. Достижения генетики
5. Достижения геномной инженерии и биотехнологии
6. Эвгеника – как наука, ее основные этапы развития и характеристика)
7. Методы теоретической популяционной генетики
8. Молекулярно-генетические механизмы старения
9. Молекулярные механизмы генетической изоляции
10. Мутации на геномном уровне

11. Наследственность и изменчивость
12. Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные заболевания)
13. Генетическая рекомбинация в свете эволюции
14. Геногеография — путь в наше прошлое
15. Болезни генетического импринтинга и экспансии нуклеотидных повторов
16. Биологического моделирования наследственной патологии человека
17. Работа медико-генетической консультации, методами профилактики, диагностики и лечения наследственных заболеваний.
18. Характеристика отдельных заболеваний (нарушения аминокислотного обмена, нарушения углеводного обмена, нарушения липидного обмена, нервно-мышечные заболевания, болезни соединительной ткани, нарушения циркулирующих и транспортных белков).
19. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.
20. Пренатальная и постнатальная диагностика наследственной патологии.
21. Открытие основного постулата молекулярной генетики: ДНК → РНК → белок.
22. Виды повреждения ДНК и факторы окружающей среды, их вызывающие.
23. Гистоновый код.
24. Вирусная трансдукция генов.
25. ДНК- и РНК-содержащие вирусы, ретровирусы, вирусы иммунодефицита человека.
26. Мутагены. Искусственный и естественный мутагенез.
27. Методы секвенирования ДНК.
28. История генетики. Её истоки, основные этапы развития от Менделя до наших дней.
29. Г. Мендель – основоположник генетики
30. Морфологи хромосом, особенности организации. Понятие о гетерохроматине и эухроматине.
31. Плейотропное действие генов – целостность и дискретность генотипа.
32. Наследование признаков, сцепленных с полом, его генетические основы.
33. Основные положения хромосомной теории наследственности Т. Моргана.
34. Нехромосомное (цитоплазматическое) наследование, цитоплазматические органоиды, содержащие ДНК. Мужская цитоплазматическая стерильность.
35. Изменчивость. Классификация изменчивости.
36. Модификационная изменчивость. Понятие о норме реакции, её значение в адаптации организмов.
37. Геномные мутации. Умножение гаплоидного набора хромосом – полиплоидия.
38. Международный проект «Геном человека»: цели проблемы, перспективы.
39. Генетика поведения. Наследуемость умственных способностей человека.
40. Роль наследственности в формировании социального поведения.
41. Сохранение генетической информации. Мутации. Отбор на протяжении жизни.
42. Евгеника. Её социальные аспекты и формы.
43. Клонирование: возможности и перспективы клонирования людей.
44. Трансгенные продукты: «за» и «против».
45. Возможности использования методов генетики в медицине и их последствия.
46. Методы изучения генетики человека: генеалогический, цитогенетический, биохимический, близнецовый, онтогенетический и популяционный.
47. Наследственные болезни человека. Понятие о наследственных и врожденных аномалиях. Болезни обмена веществ.
48. Учение об исходном материале в селекции. Центры происхождения культурных растений по Н.И. Вавилову.
49. Особенности селекции животных.

## 50. Новейшие методы селекции.

### *Методические рекомендации по выполнению*

Как правило, мультимедийные презентации сопровождают доклады и сообщения по заданиям к практическим работам и защите рефератов и поэтому их тематика соответствует сопровождаемым выступлениям. Презентация – это средство визуализации представленного в докладе материала. Цели презентации: демонстрация навыков организации доклада в соответствии с современными требованиями и демонстрация в наглядной форме основных положений доклада. Презентация должна соответствовать порядку изложения, иллюстрировать основные тезисы доклада, содержать качественные графические (диаграммы, гистограммы, графики) и фотоматериалы, цифровые данные удобно представлять также в табличной форме. Подготовка презентации предполагает следующие пошаговые действия:

1. Подготовка текста доклада.
2. Разработка структуры презентации
3. Создание презентации в PowerPoint
4. Репетиция доклада с использованием презентации.

Подготовка мультимедийной презентации доклада. Цели презентации – демонстрация навыков организации доклада в соответствии с современными требованиями и демонстрация в наглядной форме основных положений доклада.

Рекомендации по созданию презентации.

- Презентация должна полностью соответствовать тексту доклада.
- Очередность слайдов должна четко соответствовать структуре доклада. Не планируйте в процессе доклада возвращаться к предыдущим слайдам или перелистывать их вперед, это усложнит процесс и может сбить ход ваших рассуждений.
- Слайды должны демонстрировать лишь основные положения доклада.
- Слайды не должны быть перегружены графической и текстовой информацией, различными эффектами анимации.
- Текст на слайдах не должен быть слишком мелким.
- Предложения должны быть короткими, максимум – 7 слов.
- Каждая отдельная информация должна быть в отдельном предложении или на отдельном слайде.
- Тезисы доклада должны быть общепонятными.
- Не допускаются орфографические ошибки в тексте презентации!
- Иллюстрации (рисунки, графики, таблицы) должны иметь четкое, краткое и выразительное название.
- В дизайне презентации следует придерживаться принципа «чем меньше, тем лучше»: не следует использовать более 3 различных цветов на одном слайде.
- Нужно избегать светлых цветов, они плохо видны издали.
- Сочетание цветов фона и текста должно быть таким, чтобы текст легко мог быть прочитан (лучшее сочетание: белый фон, черный текст).
- В качестве основного шрифта рекомендуется использовать черный или темно-синий. Лучше использовать один вид шрифта, простой печатный шрифт вместо экзотических и витиеватых. Используйте прописные и строчные буквы, а не только прописные
- Следует использовать одну цветовую гамму во всей презентации, а не различные стили для каждого слайда.
- Наиболее важные высказывания нужно размещать посередине слайдов.

Структура презентации должна соответствовать структуре доклада:

1. Титульный слайд, должен содержать тему доклада и фамилию, имя и отчество докладчика (1 слайд)
2. Основные положения
3. Финальный слайд (1 слайд)

Рекомендуемое общее количество слайдов – 10-20

Объём доклада и сопровождающей его презентации выбирается с учётом требований регламента.

Советы по применению презентации:

— Не перегружайте свою презентацию оптическими и акустическими эффектами. Мерцающие буквы, быстро сменяющиеся страницы, постоянно крутящиеся на экране объекты и непрерывно звучащая музыка могут раздражать и отвлекать слушателей.

— Не перегружайте и сами слайды. Наглядность и хорошая обозримость только облегчат слушателям понимание происходящего.

— Попросите коллегу помочь в перелистывании слайдов. Дайте ему текст доклада с указанием номеров слайдов, чтобы он мог ориентироваться по этому документу, когда перелистывать слайды. Отрепетируйте с ним доклад заранее. Не следует включать функцию автоматического переключения слайдов.

— Заранее просчитайте все возможные неудачи с техникой.

— Заранее скопируйте на рабочий стол ноутбука файл с презентацией и проверьте как он работает. Обязательно имейте при себе копию презентации на флэш-карте.

### **Критерии оценивания**

Критерии	баллы		
	4-5	2-3	0-1
Решение проблем	Сформирована проблема, проанализированы ее причины. Проанализированы результаты с позицией на будущее.	Отсутствует система описания основной деятельности.	Отсутствуют сведения о исследуемой теме.
Реализация задач основной деятельности	Поставлены задачи. Четко и поэтапно раскрыты задачи по изучению исследуемой темы.	Отсутствует система в описании темы исследования.	Разрозненные сведения о деятельности.
Иллюстрированный материал	Иллюстрации соответствуют содержанию, дополняет информацию о теме исследования	Повторяет информацию о теме.	Иллюстраций мало.
Выводы	Логичны, интересны, обоснованы, соответствуют целям и задачам.	В основном соответствуют цели и задачам.	Отсутствуют или не связаны с целью и задачами сам результат работы.
Оригинальность и логичность построения работы	Работа целостна и логична, оригинальна.	Логика изложения нарушена.	В работе отсутствуют собственные мысли.
Общее впечатление об оформлении презентации	Оформление логично, эстетично, не противоречит содержанию презентации.	Стиль отвлекает от содержания, презентации.	Нет единого стиля.

Критерии оценивания.

5 баллов – Презентация выполнена на высоком уровне. Приведенные слайды и текст доклада способствуют полному раскрытию темы. Сопровождающий рисунки текст достаточный, не избыточный. Рисунки соответствуют подписям к ним. Студент уверенно отвечает на вопросы после доклада. Время доклада выдержано. Доклад отражает основные положения, содержит личные выводы студента.

3-4 балла – Презентация выполнена на хорошем уровне. Приведенные слайды и текст доклада способствуют раскрытию темы. Сопровождающий рисунки текст в основном достаточный, не избыточный. Рисунки соответствуют подписям к ним. Время доклада выдержано. Доклад отражает не все положения, выводы студента не полные. При ответах на вопросы допущены 2-3 неточности, которые студент может исправить самостоятельно.

1-2 балла – Презентация выполнена на удовлетворительном научном уровне. Приведенные слайды и текст доклада не способствуют полному раскрытию темы. Сопровождающий рисунки текст иногда избыточный или отсутствует. Рисунки не всегда соответствуют подписям к ним. Время доклада не выдержано.

0 баллов – Задание не выполнено.

**3. Подготовка к контрольным работам**  
**Варианты заданий для контрольной работы**  
**Контрольная работа №1**

1. Дайте определение понятию «генетика». Перечислите ее цели и задачи.
2. Перечислите основные этапы развития генетики как науки.
3. Дайте определение следующим понятиям: доминантный признак, рецессивный признак, гомозиготная особь, гетерозиготная особь, альтернативные признаки, генотип, фенотип.
4. Законы Г. Менделя: определение, графическое изображение, примеры.

**Задача №1.** Один ребёнок в семье родился здоровым, а второй имел тяжёлую наследственную болезнь и умер сразу после рождения. Какова вероятность того, что следующий ребёнок в этой семье будет здоровым? Рассматривается одна пара аутосомных генов.

**Задача №2.** Растение высокого роста подвергли опылению с гомозиготным организмом, имеющим нормальный рост стебля. В потомстве было получено 20 растений нормального роста и 10 растений высокого роста. Какому расщеплению соответствует данное скрещивание – 3:1 или 1:1?

**Задача №3.** При скрещивании чёрных кроликов между собой в потомстве получили чёрных и белых крольчат. Составить схему скрещивания, если известно, что за цвет шерсти отвечает одна пара аутосомных генов.

**Задача №4.** У Саши и Паши глаза серые, а у их сестры Маши глаза зелёные. Мать этих детей сероглазая, хотя оба её родителя имели зелёные глаза. Ген, ответственный за цвет глаз расположен в неполовой хромосоме (аутосоме). Определить генотипы родителей и детей. Составить схему скрещивания.

**Задача №5.** Мать брюнетка; отец блондин, в его родословной брюнетов не было. Родились три ребёнка: две дочери блондинки и сын брюнет. Ген данного признака расположен в аутосоме. Проанализировать генотипы потомства и родителей.

**Контрольная работа №2**

1. Назовите основные типы взаимодействия генов. Приведите примеры
2. Признаки сцепленные с полом: особенности и принципы наследования.
3. Закон сцепления Т. Моргана: определение, пример.
4. Кроссинговер: сущность, значение, пример.

**Задача №1.** Ген нормальной свёртываемости крови (**A**) у человека наследуется по доминантному типу и сцеплен с X-хромосомой. Рецессивная мутация этого гена (**a**) 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 №2.** Изучается одна пара аллельных генов в X-хромосоме, регулирующая цветовое зрение у человека. Нормальное цветовое зрение является доминантным признаком, а дальтонизм проявляется по рецессивному типу. Проанализировать генотип материнского организма. Известно, что у матери два сына, у одного из них больная жена и здоровый ребёнок. В семье второго – дочь с признаками дальтонизма и сын, цветовое зрение которого в норме.

**Задача №3.** Альбинизм у человека определяется рецессивным геном (**a**), расположенным в аутосоме, а одна из форм диабета определяется рецессивным геном (**b**), сцепленным с половой X-хромосомой. Доминантные гены отвечают за пигментацию (**A**) и

нормальный обмен веществ (**B**). У-хромосома генов не содержит. Супруги имеют тёмный цвет волос. Матери обоих страдали диабетом, а отцы – здоровы. Родился один ребёнок больной по двум признакам. Определить процентную вероятность рождения в данной семье здоровых и больных детей.

**Задача №4.** Два рецессивных гена, расположенных в различных участках X-хромосомы, вызывают у человека такие заболевания как гемофилия и мышечная дистрофия. Их доминантные аллели контролируют нормальную свёртываемость крови и мышечный тонус. У-хромосома аллельных генов не содержит. У невесты мать страдает дистрофией, но по родословной имеет нормальную свёртываемость крови, а отец был болен гемофилией, но без каких-либо дистрофических признаков. У жениха проявляются оба заболевания. Проанализировать потомство в данной семье.

**Задача №5.** Ген роста у человека и ген, определяющий количество пальцев на конечностях, находятся в одной группе сцепления на расстоянии 8 морганид. Нормальный рост и пять пальцев на кистях рук являются рецессивными признаками. Высокий рост и полидактилия (шестипалость) проявляются по аутосомно-доминантному типу. Жена имеет нормальный рост и по пять пальцев на руке. Муж гетерозиготен по двум парам аллелей, причём ген высокого роста он унаследовал от отца, а ген шестипалости от матери. Определить в потомстве процентное соотношение вероятных фенотипов.

#### **Методические рекомендации**

Перед выполнением каждого задания контрольной работы нужно изучить определенные разделы курса по учебникам и разобрать решение типовых задач.

#### **Критерии оценивания контрольной работы (до 1 балла за одно задание):**

- задания самостоятельной работы выполнены на высоком уровне, ответы на все контрольные вопросы полные, правильные – 5 баллов;
- выполнены все самостоятельные задания, ответы на контрольные вопросы имеют неточности в формулировках и оформлении – 3-4 балла;
- выполнена часть самостоятельных заданий. Ответы на контрольные вопросы неполные – 2-3 балла;
- не выполнено ни одно задание, студент с контрольной работой не справился – 0-1 балл.

### ***4. Подготовка к тестированию по материалу дисциплины***

#### **Демонстрационная версия вопросов теста**

#### **1. При каких условиях действует закон независимого наследования Менделя:**

а) при сцеплении генов, локализованных в одной хромосоме; б) при нахождении генов разных аллелей в разных парах гомологичных хромосом; в) только при скрещивании чистых линий; г) только при дигибридном скрещивании; е) только при скрещивании гетерозиготных особей.

**2. Определите какой признак не выявляется в фенотипе первого поколения гибридов-гетерозигот:** а) гомологический; б) доминантный; в) рецессивный; г) аллельный; е) аналогичный.

**3. На чем основана генная мутация:** а) на увеличении количества хромосом; б) на распаде химической структуры цепи ДНК; в) на изменении последовательности нуклеотидов в цепи ДНК, выпадении одних и включении других нуклеотидов; г) на уменьшении числа хромосом; е) на увеличении количества ДНК.

**4. Найдите определение закона Моргана:** а) расхождение генов; б) независимое распределение генов; в) расхождение генов, расположенных в одной хромосоме; г) явления сцепления генов, локализованных в одной хромосоме.

**5. Где дано определение аутосом:** а) хромосомы, по которым самцы и самки отличаются друг от друга; б) хромосомы, в отношении которых между самцами и самками нет различий; в) хромосомы, расположенные только в мужских организмах; г) хромосомы, расположенные только в женских организмах; е) гомологичные хромосомы.

**6. Каких морских свинок в F1 можно ожидать при скрещивании черной гомозиготой свинки самки (AA) с белым (aa) самцом:** а) черных б) белых; в) 75% черных, 25% белых; г) 25% черных, 75% белых; е) 50% черных, 50% белых.

**7. Когда нельзя применить закон независимого распределения генов:** а) когда гены находятся в разных гомологичных хромосомах; б) когда гены размещены в разных хромосомах; в) когда гены находятся в одной хромосоме; г) всегда можно применять; е) когда гены находятся в разных гомологичных хромосомах.

**8. При каком скрещивании наблюдается закон единообразия первого поколения:** а) AABV x aавв; б) AaBV x aaBV; в) AaBv x AaBv; г) Aавв x Aавв; е) AABv x AABv.

**9. В каком случае перекреста хромосом частота расхождения генов наименьшая:** а) при расположении в различных хромосомах; б) при наиболее близком расположении генов в хромосомах; в) при отдаленном расположении генов друг от друга; г) при осуществлении комбинации хромосом; е) при конъюгации хромосом.

**10. Что такое генотип:** а) совокупность внешних признаков; б) совокупность внутренних признаков; в) совокупность внешних и внутренних признаков; г) совокупность генов, полученных от родителей; е) совокупность нужных генов.

**11. Как называется появление у организма новых признаков, которые отсутствовали у его родителей под действием двух пар неаллельных генов:** а) полимерия; б) плейотропия; в) комплементарность; г) эпистаз; е) кодоминирование.

**12. В чем выражается плеотропное действие генов:** а) наследственные признаки находятся под действием многих генов; б) ген оказывает влияние на ряд признаков организма; в) взаимосвязь неаллельных генов гомологичных хромосом; г) сцепление генов, локализованных в одной хромосоме; е) изменение признака.

**13. Какое скрещивание позволяет определить генотип родителей:** а) AABV x AABV; б) AaBv x AABV; в) AaBv x aавв; г) AABv x AaBV; е) AaBV x AABV.

**14. У томата красная окраска плода (A) доминирует над желтой (a). Какие плоды томата можно ожидать при скрещивании двух гетерозиготных растений:** а) красные; б) желтые; в) 75% красных, 25% желтых; г) 25% красных, 75% желтых; е) 50% красных, 50% желтых.

#### ***Методические рекомендации по подготовке и написанию тестовых форм проверки***

Тест используется для оценки остаточных знаний студентов. Программированный характер теста позволяет определить объем и структуру знаний студента. Контрольный срез рассчитан на 1 академический час.

Подготовка включает обработку теоретического материала лекций и учебников. Следует запоминать схему изложения материала, используемые термины, взаимосвязи между объектами, частями, явлениями.

#### **Критерии оценки тестовых заданий:**

Студент выполнил 95-100% заданий – 5 баллов;

Студент выполнил 80-94% заданий – 4 балла;

Студент выполнил 65-79% заданий – 3 балла;  
 Студент выполнил 46-64% заданий – 2 балла;  
 Студент выполнил 21-45% заданий – 1 балл;  
 Студент выполнил 0-20% заданий – 0.

## 5. Решение задач

### Примеры задач

1. У человека ген длинных ресниц доминирует над геном коротких, а широкие пушистые брови – над нормальными. Женщина с длинными ресницами и широкими пушистыми бровями, у отца которой были короткие ресницы и нормальные брови вышла замуж за мужчину с доминантными признаками, гомозиготного по обоим аллелям. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей, фенотипы и генотипы возможного потомства. Объясните полученные результаты используя основные законы генетики.

2. У человека ген курчавых волос ( $\bar{A}$ ) не полностью доминирует над геном прямых волос, а оттопыренные уши (b) являются рецессивным признаком. Обе пары генов находятся в разных хромосомах. В семье, где родители имели нормальные уши и один – курчавые волосы, а другой – прямые, родился ребенок с оттопыренными ушами и волнистыми волосами. Их второй ребенок имел нормальные уши. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей, их родившихся детей и вероятность дальнейшего появления детей с оттопыренными ушами и волнистыми волосами.

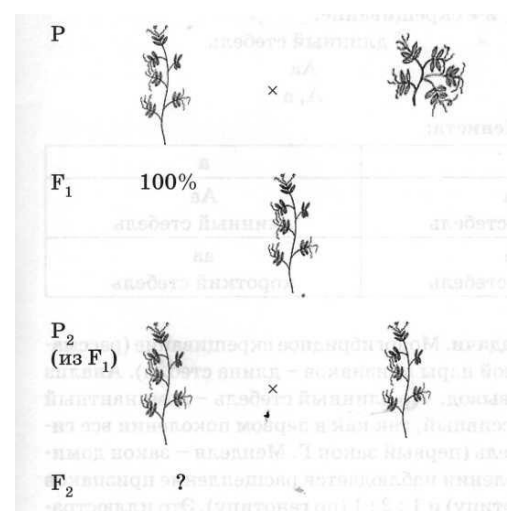
3. У кукурузы гены коричневой окраски (A) и гладкой формы (B) семян сцеплены друг с другом и находятся в одной хромосоме, а рецессивные гены белой окраски и морщинистой формы семян также сцеплены. При скрещивании двух растений с коричневыми гладкими семенами и белыми морщинистыми семенами было получено 400 растений с коричневыми гладкими семенами и 398 растений с белыми морщинистыми семенами. Составьте схему решения задачи. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родительских форм и потомства. Обоснуйте результаты скрещивания, укажите, какой закон наследственности действует в данном случае.

4. Используя рисунок, определите, какой признак – длинный или короткий стебель – у гороха доминирует; каковы генотипы родителей, генотипы и фенотипы гибридов  $F_1$  и  $F_2$ . Составьте схему решения задачи и определите характер наследования этой пары признаков.

5. У кошек и котов ген черной окраски шерсти (A) и рыжей окраски (B) локализованы в X-хромосоме и при сочетании дают неполное доминирование – черепаховую окраску (AB). От черной кошки родились черепаховый и два черных котенка. Определите генотип кошки, фенотип и генотип кота, а также пол черепахового и черных котят. Составьте схему решения задачи. Обоснуйте результаты скрещивания.

6. При скрещивании томата с гладкими плодами и необлиственными соцветиями с растениями, имеющими ребристый плод и облиственные соцветия, потомство оказалось с гладкими плодами и необлиственными соцветиями. При анализирующем скрещивании гибридов из  $F_1$  получены растения с гладкими плодами и необлиственными соцветиями. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей, потомков  $F_1$  и  $F_2$ . Какие законы наследственности проявляются в данных скрещиваниях.

7. Группа крови и резус-фактор – аутосомные, несцепленные признаки. Группа крови контролируется тремя аллелями одного гена –  $I^0$ ,  $I^A$ ,  $I^B$ . Аллели  $I^A$  и  $I^B$  доминируют

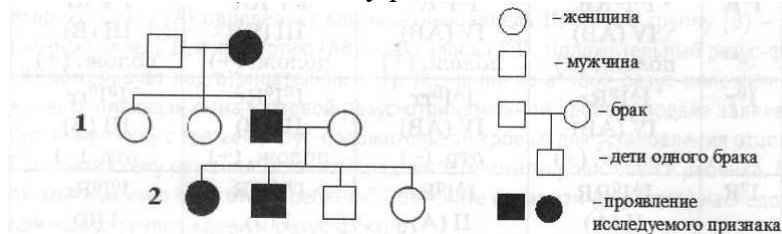




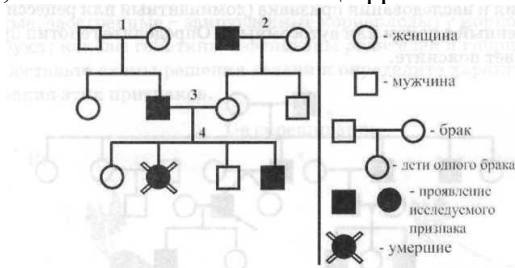
над аллелем  $I^0$ . Первую группу крови (0) определяют рецессивные гены  $I^0$ , вторую группу (A) определяет доминантный аллель  $I^A$ , третью группу (B) – доминантный аллель  $I^B$ , а четвертую (AB) – оба аллеля  $I^A I^B$ . Положительный резус-фактор (R) доминирует над отрицательным (r). Женщина со второй положительной кровью, имеющая сына с резус-отрицательной кровью, подала заявление в суд на мужчину с третьей резус-положительной кровью для установления отцовства. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей и ребенка. Может ли этот мужчина быть отцом ребенка? Объясните механизм наследования признаков группа крови и резус-фактор.

8. Группа крови и цвет глаз – аутосомные, не сцепленные признаки. Группа крови контролируется тремя аллелями одного гена –  $I^0$ ,  $I^A$ ,  $I^B$ . Аллели  $I^A$  и  $I^B$  доминируют над аллелем  $I^0$ . Первую группу крови (0) определяют рецессивные гены  $I^0$ , вторую группу (A) определяет доминантный аллель  $I^A$ , третью группу (B) – доминантный аллель  $I^B$ , а четвертую (AB) – оба аллеля  $I^A I^B$ . Может ли от брака голубоглазой (рецессивный признак) женщины с I группой крови и кареглазого мужчины с IV группой крови, мать которого имела голубые глаза, родиться ребенок с голубыми глазами и I группой крови? Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей и детей. Ответ поясните.

9. На основании родословной установите характер наследования признака (доминантный или рецессивный, сцеплен или не сцеплен с полом), генотипы детей в первом и втором поколении. Составьте схему решения задачи. Ответ поясните.



10. По изображенной на рисунке родословной определите характер наследования признаков (доминантный или рецессивный, сцепленный с полом или аутосомный). Определите генотипы членов семьи, отмеченные на схеме цифрами 1 и 4. Составьте схему решения задачи. Ответ поясните.



шения задачи. Ответ поясните.

### Методические рекомендации по решению задач

Задание предполагает решение задач, основанных на знаниях общей генетики и молекулярной биологии. Студенту необходимо внимательно ознакомиться с содержанием задания, рассмотреть возможные варианты решения, выбрать из них верные, вести аккуратные записи решения задач, нужно приводить весь ход решения и молекулярные преобразования. Решение задач должно включать подбор нуклеотидов по принципу комплементарности, логические рассуждения по основным механизмам экспрессии генов.

**Критерии оценивания:** за решение задач студент может получить от 0 до 5 баллов за семестр.

#### Критерии оценивания решения задачи:

0 баллов – задача не решена или решена неправильно;

0,3 балла – задание понято правильно, в логическом рассуждении нет существенных ошибок, но допущены существенные ошибки в выборе формул и законов, используемых при решении, или в математических расчетах; задача решена не полностью или в общем виде.

0,7 балла – составлен правильный алгоритм решения задачи, в логическом рассуждении и решении нет существенных ошибок; правильно сделан выбор формул и законов для решения; есть объяснение решения, но задача решена нерациональным способом или допущено не более двух несущественных ошибок, получен верный ответ

1 балл – составлен правильный алгоритм решения задачи, в логическом рассуждении, в выборе формул и решении нет ошибок, получен верный ответ, задача решена рациональным способом, возможны недочеты при оформлении решения.

## **2. Задания для практических занятий – до 20 баллов**

### **Тематика заданий и методические рекомендации по выполнению**

#### **Тема практического занятия: Временная организация клетки**

Цель занятия: изучить микроскопическое и субмикроскопическое строение ядра клетки; клеточный цикл и сущность интерфазы, способы деления клеток; уметь делать запись содержания генетического материала в разные периоды интерфазы и на разных стадиях митоза и мейоза

#### Контрольные вопросы

1. Строение и функции ядра клетки.
2. Типы хромосом. Строение метафазной хромосомы. Правила хромосом.
3. Клеточный и митотический циклы.
4. Интерфаза, характеристика периодов. Причины митоза.
5. Сравнительная характеристика митоза и мейоза. Содержание генетического материала в различные фазы деления. Значение митоза и мейоза.
6. Амитоз и разновидности митоза (эндомитоз, полителия), их характеристика и значение.

#### Основные термины и понятия

1. Биваленты – две гомологичные хромосомы, конъюгирующие в профазу мейоза. Их число равняется гаплоидному набору хромосом.
2. Кариолимфа – ядерный сок.
3. Клеточный цикл – это период времени от появления клетки до ее гибели или до конца следующего клеточного деления.
4. Конъюгация хромосом – соединение гомологичных хромосом по длине.
5. Кроссинговер – обмен одинаковыми участками хроматид гомологичных хромосом в пахитене профазы мейоза.
6. Мейоз – это деление соматических клеток половых желез, при котором образуются половые клетки.
7. Митотический цикл – это период подготовки клетки к делению (интерфаза) и само деление (митоз).
8. Теломеры хромосом – концевые участки плеч хромосом.
9. Хиазмы – перекрест хроматид гомологичных хромосом при конъюгации.
10. Хроматин – комплекс, состоящий из ДНК и гистоновых белков.
11. Ядерно-цитоплазматическое отношение – это физиологически и морфологически закономерное отношение массы (объема) ядра к массе (объему) цитоплазмы в каждой клетке.

#### Практическая работа

Задание I. Изучите схему строения метафазной хромосомы, электронограмму ядра клетки, сделайте обозначения.

Задание II. Рассмотрите микропрепарат «Митоз в клетках корешка лука» на большом увеличении микроскопа, зарисуйте и сделайте обозначения.

Задание III. Решение задач.

Задание IV. Заполните таблицу и впишите формулы содержания генетического материала в различные периоды митотического цикла, фазы митоза и мейоза.

**Тема практического занятия: Хромосома как носитель наследственной информации.**

#### **Кариотип человека**

Цель. Изучить особенности кариотипа человека.

1. Повторить материал, касающийся морфологии, химического состава, функций хромосом и методов их изучения.
2. В ходе выполнения практической работы познакомиться с классификацией хромосом человека.

Оборудование рабочего места Рисунок кариотипа мужчины, ножницы, клей, белый лист бумаги формата А4, конверт.

#### Ход занятия

1. Вопросы для собеседования: а) объясните роль: центромер, теломер, ядрышкового организатора для функционирования хромосом; б) дайте характеристику признаков хромосомного набора человека, включающую число, величину и форму хромосом; в) напишите хромосомные формулы кариотипа и гамет мужчины и женщины; г) перечислите свойства гетерохроматиновых и эухроматиновых районов хромосом; д) назовите химический состав хромосом; е) с помощью каких методов изучают кариотип человека?

2. Классификация хромосом по группам с использованием рисунка «Кариотип мужчины».

1. До проведения занятия сделайте ксерокопию рисунка 1 «Кариотип мужчины». Вырежьте каждую хромосому максимально близко к её изображению и перенесите в конверт. 2. На занятии разложите гомологичные хромосомы по 7-и аутосомным группам на листе бумаги, выделите половые хромосомы.

3. После проверки вашей работы преподавателем, наклейте хромосомы в тетрадь под соответствующим заголовком. 4. Пронумеруйте каждую пару хромосом и убедитесь в правильности составления кариотипа.

#### **Тема практического занятия: Деление клетки.**

##### **Нарушения деления как причина хромосомного дисбаланса**

Цель: Усвоить особенности разных типов клеточного деления и их роль в возникновении анеуплоидий у человека.

Задачи 1. В процессе выполнения рисунков митоза и мейоза рассмотреть поведение хромосом. 2. Объяснить сегрегацию аллелей в ходе деления. 3. Показать механизм образования гаплоидного набора при мейозе. 4. Показать механизм образования диплоидного набора и распределение хромосом при митозе.

Оборудование рабочего места: линейки, цветные карандаши (фломастеры), трафарет, учебник.

#### Ход занятия

1. Рассмотрение митотического деления в норме. Задание: нарисуйте схему митоза, завершите описание фаз деления)

2. Нерасхождение хромосом в митозе (аномалии митоза). Задание: нарисуйте хромосомы в дочерних клетках и укажите набор хромосом.

3. Мейотическое деление (в норме). Задание: зарисуйте схему мейоза, укажите набор хромосом в профазе I, в профазе II, в гаметах. Кратко опишите фазы мейоза.

4. Нерасхождение хромосом в анафазе I и анафазе II мейоза (аномалии мейоза). Задание: зарисуйте схемы, показывающие аномальную сегрегацию хромосом, определите число хромосом в дочерних клетках.

#### **Тема практического занятия: Молекулярные основы наследственности**

Цель. Изучить матричные процессы в клетке и некоторые механизмы возникновения генных мутаций.

Задачи 1. Рассмотреть матричный принцип воспроизведения нуклеиновых кислот и белков. 2. Объяснить свойства генетического кода. 3. Показать участие матричных процессов в мутагенезе.

Оборудование рабочего места Цветные карандаши (фломастеры), таблица «Генетический код», задания для письменного опроса.

#### Ход занятия

1. Проведение письменного опроса. Закончите предложения

1. «Соотношение пуриновых и пиримидиновых оснований в ДНК составляет 1:1», – утверждается в правиле ... .
2. В нуклеотидах ДНК присутствуют следующие азотистые основания ..., ..., ..., ... .
3. Порядок следования оснований вдоль цепи называется ... .. нуклеиновой кислоты.
4. Образование двухцепочечной структуры ДНК называется ... .
5. тРНК переносят ... к рибосомам.
6. Процесс переноса генетической информации от ДНК к РНК называется ... .
7. Некодирующие участки гена – это ... .
8. Специфическая для каждой аминокислоты последовательность трёх оснований тРНК называется ... .
9. Данная аминокислота может кодироваться более чем одним кодоном, так как генетический код является ... .
10. В состав белков входит ... ..
11. Число генов у человека составляет около ... .

2. Задания для аудиторной групповой работы. Решите следующие задачи:

1. Участок кодогенной цепи ДНК имеет следующее строение: Г Г Г Ц А Т Т А Г Ц Т А Г Г Ц... . Постройте участок полипептида, закодированного на этом участке цепи ДНК. Какие свойства кода вы использовали для решения?

2. Участок кодогенной цепи ДНК имеет следующее строение: А Г Т Ц Т Т Ц Ц Ц... . В результате действия азотистой кислоты, дезаминирующей азотистые основания в ДНК, первый слева аденин превратился в гипоксантин (Нх). Известно, что гипоксантин спаривается с цитозином. Как изменится структура полипептида после возникновения точечной мутации?

3. Кодогенная цепь ДНК имеет следующее строение: Г Г Ц А Т Г Т Г Г Ц Г Т Г Т А Ц А А. В результате действия ионизирующего излучения шестой слева нуклеотид выпал из цепи (делеция нуклеотида). Как изменится строение закодированного в этой цепи ДНК полипептида в результате выпадения нуклеотида?

Задания для самостоятельной работы

1. Одна из цепей ДНК включает нуклеотиды, следующие в такой последовательности: Т А А Г Ц А Ц Ц Т А Т Т. Достройте вторую цепь ДНК и удвойте этот фрагмент молекулы (репликация). Сформулируйте выводы.

2. Какие нуклеотиды и в каком порядке составляют участок гена, если известно, что в соответствующем участке молекулы белка имеются следующие аминокислоты, расположенные в такой последовательности: Треонин – Метионин – Тирозин – Фенилаланин – Серин?

3. Заполните пробелы (отмечены точками) в схеме ДНК:

-----Г · А · Ц · А · Т · -----  
 -----Ц · Г · Т · Т · А · -----

### *Методические рекомендации*

При подготовке к практическим занятиям нужно изучить определенные разделы курса по учебникам и разобрать решение типовых задач. На практических занятиях проводится опрос по соответствующей теме, разбираются примеры упражнений и задач, проверяются домашние задания. Студенты работают у доски и выполняют задания самостоятельно. На основании доступного теоретического учебно-методического материала (лекционного конспекта, учебника, учебно-методического пособия и др.) студент должен дать максимально развернутый и обоснованный ответ. Приветствуется характеристика содержания и сопоставление понятий, фактов, принципов и т.д. По окончании проведения занятия проводится его анализ (по предложенной ранее схеме) и даются методические рекомендации.

**Критерии оценивания:** за каждое практическое занятие студент может получить от 0 до 2 баллов.

0 баллов – Практическое задание не выполнено или выполнено ошибочно.

1 балл - Практическое задание не в полном объеме, но без существенных ошибок. Нарушена логика выполнения задания, логика аргументация. Показаны недостаточные знания изучаемой дисциплины. Допущены ошибки в использовании терминологии, взаимосвязях объектов и явлений, классификации.

2 балла - Практическое задание выполнено, верно, и в полном объеме согласно предъявляемым требованиям, проведен правильный анализ, сделаны аргументированные выводы. Проявлен творческий подход и способность к синтезу знаний в научной области.

### **3. Другие виды деятельности (до 5 баллов):**

#### **1. Семинар-конференция**

Тема семинара-конференции «Медицинская генетика»

Заслушивание и обсуждение микровыступлений студентов (рефераты с презентацией), раскрывающих сущность каждого из рассматриваемых вопросов.

Примерная тематика выступлений.

1. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с изменением числа хромосом – синдром Дауна и его варианты.

2. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с изменением числа хромосом – синдром Клайнфельтера и его варианты.

3. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром Шерешевского-Тернера.

4. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром трисомии X.

5. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром Эдвардса.

6. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром Патау.

7. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом – синдром Орбели.

8. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом – синдром кошачьего крика.

9. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом – синдром 9p+ (синдром Реторе).

10. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных со структурными перестройками хромосом – синдром моносомии 9p (синдром Альфи).

11. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом – синдром Прадера-Вилли.

12. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом – синдром Энгельмана.

13. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом – ретинобластома.

14. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с микроструктурными аномалиями хромосом – синдром Вильямса.

15. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром Блюма.

16. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром Луи-Бар.

17. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – анемия Фанкони.

18. Клиника и генетика хромосомных болезней, связанных с нестабильностью структуры хромосом – синдром ломкой X-хромосомы.

19. Поведенческие аспекты при хромосомной патологии.

20. Медицинская популяционная генетика (равновесие Харди-Вайнберга, инбридинг, генетический дрейф, миграция, естественный отбор, мутации).
21. Ночная пароксизмальная гематурия.
22. Семейный наследственный эритроцитоз.
23. Семейный гипотрихоз.
24. Семейный остеопетроз (мраморная болезнь).
25. Профилактика наследственных заболеваний.
26. Понятие о тератогенезе. Морфологический и психический тератогенез. Классификация тератогенных факторов.
27. Инфекционный тератогенез, роль TORCH инфекций.
28. Естественный тератогенез.
29. Фармакологический тератогенез.
30. Тератогенез, связанный с наследственными заболеваниями.
31. Тератогенез при сахарном диабете у матери.
32. Тератогенез при гипо- и гипертериозах.
33. Тератогенез, вызванный вредными привычками матери.
34. Роль системы неспецифических оксидаз в тератогенном повреждении плода.
35. Критические периоды эмбрионального развития, их роль в тератогенезе.
36. Классические фенотипы больных при лекарственных тератогенезах.
37. Фетальный алкогольный синдром и фенотип детей, рожденных от матерей алкоголиков.

Студентам предлагается составить на каждое из прослушанных сообщений рецензию, в которой анализируется полнота и глубина раскрытия темы, последовательность и логика изложения, какие достоинства, ошибки и недочеты присущи сообщениям

3. Закрепить пройденный материал, руководствуясь планом.

4. Подведение итогов.

#### **Методические рекомендации**

Перед занятием определяются два ведущих-координатора, выполняющих руководящую роль во время мероприятия. Они распределяют доклады между участниками, организуют обсуждение, подготавливают программу мероприятия. Остальные участники подготавливают доклады на заданные темы и сопровождают их презентацией. В докладе должны содержаться основные положения рассматриваемого вопроса, изложенные доступным и понятным языком. Отдельное выступление должно быть рассчитано на 5-7 минут.

#### ***Критерии оценивания.***

9-10 баллов - вопрос раскрыт полностью и без ошибок, излагается правильным литературным языком без ошибок в терминологии; сделаны четкие и убедительные выводы по результатам исследования. Студент принимал активное участие в обсуждении.

7-8 баллов - вопрос раскрыт достаточно полно, содержание и результаты исследования доложены недостаточно четко.

4-6 баллов - вопрос раскрыт частично, имеются замечания по содержанию, по глубине проведенного исследования.

1-3 баллов - обнаруживается общее представление о сущности вопроса, работа имеет много замечаний, студент не владеет фактами и терминологией.

0 баллов – студент не принял участие в мероприятии.

## **Задания для промежуточной аттестации**

Промежуточная аттестация включает в себя ответ на 2 теоретических вопроса, каждый из которых оценивается в 10 баллов, и решение двух практических задач, каждая из которых оценивается в 5 баллов.

### **Методические рекомендации.**

Готовиться к промежуточной аттестации необходимо последовательно, с учетом контрольных вопросов, имеющих в рабочей программе. Сначала следует определить место каждого контрольного вопроса в соответствующем разделе темы учебной программы, а затем внимательно прочитать и осмыслить соответствующую основную и дополнительную литературу. Важно делать краткие заметки по каждому вопросу.

Для обеспечения полноты ответа на контрольные вопросы и лучшего запоминания теоретического материала рекомендуется составлять план ответа по каждому вопросу. Это позволит сэкономить время для подготовки непосредственно перед зачетом за счет обращения не к литературе, а к своим записям. Работу над темой можно считать завершённой, если студент может ответить на все контрольные вопросы и дать определение понятий по изучаемой теме. При подготовке необходимо выявлять наиболее сложные, дискуссионные вопросы, с тем, чтобы обсудить их с преподавателем на консультациях.

## **1. Список вопросов к промежуточной аттестации**

### **Вопросы для экзамена**

1. Предмет и задачи генетики. Методы и уровни генетических исследований. История генетики. Её истоки, основные этапы развития от Менделя до наших дней. Основные генетические термины: ген, геном, генотип, фенотип, генофонд. Роль отечественных учёных в развитии генетики и селекции (Н.И.Вавилов, А.С.Серебровский, Н.К.Кольцов, Ю.А.Филипченко, С.С.Четвериков и др.). Значение генетики для решения задач селекции, медицины, биотехнологии, экологии.
2. Цитологические основы наследственности. Ядро – информационный центр клетки. Морфология хромосом, особенности физико-химической организации. Карิโอтип. Понятие о гетерохроматине и эухроматине. Упаковка ДНК в хромосомах.
3. Клеточный цикл. Самовоспроизведение наследственного материала - репликация хромосом. Механизмы сохранения нуклеотидной последовательности ДНК. Химическая стабильность.
4. Митоз как механизм бесполого размножения у эукариот и его значение. Механизмы точности в передаче генетической информации от материнской клетки дочерней.
5. Мейоз как цитологическая основа полового размножения, образования и развития половых клеток, его особенности и генетическое значение. Гаметогенез у животных: сперматогенез и оогенез. Спорогенез (микроспорогенез и мегаспорогенез), гаметогенез у растений.
6. Механизмы размножения прокариот. Наследование у прокариот: транслокация, сексдукция, конъюгация, трансформация и трансдукция.
7. Молекулярные механизмы реализации наследственной информации в клетке. Реакции матричного биосинтеза белка на рибосоме. Генетический контроль экспрессии генов.
8. Генетическая роль нуклеиновых кислот в хранении и реализации наследственной информации. Работы Э. Чаргаффа, Дж. Уотсона, Ф. Крика по изучению структуры ДНК. Генетический код и его свойства.
9. РНК как генетический материал. Типы РНК, их характеристики и функции.
10. ДНК – носитель наследственной информации. Организация ДНК в хромосомах. Ауто-репродукция и генетический контроль синтеза ДНК. Эволюция представлений о гене. Со-

- временные представления о гене. Природа гена, его структура и функция. Свойства генетического кода. Выделение, химический и ферментативный синтез генов.
11. Понятие о наследовании. Типы и варианты наследования признаков. Сущность взаимодействия контрастирующих признаков в гибридах. Законы Менделя и поведение хромосом в мейозе. Генотип и фенотип.
  12. Гибридологический метод как основа генетического анализа и его значение. Анализ наследования, генетическая символика, правила записи скрещивания. Основные законы, выдвинутые по анализам работ Г. Менделя. Анализирующее скрещивание.
  13. Закономерности наследования признаков и принципы наследственности. Законы Г. Менделя. Современная трактовка и значение для генетики. Основные генетические понятия: ген, геном, генотип, генофонд, фенотип. Модельные объекты генетики.
  14. Моногибридное скрещивание. Гипотеза «чистоты» гамет. Понятия аллель, аллеломорфные признаки, гомо- и гетерозиготность. Явление доминирования. Взаимное (реципрокное), возвратное (насыщающее), анализирующее скрещивания и их значения в генетике. Расщепление при возвратном и анализирующем скрещиваниях. Гетерозис.
  15. Второй закон Менделя – закон расщепления, его анализ. Законы Менделя и поведение хромосом в мейозе. Независимое распределение генов. Хромосомные основы расщепления и независимого перераспределения генов. Наследование при ди- и полигибридном скрещивании. 3-й закон Г. Менделя.
  16. Типы взаимодействия генов - аллельные взаимодействия: доминирование, неполное доминирование, кодоминирование. Расщепление по фенотипу и генотипу во втором и третьем поколениях при промежуточном характере наследования. Множественный аллелизм.
  17. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, полимерия, эпистаз, плейотропия, модифицирующее действие генов.
  18. Работы Т.Х. Моргана и его вклад в развитие генетики. Основные положения хромосомной теории наследственности. Наследование при сцеплении генов. Типы сцепления. Изучение силы сцепления генов в хромосомах.
  19. Одновременное наследование нескольких признаков. Независимое и сцепленное наследование. Нарушения сцепления генов. Типы кроссинговера по месту возникновения. Митотический и мейотический кроссинговер. Интерференция. Коинциденция. Генетическое картирование.
  20. Генетика пола, теории определения пола. Гомо и гетерозиготный пол. Хромосомная теория определения пола, генетические и цитологические особенности половых хромосом. Наследование при не расхождении половых хромосом. Гинандроморфизм.
  21. Наследование признаков, сцепленное с полом, его генетические основы. Ограниченные полом и зависимые от пола признаки. Наследование распространённых наследственных дефектов, сцепленных с полом.
  22. Роль цитоплазмы в передаче наследственности. Типы нехромосомного наследования. Цитоплазматические органоиды содержащие ДНК. Мужская цитоплазматическая стерильность. Пластидная наследственность. Митохондриальная наследственность. Отличия нехромосомного наследования от ядерного.
  23. Изменчивость генетического материала, ее причины и методы изучения. Классификация изменчивости. Модификационная изменчивость. Понятие о норме реакции, её значение в адаптации организмов. Понятие о наследственной генотипической изменчивости: комбинативная и мутационная.
  24. Мутационная изменчивость. Теория Де-Фриза, ее положения. Классификация мутаций по месту возникновения и происхождению, по фенотипическому проявлению и влиянию на жизнеспособность организма, по характеру изменения генотипического материала.
  25. Классификация мутаций по характеру изменений генотипа: генные мутации. Множественный аллелизм. Механизмы, снижающие неблагоприятный эффект генных мутаций. Молекулярные основы генных мутаций – замены нуклеотидных пар, сдвиг рамки считывания.



26. Хромосомные перестройки, внутрихромосомные перестройки и межхромосомные перестройки.
27. Геномные мутации. Умножение гаплоидного набора хромосом – полиплоидия. Анеуплоидия, гаплоидия. Их значения для селекции.
28. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Влияние ультрафиолетовых лучей, ионизирующих излучений, температуры, химических и биологических агентов.
29. Генетические основы онтогенеза, механизмы дифференцировки, действия и взаимодействия генов, генотип и фенотип, стадии и критические периоды онтогенеза. Связь между этапами эмбрионального развития и изменениями функционирования генома. Механизм дифференциации клеток и тканей во время эмбрионального развития организмов. Зародышевые листки и закладка органов.
30. Онтогенез как реализация программы развития в определенных условиях внешней и внутренней среды. Связь между активностью генов и концентрацией гормонов. Генотип и фенотип как целостная система. Закономерности взаимоотношений. Фенотип – результат взаимодействия генотипа и условий окружающей среды. Управление формированием фенотипа как основа повышения продуктивности сельскохозяйственных растений.
31. Популяция и ее генетическая структура, факторы генетической динамики популяций. Отличие генетической структуры популяции от генотипической. Панмиктические популяции. Единицы измерения частоты встречаемости гена. Рецессивные гены в популяции. Закономерность накопления мутаций.
32. Генетика популяций и генетические основы эволюции. Генетический дрейф. Процесс видообразования. Закон Харди-Вайнберга. Распределение частот генотипов в равновесной популяции. Характеристика идеальной популяции. Факторы нарушающие равновесие генов в популяциях. Генетика популяций и сохранение биоразнообразия.
33. Генетика человека, ее методы. Основы медицинской генетики и ее проблемы. Генетические заболевания человека. Методы изучения генетики человека: генеалогический, цитогенетический, биохимический, близнецовый, онтогенетический и популяционный. Особенности человека как объекта генетических исследований.
34. Геномика и геном человека. Международный проект «Геном человека». Человек как объект генетических исследований. Резус-фактор и наследование групп крови у человека. Медико-генетическое консультирование. Этапы консультирования. Перинатальная диагностика. Планирование семьи.
35. Нормальная наследственность человека. Особенности наследования групп крови. Наследственность и поведение. Генетическая индивидуальность. Роль наследственности и среды в формировании нормального и патологически изменённого фенотипа человека.
36. Патологическая наследственность человека. Соматические мутации. Генеративные мутации. Генетические принципы диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.
37. Онкогенетика. Генетические механизмы канцерогенеза. Проблемы канцерогенеза, причины, профилактика.
38. Генетические основы селекции. Системы скрещивания растений и животных. Инбридинг и аутбридинг. Системы скрещивания: линейная селекция. Отдаленная и межвидовая гибридизация. Генетические механизмы гетерозиса. Полиплоидия.
39. Учение об исходном материале в селекции. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н.И. Вавилова. Причины различий методов селекции растений и животных.
40. Генная инженерия, ее направления, достижения и значение. Получение и клонирование генов. Рекомбинантные ДНК. Экологические, философские, социальные и этические проблемы генетической инженерии.

### **Методические рекомендации**

Экзамен проводится в традиционной форме – устный ответ по вопросам экзаменационного билета. Для подготовки ответа студентам предоставляется 30 минут. В каждом билете имеется два вопроса и одно практическое задание (задача), полнота ответа на каждый оценивается в 10 баллов. После ответа на вопрос при необходимости задаются дополняющие вопросы по теме вопроса.

#### **Критерии оценивания устного ответа:**

0 баллов – ученик полностью не усвоил учебный материал. Ответ на вопрос отсутствует;  
1-2 балла – ученик почти не усвоил учебный материал. Ответ односложный «да», «нет»; аргументация отсутствует либо ошибочны ее основные положения; большинство важных фактов отсутствует, выводы не делаются; неправильно отвечает на наводящие вопросы;  
3-5 балла – ученик не усвоил существенную часть учебного материала; ответ частично правильный, неполный; логика ответа нарушена; ученик знает основные законы и понятия, но оперирует ими слабо; отвечает односложно на поставленные вопросы с помощью преподавателя;  
6-8 баллов – ученик в основном усвоил учебный материал; ответ полный и правильный; изложен в определенной логической последовательности; ученик умеет оперировать основными законами и понятиями; делает обоснованные выводы; последовательно отвечает на поставленные вопросы. Допускаются одна-две несущественные ошибки, которые исправляются по требованию преподавателя.  
9–10 баллов – ученик полностью усвоил учебный материал; ответ полный и правильный; изложен в определенной логической последовательности; свободно оперирует биологическими законами и понятиями; подходит к материалу с собственной точкой зрения; делает творчески обоснованные выводы; последовательно и исчерпывающе отвечает на поставленные вопросы. Допускается одна-две несущественные ошибки, которые ученик самостоятельно исправляет в ходе ответа.

ФОС для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации одобрен на заседании кафедры биологии и экологии (протокол № 1 от 31 августа 2022 года).

Автор – Овчаренко А.А.