

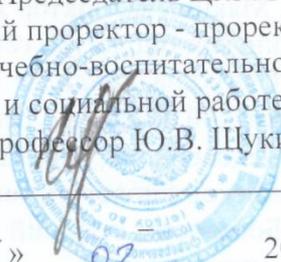
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«САМАРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
КАФЕДРА МЕДИЦИНСКОЙ БИОЛОГИИ, ГЕНЕТИКИ И ЭКОЛОГИИ

СОГЛАСОВАНО
Проректор по учебно-
методической работе и связям с
общественностью
профессор Т.А. Федорина



«14» 02 2017г.

УТВЕРЖДАЮ
Председатель ЦКМС,
Первый проректор - проректор по
учебно-воспитательной
и социальной работе
профессор Ю.В. Щукин



«15» 02 2017г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА
КОНЦЕПЦИЯ СОВРЕМЕННОГО ЕСТЕСТВОЗНАНИЯ
Б1.Б16

Рекомендуется для направления подготовки

Клиническая психология 37.05.01

Уровень высшего образования: **Специалитет**

Квалификация (степень) выпускника: **Клинический психолог**

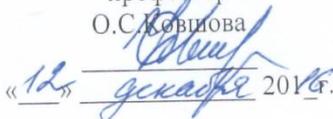
Факультет медицинской психологии

СОГЛАСОВАНО
Декан факультета
медицинской психологии
к.м.н., доцент,
Е. В. Захарова



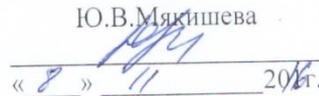
«12» 12 2016г.

СОГЛАСОВАНО
Председатель методической
комиссии по специальности
«Клиническая психология»
Заведующая кафедрой
медицинской психологии и
психотерапии, д.м.н.,
профессор
О.С. Ковалева



«12» 08 2016г.

Программа рассмотрена и
одобрена на заседании
кафедры (протокол № 5,
дата 8.11.2016г.)
Заведующая кафедрой
медицинской биологии,
генетики и экологии, д.м.н.,
доцент
Ю.В. Мяхишева



«8» 11 2016г.

Самара 20 16

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО специальности 37.05.01 – Клиническая психология, утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации № 118 от 12 сентября 2016 г.

Составители рабочей программы:

- Ю.В. Мякишева, доктор медицинских наук, доцент, заведующая кафедрой медицинской биологии, генетики и экологии;
- О.Я. Сказкина, кандидат медицинских наук, доцент, доцент кафедры медицинской биологии, генетики и экологии;
- И.В. Федосейкина, кандидат педагогических наук, доцент кафедры медицинской биологии, генетики и экологии;
- Р.А. Богданова, старший преподаватель кафедры медицинской биологии, генетики и экологии.

Рецензенты:

- И.Г. Кретьева, доктор медицинских наук, профессор, заведующая кафедрой безопасности жизнедеятельности и физического воспитания ФГАОУ «Самарский национальный исследовательский университет имени академика С.П. Королева»;
- Ю.М. Попов, доктор биологических наук, профессор кафедры биологии, экологии и методики обучения ФГБОУ ВО «Самарский государственный социально-педагогический университет».

Ведущий специалист УМО

И.В. Федосейкина

13.02.17.

1. Планируемые результаты обучения по дисциплине

Цель освоения учебной дисциплины – обучить студентов знанию современной биологии, сформировать умения и навыки использования полученного учебного материала для оценки развития и состояния здоровья человека, вооружить студентов современными научными методами для формирования естественнонаучного мировоззрения специалиста в области медицинской психологии.

Задачи:

1. Изучить свойства живых систем, иерархические уровни организации жизни, элементарные единицы и элементарные проявления главных свойств жизни на различных уровнях ее организации.

2. Изучить современную теорию наследственности, изложенную в программе «Геном человека», молекулярные основы наследственности, генома человека; строение и функции нуклеиновых кислот (ДНК, РНК, мит-ДНК); современные представления о реализации наследственного материала.

3. Сформировать знания о тонкой структуре гена и его свойствах, классификацию генов с точки зрения программы «Геном человека»; мутациях в генах как причине наследственных заболеваний: фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, адреногенитальный синдром, гипотиреоз.

4. Сформировать знания о хромосомном уровне организации наследственного материала, надмолекулярной структуре хромосом, современной классификации хромосом по ISCN-номенклатуре-2009; геномных мутациях и хромосомных абберациях – причине наследственных заболеваний (синдром Дауна, Эдвардса, Патау, синдром «кошачьего крика»).

5. Сформировать систему знаний о структурно-функциональной организации про- и эукариотических клеток; единстве потока информации, энергии и вещества в клетке; генах-регуляторах клеточного цикла, механизмах поддержания постоянства кариотипа в ряду поколений клетки.

6. Сформировать у студентов знание об онтогенезе как процессе реализации наследственной информации в определенных условиях среды, о сущности доэмбрионального развития, особенностях эмбрионального и постэмбрионального периодах онтогенеза человека, о нарушениях естественного хода онтогенеза и пороках развития.

7. Сформировать практические умения по работе с научной и специальной литературой по биологии.

8. Уметь решать задачи по молекулярной биологии, молекулярной генетике, медицинской экологии человека.

9. Сформировать навыки работы с оптическими приборами, техникой изготовления временных микропрепаратов, определения полового хроматина в слизистой оболочке ротовой полости.

10. Сформировать навыки научно-исследовательской работы, изготовления слайдов по концептуальным вопросам молекулярной биологии, молекулярной генетики.

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций:

- способность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (ОК-1);
- способностью использовать основы философских знаний для формирования мировоззренческой позиции (ОК – 2).

В результате изучения дисциплины студент должен:

Знать:

- общие закономерности происхождения и развития жизни;
- уровни организации живого;
- свойства живого;
- структурно-функциональную организацию наследственного материала и его уровни:
 - *молекулярный* (исторические этапы формирования представлений об организации генетического материала, структура ДНК, типы ДНК, принцип и этапы редупликации ДНК, мутации, классификация и механизмы возникновения, репарация ДНК, виды),
 - *генный* (особенности организации генов про- и эукариот, генетический код как способ записи наследственной информации, его свойства, этапы реализации генетической информации (транскрипция, посттранскрипционные процессы, трансляция, посттрансляционные процессы), структура РНК, особенности экспрессии генетической информации у про- и эукариот, биологическое значение генного уровня организации наследственного материала),
 - *хромосомный* (хромосома – надмолекулярная структура организации наследственного материала, хромосомная организация наследственного материала в современной генетике, классификация хромосом по номенклатуре ISCN-2009, значение изучения хромосомного уровня для пренатальной диагностики),
 - *геномный*;
- историю развития генетики;
- особенности генетики человека;
- современные методы изучения наследственности человека;
- закономерности наследования признаков;
- типы наследования;
- моногенное наследование и полигенное наследование;
- роль генотипических и средовых факторов в формировании фенотипа;
- структурно-функциональную организацию про- и эукариотических клеток:
 - единство потока информации, энергии и вещества в клетке,
- онтогенез как процесс реализации наследственной информации;
- размножение организмов как механизм, обеспечивающий смену поколений,

- значение средовых и генотипических факторов в формировании патологически измененного фенотипа человека;
- прогенез, оплодотворение как начальный этап развития нового организма, фазы оплодотворения, характеристику и значение основных этапов эмбрионального развития;
- постэмбриональный период онтогенеза (периодизация у человека, рост, формирование дефинитивных структур, половое созревание, репродукция, старение);
- моногенные, хромосомные и мультифакториальные болезни человека с нетрадиционным наследованием (митохондриальные болезни)
- популяционно-видовой уровень организации биологических систем:
 - популяция - элементарная единица эволюции,
 - генофонд природных популяций, генетическая гетерогенность,
 - частоты аллелей и генотипов закон Харди-Вайнберга,
 - генетический полиморфизм и наследственное разнообразие природных популяций, формы полиморфизма, генетический груз и его эволюционное значение;

Уметь:

работать со специальной литературой по биологии;

- работать с микроскопической техникой;
- изготавливать временные микропрепараты;
- решать задачи по молекулярной биологии;
- решать задачи по типам мутаций;
- решать задачи по анализу сцепления генов;
- решать задачи по генетике пола;
- решать задачи по типам наследования;
- определять половой хроматин в соматических клетках слизистой оболочки ротовой полости;

Владеть:

- техникой приготовления временных микропрепаратов
- техникой микрофотографирования
- навыками научно-исследовательской работы
- владеть техникой изготовления слайдов по концептуальным вопросам биологии, молекулярной генетики

2. Место дисциплины в структуре образовательной программы:

Дисциплина «Концепция современного естествознания» реализуется в рамках базовой части Блока 1 «Дисциплины (модули)». Предшествующими, на которых непосредственно базируется дисциплина «Концепция современного естествознания», являются знания, полученные в курсе биологии, химии, физики, математики общеобразовательных учебных заведений. Параллельно изучаются анатомия ЦНС, основы общей патологии, нейрофизиология,

неврология, клиника внутренних болезней. Дисциплина «Концепция современного естествознания» является основополагающей для изучения следующих дисциплин: методы диагностики развития в норме и патологии, учения о неврозах, психология здоровья, психиатрия.

Освоение компетенций в процессе изучения дисциплины способствует формированию знаний, умений и навыков, позволяющих осуществлять эффективную работу по следующим видам профессиональной деятельности: психодиагностическая:

- выявление и анализ информации о потребностях пациента (клиента) и медицинского персонала (или заказчика услуг) с помощью интервью, анамнестического (биографического) метода и других клинико-психологических методов;
- определение целей, задач и методов психодиагностического исследования с учетом нозологических, социально-демографических, культуральных и индивидуально-психологических характеристик;
- диагностика психических функций, состояний, свойств и структуры личности и интеллекта, психологических проблем, конфликтов, способов адаптации, личностных ресурсов, межличностных отношений и других психологических феноменов с использованием соответствующих методов клинико-психологического и экспериментально-психологического исследования.

3. Объем дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоемкость дисциплины составляет 2 зачетные единицы

Вид учебной работы	Всего часов	Семестры			
		I	II		
Контактная работа с преподавателем Аудиторные занятия (всего)	34	18	16		
В том числе:		-	-	-	-
Лекции	10	6	4		
Практические занятия (ПЗ)	24	12	12		
Семинары (С)					
Лабораторные работы (ЛР)					
Самостоятельная работа (всего)	38	19	19		
В том числе:		-	-	-	-
Курсовая работа		-	-	-	-
Реферат	8	4	4		
<i>Другие виды самостоятельной работы (учебно-исследовательская работа, решение ситуационных задач, решение вариантных задач и упражнений и др.)</i>	30	15	15		
Вид промежуточной аттестации (зачет)		зачет	зачет		
Общая трудоемкость час	72	37	35		
зач. ед.	2	0,5	1,5		

4. Содержание дисциплины:

4.1. Содержание разделов дисциплины

№п/п	Наименование раздела дисциплины	Содержание раздела	Коды компетенций
1	2	3	4
1	Общая характеристика жизни	<p>Биология – наука о живых системах, закономерностях их возникновения, существования и развития. Биологические науки, их задачи, объекты и уровни познания. Методы биологии. Связь биологии с другими естественными науками.</p> <p>Человек – центральный объект современной биологии.</p> <p>Биосоциальная природа человека как отражение эволюционно обусловленной иерархии системы живой природы. Значение биологии как фундаментальной науки в понимании единства человечества и биосферы Земли.</p> <p>Задачи биологии человека как базисной дисциплины в системе естественнонаучной и профессиональной подготовки клинических психологов</p> <p>Развитие представлений о сущности жизни. Определение жизни с позиций системного подхода. Современные представления о сущности живого. Свойства живых систем: обмен веществ, энергии, информации. Наследственность, изменчивость, дискретность, целостность, рост и развитие, движение, раздражимость, ауторегуляция, специфичность взаимоотношений со средой.</p> <p>Биологические живые системы – особый этап развития и форма движения материи. Главные этапы возникновения и развития жизни.</p>	ОК-1; ОК – 2.

		<p>Появление клетки как исходной точки биологической эволюции. Гипотезы происхождения эукариотических клеток (симбиотическая, инвагинационная). Возникновение многоклеточности. Особенности многоклеточной организации живых существ, лежащие в основе прогрессивной эволюции. Иерархические уровни организации жизни. Элементарные единицы, элементарные явления и проявления главных свойств жизни на различных уровнях ее организации.</p>	
2	Клеточный уровень организации жизни	<p>Клетка – элементарная биологическая система. Клеточная теория как доказательство единства всего живого, её основные положения, современное состояние. Типы организации клетки. Структурно-функциональная организация прокариотических и эукариотических клеток.</p> <p>Закономерности существования клетки во времени. Жизненный цикл клетки, его варианты. Основное содержание и значение периодов жизненного цикла клетки. Наследственность и изменчивость – фундаментальные свойства живого, их диалектическое единство. Значение наследственности и изменчивости на разных уровнях организации живой материи. Этапы формирования представлений об организации материала наследственности.</p>	ОК-1; ОК-2.
3	Структурно-функциональная	3.1. Молекулярный уровень организации наследственного	ОК-1; ОК-2.

<p>организация наследственного материала и его уровни: молекулярный, генный, хромосомный и геномный</p>	<p><i>материала.</i> Молекулярная биология. Молекулярные основы наследственности. Химическая организация генетического материала. Структура ДНК. Свойства и функции наследственно материала. Самовоспроизведение наследственного материала. Принципы и этапы репликации ДНК. Репликон. Репарация как механизм поддержания генетического гомеостаза. Виды репарации. Классификация нуклеотидной последовательности в геноме эукариот.</p> <p><i>3.2. Генный уровень организации наследственного материала.</i> Ген. Определение гена: в генетики, в молекулярной биологии, в программе «Геном человека». Оценка числа генов у человека. Классификация генов: РНК-кодирующие гены, протеин-кодирующие гены, митохондриальные гены. Ген и его свойства. Ген как функциональная единица наследственности. Особенности строения гена у прокариот и эукариот. Генетический код как способ записи наследственной информации и его свойства. Цистрон, его структура. Этапы реализации генетической информации (транскрипция и постратранскрипционные процессы, трансляция и посттрансляционные процессы) Структура и виды РНК. Роль РНК в процессе реализации наследственной информации.</p>	
--	---	--

		<p>Особенности экспрессии генетической информации у про- и эукариот. Взаимосвязь между геном и признаком. Гипотеза «Один ген – один фермент». Онкогены. Генная инженерия. Ген как единица изменчивости. Генные мутации и их классификации. Причины и механизмы возникновения генных мутаций. Мутон. Роль генных мутаций в возникновении наследственной патологии человека. Аллель гена. Биологическое значение генного уровня организации наследственного материала.</p> <p>3.3. Хромосомный уровень организации наследственного материала.</p> <p>Хромосома, ее химический состав. Структурная организация хроматина. Гетерохроматин (конститутивный и факультативный) и эухроматин. Особенности хромосомной организации в зависимости от фазы пролиферативного цикла (хроматин, метафазная хромосома). Морфология хромосом. Нуклеосомная модель строения хромосом. Основные положения хромосомной теории. Особенности пространственной организации наследственного материала в прокариотической клетке. Хромосомные мутации, их классификация. Причины и механизмы возникновения хромосомных мутаций. Роль хромосомных мутаций в формировании наследственных заболеваний человека. Роль хромосомных мутаций в</p>	
--	--	--	--

		<p>эволюционном процессе. Биологическое значение хромосомного уровня организации наследственного материала.</p> <p>3.4. Геномный уровень организации наследственного материала.</p> <p>Геном. Международная программа «Геном человека». Ученые, внесшие в основной вклад в программу «Геном человека». Основная задача программы «Геном человека». Секвенирование генома и картирование генов человека. Генетический полиморфизм человека. Генетический груз. Геном, кариотип как видовые характеристики. Механизмы поддержания постоянства кариотипа в ряду поколений клеток и организмов. Типы деления клеток. Митотический цикл (пролиферативный). Главные механизмы пролиферативного цикла. Цитологическая и цитогенетическая характеристика фаз митоза и периодов интерфазы. Биологическое значение митоза для размножения и развития организмов. Механизмы регуляции митотической активности клеток. Значение эндомитоза и полипloidии для нормального функционирования многоклеточного организма. Специфика и биологическое значение амитоза. Виды амитоза. Медицинские аспекты регенеративного и индуцированного амитоза.</p>	
--	--	--	--

		<p>Проблемы клеточной пролиферации в медицине. Мейоз как процесс формирования гаплоидных гамет. Фазы мейоза, их характеристика и значение. Рекомбинация наследственного материала, ее медицинское и эволюционное значение. Рекон. Комбинативная изменчивость и ее механизмы. Геном как эволюционно сложившаяся система генов. Геномные мутации, причины и механизмы их возникновения. Классификация геномных мутаций. Нарушение мейоза и митоза как механизмы возникновения геномных генеративных и соматических мутаций. Антимутационные механизмы. Эволюция генома. Значение геномного уровня организации наследственного материала. Способы и формы размножения организмов. Половое размножение, его эволюционное значение. Гаметогенез как процесс образования половых клеток. Морфология половых клеток. Чередование гаплоидной и диплоидной фаз жизненного цикла. Сравнительная характеристика сперматогенеза и овогенеза.</p>	
4	<p>Организменный уровень организации биологических систем. Роль генотипических и средовых факторов</p>	<p>Половые железы. Половой диморфизм. Морфофункциональная организация половых клеток. Особенности строения сперматозоидов и яйцеклеток. Типы яйцеклеток. История развития генетики.</p>	<p>ОК-1; ОК-2.</p>

	<p>в формировании фенотипа. Биология развития. Гомеостаз.</p>	<p>Понятия «генотип» и «фенотип». Генотип – сбалансированная система взаимодействующих генов. Генный баланс, дозы генов. Значение нормального дозового баланса для формирования фенотипа. Нарушение дозы генов при хромосомных и геномных мутациях. Аллельные и неаллельные гены. Взаимодействие генов в генотипе: аллельных (доминирование, неполное доминирование, кодоминирование, межаллельная комплементация, аллельное исключение) и неаллельных (эпистаз, полимерия, комплементарность, эффект положения, модифицирующее действие). Типы моногенного наследования. Гомо- и гетерозиготные организмы, понятие гемизиготности. Особенности аутосомного, X-сцепленного и голандрического типов наследования. Полигенное наследование. Группы сцепления. Кроссинговер как механизм, определяющий нарушения сцепления генов. Закономерности наследования внеядерных генов. Плазмиды. Фенотипическая изменчивость и ее виды. Модификации и их характеристики. Простые и сложные признаки. Норма реакции признака. Экспрессивность и пенетрантность признака. Пол организма. Типы определения пола (прогамный, эпигамный, сингамный). Первичные и</p>	
--	--	---	--

		<p>вторичные половые признаки. Роль генотипа и среды в развитии признаков пола. Значение средовых и генотипических факторов в формировании патологически измененного фенотипа человека. Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы изучения генетики человека: генеалогический, цитогенетический, биохимический, близнецовый, популяционно-статистический, генетики соматических клеток, методы изучения ДНК. Карты хромосом (физические, рестрикционные, химические, генные). Принципы составления карт хромосом. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний человека. Методы пренатальной диагностики и их возможности. Медико-генетическое консультирование, его медицинское значение. Виды и этапы консультирования. Моногенные, хромосомные и мультифакториальные болезни человека, механизмы их возникновения и проявления. Наследственные болезни с нетрадиционным наследованием (митохондриальные болезни). Соотносительная роль среды и наследственности в развитии заболеваний человека. Последствия родственных браков для проявления наследственной патологии человека. Онтогенез как процесс реализации наследственной</p>	
--	--	--	--

		<p>информации в определенных условиях среды. Основные этапы онтогенеза. Соотношение индивидуального и эволюционного развития. Типы онтогенетического развития. Периодизация онтогенеза. Прогенез. Оплодотворение – начальный этап развития нового организма. Фазы оплодотворения. Характеристика и значение основных этапов эмбрионального развития. Дробление как процесс образования многоклеточного зародыша. Типы дробления. Связь строения яйцеклетки с типом дробления. Бластогенез у человека. Гастрюляция как процесс формирования многослойного зародыша. Особенности гастрюляции у человека. Способы гастрюляции. Первичный органогенез (нейруляция) как процесс образования комплекса осевых органов хордовых. Дифференцировка зародышевых листков. Образование органов и тканей. Провизорные органы хордовых. Образование, строение, особенности функционирования и эволюции провизорных органов и зародышевых оболочек. Амнион, хорион, аллантоис, желточный мешок, плацента. Нарушение процессов развития и редукции зародышевых оболочек у человека. Особенности эмбрионального развития млекопитающих и человека. Постэмбриональный период онтогенеза, его периодизация у</p>	
--	--	---	--

		<p>человека. Нарушения естественного хода эмбриогенеза. Пороки развития. Данные ВОЗ по порокам развития. Наследственные и ненаследственные пороки. Профилактика врожденных заболеваний.</p> <p>Основные процессы: рост, формирование дефинитивных структур, половое созревание, репродукция, старение. Старение как закономерный этап онтогенеза. Социальная и биологическая составляющие здоровья и смертности в популяциях людей. Проблемы долголетия.</p> <p>Критические периоды в онтогенезе человека.</p>	
5	Популяционно-видовой уровень организации живых систем.	<p>5.1. Вопросы эволюции</p> <p>Популяция – элементарная единица эволюции. Основные характеристики популяции как эколого-генетической системы: популяционный ареал, численность особей и ее динамика, половая и возвратная структура, морфологическое и экологическое единство.</p> <p>Генофонд природных популяций, генетическая гетерогенность, генетическое единство, динамическое равновесие. Частоты генотипов и аллелей, закон Харди-Вайнберга. Элементарные эволюционные факторы ненаправленного характера: мутационный процесс, популяционные волны, дрейф генов, изоляция. Естественный отбор как направляющий фактор</p>	ОК-1; ОК-2.

		<p>эволюции.</p> <p>Популяционная структура человечества. Демографическая характеристика и ее значение в медико-генетической оценке популяции. Особенности действия элементарных эволюционных факторов в человеческих популяциях.</p> <p>Мутационный процесс и генетическая комбинаторика в формировании генетической гетерогенности популяций и уникальности индивидов.</p> <p>Опасность индуцированного мутагенеза. Мутационный груз, его биологическая сущность и биологическое значение. Волны численности в изменении генофонда популяций человечества. Дем. Изолят.</p> <p>Кровнородственные и ассортативные браки. Роль системы браков в распределении аллелей в популяции. Миграция населения, смешанные браки.</p> <p>Гибридные популяции – как поток генов между популяциями. Распределение и частота наследственных заболеваний в разных популяциях людей.</p> <p>Особенности генофонда изолятов. Специфика действия естественного отбора в человеческих популяциях.</p> <p>Генетический полиморфизм – основа внутри- и межпопуляционной изменчивости человека, значение генетического полиморфизма в предрасположенности к заболеваниям, и т.д. Значение</p>	
--	--	--	--

		генетического разнообразия в будущем человечества.	
--	--	--	--

4.2. Разделы дисциплин и трудоемкость по видам учебных занятий

№ раздела	Наименование раздела дисциплины	Виды учебной работы				Всего часов
		аудиторная			внеауди- торная	
		Л	Практ. занятия	Семина- ры	СРС	
1.	Общая характеристика жизни				2	2
2.	Клеточный уровень организации жизни		2		4	6
3.	Структурно-функциональная организация наследственного материала и его уровни: молекулярный, генный, хромосомный и геномный	6	6		15	31
4.	Организменный уровень организации биологических систем. Роль генотипических и средовых факторов в формировании фенотипа. Биология развития.	4	14		15	34
5.	Популяционно-видовой уровень организации живых систем.		2		2	4
Всего		10	24		38	72

5. Тематический план лекций

№ раздела	Раздел дисциплины	Тематика лекций	Трудоемкость (час)
3.	Структурно-функциональная организация наследственного материала и его уровни: молекулярный, генный, хромосомный и геномный	Лекция 1. Структурно-функциональная организация наследственного материала и его реализация в признак.	2
		Лекция 2. Хромосомный уровень организации наследственного материала.	2
		Лекция 3. Воспроизведение на молекулярном и клеточном уровнях	2
4.	Организменный уровень организации биологических систем. Роль генотипических и средовых факторов в формировании фенотипа. Биология развития.	Лекция 4. Изменчивость, её формы. Мутагенез. Антимутационные механизмы.	2
		Лекция 5. Наследственные и мультифакториальные заболевания человека. Организация профилактики наследственных заболеваний. Значение генетики для медицины и здравоохранения. Задачи, принципы и методы медико-генетического консультирования	2

6. Тематический план практических занятий

№ раздела	Раздел дисциплины	Тематика практических занятий	Формы контроля		Трудоемкость (час)
			текущего	рубежного	
1	Общая характеристика жизни	Практическое занятие 1. Современные представления о сущности живого. Клеточный уровень организации биологических	Тест; индивидуальный опрос		2
2.	Клеточный уровень организации жизни				

		систем.			
3.	Структурно-функциональная организация наследственного материала и его уровни: молекулярный, генный, хромосомный и геномный	Практическое занятие 2. Молекулярно-генетический уровень организации наследственного материала у про- и эукариот. Генный уровень организации наследственной информации. Реализация наследственной информации в признак.	Тест; собеседование по вопросам решение ситуационных задач, защита рефератов		2
Практическое занятие 3. Хромосомный и геномный уровни организации наследственного материала. Геном, кариотип как видовые характеристики		Тест; собеседование по вопросам; решение задач, защита рефератов		2	
Практическое занятие 4. Воспроизведение на молекулярном и клеточном уровне. Пролиферативный цикл клетки. Особенности пролиферации нервных клеток.		Тест; индивидуальный опрос; решение задач, практическое задание		2	
4.	Организменный уровень организации биологических	Практическое занятие 5. Онтогенез как процесс реализации	Тест; собеседование по вопросам; решение задач,		2

<p>систем. Роль генотипических и средовых факторов в формировании фенотипа. Биология развития.</p>	<p>наследственной информации. Прогиenez.</p>	<p>защита рефератов, практическое задание</p>		
	<p>Практическое занятие 6. Зачетное занятие</p>		<p>Тест; собеседова ние по вопросам; решение задач (ПЗ-1 – ПЗ-6)</p>	2
	<p>Практическое занятие 7. Онтогенез. Основные этапы эмбрионального развития. Особенности эмбрионального развития человека. Постнатальный онтогенез, его периодизация.</p>	<p>Тест; собеседование по вопросам; решение задач, защита рефератов</p>		2
	<p>Практическое занятие 8. Аллельные гены, их взаимодействие. Независимое наследование признаков. Взаимодействие неаллельных генов.</p>	<p>Тест; собеседование по вопросам; решение задач</p>		2
	<p>Практическое занятие 9. Неаллельные гены. Сцепленное наследование. Генетика пола. Сцепленное с полом наследование</p>	<p>Тест; собеседование по вопросам; решение задач</p>		2
	<p>Практическое занятие 10. Моногенные,</p>	<p>Тест; собеседование по вопросам;</p>		2

		хромосомные, мультифакториальные болезни человека. Наследственные заболевания нервной системы. Профилактика наследственных болезней. Методы изучения генетики человека	решение задач; защита рефератов		
5.	Популяционно-видовой уровень организации живых систем.	Практическое занятие 11. Генетическая структура популяции.	Тест; собеседование по вопросам; решение задач		2
4.	Организменный уровень организации биологических систем. Роль генотипических и средовых факторов в формировании фенотипа. Биология развития.	Практическое занятие 12. Зачетное занятие		Тест; собеседование по вопросам; решение задач (ПЗ-7 – ПЗ-12)	2
Всего:					24

7.Лабораторный практикум: лабораторные работы в качестве отдельных занятий не предусмотрены.

8. Учебно-методическое обеспечение для самостоятельной работы обучающегося

8.1. Содержание самостоятельной работы

№ раздела	Раздел дисциплины	Наименование работ	Трудо-емкость (час)
1	Общая характеристика жизни	Работа с конспектом лекций, ответы на контрольные вопросы	2
2	Клеточный уровень организации жизни	Чтение текста учебника, дополнительной литературы, конспектирование текста, ответы на контрольные вопросы, работа с конспектом лекций	4
3	Структурно-функциональная организация наследственного материала и его уровни: молекулярный, генный, хромосомный и геномный	Работа с конспектом лекций, ответы на контрольные вопросы, решение ситуационных задач	15
4	Организменный уровень организации биологических систем. Роль генотипических и средовых факторов в формировании фенотипа. Биология развития. Гомеостаз.	Работа с конспектом лекций, ответы на контрольные вопросы, решение ситуационных задач, подготовка рефератов	15
5	Популяционно-видовой уровень организации живых систем.	Работа с конспектом лекций, ответы на контрольные вопросы, решение ситуационных задач, подготовка рефератов	2
Итого:			38

8.2. Тематика реферативных работ

1. Геном человека.
2. Генетическая паспортизация.
3. Репродуктивное и терапевтическое клонирование человека. Генная терапия.
4. Экологические катастрофы (Чернобыль, 1986; Фокусима, 2011).
5. Мутагены окружающей среды как факторы развития генетических мутаций.

6. Воздействие алкоголя, никотина и наркотических препаратов на молекулярно-генетическую и репродуктивную системы человека.
7. Генетика групп крови у человека.
8. Медико-генетические аспекты брака.
9. Хромосомные карты человека.
10. Экологическая и генетическая характеристика человеческой популяции на современном этапе развития.
11. Естественный отбор в современных популяциях человека.

Требования к оформлению реферата:

1. Реферат должен отражать сущность излагаемой проблемы.
2. Реферат должен отражать современное состояние и перспективы излагаемого опроса.
3. В реферате должны быть использованы данные современной научной литературы.
4. Реферат должен быть напечатан на компьютере:
 - а) шрифт 14,
 - б) межстрочный интервал 1,5
 - в) поля: верхнее – 2,5 см,
нижнее – 3,0 см,
правое – 1,5 см,
левое – 3,0 см.
1. В реферате должны быть:
 - а) тема,
 - б) план,
 - в) содержание,
 - г) иллюстрации,
 - д) список литературы.
6. Предлагаемый объем реферата – 15 страниц.
7. Правильно оформленный титульный лист:
 - а) название учебного учреждения,
 - б) название кафедры,
 - в) название темы,
 - г) ФИО, курс, факультет, номер группы исполнителя работы,
 - д) ФИО руководителя
 - е) должность, звание, ученая степень руководителя.

8.3. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины «Методические рекомендации для студента» приведены в составе УМКД.

9. Ресурсное обеспечение

9.1. Основная литература

п\№	Наименование	Автор(ы)	Год, место издания	Кол-во экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4	5	6
1.	Биология [Текст] : учебник для студентов мед. спец. вузов : в 2-х кн. Кн. 1 -2015. - 725 с.	Под ред. В.Н.Ярыгина.	2015. М.: «ГЭОТАР-Медиа»	90	6
2.	Биология [Текст] : учебник для студентов мед. спец. вузов : в 2-х кн. Кн. 2 -, 2015. - 553 с.	Под ред. В.Н.Ярыгина.	2015. М.: «ГЭОТАР-Медиа»	90	6
3.	Биология в 2 т. Электронный ресурс. – 2013.	Под ред. В.Н.Ярыгина	2013. М.:ГЭОТАР-Медиа.	ЭБС «Консультант студента»	
4.	Биология в 2 т. Электронный ресурс. – 2014.	Под ред. В.Н.Ярыгина, В.М.Глинкиной, И.Н.Волкова.	2014. М.:ГЭОТАР-Медиа.	ЭБС «Консультант студента»	
5.	Биология в 2 т. Электронный ресурс. – 2015.	Под ред. В.Н.Ярыгина	2015. М.:ГЭОТАР-Медиа.	ЭБС «Консультант студента»	
6.	Биология [Текст] : руководство к лаб. занятиям : учеб. пособие / - 2-е изд., испр. и доп.- 382 с.	Под ред. Н.В.Чебышева.	2011. М.: ГЭОТАР-Медиа	50	-

9.2. Дополнительная литература

п\№	Наименование	Автор(ы)	Год, место издания	Кол-во
-----	--------------	----------	--------------------	--------

				экземпляров	
				в библиотеке	на кафедре
1	2	3	4	5	6
1	Толковый словарь терминов по общей и молекулярной биологии, общей и прикладной генетике, селекции, ДНК-технологии и биоинформатике : В 2-х т.	В. И. Глазко, Г.В. Глазко.	2008. М: Академкнига:Медкнига	2	-
2	Биология Учеб.пособие для студентов мед.вузов и последип.образ.врачей - 415с.	Н. В. Чебышев, Г. Г. Гринева.	2008. М.: ГЭОТАР-Медиа	3	-
3	Биология:медицинская биология,генетика и паразитология : Учебник для студентов мед.вузов - 656с.	А. П. Пехов.	2010. М.: ГЭОТАР-Медиа	6	-
4	Молекулярная биология: рибосомы и биосинтез белка [Текст]: учебник для студентов вузов, обучающ. по напр. "Биология" и биол. спец. - 496 с.	А. С. Спирин.	2011. М.: Академия.	5	-
5	Микроэкология: фундаментальные и прикладные проблемы [Текст] ФГУЗ КБ № 122 им. Л. Г. Соколова НИИ Военной медицины МО РФ	Под ред. Н. Н. Плужникова, Я. А. Накатиса, О. Г. Хурцилавы.	2012. СПб.: Изд-во СЗГМУ им. И.И. Мечникова	1	-

	ГБОУ ВПО СЗГМУ им. И. И. Мечникова Минздравсоцразвития России - 304 с.				
6	Биология [Текст] учеб. пособие для студентов, обучающ. по спец. высш. проф. образ. группы "Здравоохранение" - 2-е изд., стер. - 317 с.	Г. В. Викторова, А. Ю. Асанов	2013. М.: Академия	5	-
7	Принципы и методы биохимии и молекулярной биологии [Текст] пер. с англ.- 848 с.	ред. К. Уилсон, Дж. Уолкер; под ред. А. В. Левашева, В. И. Гишкова.	2013. М.:БИНОМ. Лаборатория знаний,	2	-
8	Биология [Текст] пер. с англ.: в 3 т. 1 - 4-е изд., испр. - 454 с.	Д. Тейлор, Н. Грин, У. Стаут под ред. Р. Сопера	2013. М.:БИНОМ. Лаборатория знаний,	3	1
9	Основы клинической радиобиологии [Текст]: пер. с англ.- 4-е изд. - 600 с.	М. С. Джойнер, ван дер Когель, О. Дж. ; под ред. М. С. Джойнера, О. Дж. ван дер Когеля; под общ. ред. Е. Б. Бурлаковой, Е. В. Кижаяева.	2013. М.:БИНОМ. Лаборатория знаний,	3	-
10	Руководство по практическим занятиям: учебное пособие Электронный ресурс. – 2015.	В.В. Маркин, Ю.Д. Оборотистов, Н.Г. Лисатова и др.	2015. М.:ГЭОТАР-Медиа.	ЭБС «Консультант студента»	
	Медицинские проблемы обеспечения качества жизни учебное пособие. - 2014.- 56 с.	Л.Н. Самыкина, Е.В. Самыкина, И.В. Федосейкина и др.	2014 Самара: СамЛюксПринт	2	3

9.3. Программное обеспечение

Общесистемное и прикладное программное обеспечение.
Windows XP HOME, Microsoft Office PowerPoint 2007,
Microsoft Office Word 2007, Microsoft Office Excel 2007.

9.4. Ресурсы информационно-телекоммуникативной сети «Интернет»

Интернет ресурсы, отвечающие тематике дисциплины.

Поисковые системы:

[Http://www.yandex.ru](http://www.yandex.ru), [Http://www.google.com](http://www.google.com), [Http://www.mail.ru](http://www.mail.ru)

Интернет-ресурсы:

[Http://www.studmedlib.ru](http://www.studmedlib.ru), <http://www.med-edu.ru/>, <http://medvuz.info/>,
<http://www.samsmu.ru/>

9.5. Материально-техническое обеспечение дисциплины:

Специально оборудованные кабинеты и аудитории, микроскопы, лупы, проекторы, мультимедийные аппараты, слайды, муляжи, микро- и макропрепараты.

Мультимедийный комплекс (ноутбук, проектор, экран), телевизор, видеокамера, проекторы, видеомagniтофон, ПК.

10. Использование инновационных (активных и интерактивных) методов обучения

Используемые активные методы обучения при изучении данной дисциплины составляют 4,15% от объема аудиторных занятий.

№	Наименование раздела	Формы занятий с использованием активных и интерактивных образовательных технологий	Трудоемкость (час.)
3.	Структурно-функциональная организация наследственного материала и его уровни: молекулярный, генный, хромосомный и геномный	Лекция 1. Структурно-функциональная организация наследственного материала и его реализация в признак. Проблемная лекция.	2
3.	Структурно-	Практическое занятие 6.	1,5

	функциональная организация наследственного материала и его уровни: молекулярный, генный, хромосомный и геномный	Генный уровень организации наследственной информации. Реализация генетической информации в признак и ее регуляция. ПЗ с элементами семинара-дискуссии по типу «Учебная конференция».	
4.	Организменный уровень организации биологических систем. Роль генотипических и средовых факторов в формировании фенотипа. Биология развития.	Лекция 5. Наследственные и мультифакториальные болезни человека. Организация профилактики наследственных заболеваний. Значение генетики для медицины и здравоохранения. Задачи, принципы и методы медико-генетического консультирования. Лекция – визуализация.	2
4.	Организменный уровень организации биологических систем. Роль генотипических и средовых факторов в формировании фенотипа. Биология развития.	Практическое занятие 10. Онтогенез. Основные этапы эмбрионального развития. Особенности эмбрионального развития человека. Постнатальный онтогенез, его периодизация. ПЗ с элементами семинара-дискуссии по типу «Круглый стол»	1,5

11. Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации: примеры оценочных средств для промежуточной аттестации, процедуры и критерии оценивания

Процедура проведения аттестации

Промежуточная аттестация – зачёт. Зачет проводится на практическом занятии 6, 12 в форме устного собеседования по вопросам. Каждый студент получает 2 вопроса . Перечень вопросов к зачетам по дисциплине «Концепция современного естествознания».

Примеры оценочных средств рубежного контроля успеваемости

Перечень вопросов для собеседования по ПЗ-1 – ПЗ-12

Практическое занятие 6 (зачетное занятие).

1. Фундаментальные черты и свойства живого.
2. Уровни организации живого.
3. Исторические этапы формирования представлений об организации наследственности. Доказательства роли ДНК в клетке.
4. Особенности молекулярной генетики, ее объекты, методы исследования и фундаментальные открытия.
5. Нуклеиновые кислоты. Структура ДНК.
6. Свойства и функции наследственного материала. Репликация ДНК.
7. Механизм сохранения нуклеотидной последовательности ДНК.
8. Митохондриальная ДНК.
9. Генный уровень организации наследственного материала. Ген, его свойства.
10. Классификация генов.
11. Генетический код и его свойства.
12. Структура и виды РНК. Роль РНК в процессе реализации наследственной информации.
13. Этапы реализации наследственной информации. Транскрипция и пострепликативные процессы.
14. Трансляция и посттрансляционные процессы.
15. Принципы регуляции работы генов у прокариот.
16. Особенности экспрессии генов у эукариот.
17. Взаимосвязь между геном и признаком. Центральная догма молекулярной биологии.
18. Международная программа «Геном человека». Основная задача и значение программы «Геном человека».
19. Основные положения современной клеточной теории.
20. Типы организации клеток. Прокариотические клетки.
21. Структурные компоненты эукариотической клетки.
22. Биологические мембраны. Модели строения биологических мембран. Их свойства и функции.
23. Цитоплазма. Структурная организация, химический состав и функции.
24. Органоиды клетки. Классификация органоидов. Одномембранные органоиды.
25. Двумембранные органоиды. Ультраструктура и функции.
26. Немембранные органоиды клетки: рибосомы, клеточный центр, микротрубочки, микрофириллы, микрофиламенты.
27. Цитоплазматические включения. Роль включений в жизнедеятельности клеток.
28. Структурные компоненты интерфазного ядра эукариотической клетки.
29. Хроматин, химический состав хроматина. Виды хроматина (гетерохроматин и эухроматин).
30. Нуклеосомная модель строения хроматина. Уровни компактизации хроматина и ее биологическое значение.

- 31.Хромосомы. Структура и типы хромосом.
- 32.Правила хромосом. Классификация хромосом.
- 33.Кариотип. Особенности кариотипа человека.
- 34.Геном, кариотип как видовые характеристики.
- 35.Типы деления клеток. Клеточный цикл. Его периодизация.
- 36.Фазы митотического цикла, их характеристика и значение.
- 37.Регуляция клеточного цикла. Биологическое значение клеточной пролиферации.
- 38.Прямое деление клеток. Амитоз. Его виды и биологическое значение.

Перечень вопросов для собеседования по ПЗ-7 – ПЗ -12(зачетное занятие)

1. Онтогенез, его периодизация и продолжительность у человека.
2. Мейоз, как цитогенетическая основа гаметогенеза. Генетические механизмы регуляции мейоза.
3. Гаметогенез и его виды.
4. Причины и механизмы, приводящие к нарушениям процессов гаметогенеза, оплодотворения и репродуктивной функции человека.
5. Эмбриональный период онтогенеза, его периодизация.
6. Гистогенез и органогенез. Закладка комплекса осевых органов. Дифференцировка зародышевых листков.
7. Особенности эмбрионального развития человека.
8. Критические периоды онтогенеза.
 - а. Типы наследования генов (признаков).
9. Генотип - единая система взаимодействующих генов. Виды взаимодействия генов.
- 10.Аллельное взаимодействие генов; виды аллельного взаимодействия.
- 11.Пенетрантность и экспрессивность генов. Плейотропное действие генов.
- 12.Множественный аллелизм. Наследование групп крови системы АВО у человека.
- 13.Взаимодействие неаллельных генов. Виды взаимодействия неаллельных генов.
- 14.Основные положения хромосомной теории наследственности Т. Моргана.
- 15.Полное и неполное сцепление генов.
- 16.Кроссинговер. Гипотезы, объясняющие механизм кроссинговера.
- 17.Генетическое картирование. Принципы и методы генетического картирования.
- 18.Цитоплазматическая наследственность. Особенности наследования плазмагенов.
- 19.Генетические механизмы определения пола.
- 20.Особенности строения половых хромосом человека . Группы сцепления половых хромосом.

21. Половые признаки: первичные, вторичные, ограниченные полом, зависимые от пола, сцепленные с полом.
22. Формирование пола в ходе онтогенеза.
23. Соотношение полов, изменение соотношения полов в онтогенезе; факторы, влияющие на соотношение полов.
24. Мутации, приводящие к нарушению репродуктивной функции.
25. Половые генетические аномалии человека; механизм образования, фенотипические проявления: синдром трисомии X; синдром Клайнфельтера; синдром Шерешевского – Тернера.
26. Половой хроматин. Методы определения. Значение для экспресс-диагностики.
27. Изменчивость живых организмов. Причины и современная классификация изменчивости.
28. Фенотипическая изменчивость. Виды фенотипической изменчивости. Норма реакции.
29. Генотипическая изменчивость.
30. Мутации. Причины возникновения мутаций. Современная классификация мутаций.
31. Генные мутации, их классификации, механизмы и причины возникновения. Генные болезни человека.
32. Хромосомные мутации, их классификация, механизмы и причины возникновения. Хромосомные болезни человека.
33. Геномные мутации, их классификации, механизмы и причины возникновения. Болезни, связанные с изменением числа хромосом.
34. Роль мутации в эволюционном процессе.
35. Закон гомологических рядов Н.И. Вавилова, его значение для биологии и медицины.
36. Комбинативная изменчивость, причины, значение в эволюционном процессе.
37. Стабильность сохранения наследственной информации в ряду поколений. Антимутационные механизмы: вырожденность генетического кода, интрон-экзонная структура генов, репарация ДНК и другие.
38. Наследственные и мультифакториальные заболевания.
39. Наследственные болезни обмена веществ. Общие признаки, примеры.
40. Болезни с нетрадиционным типом наследования.
41. Человек, как объект генетического исследования.
42. Современные и классические методы изучения генетики человека.
43. Генеалогический метод. Принципы составления и анализа родословной.
44. Критерии для определения типов наследования признаков.
45. Близнецовый метод. Понятие о конкордантности и дискордантности признаков.
46. Популяционно-статистический метод.

47. Биохимический метод. Молекулярно-генетические методы. ДНК-диагностика наследственных заболеваний человека.
48. Цитогенетический метод. Идентификация хромосом человека. Современная номенклатура мутаций.
49. Профилактика наследственных заболеваний. Основные принципы, задачи и методы медико-генетического консультирования.
50. Популяция. Структура популяции и ее основные характеристики.
51. Закон Харди-Вайнберга и его значение для изучения генетической структуры популяции. Факторы, вызывающие изменения в а. генетической структуре популяции.
52. Мутационный процесс и его значение в формировании гетерогенности популяций. Изоляция. Дрейф генов. Популяционные волны.
53. Естественный отбор и его роль в формировании генофонда популяции. Особенности действия естественного отбора в популяции людей.
54. Системы браков и их роль в распределении аллелей в человеческих популяциях.

Критерии оценивания знаний студентов по зачетному занятию (I, II) при проведении промежуточной аттестации:

Зачтено - студент глубоко и прочно усвоил программный материал, последовательно и грамотно его излагает, не допускает существенных неточностей при ответе на вопрос, показывает знания основной и дополнительной литературы по дисциплине.

Не зачтено - студент не знает значительно части программного материала, допускает существенные ошибки при ответе на вопрос.

12. Методические обеспечения дисциплины:

представлено «Методическими рекомендациями к лекциям», «Методическими рекомендациями к практическим занятиям», «Фондом оценочных средств» в составе УМКД. Для объективной оценки знаний студентов на практических занятиях проводится входной и выходной тестовый контроль, решаются ситуационные задачи. По итогам практических занятий предусмотрен рубежный контроль - итоговое занятие, на котором проводится оценка знаний, умений и владений студентов.

Примеры тестовых заданий для рубежного контроля успеваемости

Практическое занятие 12.

Вариант 1.

1. Укажите, гены каких их перечисленных признаков человека находятся в аутосомах, а какие в X-хромосоме?

- | | | |
|----------------|----|------------------------|
| 1) аутосомы | а) | классическая гемофилия |
| 2) X-хромосома | б) | праворукость |
| | в) | тёмные волосы |
| | г) | дальтонизм |

- д) близорукость
- е) полидактилия

2. *Хромосомный набор половых клеток мужчины содержит:*

- а) одну X-хромосому и одну Y-хромосому
- б) 22 аутосомы, одну X-хромосому или одну Y-хромосому
- в) 44 аутосомы, одну X-хромосому и одну Y-хромосому
- г) 44 аутосомы, одну X-хромосому или одну Y-хромосому

3. *Отметьте признаки, характерные для изолятов:*

- а) численность не более 1500 человек;
- б) представители из других групп составляют не более 1 %;
- в) частота внутригрупповых браков свыше 90 %;
- г) численность от 1500 до 4000 человек.

4. *Какой тип браков с генетической точки зрения преобладает в современных человеческих популяциях?*

- а) браки не родственных людей;
- б) ассортативные;
- в) близкородственные.

5. *Какая форма естественного отбора преобладает в современных человеческих популяциях?*

- а) стабилизирующая;
- б) движущая;
- в) дизруптивная.

Эталоны ответов на тестовые задания:

- 1.1 – б, в, д, е; 2 – а, г;
- 2. б;
- 3. а, в, г;
- 4. а;
- 5. а.

Критерии оценки тестовых заданий

90-100% - отлично; 80-90% - хорошо; 70-80% - удовлетворительно; до 70% - неудовлетворительно.

Пример ситуационной задачи для рубежного контроля успеваемости
Практическое занятие 12.

Ситуационная задача. Определите вероятность рождения голубоглазых детей с ретинобластомой (злокачественной опухолью глаз) от брака гетерозиготных по обоим признакам родителей. Карий цвет глаз и ретинобластома определяются доминантными аутосомными генами и наследуются независимо.

Эталон ответа на ситуационную задачу.

Теоретическое обоснование: В данной задаче рассматривается брак по типу дигибридного скрещивания, так как анализируются две пары альтернативных признаков: цвету глаз и возможности развития ретинобластомы. Данные признаки относятся к менделирующим. Имеет место взаимодействие аллельных генов по типу полного доминирования. В задаче реализуется III закон Менделя – закон независимого комбинирования признаков (генов), который соблюдается при определенных условиях. Гаметы выписываем согласно гипотезе «чистоты», гамет (при гаметогенезе во время мейоза из каждой аллельной пары в гамету идет по одному гену).

Алгоритм решения задачи.

1. Объект исследования в данной задаче – люди.
2. Устанавливаем, что доминантный ген А определяет карий цвет глаз, рецессивный ген а – голубой цвет глаз; доминантный ген В определяет возможность развития ретинобластомы, рецессивный ген в – нормальное состояние здоровья.

А – ген, контролирующий карий цвет глаз

а – ген, контролирующий голубой цвет глаз

В – ген, контролирующий ретинобластому
(злокачественную опухоль глаз)

в – ген, контролирующий нормальное состояние здоровья

3. Записываем схему брака гетерозиготных по обоим признакам родителей.

Генетическая схема брака:

P. ♀ AaBb x ♂ AaBb

G. АВ; Ab; aВ; ab АВ; Ab; aВ; ab

F₁ составим решетку Пеннета

♀ \ ♂	AB	Ab	aB	ab
AB	ААВВ карий цвет глаз, ретинобластома	ААВb карий цвет глаз, ретинобластома	АаВВ карий цвет глаз, ретинобластома	АаВb карий цвет глаз, ретинобластома
Ab	ААВb карий цвет глаз, ретинобластома	Аabb карий цвет глаз, норма	АаВb карий цвет глаз, ретинобластома	Аabb карий цвет глаз, норма
aB	АаВВ карий цвет глаз,	АаВb карий цвет глаз,	aaВВ голубой цвет глаз,	aaВb голубой цвет глаз,

	ретинобластома	ретинобластома	ретинобластома	ретинобластома
Ав	AaBb карий цвет глаз, ретинобластома	Aabb карий цвет глаз, норма	aaBb голубой цвет глаз, ретинобластома	aabb голубой цвет глаз, норма

Определяем возможные генотипы и фенотипы потомства. По решетке Пеннета рассчитываем вероятность появления в семье от брака двух дигетерозиготных родителей голубоглазых детей с ретинобластомой:

$$\begin{array}{rcl} 16 & - & 100 \\ 3 & - & x \end{array} \quad x = 3/16 (18,75\%)$$

При решении данной задачи наряду с составлением решетки Пеннета можно использовать фенотипический радикал, позволяющий оценить соотношение различных фенотипов в потомстве:

$$\begin{array}{l} 9 A - B - \text{ (карий цвет глаз, ретинобластома)} \\ 3 A - bb \text{ (карий цвет глаз, норма)} \\ 3 aaB - \text{ (голубой цвет глаз, ретинобластома)} \\ 1 aabb \text{ (голубой цвет глаз, норма)} \end{array}$$

Ответ: от брака двух дигетерозиготных родителей вероятность рождения голубоглазых детей с ретинобластомой составляет 3/16 (18,75%).

Критерии оценивания ситуационных задач:

Отлично – студент демонстрирует способность логически мыслить, обобщать и анализировать изученный теоретический материал, соблюдает алгоритм решения, правильно оформляет задачу и дает ответ на поставленные в задаче вопросы.

Хорошо - студент демонстрирует способность правильно анализировать изученный теоретический материал, соблюдает алгоритм решения, допускает незначительные неточности при оформлении задачи, дает правильный ответ на поставленные в задаче вопросы.

Удовлетворительно - студент демонстрирует способность использовать изученный теоретический материал для решения задачи, допускает неточности и незначительные ошибки, не искажая алгоритма решения задачи, дает правильный, но неполный ответ на поставленные в задаче вопросы.

Неудовлетворительно - студент не демонстрирует способность логически мыслить, обобщать и анализировать изученный теоретический материал, не соблюдает алгоритм решения, неправильно оформляет задачу, отсутствует ответ на поставленные в задаче вопросы.

Пример практического задания по хромосомному уровню организации наследственного материала.

Практическое занятие 3. Хромосомный и геномный уровни организации наследственного материала. Геном, кариотип как видовые характеристики.

Судебная экспертиза мазка крови определила, что кровь принадлежит женщине. При изучении ядер нейтрофильных лейкоцитов после дифференциальной окраски на препарате были четко видны хромосомы, их плечи, центромеры хромосом. Сколько хромосом в кариотипе женщины, соответствует ли это норме? По каким признакам было сделано заключение, что кровь принадлежит женщине? Какие типы хромосом выявляются в препарате? На каком уровне компактизации находится хроматин? Какова генетическая активность хроматина в этих клетках?

Эталон ответа на практическое задание:

В кариотипе женщины должно присутствовать 46 хромосом, что соответствует норме. Кровь женской особи характеризует наличие полового хроматина, который обнаруживается в форме барабанной палочки в одном из сегментов нейтрофильных лейкоцитов. В препарате крови будут выявляться различные по талу расположения центромер хромосомы - метацентрические, субметацентрические, акроцентрические, спутничные. Хроматин в клетках будет выявляться в двух формах - диффузной, что соответствует первым уровням компактизации (нуклеосомному, нуклеомерному), а там, где четко видны хромосомы, он находится на высшем уровне компактизации - хромосомном.

Критерии оценивания практического задания:

Зачтено – студент демонстрирует теоретические знания, которые способен применить на практике, способность анализировать структурные особенности представленного объекта с целью его идентификации.

Не зачтено - студент демонстрирует отсутствие способности применять теоретические знания на практике, не способен анализировать структурные особенности представленного объекта, проводить его идентификацию.

Пример вопросов для собеседования по практическому занятию 4.

1. Воспроизведение на клеточном уровне. Типы деления клеток. Клеточный цикл и его периоды.
2. Классификация клеток в зависимости от их митотической активности.
3. Клеточный цикл и его периоды.
4. Интерфаза. Периоды интерфазы, их значение.
5. Митоз. Фазы митоза. Основная характеристика процессов, происходящих в разные фазы митоза.
6. Регуляция клеточного деления.
7. Биологическое значение митоза.
8. Амитоз, сущность и механизм. Разновидности амитоза.
9. Эндорепродукция и ее значение.

Критерии оценивания знаний студентов по устным вопросам.

Отлично – студент глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно грамотно и логически стройно его излагает, в

ответе тесно увязывается теория с практикой; не затрудняется с ответом при видоизменении задания, показывает знакомство с монографической литературой.

Хорошо – студент твердо знает программный материал, грамотно и по существу излагает его в объеме учебника, не допускает существенных неточностей в ответе на вопрос.

Удовлетворительно – студент знает только основной материал, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения последовательности изложения программного материала.

Неудовлетворительно – студент не знает значительной программы материала, допускает существенные ошибки.

Примеры оценочных средств для текущего контроля успеваемости

Примеры тестовых заданий для текущего контроля успеваемости

Практическое занятие 5.

Онтогенез как процесс реализации наследственной информации. Прогенез.

Вариант 1.

1. Укажите отличительные признаки яйцеклетки (1) млекопитающего от сперматозоида (2) .

- | | |
|-----------------|---|
| 1. Яйцеклетка | а) имеет гаплоидный набор хромосом; |
| 2. Сперматозоид | б) неподвижна, крупная, имеет округлую форму; |
| | в) имеет диплоидный набор хромосом; |
| | г) подвижные имеют хвостики. |

2. Для какой фазы гаметогенеза характерно интенсивное деление клеток.

- а) размножения;
- б) роста;
- в) созревания;
- г) формирования.

3. Благодаря конъюгации и кроссинговеру при образовании гамет происходит

- а) уменьшение числа негомологичных хромосом вдвое;
- б) увеличение числа сестринских хромосом вдвое;
- в) обмен генетической информацией между сестринскими хромосомами;
- г) обмен генетической информацией между гомологичными хромосомами.

4. Овогенез в отличие от сперматогенеза:

- а) начинается в эмбриональный период;
- б) образуются гаплоидные половые клетки;
- в) происходит мейоз;
- г) в профазу 1 деления происходит кроссинговер.

5. Генетически идентичные клетки образуются:

- а) при митозе;
- б) при мейозе 1 и 2;

- в) только при мейозе 1;
- г) при амитозе.

Эталоны ответов на тестовые задания

- 1-а,б;
- 2- а,г; 2-в;
- 3-г;
- 4-а;
- 5-а.

Критерии оценки тестовых заданий

90-100% - отлично; 80-90% - хорошо; 70-80% - удовлетворительно; до 70% - неудовлетворительно.

Пример ситуационной задачи для текущего контроля успеваемости

Практическое занятие 11.

Генетическая структура популяции. Генетический полиморфизм и наследственное разнообразие.

Ситуационная задача. Альбинизм общий наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой 1:20000 (А. Мюнтцинг, 1967., Штерн, 1965).

Какова вероятность рождения ребёнка альбиноса в браке альбиноса и фенотипически здорового, но гетерозиготного родителя.

Эталон ответа на ситуационную задачу

Теоретическое обоснование.

Данная задача на наследование в панмиктических популяциях, которое осуществляется по закону Харди-Вайнберга. Формулировка закона. В неограниченно больших популяциях, при отсутствии давления естественного отбора, мутаций, миграций и наличии панмиксии имеет место постоянное число генотипов и фенотипов.

Алгоритм решения.

1. Объект исследования - панмиктическая человеческая популяция.
2. Устанавливаем, что ген альбинизма а, ген нормальный пигментации А
3. Записываем формулу, определяющую вероятность встречаемости различных частот генов (а) и вероятность встречаемости различных частот генотипов (б).

а) $p(A)+q(a)=1$

б) $p^2(AA)+2pq(Aa)+q^2(aa)=1$

1. Буквенная запись условия:

Дано:
 А-норма
 а-альбинизм
 р-частота встречаемости гена А
 q-частота встречаемости гена а
 q^2 -частота встречаемости генотипа (аа)
 $q^2=1:20000$

2. Схема брака

P: Аа x аа
 G: А, а а
 F: Аа аа

по генотипу	50%	50%
	гетерозиготные	гомозиготные
по фенотипу	50%	50%
	нормальные	альбиносы

Вероятность рождения ребёнка альбинос составляет 50% или $\frac{1}{2}$.

3. Определяем вероятность частоты гетерозиготного носительства гена альбинизма. Для этого используем формулу Харди-Вайнберга.

$p+q=1$
 (А) (а)
 $p^2+2pq+q^2=1$
 (АА) (Аа) (аа)

$q^2=1/20000$, следовательно $q = \sqrt{1/20000} = 1/141$
 $p=1-q=1-1/141=140/141$
 $2pq=2*1/141*1/140=1/70$

Частота встречаемости гетерозиготного носительства гена альбинизма составляет $1/70$.

Общая вероятность рождения в семье альбиноса определяется, используя закон умножения вероятностей.

$1/70 * \frac{1}{2}=1/140$, т.к. вероятность определяется в %, умножаем $1/140$ на 100%

$1/140 * 100%=0,7\%$

Ответ: вероятность рождения альбиноса от брака альбиноса и фенотипически здорового, но гетерозиготного родителя составляет 0,7%.

Критерии оценки ситуационных задач:

Отлично – студент глубоко освоил программный материал по условию задачи, обобщил результаты, провел их анализ, дав правильный ответ.

Хорошо – студент твердо знает программный материал по условию задачи, обобщает результаты, но делает неполный анализ данных.

Удовлетворительно – студент знает только основной материал по условию задачи, испытывает трудности в обобщении и анализе.

Неудовлетворительно – не знает программный материал и не решает задачу.

Пример практического задания по воспроизведению на клеточном уровне для текущего контроля успеваемости

Практическое занятие 4.

Воспроизведение на молекулярном и клеточном уровне. Пролиферативный цикл клетки. Особенности пролиферации нервных клеток.

В результате митотического деления клеток красного костного мозга образовались 2 клетки. Количественным методом установили, что в каждой из них содержится уменьшенное вдвое количество ДНК. В каком периоде клеточного цикла находятся клетки? Какой у них хромосомный комплекс? Какая степень конденсации хроматина в этом периоде? Может ли эта клетка войти в новый митотический цикл?

Эталон ответа на практическое задание

Если в клетках содержится уменьшенное вдвое количество ДНК, следовательно, можно предположить, что эта клетка только что прошла митоз. А точнее телофазу митоза, что подтверждается фактом образования двух дочерних клеток. Сразу после митоза клетка вступает в G₁. В этом периоде количественным методом фиксируется уменьшенное количество ДНК, так как редупликации ДНК наступает позднее, в S период интерфазы. А каждая хромосома состоит из одной хроматиды. Хромосомный набор 2n 1хр 2с. В этот период хроматин максимально деконденсирован. В норме клетки красного костного мозга, пройдя интерфазу, вновь вступают в новый митотический цикл. Они относятся к лабильным, то есть постоянно делящимся клеткам.

Критерии оценивания практического задания:

Зачтено – студент демонстрирует теоретические знания, которые способен применить на практике, способность анализировать структурные особенности представленного объекта с целью его идентификации.

Не зачтено - студент демонстрирует отсутствие способности применять теоретические знания на практике, не способен анализировать структурные особенности представленного объекта, проводить его идентификацию.

Критерии оценки рефератов:

Зачтено – раскрыта тема реферата, использованы данные современной литературы (не ранее 5 лет), продемонстрирована способность логически

мыслить, обобщать и анализировать излагаемый материал, соблюдены требования к оформлению реферата, приведен план реферата и список литературы;

Не зачтено – не раскрыта тема реферата, не использованы современные научные данные, использован только один литературный источник, не соблюдены требования, предъявляемые к оформлению реферата.

13. Лист изменений.

№	Дата внесения изменений	№ протокола заседания кафедры, дата	Содержание изменения	Подпись
----------	--------------------------------	--	-----------------------------	----------------