Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Тамбовский государственный университет им. Г.Р. Державина»
Институт медицины и здоровьесбережения
Медицинский факультет
Кафедра сестринского дела и лабораторной диагностики

УТВЕРЖДАЮ
И.о. директора Института медицины и здоровьесбережения
_____ Н. В. Денисов
«15» апреля 2026 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

«ОП.4 Генетика с основами медицинской генетики»

образовательной программы среднего профессионального образования - программа подготовки специалистов среднего звена по специальности
«34.02.01 Сестринское дело»

Квалификация
«Медицинская сестра/Медицинский брат»

Год набора 2026

Тамбов - 2026

Разработчик:
Гончарова Ю.М., преподаватель кафедры сестринского дела и лабораторной диагностики

Эксперт(ы): Баранов А.В. _____
Главный врач ТОГБУЗ «Городская
клиническая больница №3
им. И.С. Долгушина г. Тамбова»

Рабочая программа разработана на основе ФГОС СПО, с учётом ПОП и утверждена на заседании кафедры сестринского дела и лабораторной диагностики «13» апреля 2026 г. протокол № 9

И.о. зав.кафедрой Уразалиева В.В.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	**4**
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	**5**
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	**11**
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	**13**

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Учебная дисциплина обеспечивает формирование профессиональных и общих компетенций по всем видам деятельности ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Перечень общих компетенций:

Код	Наименование общих компетенций
ОК 01	Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам
ОК 02	Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности
ОК 03	Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по правовой и финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях

Перечень профессиональных компетенций:

Код	Наименование общих компетенций
ПК 3.1	Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний
ПК 3.2	Пропагандировать здоровый образ жизни
ПК.3.3	Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения
ПК 4.1	Проводить оценку состояния пациента
ПК 4.2	Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту
ПК 4.3	Осуществлять уход за пациентом
ПК 4.5	Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме
ПК 4.6	Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК 01, ОК 02, ОК 03.

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания:

Код ПК, ОК	Дисциплинарные результаты	
	Умения	Знания
ОК 01,	проводить опрос и вести учет	биохимические и цитологические

ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.	пациентов с наследственной патологией;	основы наследственности;
	проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;	закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
	проводить предварительную диагностику наследственных болезней	методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
		основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
		основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
		цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	**Объем в часах**
Объем образовательной программы учебной дисциплины	**84**
в т. ч.:	
теоретическое обучение	32
лабораторные работы	-
практические занятия	52
Самостоятельная работа	-
Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет), 4 семестр	-

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч.	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Основы генетики		**4**	
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	**Содержание**	**4**	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	1.Краткая история развития медицинской генетики. 2.Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 3.Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 4.Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	4	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		**16**	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	**Содержание**	**8**	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	1.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. 2.Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. 3.Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. 4.Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». 5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.	2	
	В том числе практических занятий	**6**	
	Практическое занятие № 1	6	

	Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).		
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	**Содержание**	**8**	
	1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2.Сохранение информации от поколения к поколению. 3.Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 4.Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. 5.Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. 6.Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 7.Генетический код его универсальность, специфичность.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	В том числе практических занятий	**6**	
	Практическое занятие № 2 Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	6	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		**16**	
Тема 3.1. Типы наследования признаков	**Содержание**	**8**	
	1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. 2.Типы и закономерности наследования признаков у человека. 3.Генотип и фенотип. 4.Виды взаимодействия генов.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.

	5.Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия 6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора		
	В том числе практических занятий	**6**	
	Практическое занятие № 3,4 Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач.	6	
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.	**Содержание**	**8**	
	1.Основные виды изменчивости. 2.Причины мутационной изменчивости. 3.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	В том числе практических занятий	**6**	
	Практическое занятие № 5 Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.	6	
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		**12**	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	**Содержание**	**12**	
	1.Методы изучения наследственности и изменчивости. 2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, ПОП уляционно-статистический, иммуногенетический методы.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.

	В том числе практических занятий	**10**	
	Практические занятия № 6, 7 Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование.	10	
Раздел 5. Наследственность и патология		**12**	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	**Содержание**	**10**	
	1.Классификация наследственных болезней. 2.Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. 3.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. 4.Мультифакториальные заболевания. 5.Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	В том числе практических занятий	**8**	
	Практическое занятие № 8 Изучение хромосомных и генных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.	8	
Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	**Содержание**	**2**	
	1. Виды профилактики наследственных заболеваний. 2.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3.Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.

	4.Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.		
Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)		**-**	
Всего:		**84**	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины должны быть предусмотрены следующие специальные помещения:

Кабинет «Генетика с основами медицинской генетики», оснащенный оборудованием:

I Специализированная мебель и системы хранения
Основное оборудование
1. Стол ученический двухместный, нерегулируемый
2. Стул ученический на ножках
3. Стол учителя
4. Стул учителя
Дополнительное оборудование
1. Доска меловая (магнитно- маркерная)
2. Стенд информационный
II Технические средства
Основное оборудование
Автоматизированное рабочее место преподавателя
Проектор портативный
Экран проекционный рулонный
МФУ (принтер, сканер, копир)
III Демонстрационные учебно-наглядные пособия
Основное оборудование
1. Комплект учебного наглядного материала по темам
2. Комплекты для индивидуальной и групповой работы по основным видам программы
3. Набор таблиц по генетике (по темам)
4. Набор фото больных с наследственными заболеваниями
5. Набор слайдов «хромосомные синдромы»
6. Родословные схемы

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации должен иметь печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы для использования в образовательном процессе. При формировании библиотечного фонда образовательной организацией выбирается не менее одного издания из перечисленных ниже печатных изданий и (или) электронных изданий в качестве основного, при этом список может быть дополнен новыми изданиями.

3.2.1. Основные печатные издания

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2.

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021 – 224 с. **ISBN 978-5-9704-3652-3**

3. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9.

4. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ О.Б.Гигани, В.П.Щипков, М.М.Азова .- Издательство КноРус, 2021.-208 с.- (Среднее профессиональное образование) – ISBN 978-5-406-06111-4

5. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Е.К.Хандогина, И.Д.Терехова, С.С.Жилина, М.Е.Майорова, В.В.Шахтарин.- 3-е изд., стер. -М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019.- 192 с.: ил. ISBN 978-5-9704-5148-9.

6. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное посо-бие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3

7. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ Э.Д.Рубан – Ростов-на-Дону, Феникс, 2021. – 319 с. – (Среднее медицинское образование) – ISBN 978-5-222-30680-2.

3.2.2. Основные электронные издания

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: https://urait.ru/bcode/512989

2. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: https://e.lanbook.com/book/160127 (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

3. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное посо-бие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: https://e.lanbook.com/book/187684 (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

4. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html

5. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: https://urait.ru/bcode/490838

6. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: https://urait.ru/bcode/491746

7. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для среднего профессионального образования / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 243 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-

534-09330-8. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: https://urait.ru/bcode/513817

8. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для среднего профессионального образования / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 251 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-09355-1. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: https://urait.ru/bcode/513820

9. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд. , стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1 Критерии и методы оценивания

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
знания: - биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию	- полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний	Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач дифференцированный зачет
умения - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;	- демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием	Экспертная оценка выполнения практических заданий

- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами	

4.2. Типовые оценочные средства текущего контроля

ОК-1 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам

Индивидуальный опрос

1. Краткая история развития медицинской генетики.
2. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.
3. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.
4. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.
5. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
6. Сохранение информации от поколения к поколению.
7. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена.
8. Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию.

ОК-2 Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности

Групповой опрос

1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека.
2.Типы и закономерности наследования признаков у человека.
3.Генотип и фенотип.
4.Виды взаимодействия генов.
5.Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия

6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора.
8. Основные виды изменчивости.

ОК-3 Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по правовой и финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях

Тестирование

1. Какой из методов профилактики хромосомных болезней является наиболее распространенным:
а) прегаметический
б) презиготический
в) пренатальный
г) постнатальный
д) контрацепция
2. Самая частая причина врожденного слабоумия:
а) синдром Мартина-Белла б) фенилкетонурия
в) синдром Дауна
г). синдром Клайнфельтера
д) синдром Шершевского-Тернера
3. Каждая аминокислота кодируется:
а) 2 нуклеотидами
б) 4 нуклеотидами
в) 1 нуклеотидом
г) 3 нуклеотидами
4. В овогенезе из овоцита I порядка образуются:
а) 4 яйцеклетки
б) 1 яйцеклетка и 3 направительных тельца
в) 2 яйцеклетки
г) 3 яйцеклетки и 1 направленное тельце
5. Мутацию, приводящую к простой регулярной трисомии по 21 хромосоме, связывают с:
а) отягощенной наследственностью
в) возрастом матери
г) возрастом отца
6. Кариотип при синдроме Эдвардса:
а) 47 ххy+21
б) 47 ххy
в) 47, хх+13
г) 47, хх+18
д) 45, х
7. Наиболее распространенный хромосомный синдром – это:
а) синдром Эдвардса (47хх+18)

б) синдром Дауна (47xy+21)
в)синдром «кошачьего крика» (46xxde15p) г) синдром Дауна(46xxt/14,21/)
8. Риск рождения больного ребенка, у фенотопически здоровых родителей гетерозиготных по одинаковому рецессивному заболеванию:
а) 50%
б) 33%
в) 25%
г) 50% дочерей
д) 50% сыновей
9. Положениями, характеризующими аутосомно-доминантный тип наследования:
а) родители больного ребенка феноптически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда
б) сын никогда не наследует заболевание отца
в) одинаково часто заболевание встречается у мужчин и женщин
г) заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении
10. В хромосомном анализе нуждаются женщины, имеющие в анамнезе: а) детей с МВПР
б) спонтанные аборты в первом триместре беременности в) детей с УЩ вследствие ядерной желтухи
Укажите генотипы 2-ой группы крови
а) аВ . аВ б) аА аА в) аа
г) аА аВ
11. Основоположником хромосомной теории наследственности является:
а) Дарвин б) Морган в) Иогансен г) Мендель д) Кольцов
12. Темный мулат:
а) Аавв б) ААВВ
в) ААВв
г) ааВв

ПК 3.1 Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний

Решение ситуационных задач

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

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

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

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

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

6. Мужчина дальтоник с гипертрихозом вступает в брак с женщиной, не имеющей этих аномалий. В семье родилась девочка с дальтонизмом. Сколько разных фенотипов может быть у детей в этой семье? (*Гипертрихоз вызывается геном, локализованном в Y-хромосоме. А дальтонизм- вызывается рецессивным сцепленным с Х-хромосомой геном).*

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

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

4.3. Промежуточная аттестация по дисциплине

Вопросы к дифференцированному зачету:

Вопросы к дифференцированному зачету:

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

17. Наследуемая изменчивость: мутации (генные, хромосомные, геномные: полиплоидия, гетероплоидия).
18. Методы изучения наследственности человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и др.
19 .Классификация наследственных заболеваний.
20.Генные наследственные заболевания: аутосомно-доминантные, аутосомно- рецессивные, рецессивные заболевания, сцепленные с Х-половой хромосомой, доминантные заболевания, сцепленные с Х-половой хромосомой, аномалии, сцепленные с У-половой хромосомой.
21.Хромосомные заболевания человека: аномалии числа половых хромосом, аутосом.
22. Задачи, организация , основные принципы и этапы медико-генетического консультирования.
23. Методы пренатальной диагностики, неонатальный скрининг.
24. Причины наследственных заболеваний.
25.Диагностика наследственных заболеваний.
26. Принципы лечения больных с наследственной патологией.
27. Профилактика наследственных заболеваний.