

Документ подписан простой электронной подписью Информация о владельце: ФИО: Таскаев Сергей Валерьевич Должность: Ректор Дата подписания: 12.09.2025 09:48:45 Уникальный программный ключ: 04c19ed8bfb98f3b6cb77a486b9a8788b8322323	МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИИ Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)	Фонд оценочных средств по дисциплине «Генетика человека» по направлению подготовки 06.03.01 «Биология» ФГБОУ ВО «ЧелГУ»	стр. 1
--	---	--	--------

**Фонд оценочных средств
для промежуточной аттестации
по дисциплине (модулю)**

Генетика человека

Направление подготовки (специальность)
06.03.01 Биология

Направленность (профиль)
Биология

Присваиваемая квалификация
Бакалавр

Форма обучения
очная

Год (ы) набора: 2025

Челябинск, 2025 г.

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВНаправление подготовки: **06.03.01 Биология**

Направленность (профили): Биология.

Дисциплина: **Генетика человека**

Семестры изучения: 7

Форма промежуточной аттестации: экзамен, курсовая работа

2. ПЕРЕЧЕНЬ ФОРМИРУЕМЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ**2.1. Компетенции, закреплённые за дисциплиной**

Изучение дисциплины «Генетика человека» направлено на формирование следующих компетенций:

Коды компетенции (по ФГОС)	Содержание компетенций согласно ФГОС	Коды и содержание индикаторов	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине
1	2	3	4
УК-2	Способен определять круг задач в рамках поставленной цели и выбирать оптимальные способы их решения, исходя из действующих правовых норм, имеющихся ресурсов и ограничений	<p>УК-2.1. Демонстрирует знание теоретических основ принятия решений в сфере управления проектами.</p> <p>УК-2.2. Выявляет и анализирует различные способы решения задач в рамках цели проекта и аргументирует их выбор.</p> <p>УК-2.3. Демонстрирует способность проектировать решение конкретной задачи проекта, выбирая оптимальный способ ее решения, исходя из действующих правовых норм и имеющихся ресурсов и ограничений.</p>	<p>Знать: Для достижения индикатора УК-2.1: знать основные источники, способы поиска и накопления необходимой научной информации.</p> <p>Уметь: Для достижения индикатора УК-2.2: уметь адекватно формулировать и решать практические и научные задачи, предполагающие знание различных вопросов (в том числе и дискуссионных и активно разрабатываемых в настоящее время) в современной генетике человека и смежных разделов генетики и естествознания в целом.</p> <p>Владеть: Для достижения индикатора УК2.3: владеть навыками определения целей и задач исследования, подбора методов адекватных</p>

			поставленным задачам, самостоятельной организации исследовательской деятельности
ПК-1	Способен применять современные методы обработки, анализа и синтеза полевой, производственной и лабораторной биологической информации, правила составления научно-технических проектов и отчетов	ПК-1.1 Применяет принципы анализа информации, принципы работы современной аппаратуры и вычислительных средств.	<p>Знать: Для достижения индикатора ПК-1.1: зать основные методы исследования области генетики человека Для достижения индикатора ПК-1.2: знать основные правила и требования к работе в генетической лаборатории (включая вопросы техники безопасности). Уметь: Для достижения индикатора ПК-1.3: уметь пользоваться инструкциями к лабораторным приборам, протоколами методик. Владеть: Для достижения индикатора ПК-1.4: владеть навыками выполнения научно-исследовательских работ в области генетики человека. Для достижения индикатора ПК-1.5: владеть навыками статистической обработки результатов исследования</p>
		ПК-1.2 Использует теоретические знания в лабораторной работе.	
		ПК-1.3 Составляет научно-техническую документацию.	
		ПК-1.4 Использует теоретические знания об основных биологических закономерностях.	
		ПК-1.5 Использует методы работы с современной аппаратурой и вычислительными средствами; методы статистической обработки полученных экспериментальных данных	
ПК-2	Способен применять знания и методы различных отраслей биологической науки для решения профессиональных задач при изучении биологических систем разного	ПК-2.1 Обладает знаниями о фундаментальных основах различных отраслей биологической науки.	<p>Знать: Для достижения индикатора ПК-2.1: основные методы, применяемые в генетике человека, принципы использования</p>

	уровня организации.	ПК-2.2 Использует знания основ строения и функционирования биологических систем различного уровня организации при решении профессиональных задач.	<p>близнецового, популяционного методов и метода родословных</p> <p>Уметь:</p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.2: уметь применять на практике основные методы генетики человека, анализировать родословные, использовать генетический анализ</p> <p>Владеть:</p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.3: владеть навыками интерпретации результатов генетических лабораторных тестов применимо к человеку</p>
		ПК-2.3 Применяет современные методы исследования для решения профессиональных задач при изучении биологических систем разного уровня организации.	

3. СОДЕРЖАНИЕ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

3.1 Виды оценочных средств

№ п/п	Код компетенции/планируемые результаты обучения	Контролируемые темы/разделы	Наименование оценочного средства для текущего контроля	Наименование оценочного средства на промежуточной аттестации № задания
-------	---	-----------------------------	--	--

1	<p>УК-2</p> <p>Знать: Для достижения индикатора УК-2.1: знать основные источники, способы поиска и накопления необходимой научной информации.</p> <p>Уметь: Для достижения индикатора УК-2.2: уметь адекватно формулировать и решать практические и научные задачи, предполагающие знание различных вопросов (</p>	<p>1. Предмет и задачи исследования.</p> <p>2. Программа «Геном человека».</p> <p>3. Этические проблемы генетики и биологии на современном этапе.</p> <p>4. Основы медицинской генетики.</p> <p>5. Биология многоплодия. Близнецовый метод.</p> <p>6. Генотоксикология человека. Проблемы экологии генофонда.</p>	<p>Устный опрос, реферативное сообщение</p>	<p>вопросы к экзамену № 1-44</p>
---	--	---	---	----------------------------------

	<p>в том числе и дискуссионных и активно разрабатываемых в настоящее время) в современной генетике человека и смежных разделов генетики и естествознания в целом.</p> <p>Владеть: Для достижения индикатора УК2.3: владеть навыками определения целей и задач исследования, подбора методов адекватных поставленным задачам, самостоятельной организации исследовательской деятельности</p>	<p>7. Основы дерматоглифического анализа. 8. Генетические аспекты расо- и этногенеза. 9. Генетический полиморфизм</p>		
2	<p>ПК-1</p> <p>Знать: Для достижения индикатора ПК-1.1: знать основные методы исследования области генетики человека Для достижения индикатора ПК-1.2: знать основные правила и требования к работе в генетической лаборатории (включая вопросы техники безопасности).</p> <p>Уметь: Для достижения индикатора ПК-1.3: уметь пользоваться инструкциями к лабораторным приборам, протоколами методик.</p> <p>Владеть: Для достижения индикатора ПК-1.4: владеть навыками выполнения научно-исследовательских работ в области генетики человека. Для достижения индикатора ПК-1.5: владеть навыками статистической обработки результатов исследования</p>	<p>1. Предмет и задачи исследования. 4. Основы медицинской генетики. 5. Биология многоплодия. Близнецовый метод. 6. Генотоксикология человека. Проблемы экологии генофонда. 7. Основы дерматоглифического анализа. 9. Генетический полиморфизм популяций человека. Антропогенетика</p>	<p>Устный опрос, реферативное сообщение</p>	<p>вопросы к экзамену № 1-2;7;9;14-19;30;32;37;41-21;44</p>
3	<p>ПК-2</p>	<p>2. Программа «Геном человека».</p>	<p>Устный опрос,</p>	<p>вопросы к экзамену</p>

	<p>Знать: Для достижения индикатора ПК-2.1: основные методы применяемые в генетике человека, принципы использования близнецового популяционного методов и метода родословных</p> <p>Уметь: Для достижения индикатора ПК-2.2: уметь применять на практике основные методы генетики человека, анализировать родословные использовать генетический анализ</p> <p>Владеть: Для достижения индикатора ПК-2.3: владеть навыками интерпретации результатов генетических лабораторных тестов применимо к человеку</p>	<p>3. Этические проблемы генетики и биологии на современном этапе.</p> <p>4. Основы медицинской генетики.</p> <p>9. Генетический полиморфизм популяций человека.</p> <p>10. Избранные вопросы генетики человека.</p>	реферативное сообщение	№3;5-6;10-44 Курсовая работа
--	--	--	------------------------	---------------------------------

Примечание: типовые задания, критерии и показатели оценивания в рамках текущего контроля представлены в рабочей программе дисциплины (модуля). Полные комплекты оценочных средств и контрольно-измерительных материалов хранятся на кафедре.

3.2 Содержание оценочных средств

Теоретические вопросы к экзамену:

1. Предмет, задачи и методы генетики человека. Основные этапы развития.

Генетика - наука о наследственности и изменчивости живых организмов и методах управления ими. В ее основу легли закономерности наследственности, установленные выдающимся чешским ученым Грегором Менделем (1822—1884) при скрещивании различных сортов гороха. Задачи генетики вытекают из установленных общих закономерностей наследственности и изменчивости. К этим задачам относятся исследования: 1) механизмов хранения и передачи генетической информации от родительских форм к дочерним; 2) механизма реализации этой информации в виде признаков и свойств организмов в процессе их индивидуального развития под контролем генов и влиянием условий внешней среды; 3) типов, причин и механизмов изменчивости всех живых существ; 4) взаимосвязи процессов наследственности, изменчивости и отбора как движущих факторов эволюции органического мира.

Первый этап ознаменовался открытием Г. Менделем (1865) факторов наследственности и разработкой гибридологического метода, т. е. правил скрещивания организмов и учета признаков у их потомства.

Второй этап характеризуется переходом к изучению явлений наследственности на клеточном уровне (цитогенетика). Т. Бовери (1902-1907), У. Сэттон и Э. Вильсон (1902-1907) установили взаимосвязь между менделевскими законами наследования и распределением хромосом в процессе клеточного деления (митоз) и созревания половых клеток (мейоз).

Третий этап в развитии генетики отражает достижения молекулярной биологии. И связан с использованием методов и принципов точных наук - физики, химии, математики, биофизики и других.

2. Генетика человека, особенности и методы. Особенности человека как объекта для генетических исследований: трудности и ограничения, преимущества, практическое и общетеоретическое значение генетики человека.

Генетика человека имеет как основные специфические методы исследования: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, онтогенетический, дерматоглифики, моделирования наследственных болезней и гибридизации соматических клеток; методы молекулярной генетики; так и дополнительные, применяемые совместно с основными (биохимический, микробиологический, иммунологический и др.).

С точки зрения приведенных выше характеристик видов, удобных для применения гибридологического метода генетического анализа, человек как вид обладает целым рядом особенностей, не позволяющих применять этот метод для изучения его наследственности и изменчивости. Во-первых, у человека не может быть произведено искусственного направленного скрещивания в интересах исследователя. Во-вторых, низкая плодовитость делает невозможным применение статистического подхода при оценке немногочисленного потомства одной пары родителей. В-третьих, редкая смена поколений, происходящая в среднем через 25 лет, при значительной продолжительности жизни дает возможность одному исследователю наблюдать не более 3—4 последовательных поколений. Наконец, изучение генетики человека затрудняется наличием в его геноме большого числа групп сцепления генов (23 у женщин и 24 у мужчин), а также высокой степенью фенотипического полиморфизма, связанного с влиянием среды.

3. Генеалогический метод. Правила составления и генетический анализ родословных.

Не утратил свою актуальность. Без знания родословных невозможна организация селекционной работы у животных. Является обязательным элементом обследования в практике врача генетика. Используется специально разработанная символика, разработаны строгие правила составления родословных. Позволяет установить или предположить характер наследования признака в случае его семейного накопления.

4. Особенности родословных в зависимости от типа наследования признака.

Анализ родословной включает следующие этапы:

Установление, является ли данный признак наследственным. Является ли данный признак единичным или в семье имеется несколько случаев (семейный характер). Если признак в родословной встречается несколько раз в разных поколениях, то можно предполагать, что этот признак имеет наследственную природу.

Определение типа наследования признака. Для этого тщательно анализируют родословную, обращая внимание на следующие моменты:

встречается ли изучаемый признак во всех поколениях;

многие ли члены родословной обладают этим признаком;

одинакова ли частота у лиц обоих полов;

у лиц какого пола он встречается чаще;

лицам какого пола передается признак от больного отца и больной матери;

есть ли в родословной семьи, где у обоих здоровых родителей рождались больные дети; есть ли в родословной семьи, где у обоих больных родителей рождались здоровые дети; какая часть потомства имеет признак в семьях, где болен один из родителей.

При аутосомно-доминантном и рецессивном типе наследования выявляется различное число поражённых лиц, с различной преемственностью между поколениями. Сцепленные с полом заболевания проявляются только у лиц соответствующего пола. В этом случае, при сцепленном с X хромосомой наследовании преемственность между поколениями зависит от доминантности или рецессивности. Особый тип наследования напоминающий сцепленный с полом наблюдается при митохондриальных заболеваниях. В некоторых случаях, с явным семейным накоплением, родословные не соответствуют ни одной из известных моделей наследования.

5. Близнецовый метод. Методы диагностики зиготности близнецов. Понятие о моно- и дизиготных близнецах. Коэффициент конкордантности.

Основан на представлении о генетическом сходстве в парах моно- и дизиготных близнецов, определении показателей конкордантности по анализируемым признакам в парах моно- и дизиготных близнецов, в близнецовых выборках и выборках одиночно рожденных лиц. Наиболее надёжным методом является молекулярно-генетический. Используются акушерские подходы в диагностики зиготности, иммунологические тесты и тесты на различия в приживаемости трансплантата у моно- и дизиготных близнецов. Причины и механизмы формирования моно- и дизиготных близнецов различны. Принципиальным вопросом является надёжное определение типа зиготности. Близнецовый метод основан на представлении о различном генетическом сходстве моно- и дизиготных близнецов.

6. Популяционно-статистический метод и его применение в генетике человека.

Даёт представление о распространённости тех или иных генетических заболеваний, морфо-генетических признаков, частот аллелей и генов в различных группах людей, в различных популяциях, в различные периоды времени. Позволяет оценить масштаб, практическую значимость и актуальность того или иного генетического явления.

7. Близкородственные браки. Особенности заболеваемости детей в этих браках. Коэффициент инбридинга.

Определение и виды близкородственных браков: инбридинг как браки между единокровными родственниками. Значение близкородственных браков на разных этапах эволюции популяций может меняться. Инбридинг в селекции – необходимая мера. Значение инбридинга и близкородственных браков в медицинской практике позволяет правильно организовать профилактику большого числа наследственных заболеваний.

8. Цитогенетический метод. Применение для диагностики наследственной патологии.

Один из относительно «старых» методов, получивший новый импульс в своём развитии. Используется для диагностики хромосомных заболеваний, а также как один из методов мониторинга окружающей среды на генотоксичность. В сочетании с методами молекулярной биологии позволяет расширить перечень лабораторно верифицируемых наследственных заболеваний.

9. Биохимический метод. Применение для диагностики и скрининга наследственных заболеваний.

Электрофоретическое изучение сывороточных белков, включая трёхмерный электрофорез. Скрининг на ФКУ, врождённый гипотиреоз и другие заболевания биохимического обмена. Анализ белков – продуктов генетического синтеза. Понятие о протеомике.

10. Молекулярно-генетические методы диагностики наследственных заболеваний. Прямые и косвенные методы диагностики мутаций.

Молекулярно-генетическая диагностика это метод обследования организма, позволяющий точно и быстро выявить вирусы и инфекции, мутации генов, вызывающих патологию, оценить риски наследственных и иных заболеваний. И это далеко не полный спектр возможностей исследования ДНК.

Важнейшим достоинством молекулярно-генетической диагностики является минимальная степень медицинского вмешательства, поскольку исследование проводят *in vitro*. Метод успешно применяют даже для диагностики заболеваний у эмбрионов, а также у ослабленных и тяжелобольных пациентов.

Самый распространенный материал для исследования — кровь из вены, однако возможно выделение ДНК/РНК из других жидкостей и тканей: слюны, соскоба слизистой рта, выделений из половых органов, околоплодной жидкости, волос, ногтей и т.д.

Молекулярная диагностика — значительный шаг к персонализированной медицине, она позволяет учитывать все особенности конкретного пациента при обследовании и терапии.

11. Современная классификация наследственной патологии.

Классификации могут быть основаны на представлении о хромосомном или молекулярном типе мутаций, на характере наследования, на клинических проявлениях заболевания.

12. Программа «Геном человека». История создания и реализация, практическое и теоретическое значение. Перспективы развития программы. Роль отечественных генетиков в разработке проекта.

Геном человека, международная программа, конечной целью которой является определение нуклеотидной последовательности (секвенирование) всей геномной ДНК человека, а также идентификация генов и их локализация в геноме (картирование). Исходная идея проекта зародилась в 1984 среди группы физиков, работавших в Министерстве энергетики США и желавших заняться другой задачей после завершения работ в рамках ядерных проектов.

13. Врождённые пороки развития. Определение, классификация. Причины возникновения.

Значение для медицинской практики.

Это морфологические отклонения от видовой нормы, приводящие к нарушению функций отдельного органа или организма в целом, либо не совместимые с жизнью. Классифицируются как изолированные, системные и множественные. Выделяют атавистические и эвристические пороки. Также можно классифицировать по факторам этиологии по органам поражения по срокам формирования в период эмбриогенеза. ВПР часто рассматривают как индикатор экологического неблагополучия. Профилактика ВПР одна из главных задач акушерства, гинекологии и педиатрии.

14. Понятие дерматоглифического анализа.

В настоящее время дерматоглифический метод считается вспомогательным методом диагностики в медицинской генетике. По-прежнему используется в популяционной генетике и антропологии. С развитием современных методов всё больше утрачивает своё значение

15. Медико-генетическое консультирование. Структура, общие принципы организации и основные направления работы генетической службы в России. Профилактика наследственных заболеваний.

Принципы организации медико-генетической помощи населению оговорены в соответствующих приказах. В РФ принята ступенчатая система организации оказания генетической помощи населению. Медико-генетические консультации являются центральным звеном существующей системы. основными направлениями работы МГК являются диагностика наследственных заболеваний и расчёт генетического риска в семьях имеющих генетическую отягощённость. Вторая важная задача это организация биохимического скрининга новорожденных и выявление наиболее распространённых наследственных нарушений биохимического обмена.

16. Микроаномалии развития. Общая характеристика. Использование для диагностики ВПР и наследственных заболеваний.

Микроаномалии это незначительные морфологические, редко встречающиеся вариации строения тела, не нарушающие функционирование отдельных органов и организма в целом. Считается, что при определённом, повышенном количестве микроаномалий развития можно говорить о высокой вероятности скрытого генетического заболевания или не выявленного ВПР.

17. Генетические и эпигенетические механизмы предимплантационного развития человека.

Причины патологии доимплантационного развития человека.

Не установлен до конца и механизм геномного импринтинга. Интересно отметить, что содержание метилированных сайтов в ДНК сперматозоидов и ДНК яйцеклетки различно. Это наводит на мысль, что половые различия в степени метилирования ДНК, проявляющиеся при гаметогенезе, могут вносить вклад в процесс импринтинга. По-видимому, импринтинг устанавливается во время гаметогенеза или до него и стабильно сохраняется при делении соматических клеток во многих поколениях. Он исчезает в линии зародышевых клеток, чтобы снова дифференциальным образом восстановиться в сперматозоиде и яйцеклетке. Геном яйцеклетки в значительной степени гипометилирован, а геном сперматозоида относительно гиперметилирован. Во время предимплантационного состояния зародыша оба этих набора хромосом частично деметилируются, затем, в процессе развития плода, родительские хромосомы интенсивно, но дифференциально метилируются. Возможно, это и есть ключ к пониманию механизма импринтинга.

18. Генетические механизмы постимплантационного развития. Гипотеза главной программы развития.

Для онтогенеза человека характерна чрезвычайно высокая частота репродуктивных потерь, в значительной степени обусловленная геномными мутациями. Несмотря на интенсивные исследования структуры хромосомного дисбаланса, ассоциированного с патологией эмбриогенеза, многие вопросы о механизмах формирования высокого уровня нарушений кариотипа на самых ранних этапах индивидуального развития до сих пор остаются неясными. С развитием методов полногеномного молекулярно-цитогенетического анализа и вспомогательных репродуктивных технологий накапливаются данные о значительной доле мозаичных форм хромосомных аномалий в структуре геномных мутаций у зародышей человека. Наличие в организме двух или более клеточных клонов с разными хромосомными наборами свидетельствует о митотической нестабильности эмбрионального генома. Другим маркером нестабильности выступают соматические мутации микросателлитных локусов ДНК, частота которых, в отличие от мутаций гаметического происхождения, заметно повышена у внутриутробно погибших зародышей человека. По-видимому, нестабильность генома на разных уровнях его организации является одним из основных факторов пренатального отбора у человека.

19. Общая характеристика эпигенетических механизмов регуляции экспрессии генов.

Метилирование ДНК.

Метилирование ДНК, которое встречается у многих организмов, не изменяет структуру кодируемого белка, но может влиять на экспрессию генов. У млекопитающих метильные группы присоединяются в основном к цитозинам, находящимся в паре с гуанином (СрG-динуклеотиды). Во многих случаях транскрипция ДНК зависит от количества метильных групп на данном участке: если их много, она неактивна, но становится активной с их уменьшением. Особенно активно метилирование ДНК происходит в эмбриональный период и вскоре после рождения. Именно в это время обнаружено самое большое количество ДНК-метилтрансфераз (DNMT) — ферментов, осуществляющих этот процесс. Если работа одного (или нескольких) их генов полностью нарушена, организм погибает, не родившись, или в первые недели жизни [4]. После рождения количество ДНК-метилтрансфераз постепенно уменьшается, однако в нейронах этих ферментов остается достаточно много, что, видимо, указывает на их важную роль в нервной системе.

20. Общая характеристика эпигенетических механизмов регуляции экспрессии генов.

Модификация гистонов. Варианты гистонов. Ремоделирование хроматина.

Ремоделирование хроматина - это динамическая модификация архитектуры хроматина, обеспечивающая доступ конденсированной геномной ДНК к регуляторным белкам механизма транскрипции и, таким образом, контролирующая экспрессию генов. Такое ремоделирование в основном осуществляется 1) ковалентными модификациями гистонов с помощью специфических ферментов, например гистонацетилтрансфераз (НАТs), деацетилаз, метилтрансфераз и киназ, и 2) АТФ-зависимых комплексов ремоделирования хроматина, которые либо перемещают, выбрасывают, либо реструктурируют нуклеосомы.^[1] Помимо активной регуляции экспрессии генов, динамическое ремоделирование хроматина придает эпигенетическую регуляторную роль нескольким ключевым биологическим процессам, репликации и репарации ДНК яйцеклеток; апоптозу; сегрегации хромосом, а также развитию и плюрипотентности. Обнаружено, что aberrации в белках ремоделирования хроматина связаны с заболеваниями человека, включая рак. Нацеливание на пути ремоделирования хроматина в настоящее время развивается как основная терапевтическая стратегия при лечении нескольких видов рака.

21. Использование интерферирующих РНК для биомедицинских целей. Понятие о микроРНК, вирусной РНК.

РНК-интерференция — система контроля активности генов эукариотических клеток, которая осуществляется при помощи коротких молекул рибонуклеиновой кислоты, состоящих из 20-25 нуклеотидов. РНК-интерференция выполняет функцию подавления экспрессии генов, мобильных генетических элементов, а также вирусных генов. Данный механизм обнаружен у большинства видов живых организмов.

22. Механизмы клеточной памяти, осуществляемые комплексами Polycomb и Trithorax.

Белки группы polycomb (англ. Polycomb-group proteins, PcG) — это семейство белков, которые способны ремоделировать хроматин. Эти белки-регуляторы были впервые описаны у дрозофил, где они подавляют гомеозисные гены, контролирующие индивидуальные отличия сегментов развивающегося эмбриона. Белки группы поликомб (PcG) представляют собой семейство эпигенетических регуляторов, которые, модифицируя гистоны, подавляют активность множества генов, отвечающих за клеточную дифференциацию. Садясь на хроматин, чтобы вызвать локальные и глобальные изменения в хромосомной конформации, белки группы polycomb регулируют организацию их генов-мишеней в трёхмерном пространстве ядра. Влияя на 3D-архитектуру генома, они участвуют в регуляции процессов дифференциации клеток и поддержания клеточной памяти. Они так видоизменяют структуру хроматина, что транскрипционные факторы не могут связываться с промоторными последовательностями ДНК. Белки группы Trithorax — это белки, регулирующие структуру хроматина и участвующие в поддержании экспрессии генов. Это семейство белков гетерогенно, входящие в него белки образуют сложные белковые комплексы, способные связываться с хроматином. Так, функция самого белка Trithorax в составе комплекса TAC1 — поддержание локального открытого состояния хроматина путём монометилирования лизина-4 гистона H3 (H3K4me1), что сохраняет активность окрестных генов в ряду клеточных поколений. Действие этой гистоновой метки усиливается ацетилированием лизина-27 гистона H3 (H3K27ac), привносимой тем же комплексом TAC1. В дополнение к этому некоторые белки группы Trithorax ремоделируют хроматин, используя энергию АТФ для активации нуклеосом.

23. Митохондриальные заболевания.

Митохондриальные заболевания — группа наследственных заболеваний, связанных с дефектами в функционировании митохондрий, приводящими к нарушениям энергетических функций в клетках эукариот, в частности, человека. На 2023 год известно более 350 генов,

приводящих к таким заболеваниям.

24. Этиология наследственных форм патологии. Мутации, их виды. Понятие о мутагенах.

Возникновение мутаций у человека, также как и у любого другого биологического вида является неизбежным процессом. Причины их возникновения связаны с широким распространением разнообразных мутагенов (экзогенный мутагенез) и неизбежностью производства мутагенов человеческим организмом (эндогенный мутагенез). Изучением проблем мутагенеза занимается генотоксикология, которая изучает опасность как физических так химических и иных мутагенов. На основе методов генотоксикологии осуществляется мониторинг человеческих популяций.

25. Этиология генных и хромосомных болезней. Определение, классификация, примеры.

Причинами генных болезней являются генные мутации, которые могут затрагивать структурные, транспортные и эмбриональные белки, а также ферменты. Генные мутации — это молекулярные изменения структуры ДНК. Они обусловлены изменением химического строения гена, а именно специфической последовательности пуриновых и пиримидиновых оснований участка ДНК. По типу молекулярных изменений различают следующие виды генных мутаций: – делеция — утрата сегмента ДНК размером от одного нуклеотида до гена; – дупликация — удвоение или повторное дублирование сегмента ДНК размером от одного нуклеотида до целого гена; – инверсия — поворот на 180° сегмента ДНК размером от двух нуклеотидов до фрагмента, включающего несколько генов; – инсерция — вставка фрагментов ДНК размером от одного нуклеотида до целого гена; – трансверсия — замена пуринового основания на пиримидиновое или наоборот в одном из кодонов; – транзиция — замена одного пуринового основания на другое пуриновое или одного пиримидинового на другое пиримидиновое в структуре кодона. В зависимости от того, сколько генов повреждается в процессе мутации, выделяют моногенные и полигенные мутации.

26. Критические периоды развития человека.

Первый критический период предшествует имплантации (прикрепление зародыша к стенке матки) или совпадает с ней. Это так называемая стадия предимплантационного развития (начинается с момента оплодотворения и продолжается до момента прикрепления зародыша к стенке матки - 7-8 дней после оплодотворения). Зародыш, на данной стадии, относительно устойчив к действию повреждающих агентов. Повреждающее действие реализуется, обычно, по принципу «все или ничего». Второй критический период После завершения имплантации в развитии эмбриона начинается второй критический период – период образования зачатков органов и систем эмбриона, который у человека заканчивается к третьему месяцу внутриутробной жизни. Этот срок является наиболее чувствительным для развития эмбриона (3-7 недель), а также период образования плаценты (9-12 недель). В период образования органов, в результате патогенного действия повреждающих факторов на эмбрион, в первую очередь, поражаются те органы и системы, которые находились в это время в процессе закладки и повышенного обмена веществ. Поэтому для поражения эмбриона в этот период характерным является возникновение уродств (тератогенный эффект). Под воздействием повреждающих факторов во время образования плаценты происходят патологические изменения, в основе которых лежит возникновение плацентарной недостаточности, выражением которой является врожденная гипотрофия плода (дефицит массы тела ребенка). Третий критический период в 18-22 недели беременности происходят важнейшие процессы, связанные с формированием активности головного мозга плода, кроветворной системы, выработки важнейших гормонов, рефлекторных реакций. Следовательно, этот период является третьим критическим периодом в его развитии. Во второй половине беременности происходит становление и созревание важнейших органов и структур (нервной, кроветворной, сердечно-сосудистой). В этот период также происходит

снижение чувствительности плода к повреждающим агентам. Повреждающие факторы могут реализовать свое действие, проникая через плаценту или изменяя ее нормальную проницаемость. Плацента – это уникальный фильтр, который обладает ограниченной проницаемостью, защищая организм плода от множества веществ и токсичных продуктов, попадающих в организм матери. Однако плацента проницаема для большинства лекарственных веществ, применяемых в акушерской практике: закись азота, наркотические анальгетики, витамины, большинство гормонов, сердечных препаратов, антибиотиков, противовоспалительных препаратов и др.

27. Геномный импринтинг. Функции генов, подвергаемых геномному импринтингу.

Гипотезы возникновения. Болезни геномного импринтинга.

Геномный импринтинг является формой неменделевского эпигенетического наследования, которое характеризуется дифференциальной экспрессией гена в зависимости от его родительского происхождения – матери или отца. Известно уже около 60 импринтированных генов, многие из которых оказывают существенное влияние на рост и развитие плода. Основным эпигенетическим модификатором генома является метилирование цитозиновых оснований ДНК, определяющее взаимодействие между ДНК и белками, распознающими модифицированные основания, и регулирующее экспрессию генов через механизм компактизации—декомпактизации хроматина. Нарушения моноаллельной экспрессии генов приводят к развитию особого класса наследственных заболеваний человека — болезней геномного импринтинга.

28. Общая характеристика менделирующих и хромосомных заболеваний.

Хромосомные заболевания, за редким исключением, являются результатом мутации *de novo*, возникшей в гаметах одного из родителей. Они не передаются потомкам. Менделирующие мутации могут быть результатом новой мутации, но также могут быть следствием сегрегации и передаваться в популяции на протяжении многих поколений, за исключением тех случаев если они не совместимы с жизнью или приводят к бесплодию их носителей.

29. Общие принципы диагностики наследственных заболеваний.

Помимо общих принципов принятых медицине, используются подходы, связанные с портретной синдромальной идентификацией редких заболеваний. Особое внимание уделяется семейному анамнезу, возрасту первых проявлений данного заболевания, вовлечённостью в процесс нескольких систем организма, симметричности поражения парных органов.

30. Особенности клинических проявлений наследственных заболеваний. Семейный характер заболеваний. Специфические симптомы наследственных заболеваний. Множественные патологические изменения органов и систем.

Не все врождённые заболевания являются наследственными и не все наследственные – врождёнными. Некоторые наследственные заболевания могут манифестировать в зрелом и даже преклонном возрасте. После рождения ребёнка с генетической отягощённостью могут проявиться и быть замечены не все признаки наследственного заболевания. Полная картина наследственного заболевания сформируется к определённому возрасту, часто таким периодом является пубертатный период. Как правило (но не всегда) проявляются сразу или вскоре после рождения, в процесс вовлечены несколько тканей и органов, заболевания неуклонно прогрессируют, плохо поддаются лечению, быстро приводят к инвалидизации, существенно сокращают продолжительность жизни, часто приводят к бесплодию. Отдельные наследственные заболевания могут иметь яркие, специфические проявления, характерные только для них.

Примерный перечень тем курсовых работ:

1. Оценка радиационно-индуцированных двуниевых разрывов ДНК методом выявления фокусов белка гамма H2AX в зависимости от времени после облучения.

2. Оценка связи хромосомных aberrаций и радиационно-индуцированных повреждений ДНК, выявляемых методом ДНК-комет, в растительных клетках.
3. Оценка радиационно-индуцированных двунитевых разрывов ДНК методом выявления фокусов белка гамма H2AX в зависимости от дозы облучения.
4. Современные представления о механизмах радиационно-индуцированных повреждений хромосом.

4. ПОРЯДОК ПРОВЕДЕНИЯ И КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

4.1. Порядок проведения промежуточной аттестации

В рамках **текущего контроля** в течение семестра для оценки знаний, умений, навыков, получаемых в ходе изучения дисциплины, учитываются ответы на вопросы устного опроса, подготовка реферативных сообщений.

Критерием успешности освоения учебного материала **по окончанию учебного семестра** (промежуточная аттестация) является экспертная оценка преподавателя, учитывающая: текущую успеваемость в течение семестра (устный опрос, реферативное сообщение). Кроме того, экспертная оценка преподавателя может основываться на регулярности посещения обязательных учебных занятий, успешности выполнения установленных на данный семестр объемов рабочей программы.

Промежуточная аттестация проводится в форме экзамена по билетам, а так же защиты курсовой работы в конце семестра. В билете содержатся 2 теоретических вопроса.

4.2. Критерии оценивания промежуточной аттестации по видам оценочных средств

4.2.1. Критерии оценивания ответа на теоретический экзаменационный вопрос

Отлично

Студент глубоко и полно владеет содержанием учебно-программного материала; исчерпывающе, последовательно, корректно и логически стройно его излагает не затрудняясь с ответом при видоизменении задания, свободно справляется с поставленными задачами, показывает знания монографического материала. правильно обосновывает принятие решения; владеет навыками и приемами выполнения практических работ; обнаруживает умение самостоятельно ставить задачи, обобщать и излагать материал, формулировать выводы; при изложении материала осуществляет межпредметные связи; владеет понятийным аппаратом и уяснил взаимосвязь основных понятий дисциплины и их значение для приобретения профессии.

Хорошо

Студент твердо знает учебно-программный материал, грамотно и по существу излагает его; ответ отличается меньшей обстоятельностью, глубиной и полнотой; в ответе на вопрос не допускает существенных неточностей; может правильно применить теоретические положения и владеет необходимыми навыками при выполнении практических задач.

Удовлетворительно

Студент усвоил только основной материал, но не знает отдельных деталей, допускает неточности, не достаточно правильные формулировки, нарушает последовательность в изложении материала и испытывает затруднения в выполнении практических заданий. Ответ отличается низким уровнем самостоятельности.

Неудовлетворительно

Студент не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, отсутствует логика в изложении материала, с большими затруднениями выполняет практические задания, отсутствуют межпредметные связи

4.2.2. Требования к курсовой работе

Отлично

Во введении указаны актуальность, цель и задачи, новизна и значимость исследования. Тема раскрыта полностью: рассмотрены основные тезисы и определения, методики и правила, теории, в практическом разделе присутствуют выводы и аргументация позиции автора. Оформление соответствует установленным требованиям. В заключении подтверждается актуальность и значимость исследования, делаются основные выводы о проделанной работе, сопоставляется изначально поставленная цель и полученные результаты, присутствуют обоснованные умозаключения автора. В работе допускаются незначительные ошибки, которые не отражаются на качестве и результатах исследования. Доклад четко структурирован, грамотен, раскрыто содержание, нет затруднений с ответами на дополнительные вопросы.

Хорошо

Студент максимально учел требования ГОСТ, но при этом в работе присутствуют мелкие погрешности в оформительной части. Тема раскрыта полностью, материал изложен в научном стиле. Не исключены небольшие неточности в формулировках предложений. Выводы автора аргументированы, но слишком сжаты или сильно расплывчаты. Введение и заключение не противоречат друг другу, но имеются некоторые недостатки: слабо подтверждается актуальность, проблема поставлена слишком размыто. Доклад структурирован, грамотен, раскрыто содержание, нет/или небольшие затруднения с ответами на дополнительные вопросы.

Удовлетворительно

Во введении отсутствует один или несколько обязательных элементов (актуальность, значимость, новизна и пр.). В основной части наблюдается несвязность текста, неаргументированные выводы, по большей части пересказ чужих идей без их конкретного анализа, нарушения стиля изложения текста и пр. В оформлении работы присутствуют грубые ошибки. Доклад частично структурирован, грамотен, неполностью раскрыто содержание, нет ответов на дополнительные вопросы.

Неудовлетворительно

Работа содержит явные нарушения: несоответствие структуры и содержания, грубые нарушения в оформлении (несоблюдение ГОСТов и методических рекомендаций) и правил изложения текста, тема раскрыта не полностью, выводы не аргументированы. Нарушена логика изложения, отсутствие структуры доклада, грубые фактологические ошибки, нет ответов на дополнительные вопросы.

4.3. Результаты промежуточной аттестации и уровни сформированности компетенций

При подведении итогов учитываются результаты текущей аттестации.

Особенности проведения процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья обозначены в рабочей программе дисциплины (модуля).

«1 уровень» - ознакомление (иметь общее представление, узнавать);

«2 уровень» - понимание учебного материала, излагаемого в учебнике, методической разработке или преподавателем;

«3 уровень» - умение логично, последовательно, достаточно полно и точно излагать изученный материал;

«4 уровень» - творчески использовать полученные знания.

Для удовлетворительной (положительной) оценки знаний требуется минимум 3-й уровень усвоения учебного материала.

Требования (критериальные показатели) к уровню освоения дисциплины

Оценка	Критерии оценки знаний студентов

Отлично	Студент глубоко и полно владеет содержанием учебно-программного материала; исчерпывающе, последовательно, корректно и логически стройно его излагает не затрудняясь с ответом при видоизменении задания, свободно справляется с поставленными задачами, показывает знания монографического материала. правильно обосновывает принятие решения; владеет навыками и приёмами выполнения практических работ; обнаруживает умение самостоятельно ставить задачи, обобщать и излагать материал, формулировать выводы; при изложении материала осуществляет межпредметные связи; владеет понятийным аппаратом и уяснил взаимосвязь основных понятий дисциплины и их значение для приобретения профессии.
Хорошо	Студент твердо знает учебно-программный материал, грамотно и по существу излагает его; ответ отличается меньшей обстоятельностью, глубиной и полнотой; в ответе на вопрос не допускает существенных неточностей; может правильно применить теоретические положения и владеет необходимыми навыками при выполнении практических задач.
Удовлетворительно	Студент усвоил только основной материал, но не знает отдельных деталей, допускает неточности, не достаточно правильные формулировки, нарушает последовательность в изложении материала и испытывает затруднения в выполнении практических заданий. Ответ отличается низким уровнем самостоятельности.
Неудовлетворительно	Студент не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, отсутствует логика в изложении материала, с большими затруднениями выполняет практические задания, отсутствуют межпредметные связи

06.03.01 Биология, ОПОП Биология, ФОС РПД Генетика человека, год набора 2025, форма обучения очная

Проректор по учебной работе утверждено 24.02.2025 А.А. Саламатов

Ученым советом биологического факультета

Протокол заседания № 6 от 21.02.2025

Председатель Ученого совета

биологического факультета согласовано Д.С. Сташкевич

Заседанием кафедры радиационной биологии

Протокол заседания № 7 от 21.02.2025

Заведующий кафедрой согласовано А.В. Аклеев

Автор (составитель) В.С. Никифоров

Структура рабочей программы соответствует приказу ректора ФГБОУ ВО «ЧелГУ» от «13» апреля 2021 г. № 247-1