

Всероссийский конкурс рабочих тетрадей к практическим занятиям по дисциплинам Профессионального цикла высшего и среднего медицинского и фармацевтического образования

Дисциплина/МДК/ПМ: ОП. 04 Генетика человека с основами медицинской генетики

Специальность: 34.02.01 "Сестринское дело"

Наименование рабочей тетради: Генетика человека с основами медицинской генетики. Рабочая тетрадь

Номинация: среднее профессиональное образование

Автор: Омеличкина Юлия Викторовна, преподаватель

Образовательная организация: ФГБОУ ВО ИГМУ Минздрава России

Государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего профессионального образования
«Иркутский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Институт сестринского образования

Кафедра общепрофессиональных дисциплин

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

РАБОЧАЯ ТЕТРАДЬ

Иркутск
ИГМУ
2014

УДК 575.191 (076.5)
ББК 52.54я 723
О 57

*Рекомендовано МС ИСО ГБОУ ВПО ИГМУ Минздрава России в качестве
рабочей тетради для студентов, обучающихся по программам СПО
специальностей 34.02.01 «Сестринское дело».
(протокол № 1 от 29.08. 2014 г.)*

Составитель:

Ю. В. Омеличкина – преподаватель кафедры общепрофессиональных дисциплин Института сестринского образования ГБОУ ВПО ИГМУ Минздрава России

Рецензенты:

И. Ж. Семинский – д-р мед. наук, проф., директор Института сестринского образования ГБОУ ВПО ИГМУ Минздрава России, зав. каф. патологической физиологии с курсом клинической иммунологии

И. Ю. Салдина – канд. мед. наук, преподаватель ОГБОУ СПО «Иркутский базовый медицинский колледж»

О 57 Генетика человека с основами медицинской генетики: рабочая тетрадь / Ю. В. Омеличкина ; ГБОУ ВПО ИГМУ Минздрава России, Института сестринского образования, Кафедра общепрофессиональных дисциплин. – Иркутск : ИГМУ, 2014. – 71с.

Рабочая тетрадь содержит задания для внеаудиторной письменной самостоятельной работы в ходе самоподготовки к практическим занятиям по дисциплине "Генетика человека с основами медицинской генетики".

Рабочая тетрадь составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования и предназначена для студентов специальности 34.02.01 "Сестринское дело". Может быть использована студентами специальности 060604 «Лабораторная диагностика» при освоении дисциплины «Основы медицинской генетики».

УДК 575.191 (076.5)
ББК 52.54я 723

© Омеличкина Ю. В., 2014
© ГБОУ ВПО ИГМУ Минздрава России, 2014

ОГЛАВЛЕНИЕ

Введение	5
Тема 1. История развития, основные достижения и проблемы медицинской генетики	6
Тема 2. Биохимические и цитологические основы наследственности	10
2.1. Структура клетки.....	10
2.2. Типы клеточного деления.....	11
2.3. Молекулярные структуры наследственности. ДНК, РНК.	21
Тема 3. Закономерности наследования признаков	33
3.1. Законы Менделя.....	33
3.2. Взаимодействие генов.....	35
3.2. Наследование признаков сцепленных с полом	39
Тема 4. Наследственность и среда	44
Тема 5. Наследственность и патология	48
Тема 6. Методы изучения наследственности и изменчивости человека	54
6.1. Составление и анализ родословных	54
Тема 7. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование.....	66
Рекомендуемая литература.....	69
Оценка качества самостоятельной работы	70

ВВЕДЕНИЕ

Медицинская генетика – раздел генетики человека, который изучает роль наследственности в патологии человека. Предметом изучения медицинской генетики есть наследственные болезни человека и болезни с наследственной предрасположенностью. Медицинская генетика изучает этиологию и патогенез наследственных болезней, разрабатывает методы диагностики, лечения и профилактики, исследует роль наследственных и ненаследственных факторов в развитии болезней с наследственной предрасположенностью. Основная задача медицинской генетики – изучение наследственных болезней человека с целью предупреждения их развития в ряде поколений, охрана наследственности человека от вредных факторов среды.

Изучение наследственных болезней невозможно без знания механизмов наследственности и изменчивости, молекулярных и цитологических основ наследования, закономерностей наследования признаков – все это является предметом изучения общей генетики.

Объектом медицинской генетики является человек с наследственной патологией, а также ее семья, здоровые и больные родственники. Врач и младший медицинский персонал любой специальности часто встречаются с наследственными болезнями. Освоение теоретических основ генетики, и генетики человека в частности, необходимо студентам для эффективной работы в будущем.

Рабочая тетрадь предназначена для углубления и закрепления знания студентов об основах наследственности и изменчивости, основных группах наследственных патологий, принципах медико-генетического консультирования.

ТЕМА 1. ИСТОРИЯ РАЗВИТИЯ, ОСНОВНЫЕ ДОСТИЖЕНИЯ И ПРОБЛЕМЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

В результате освоения данной темы студент должен знать: место генетике в современной науке; цели и задачи генетики как науки; значение генетики для медицины; ведущих ученых в области генетики.

1. Дайте определение понятиям:

Генетика _____

Медицинская генетика _____

Наследственность _____

Изменчивость _____

2. Заполните таблицу:

Раздел науки	Решаемые задачи
Общая генетика	

Раздел науки	Решаемые задачи
Медицинская генетика	

3. Составление справки о ведущих ученых в области генетики.

№	Фамилия ученого	Вклад в развитие генетики	Год	Источник
1				
2				
3				
4				
5				
6				

№	Фамилия ученого	Вклад в развитие генетики	Год	Источник
7				
8				
9				
10				
11				
12				
13				
14				
15				

Критерии оценки краткой справки о ведущих ученых:

1. Количество фамилий – от 10-ти, соблюден хронологический порядок описания – 1 балл.
2. Приведенные данные носят академический, официальный характер с указанием ссылки на источник – 1 балл.

3. Владение терминологией и понятийным аппаратом проблемы – 1 балл.
4. Привлечение новейших работ по проблеме (журнальные публикации, материалы сборников научных трудов и т.д.) – 1 балл.
5. Грамотность и культура изложения – 1 балл.

Оценка: _____ Подпись: _____ Преподаватель: _____

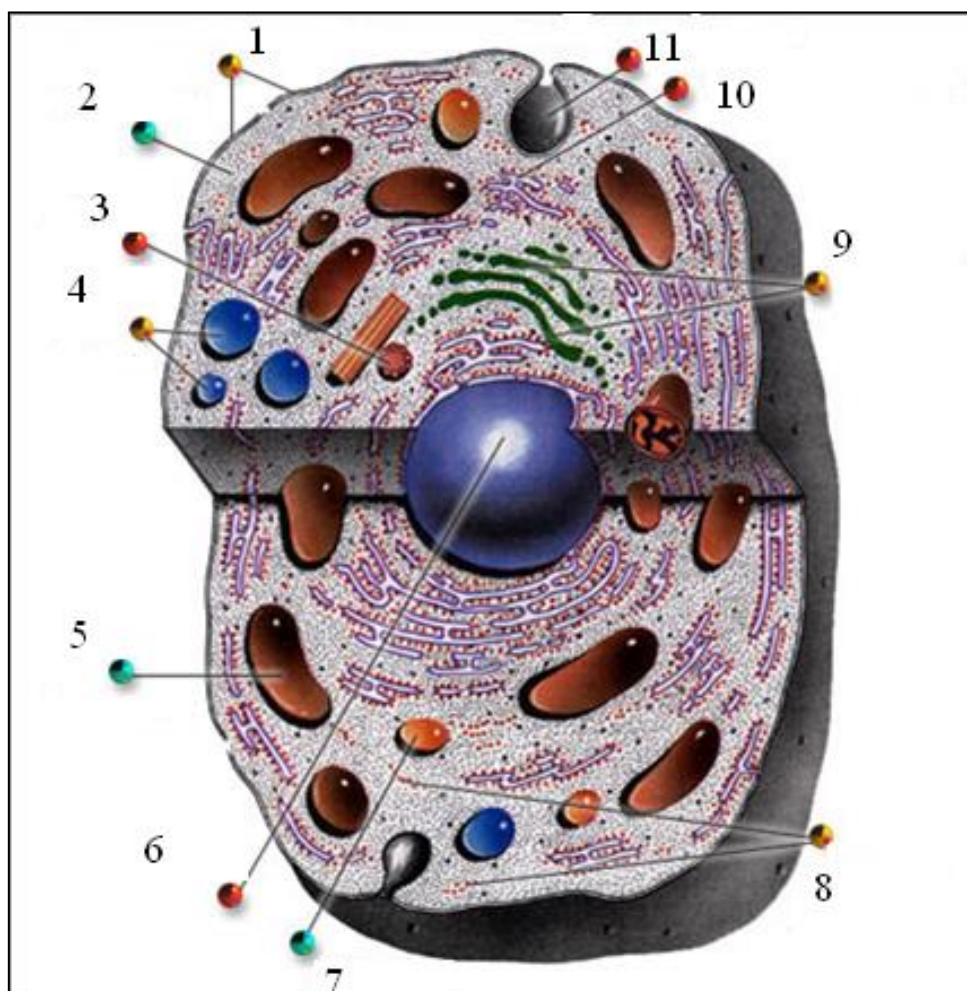
Замечания: _____

ТЕМА 2. БИОХИМИЧЕСКИЕ И ЦИТОЛОГИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ

В результате освоения данной темы студент должен знать: строение эукариотической клетки; этапы клеточного цикла; биологическую роль и сущность процессов митоза и мейоза; строение и функции хромосом; строение и функции молекул ДНК и РНК; понятие генетического кода; сущность процессов репликации, транскрипции и трансляции.

2.1. Структура клетки

1. Обозначьте органоиды клетки, кратко опишите их функции:



Структура клетки¹

¹ Интернет ресурс: <http://www.bioaa.info/index.php/2009-12-13-22-43-07/204-2010-01-30-08-23-46.html>

№	Органелла, функции
1	
2	
3	
4	
5	
6	
7	
8	
9	
10	
11	

2.2. Типы клеточного деления

2. Дайте определения понятиям:

Клеточный цикл _____

Интерфаза _____

Митоз _____

Мейоз _____

Амитоз _____

Хромосома _____

Кариотип _____

Центромера _____

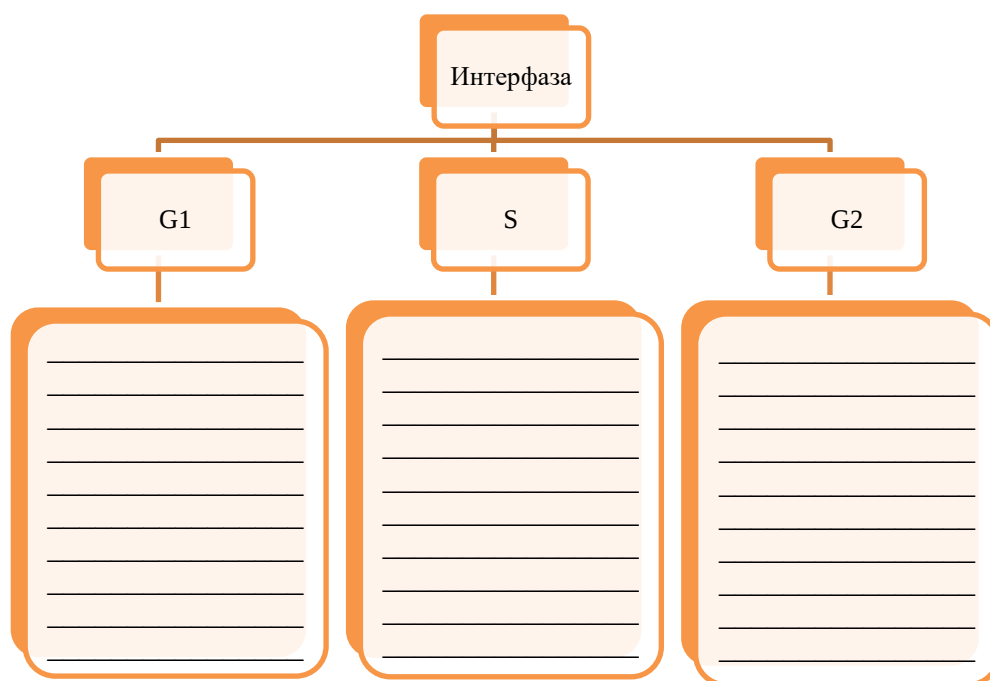
Аутосомы _____

3. Укажите правильное название (проставьте буквы А, В, С в клетках)

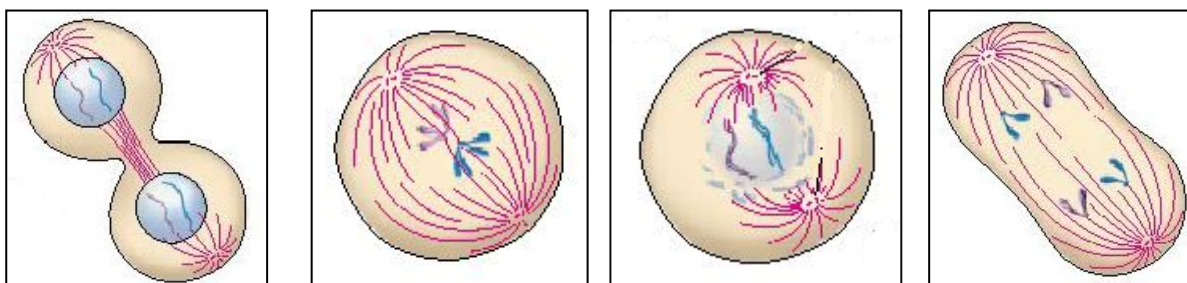


- A. Метацентрики
- B. Акроцентрики
- C. Субметацентрики

4. Дополните схему стадии интерфазы – напишите основные процессы, происходящие на каждой стадии.



5. Укажите правильную последовательность и названия фаз митоза, подписав название и номер фазы под картинкой:



Фазы митоза²

² Интернет ресурс: <http://bio.fizteh.ru/student/files/biology/biolections/lection15.html>

6. Заполните таблицу:

Фазы митоза

Фаза митоза	Характеристика процессов
1.	
2.	
3.	
4.	

7. Каково биологическое значение процесса митоза?

8. Каково биологическое значение процесса мейоза?

9. Заполните таблицу:

Фазы мейоза

Фаза мейоза	Характеристика процессов

10. Выполните тестовые задания, выбрав один или несколько правильных ответов и заполнив матрицу ответов:

1. СПОСОБ ДЕЛЕНИЯ СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТОК ЖИВОТНЫХ

- 1) митоз
- 2) мейоз

2. БИОЛОГИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ МЕЙОЗА

- 1) обеспечивает сохранение исходного хромосомного набора
- 2) обеспечивает редукцию хромосомного набора
- 3) обеспечивает генетическую однородность дочерних клеток
- 4) лежит в основе механизма образования гамет

3. ВО ВРЕМЯ МЕЙОЗА, В ОТЛИЧИЕ ОТ МИТОТИЧЕСКОГО ДЕЛЕНИЯ КЛЕТКИ, ПРОИСХОДИТ

- 1) образование двух клеток
- 2) образование четырех клеток
- 3) одно деление
- 4) два деления
- 5) образование одинаковых по генетическому набору клеток
- 6) образование разных клеток
- 7) уменьшение числа хромосом
- 8) увеличение числа хромосом

4. НАИБОЛЕЕ КОРОТКАЯ СТАДИЯ МИТОЗА СРЕДИ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ

- 1) интерфаза
- 2) телофаза
- 3) метафаза
- 4) профаза

5. ПРИ МИТОТИЧЕСКОМ ДЕЛЕНИИ ДИПЛОИДНОГО ЯДРА ПОЛУЧАЕТСЯ НАБОР ХРОМОСОМ

- 1) гаплоидный
- 2) диплоидный

3) полиплоидный

6. ТИП ДЕЛЕНИЯ КЛЕТОК, КОТОРЫЙ НЕ СОПРОВОЖДАЕТСЯ
УМЕНЬШЕНИЕМ НАБОРА ХРОМОСОМ

1) митоз

2) I деление мейоза

3) II деление мейоза

7. ТИП ДЕЛЕНИЯ КЛЕТОК, КОТОРЫЙ СОПРОВОЖДАЕТСЯ
УМЕНЬШЕНИЕМ НАБОРА ХРОМОСОМ

1) простое деление

2) митоз

3) I деление мейоза

4) II деление мейоза

8. ТИП ДЕЛЕНИЯ КЛЕТОК, ПРИ КОТОРОМ КОЛИЧЕСТВО ХРОМОСОМ
УМЕНЬШАЕТСЯ РОВНО В ДВА РАЗА

1) митоз

2) I деление мейоза

3) II деление мейоза

4) амитоз

9. ПЕРВОЕ ДЕЛЕНИЕ МЕЙОЗА НАЗЫВАЕТСЯ ПОТОМУ ЧТО...

1) митотическое

2) эквационное (уравнительное)

3) редукционное

4) ...к полюсам расходятся хроматиды от каждой хромосомы

5) ...к полюсам расходятся целые хромосомы

10. ВТОРОЕ ДЕЛЕНИЕ МЕЙОЗА НАЗЫВАЕТСЯ ПОТОМУ ЧТО...

1) митотическое

2) эквационное (уравнительное)

3) редукционное

4) ...к полюсам расходятся хроматиды от каждой хромосомы

5) ...к полюсам расходятся целые хромосомы

11. КРОССИНГОВЕР – ЭТО

- 1) самоудвоение хромосом
- 2) явление конъюгации хромосом в профазе I деления мейоза
- 3) явление перекреста хромосом в профазе I деления мейоза
- 4) процесс расхождения хромосом к полюсам клетки
- 5) обмен участками хромосом

12. ВЛИЯНИЕ ОДНИХ ХРОМОСОМ НА РАСХОЖДЕНИЕ ДРУГИХ ХРОМОСОМ К ПОЛЮСАМ ВО ВРЕМЯ МЕЙОЗА

- 1) расхождение взаимозависимо
- 2) они расходятся независимо

13. В ОТЛИЧИЕ ОТ ПРОФАЗЫ МИТОЗА, ВРЕМЯ ПРОФАЗЫ I ДЕЛЕНИЯ МЕЙОЗА ПРОИСХОДИТ

- 1) удвоение хромосом
- 2) спирализация хромосом
- 3) сближение гомологичных хромосом
- 4) образование бивалентов
- 5) кроссинговер
- 6) расхождение хроматид к полюсам клетки
- 7) расхождение хромосом к полюсам клетки

14. В ХРОМОСОМЕ К НАЧАЛУ ПРОФАЗЫ МИТОЗА НАХОДИТСЯ ХРОМАТИДЫ

- 1) одна
- 2) две
- 3) три
- 4) четыре

15. В ХРОМОСОМЕ К КОНЦУ МИТОЗА НАХОДИТСЯ ХРОМАТИДЫ

- 1) одна
- 2) две
- 3) три
- 4) четыре

16. ИСХОДНАЯ КЛЕТКА ИМЕЛА 14 ХРОМОСОМ. В РЕЗУЛЬТАТЕ МИТОЗА ХРОМОСОМ ДОЧЕРНЯЯ КЛЕТКА БУДЕТ СОДЕРЖАТЬ

- 1) 7
- 2) 14
- 3) 28
- 4) 56

17. КОЛИЧЕСТВО КЛЕТОК, КОТОРОЕ ОБРАЗУЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ МЕЙОЗА

- 1) одна
- 2) две
- 3) три
- 4) четыре

18. КОЛИЧЕСТВО КЛЕТОК, КОТОРОЕ ОБРАЗУЕТСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ МИТОЗА

- 5) одна
- 6) две
- 7) три
- 8) четыре

19. ВЫБЕРИТЕ НЕПРАВИЛЬНЫЕ УТВЕРЖДЕНИЯ

- 1)профаза – стадия деления ядра, при которой исчезает оболочка ядра, и становятся видны хромосомы
- 2)метафаза – стадия деления ядра, при которой хромосомы расходятся к полюсам клетки
- 3)в результате митоза набор хромосом в ядре не уменьшается
- 4)эквационное деление клетки – деление, при котором число хромосом уменьшается в два раза.

20. ИСХОДНАЯ КЛЕТКА ИМЕЛА 14 ХРОМОСОМ. ДОЧЕРНЯЯ КЛЕТКА В РЕЗУЛЬТАТЕ МЕЙОЗА БУДЕТ СОДЕРЖАТЬ ...ХРОМОСОМ?

- 1) 7
- 2) 14

3) 28

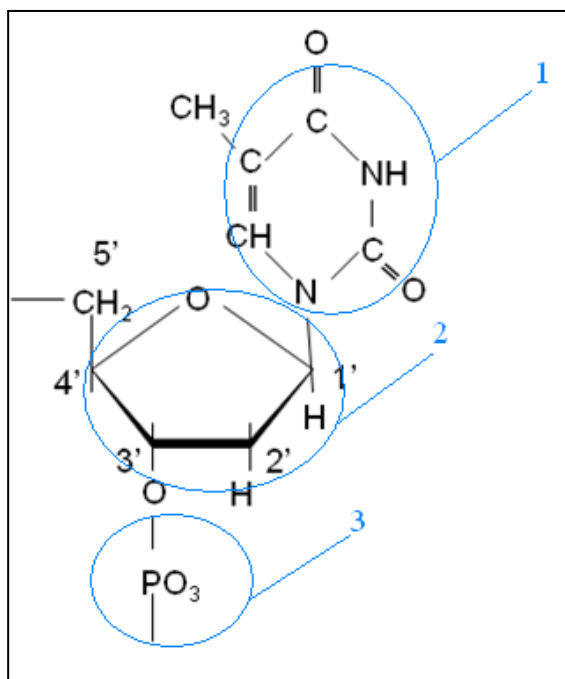
4) 56

Матрица ответов:

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
11	12	13	14	15	16	17	18	19	20

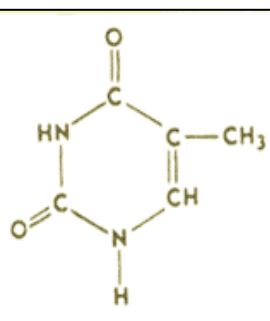
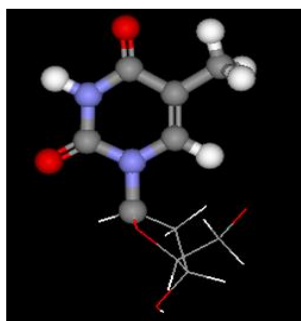
2.3. Молекулярные структуры наследственности. ДНК, РНК.

11. Укажите состав нуклеотида, входящего в состав ДНК



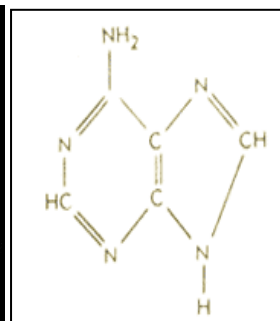
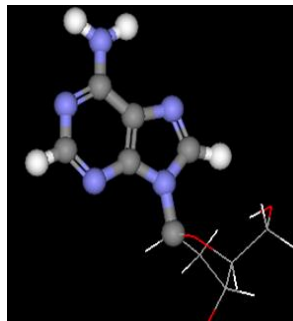
1. _____
2. _____
3. _____

12. Укажите класс азотистых оснований Пуриновые или Пиримидиновые:



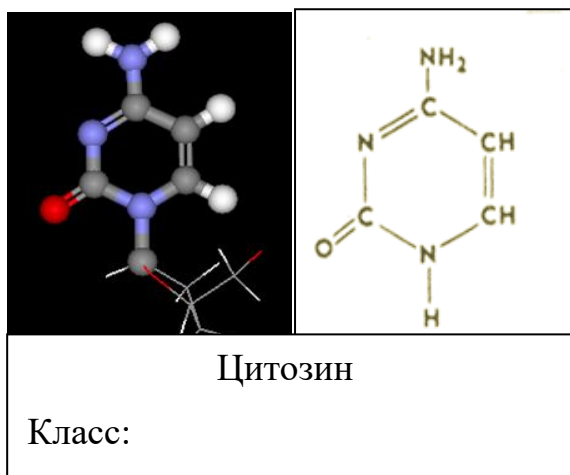
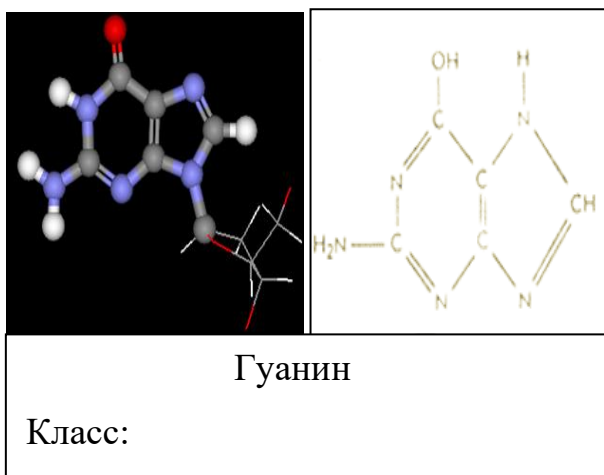
Тимин

Класс:



Аденин

Класс:



13. Укажите соответствие, написав напротив цифр буквы А, В или С:

Репликация
1

Транскрипция
2

Трансляция
3

Синтез РНК
А

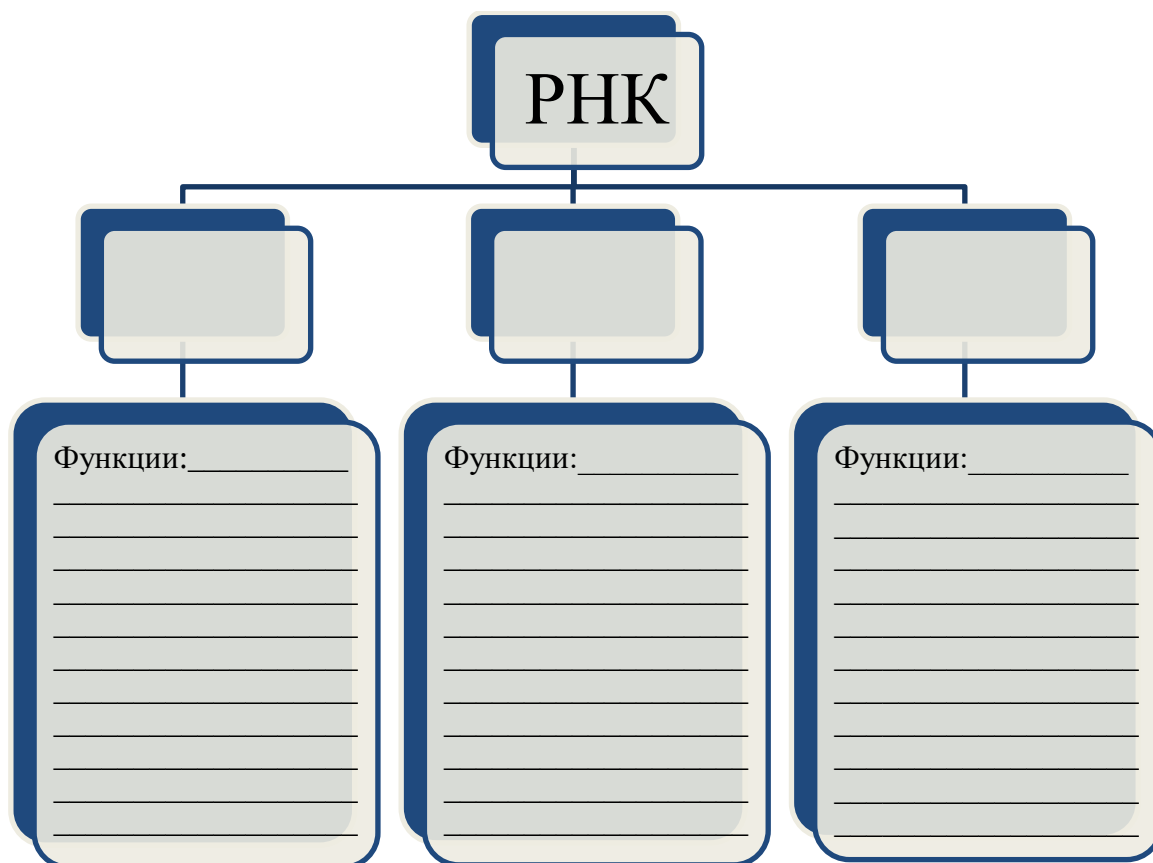
Синтез Белка
В

Синтез ДНК
С

1 _____ 2 _____ 3 _____

14. Заполните схему:

Типы РНК



15. Выполните тестовое задание, выбрав один или несколько правильных ответов и заполнив матрицу ответов:

1. МОНОМЕР НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ

- 1) аминокислота
- 2) нуклеотид
- 3) белок
- 4) моносахарид

2. НУКЛЕОТИД СОСТОИТ ИЗ

- 1) одного азотистого основания
- 2) двух азотистых оснований
- 3) аминокислоты

- 4) углевода
 - 5) белка
 - 6) остатков фосфорной кислоты
 - 7) остатков азотной кислоты
3. РИБОЗА ОТНОСИТСЯ К КЛАССУ ОРГАНИЧЕСКИХ СОЕДИНЕНИЙ
- 1) белок
 - 2) жир
 - 3) углевод
 - 4) органическая кислота
4. НУКЛЕИНОВАЯ КИСЛОТА, КОТОРАЯ ИМЕЕТ НАИБОЛЬШУЮ ДЛИНУ И МОЛЕКУЛЯРНУЮ МАССУ
- 1) ДНК
 - 2) мРНК
 - 3) рРНК
 - 4) тРНК
5. ОСТАТОК ФОСФОРНОЙ КИСЛОТЫ ВХОДИТ В СОСТАВ:
- 1) углеводов
 - 2) РНК
 - 3) аминокислот
 - 4) простых белков
 - 5) ДНК
6. В СОСТАВ мРНК ВХОДЯТ:
- 1) аденин
 - 2) метионин
 - 3) гуанин
 - 4) цитозин
 - 5) псевдоуридин
 - 6) тимин
 - 7) урацил
 - 8) гистидин

7. В СОСТАВ ДНК ВХОДЯТ:

- 1) цитозин
- 2) тимин
- 3) псевдоуридин
- 4) гистидин
- 5) гуанин
- 6) урацил
- 7) метионин
- 8) аденин

8. К ПУРИНОВЫМ ОСНОВАНИЯМ ОТНОСЯТСЯ:

- 1) цитозин
- 2) тимин
- 3) аденин
- 4) гуанин
- 5) цистеин
- 6) урацил

9. К ПИРИМИДИНОВЫМ ОСНОВАНИЯМ ОТНОСЯТСЯ:

- 1) урацил
- 2) гуанин
- 3) цистеин
- 4) цитозин
- 5) аденин
- 6) тимин

10. МОЛЕКУЛА ДНК В ЖИВОЙ КЛЕТКЕ – ЭТО:

- 1) мономер
- 2) одноцепочечная молекула
- 3) спираль
- 4) полипептидная цепь
- 5) полимер
- 6) органическая кислота

- 7) неорганическая кислота
 - 8) двухцепочечная молекула
11. МОЛЕКУЛА РНК В ЖИВОЙ КЛЕТКЕ – ЭТО:
- 1) липид
 - 2) полимер
 - 3) мономер
 - 4) основание
 - 5) белок
 - 6) кислота
 - 7) одноцепочечная молекула
 - 8) двухцепочечная спиральная молекула
12. АЗОТИСТЫЕ ОСНОВАНИЯ, КОТОРЫЕ СОЕДИНЯЮТСЯ В НОРМЕ ДРУГ С ДРУГОМ ТРЕМЯ ВОДОРОДНЫМИ СВЯЗЯМИ?
- 1) Г
 - 2) Т
 - 3) А
 - 4) Ц
 - 5) У
13. АЗОТИСТЫЕ ОСНОВАНИЯ, КОТОРЫЕ СОЕДИНЯЮТСЯ В НОРМЕ ДРУГ С ДРУГОМ ДВУМЯ ВОДОРОДНЫМИ СВЯЗЯМИ?
- 1) А
 - 2) У
 - 3) Ц
 - 4) Т
 - 5) Г
14. МОЛЕКУЛЫ, КОТОРЫЕ СОДЕРЖАТ НАСЛЕДСТВЕННУЮ ИНФОРМАЦИЮ
- 1) ДНК
 - 2) белок
 - 3) рРНК

- 4) липиды
- 5) полисахариды
- 6) тРНК
- 7) мРНК

15. ДНК ОБЯЗАТЕЛЬНО УЧАСТВУЕТ В ПРОЦЕССАХ

- 1) репликация
- 2) трансляция
- 3) транскрипция

16. РНК ОБЯЗАТЕЛЬНО УЧАСТВУЕТ В ПРОЦЕССАХ

- 1) репликация
- 2) трансляция
- 3) транскрипция

17. ТРИПЛЕТ МРНК В ГЕНЕТИЧЕСКОМ КОДЕ СООТВЕТСТВУЕТ

- 1) аминокислоте
- 2) нуклеотиду
- 3) белку
- 4) гену
- 5) триплету ДНК

18. ЦЕПИ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ СИНТЕЗИРУЮТСЯ ПО ПРИНЦИПУ

- 1) транскрипции
- 2) репликации
- 3) комплементарности
- 4) трансляции

19. В КЛЕТКЕ ВОЗМОЖНЫ ПРОЦЕССЫ

- 1) синтез РНК на молекуле ДНК
- 2) синтез белка на молекуле ДНК
- 3) синтез ДНК на молекуле РНК
- 4) синтез белка на молекуле РНК
- 5) синтез РНК на молекуле белка

20. В КЛЕТКЕ НЕ ВОЗМОЖНЫ ПРОЦЕССЫ

- 1) синтез ДНК на молекуле РНК
- 2) синтез РНК на молекуле ДНК
- 3) синтез белка на молекуле ДНК
- 4) синтез белка на молекуле РНК
- 5) синтез РНК на молекуле белка

Матрица ответов:

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
11	12	13	14	15	16	17	18	19	20

16. Запишите последовательность нуклеотидов в цепочке иРНК

А.

ДНК	А Г Ц Г Т А Т Г Ц А А Г Г Т А Ц Г Т
иРНК	

Б.

ДНК	Г Г Т Ц А Г Г А А Ц Т Г Т Т А Ц Г Г
иРНК	

В.

ДНК	Т А Ц Г А Т Г Ц Г Г Г Т А А Ц Т А Г
иРНК	

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОД

НУКЛЕОТИДЫ

Матричная РНК

Транспортная РНК

АЛАНИН

1-й	2-й	3-й			
	У	Ц	А	Г	
У	УУУ } Фенилаланин УУЦ } УУА } Лейцин УУГ }	УЦУ } УЦЦ } Серин УЦА } УЦГ }	УАУ } Тирозин УАЦ } УАА } <i>стоп-кодон</i> УАГ }	УГУ } Цистеин УГЦ } УГА } <i>стоп-кодон</i> УГГ } Триптофан	У Ц А Г
Ц	ЦУУ } ЦУЦ } Лейцин ЦУА } ЦУГ }	ЦЦУ } ЦЦЦ } Пролин ЦЦА } ЦЦГ }	ЦАУ } Гистидин ЦАЦ } ЦАА } Глутамин ЦАГ }	ЦГУ } ЦГЦ } Аргинин ЦГА } ЦГГ }	У Ц А Г
А	АУУ } АУЦ } Изолейцин АУА } АУГ } Метионин <i>СТАРТ-КОДОН</i>	АЦУ } АЦЦ } Треонин АЦА } АЦГ }	ААУ } Аспарагин ААЦ } ААА } Лизин ААГ }	АГУ } Серин АГЦ } АГА } Аргинин АГГ }	У Ц А Г
Г	ГУУ } ГУЦ } Валин ГУА } ГУГ }	ГЦУ } ГЦЦ } Аланин ГЦА } ГЦГ }	ГАУ } Аспарагиновая кислота ГАЦ } ГАА } Глутаминовая кислота ГАГ }	ГГУ } ГГЦ } Глицин ГГА } ГГГ }	У Ц А Г

Таблица генетического кода³

17. Заполните таблицу:

На основании последовательности нуклеотидов фрагмента и-РНК определите антикодоны т-РНК и последовательность аминокислот, закодированную в этом фрагменте. Также напишите фрагмент молекулы ДНК, на котором была синтезирована эта и-РНК (для этого используйте таблицу генетического кода).

А.

иРНК	У Г Ц	А Ц У	Г А А	Ц Г Ц	Г У А
тРНК					
аминокислоты					
ДНК					

³ Интернет ресурс: <http://festival.1september.ru/articles/604998/>

Б.

иРНК	Г Ц А	Г Г Ц	Ц А Г	У У А	У А У
тРНК					
аминокислоты					
ДНК					

В.

иРНК	Г Ц У	А А У	Г У У	Ц У У	У А Ц
тРНК					
аминокислоты					
ДНК					

18. Составьте глоссарий терминов по теме «Цитологические и биохимические основы наследственности»

№	Термин	Определение
1		
2		
3		
4		
5		
6		

№	Термин	Определение
7		
8		
9		
10		
11		
12		
13		
14		
15		

Критерии оценки глоссария:

1. Содержание глоссария соответствует заданной теме и способствует её полному отражению – 1 балл
2. Количество терминов - от 10-ти и более по теме занятия, соблюден алфавитный порядок их изложения – 1 балл

3. Определение терминов носит академический, официальный характер с указанием ссылки на источник – 1 балл
4. Приведены термины, интегрирующие данную тему с иными темами дисциплины или иными дисциплинами – 1 балл
5. Приведены краткие примеры использования терминов в контексте – 1 балл.

Оценка: _____ Подпись: _____ Преподаватель: _____

Замечания: _____

ТЕМА 3. ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ

В результате освоения данной темы студент должен знать: закономерность наследования признаков; виды взаимодействия генов; типы наследования признаков у человека; механизмы наследования групп крови по системе АВО.

3.1. Законы Менделя

1. Дайте определение понятиям:

Ген _____

Признак _____

Генотип _____

Фенотип _____

2. Напишите понятия к предложенным определениям:

_____ – местоположение гена в хромосоме.

_____ – гены, расположенные в идентичных локусах гомологичных хромосом.

_____ – организм, имеющий аллельные гены одной молекулярной формы.

_____ – организм, имеющий аллельные гены разной молекулярной формы; в этом случае один из генов является доминантным, другой – рецессивным.

_____ – аллель, определяющий развитие признака только в гомозиготном состоянии.

_____ – аллель, определяющий развитие признака не только в гомозиготном, но и в гетерозиготном состоянии.

3. Укажите соответствие, написав напротив цифр, соответствующие им буквы А, В или С:

Закон
единообразия
гибридов первого
поколения
1

Закон
расщепления
признаков
2

Закон
независимого
комбинирования
признаков
3

При
моногибридном
скрещивании
гетерозиготных
особей у
гибридов имеет
место
расщепление по
фенотипу в
отношении 3:1,
по генотипу
1:2:1.
А

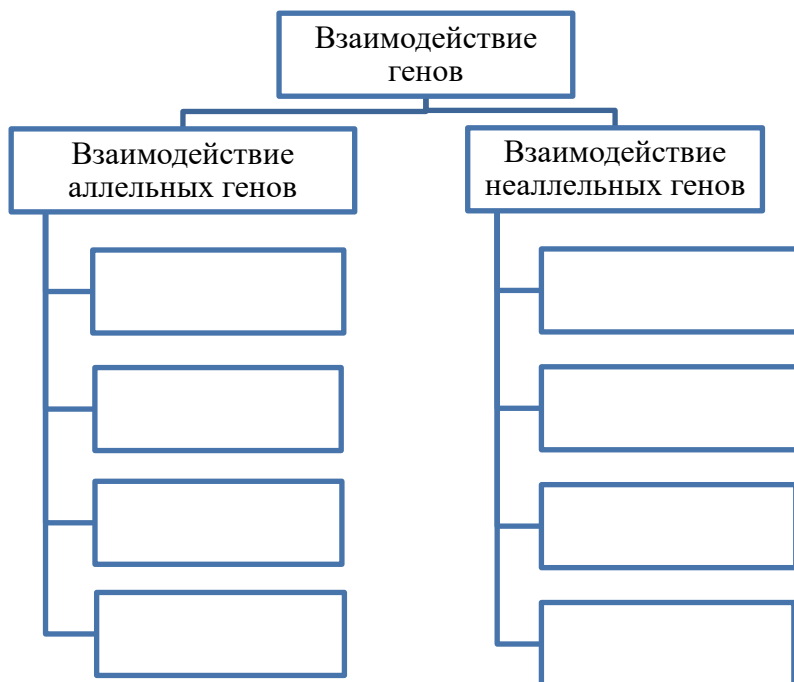
При моногибридном
скрещивании
гомозиготных
особей, имеющих
разные значения
альтернативных
признаков, гибриды
являются
единообразными по
генотипу и фенотипу
В

При
дигибридном
скрещивании у
гибридов каждая
пара признаков
наследуется
независимо от
других;
фенотипическое
расщепление
9:3:3:1
С

1 _____ 2 _____ 3 _____

3.2. Взаимодействие генов

4. Заполните схему

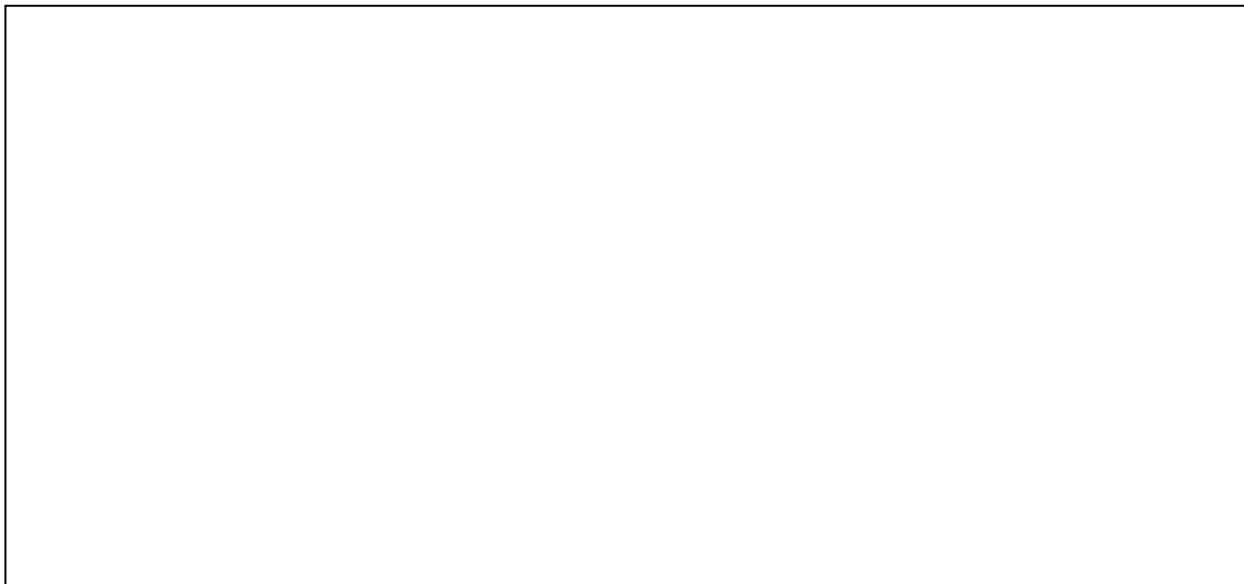


5. Решите задачи на наследование признаков

Задача1. В детстве больному был поставлен диагноз фенилкетонурия, но течение болезни было скорректировано диетой: Какова вероятность рождения у данного пациента детей с ФКУ, если супруга гетерозиготна по мутантному гену?

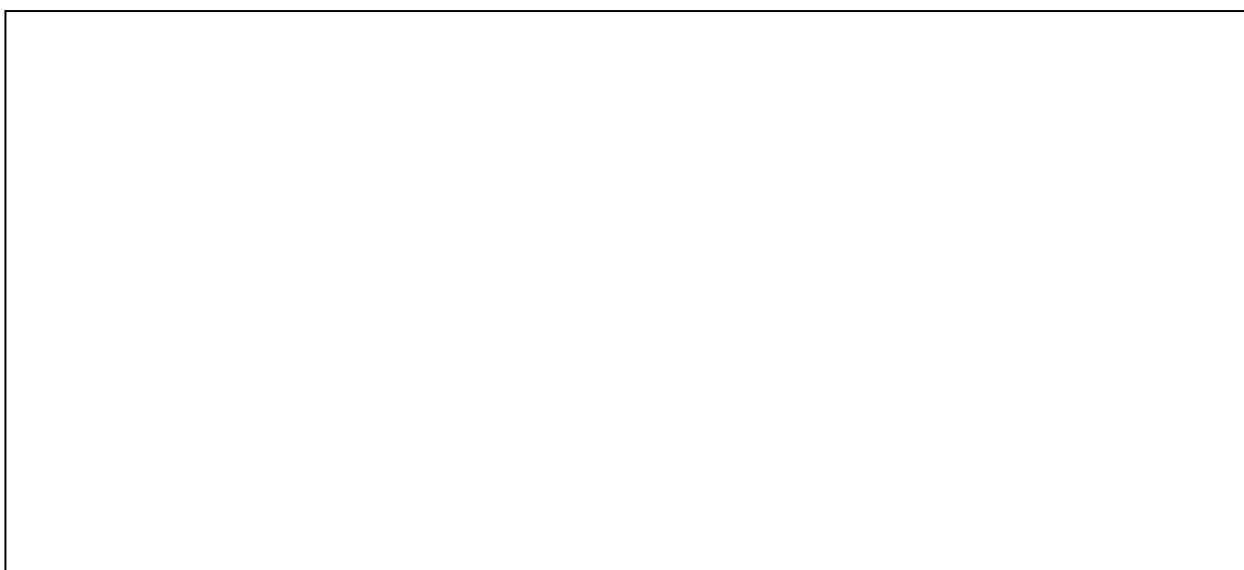
Ответ: _____

Задача 2. У мужчины полидактилия (гетерозигота): Появится ли у детей больного наследственная патология, если супруга имеет нормальное строение кисти? (тип наследования – аутосомно-доминантный)



Ответ: _____

Задача 3. Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.



Ответ: _____

6. Заполните таблицу «Антигенный состав групп крови»:

Группа крови	Генотип	Антиген А	Антиген В
Первая (0)	I – I –		
Вторая (А)	I – I – ; I – I –		
Третья (В)	I – I – ; I – I –		
Четвертая (АВ)	I – I –		

7. Решите задачи на наследование групп крови:

Задача1. У ребенка IV группа крови. Мать ребенка имеет II группу крови, а отец – I. Родной ли ребенок у данной супружеской пары?

Ответ: _____

Задача 2. Муж с IV группой крови, жена с III группой, ее отец с I группой. В семье двое детей: первый – с III группой крови, второй – с I группой. Определите, какой из детей внебрачный.

Ответ: _____

Задача 3. В родильном доме в одну ночь родилось четыре младенца, обладавшие группами крови I, II, III и IV. Группы крови четырех родительских пар были: первая пара – I и I; вторая пара - IV и I; третья пара – II и III; четвертая пара – III и III. Четырех младенцев можно с полной достоверностью распределить по родительским парам. Как это сделать? Каковы генотипы всех родителей и детей?

Ответ: _____

3.2. Наследование признаков сцепленных с полом

8. Заполните таблицу:

Тип наследования	Характеристика	Признак
Аутосомно-доминантный		
Аутосомно-рецессивный		
X-сцепленный		
Y-сцепленный		

9. Решите задачи на наследование признаков сцепленных с полом:

Задача1. Мужчина, больной гемофилией вступает в брак с нормальной женщиной, отец которой страдал гемофилией. Укажите тип наследования данного заболевания. Определите вероятность рождения больных мальчиков у данной супружеской пары (в процентах). Определите вероятность рождения больных девочек у данной супружеской пары (в процентах).

Ответ: _____

Задача 2. Мальчик 10 лет страдает цветовой слепотой (дальтонизм). Укажите тип наследования данного заболевания. Чем характеризуется данный тип наследования? Определите от отца или от матери унаследован дальтонизм? Страдает ли мать дальтонизмом, если у сестры мальчика нормальное зрение и она гомозиготна?

Ответ: _____

Задача 3. У человека галактоземия (неспособность усваивать молочный сахар) – рецессивный аутосомный признак. Дальтонизм (нарушение цветовосприятия) - рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. У здоровых мужчины и женщины, имеющих нормальное цветовосприятие, первый сын страдает галактоземией, а второй сын – дальтонизмом. Какова вероятность того, что у них родится здоровая дочь с нормальным цветовосприятием?

Ответ: _____

10. Составьте и решите задачу, иллюстрирующую наследование группы крови

Условия задачи: _____

Решение:

Ответ: _____

11. Составьте и решите задачу, иллюстрирующую наследование признака сцепленного с полом

Условия задачи: _____

Решение:

Ответ: _____

Критерии оценок составления задач с эталонами ответов:

1. Содержание задачи соответствует заданной теме – 1 балл.
2. Владение терминологией и понятийным аппаратом проблемы – 1 балл.
3. Соответствие эталона правильному решению задачи – 1 балл.
4. Оригинальность в построении задачи – 1 балл.
5. Сложность задачи соответствует уровню освоения темы – 1 балл.

Оценка: _____ Подпись: _____ Преподаватель: _____

Замечания: _____

ТЕМА 4. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И СРЕДА

В результате освоения данной темы студент должен знать: основные виды изменчивости; типы фенотипической изменчивости; сущность и причины комбинативной изменчивости; причины и механизмы мутационной изменчивости; виды мутаций; типы мутагенных факторов.

1. Дайте определение понятиям:

Фенотипическая изменчивость _____

Модификации _____

Морфозы _____

Фенокопии _____

Норма реакции _____

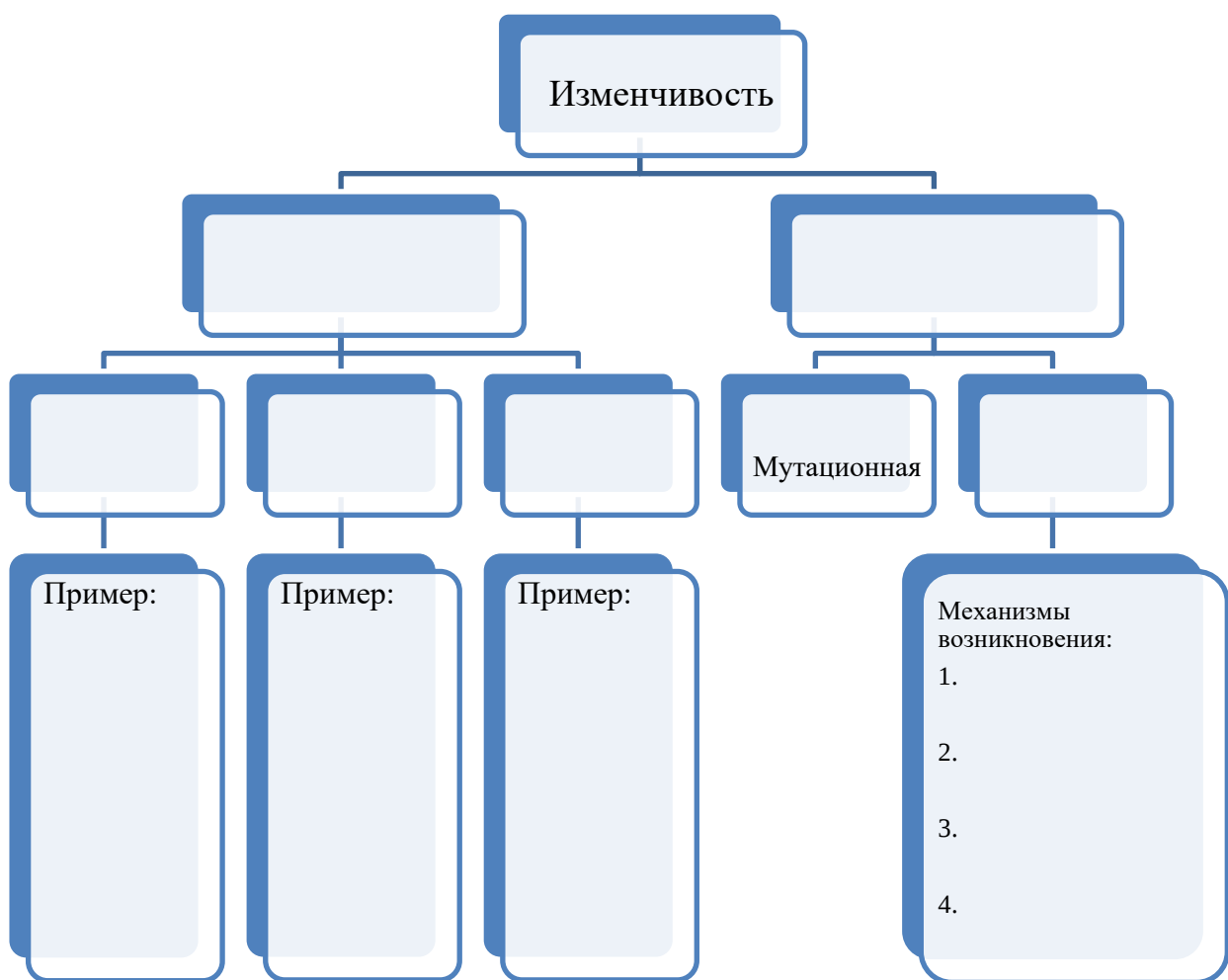
Генотипическая изменчивость _____

Мутации _____

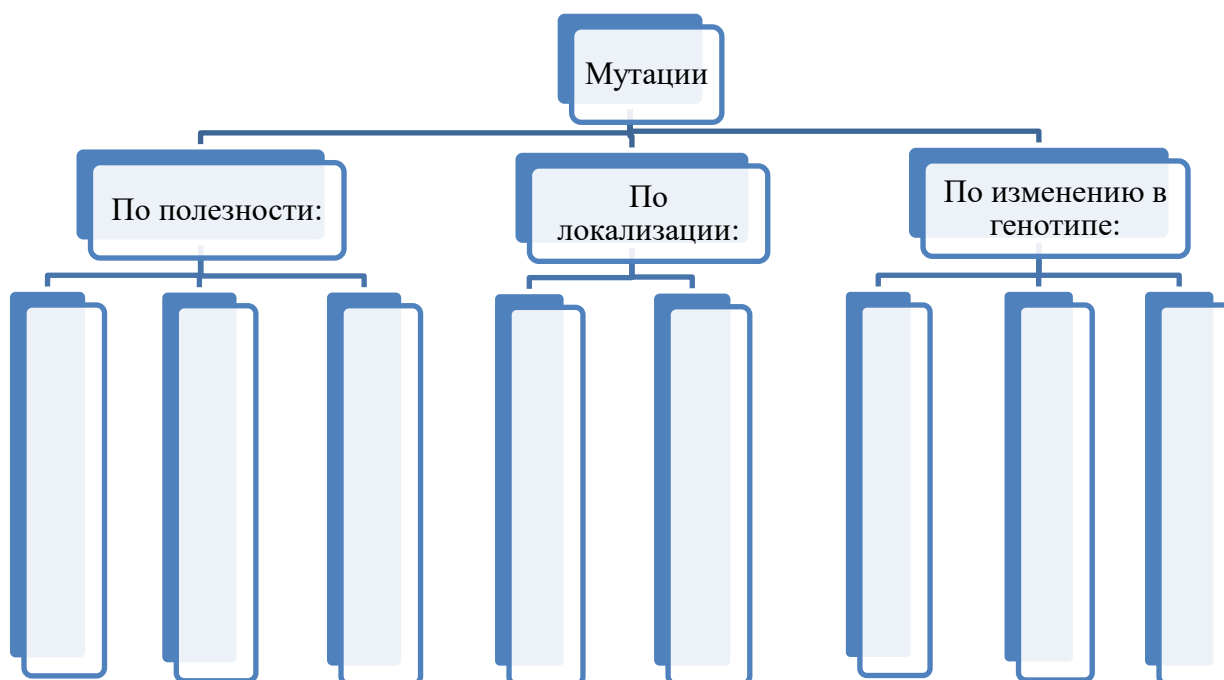
Мутаген _____

Комбинативная изменчивость _____

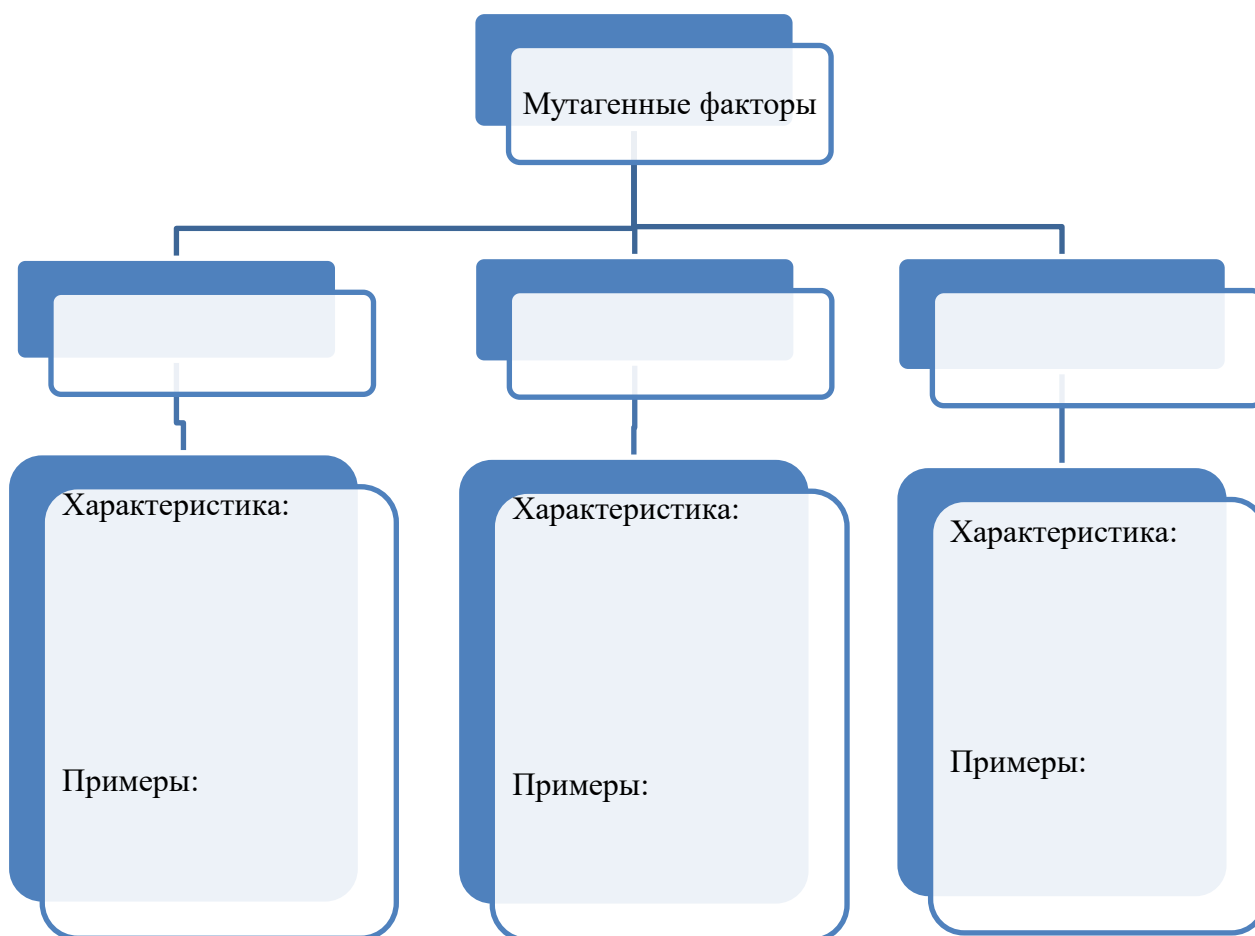
2. Заполните схему «Типы изменчивости»



3. Заполните схему «Классификация мутаций»



4. Составьте схему «Типы мутагенных факторов», напишите механизм действия, приведите примеры:



Критерии оценки аналитических схем

1. Содержание схемы соответствует заданной теме – 1 балл.
2. Логическая последовательность и связанность материала – 1 балл.
3. Лаконичность содержания, отражающего только главные термины и понятия – 1 балл.
4. Владение терминологией и понятийным аппаратом проблемы – 1 балл.
5. Полнота отражения имеющихся данных – 1 балл.

Оценка: _____ *Подпись:* _____ *Преподаватель:* _____

Замечания: _____

ТЕМА 5. НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ И ПАТОЛОГИЯ

В результате освоения данной темы студент должен знать: классификации наследственных заболеваний по типу метаболических расстройств, по органно-системному принципу, по типам наследования; основные хромосомные синдромы, моногенные и мультифакторные заболевания.

1. Дополните примерами таблицу «Классификация наследственных болезней по органно-системному принципу»

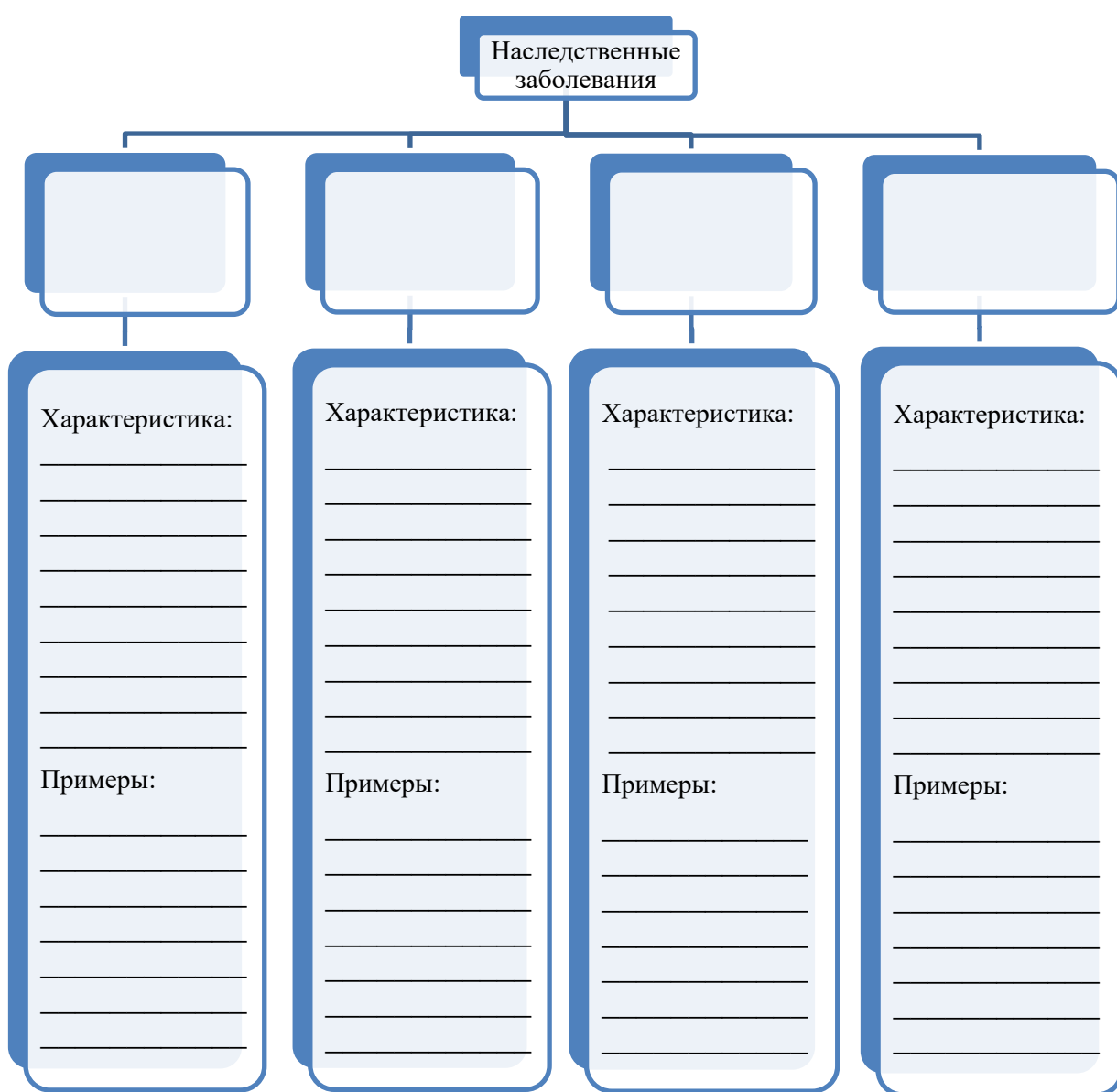
Тип наследственного заболевания	Пример
Наследственные заболевания крови	
Наследственные заболевания эндокринной системы	
Наследственные заболевания соединительной ткани	
Наследственные заболевания нервно-мышечной системы	
Наследственные заболевания с преимущественным поражением почек	

2. Укажите правильное соответствие наследственных заболеваний типа согласно классификации по характеру метаболических расстройств, заполнив таблицу

I. Нарушение обмена аминокислот	A. Синдром Дубинина-Джонсона
II. Нарушение обмена липидов	B. Фенилкетонурия
III. Нарушение обмена углеводов	C. Болезнь Гоше
IV. Нарушение минерального обмена	D. Галактоземия
V. Нарушение билирубинового обмена	E. Гепатоцеребральная дистрофия

I – _____ II – _____ III – _____ IV – _____ V – _____

3. Составьте схему классификации наследственных заболеваний по типам наследования, дайте краткую характеристику, приведите примеры



Критерии оценки аналитических схем

1. Содержание схемы соответствует заданной теме – 1 балл.
2. Логическая последовательность и связанность материала – 1 балл.
3. Лаконичность содержания, отражающего только главные термины и понятия – 1 балл.
4. Владение терминологией и понятийным аппаратом проблемы – 1 балл.
5. Полнота отражения имеющихся данных – 1 балл.

Оценка: _____ *Подпись:* _____ *Преподаватель:* _____

Замечания: _____

4. Заполните таблицу «Хромосомные синдромы»

Кариотип	Синдром	Пол	Количество телец Барра
46 XX			
46 XY			
45 X0			
47 XXY			
47 XXX			
47 XYY			
47 XX (21+)			
47 XY (13+)			
47 XY (18+)			

5. Темы для подготовки реферативных сообщений:

1. Наследственные заболевания обмена
2. Наследственные заболевания крови
3. Наследственные заболевания с поражением нервно-мышечной системы
4. Наследственные заболевания с поражением опорно-двигательного аппарата

5. Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах

6. Главные черты клинической картины генных болезней
7. Аномалии половых хромосом
8. Мультифакторные заболевания
9. Гемофилия А
10. Синдром Марфана
11. Миопатия Дюшена
12. Фенилкетонурия
13. Адреногенитальный синдром
14. Муковисцидоз
15. Нейрофиброматоз
16. Дистрофия Беккера

Критерии оценивания реферата

1. Содержание реферата соответствует теме; владение терминологией и понятийным аппаратом проблемы – 1 балл.
2. Новизна и самостоятельность в постановке проблемы; наличие авторской позиции, самостоятельность суждений – 1 балл.
3. Полнота использования литературных источников по проблеме; привлечение новейших работ по проблеме (журнальные публикации, материалы сборников научных трудов и т.д.) – 1 балл.
4. Правильное оформление ссылок на используемую литературу; грамотность и культура изложения; соблюдение требований к объему реферата – 1 балл.
5. Отсутствие орфографических и синтаксических ошибок, стилистических погрешностей; отсутствие опечаток, сокращений слов, кроме общепринятых; литературный стиль – 1 балл.

Оценка: _____ Подпись: _____ Преподаватель: _____

Замечания: _____

ТЕМА 6. МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И ИЗМЕНЧИВОСТИ ЧЕЛОВЕКА

В результате освоения данной темы студент должен знать: основные методы генетики человека; особенности изучения наследственности человека; принципы построения родословных; основные типы наследования признаков.

1. Заполните таблицу «Методы генетики человека»

Метод	Описание
Генеалогический	
Цитогенетический	
Близнецовый	
Дерматоглифики	
Биохимический	
Иммунологический	
Генетики соматических клеток	

6.1. Составление и анализ родословных

Один из важных методов медицинской генетики – составление родословных для семей с наследственной патологией. Лицо, обратившееся в клинику, и являющееся исходным пунктом для составления родословной называется **пробандом**. Сведения о родственниках по восходящей и нисходящей линии нужно получить с максимальной полнотой, особенно в той из восходящих линий, из которой происходит патологический ген. При составлении родословной в виде таблицы пользуются условными знаками. Братья и сестры носят название **сибсов**. Каждое поколение исследуемых лиц

располагается в одну строчку и обозначается в левой части строки римской цифрой. Все индивиды этого поколения обозначаются арабскими цифрами.

Символы, применяемые при составлении родословных:



Символы, используемые для построения родословной⁴

Для определения типа наследования признака рекомендуют придерживаться следующей последовательности действий:

1. Определите, доминантным или рецессивным является изучаемый признак.

Если люди с изучаемым признаком встречаются в родословной редко, не в каждом поколении, и если признак встречается у человека, родители которого не имеют изучаемого признака, то можно думать, что изучаемый признак является **рецессивным**.

Если, наоборот, люди с изучаемым признаком встречаются в родословной часто, в каждом поколении, и если дети с таким признаком рождаются в тех

⁴ Мutowин Г.Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учеб. пособие. - 3-е изд., перераб. и доп. - 2010. - 832 с.

семьях, где хотя бы один из родителей имеет данный признак, то можно думать, что изучаемый признак является **доминантным**.

2. Определите, в аутосоме или в половой хромосоме находится ген, обуславливающий формирование изучаемого признака.

Если особи разного пола, имеющие изучаемый признак, встречаются приблизительно с одинаковой частотой, например, одинаково часто или одинаково редко, то можно думать, что изучаемый признак является **аутосомным**, то есть обуславливающий его ген расположен в аутосоме.

Если особи разного пола, имеющие изучаемый признак, встречаются с разной частотой вплоть до отсутствия признака у представителей одного пола, то можно думать, что изучаемый признак **сцеплен с полом**: обуславливающий его ген расположен в половой хромосоме. Анализ передачи такого гена из поколения в поколение позволяет определить, в какой именно половой хромосоме – X или Y - расположен этот ген.

3. Если ген находится в половой хромосоме, то определите: в какой именно половой хромосоме – X или Y – находится ген, обуславливающий формирование изучаемого признака. При этом возможны следующие варианты:

1) Если признак встречается только у особей мужского пола и передается только от отца сыну, то можно думать, что изучаемый ген находится в **Y-хромосоме**.

2) Если в конкретной родословной рецессивный признак встречается только у особей мужского пола, у отцов которых данный признак отсутствует, но имеется у дедов или прадедов по материнской линии, то можно думать, что рецессивный аллель, обуславливающий развитие изучаемого признака, расположен в **X-хромосоме**.

3) Если среди особей с доминантным признаком особи женского пола встречаются приблизительно в два раза чаще, чем особи

мужского пола, и у мужчины с доминантным признаком все дочери тоже имеют этот признак, а у всех его сыновей этот признак отсутствует, то можно думать, что доминантный аллель, обуславливающий развитие изучаемого признака, расположен в **X-хромосоме**.

4. Установив тип наследования изучаемого признака, проверьте: обладает ли анализируемая родословная теми признаками, которые характерны для выбранного вами типа наследования. Затем убедитесь, что родословная не обладает комплексом признаков, характерных для других типов наследования.

Существуют следующие критерии основных типов ядерного наследования.

1. Аутосомно-рецессивное наследование:

- 1) признак встречается относительно редко, не в каждом поколении;
- 2) если признак имеется у обоих родителей, то этот признак имеют все их дети;
- 3) признак встречается и у детей, родители которых не имеют изучаемого признака;
- 4) мужчины и женщины с изучаемым признаком встречаются с приблизительно одинаковой частотой.

2. Аутосомно-доминантное наследование:

- 1) признак встречается часто, в каждом поколении;
- 2) признак встречается у детей, у которых хотя бы один из родителей имеет изучаемый признак;
- 3) мужчины и женщины с изучаемым признаком встречаются с приблизительно одинаковой частотой.

3. Сцепленное с Y-хромосомой, или голандрическое, наследование:

- 1) признак встречается часто, в каждом поколении;

- 2) признак встречается только у мужчин;
- 3) признак передается по мужской линии: от отца к сыну и т.д.

4. Рecessивное сцепленное с X-хромосомой наследование:

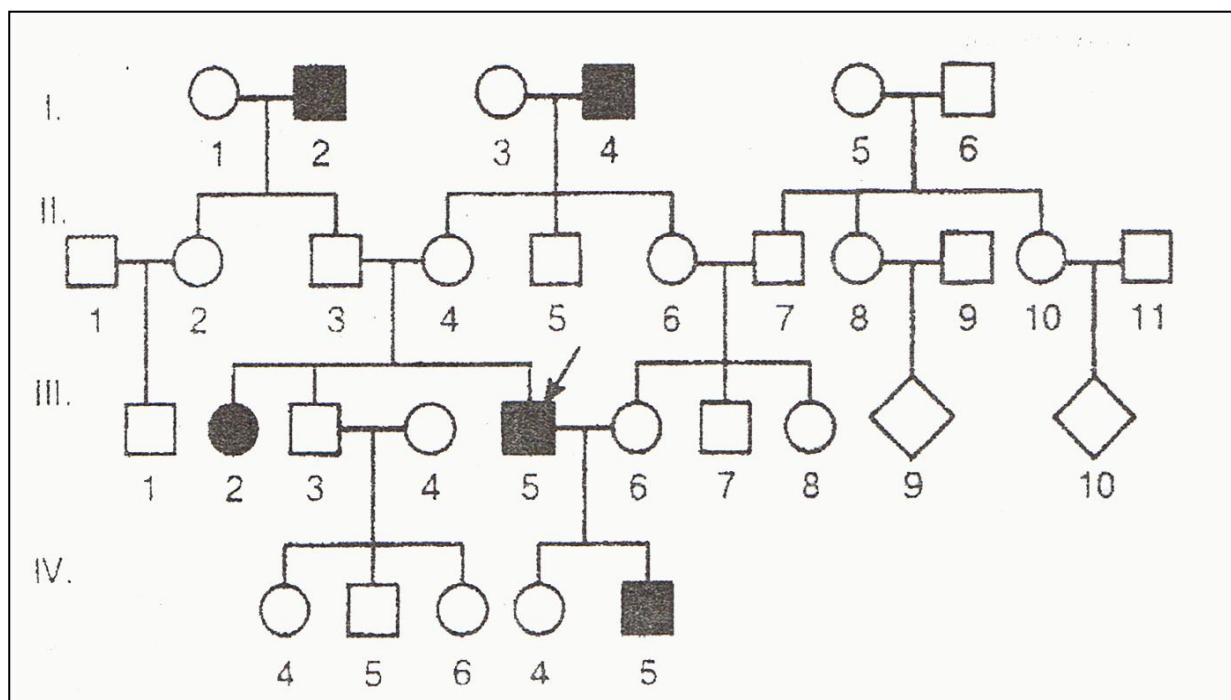
- 1) признак встречается относительно редко, не в каждом поколении;
- 2) признак встречается преимущественно у мужчин, причем у их отцов признак обычно отсутствует, но имеется у дедов (прадедов) по материнской линии;
- 3) у женщин признак встречается только тогда, когда он имеется и у их отца.

5. Доминантное сцепленное с X-хромосомой наследование:

- 1) признак встречается часто, в каждом поколении;
- 2) признак встречается у детей, у которых хотя бы один из родителей имеет изучаемый признак;
- 3) признак встречается и у мужчин, и у женщин, но женщин с таким признаком приблизительно в два раза больше, чем мужчин;
- 4) если изучаемый признак имеет мужчина, то все его дочери будут иметь этот признак, а у всех его сыновей этот признак будет отсутствовать.

В конкретной семье соотношение индивидуумов с изучаемым признаком и без признака может значительно отличаться от теоретически ожидаемых соотношений, характерных для определенного типа наследования. Это объясняется главным образом случайным характером распределения хромосом в процессе гаметогенеза. Тем не менее, характер родословной, особенности передачи признака (заболевания) из поколения в поколение, соответствие родословной критериям наследования того или иного типа позволяют сделать определенный вывод о типе наследования признака (патологии) в конкретной семье.

2. Проведите анализ родословной



- 1) Существует ли родство между II-2 и II-4? Между III-1 и III-5?
Между пробандом и его женой?

Ответ: _____

- 2) Наследуется ли болезнь как доминантный или как рецессивный, аутосомный или сцепленный с полом признак?

Ответ: _____

- 3) Какие члены по родословной с несомненностью гетерозиготны?

Ответ: _____

3. Составьте родословную

Задача 1. Пробанд – мужчина, страдающий врожденной катарактой, которая была у его матери и деда по материнской линии. Дядя и тетка со стороны матери и три двоюродных брата от дяди здоровы. Отец пробанда, тетка по отцовской линии, а также дед и бабушка со стороны отца – здоровы. Жена пробанда, ее сестра, два ее брата и родители жены здоровы. Из двух детей пробанда, сын здоров, а дочь страдает врожденной катарактой.

- 1) Составив родословную (четыре поколения), определите тип наследования болезни в этой семье.

Ответ: _____

- 2) Укажите генотипы тех членов семьи, у которых генотип может быть установлен достоверно.

Ответ: _____

Задача 2. Пробанд страдает ночной слепотой. Его два брата тоже больны. По линии отца пробанда страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда здоровы. Они имеют только здоровых детей. По материнской линии дальше известно: бабушка больна, дед здоров; прадедущка (отец бабушки) страдал ночной слепотой, сестра и брат прадедущки были больны; прапрадедущка болен, его брат, имеющий больную дочь и двух больных сыновей, также болен. Жена пробанда, ее родители и родственники здоровы.

- 1) Составив родословную, определите тип наследования болезни в этой семье.

Ответ: _____

- 2) Укажите генотипы тех членов семьи, у которых генотип может быть установлен достоверно.

Ответ: _____

3) Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда.

Ответ: _____

Задача 3. Пробанд нормальная женщина – имеет пять сестер, две из которых однояйцовые близнецы, две двуяйцовые близнецы. Все сестры имеют шесть пальцев на руке. Мать пробанда нормальна, отец шестипалый. Со стороны матери все предки нормальны. У отца два брата и четыре сестры – все нормальные «пятипалые». Бабка по линии отца шестипалая. У нее было две шестипалые сестры и одна пятипалая. Дед по линии отца и все его родственники – пятипалые.

1) Составив родословную, определите тип наследования болезни в этой семье.

Ответ: _____

2) Укажите генотипы тех членов семьи, у которых генотип может быть установлен достоверно.

Ответ: _____

3) Определите рождение в семье пробанда шестипалых детей, если она выйдет замуж за нормального мужчину.

Ответ: _____

Задача 4. Пробанд имеет белый локон в волосах надо лбом. Брат пробанда без локона. По линии отца пробанда аномалии не отмечено. Мать пробанда с белым локоном. Она имеет трех сестер. Две сестры с локоном, одна без локона. У одной из теток пробанда со стороны матери сын с локоном и дочь без локона, у второй – сын и дочь с локоном, и дочь без локона. Третья тетка пробанда со стороны матери без локона имеет двух сыновей и одну дочь без локона. Дед пробанда по линии матери и двое его братьев имели белые локоны,

а еще двое были без локонов. Прадед и прапрадед также имели белый локон надо лбом.

- 1) Составив родословную, определите тип наследования болезни в этой семье.

Ответ: _____

- 2) Укажите генотипы тех членов семьи, у которых генотип может быть установлен достоверно.

Ответ: _____

- 3) Определите вероятность рождения детей с белым локоном надо лбом в случае, если пробанд вступит в брак со своей двоюродной сестрой, имеющей этот локон.

Ответ: _____

ТЕМА 7. ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ

В результате освоения данной темы студент должен знать: этапы медико-генетического консультирования; показания к медико-генетическому консультированию; проспективное и ретроспективное консультирование.

1. Дайте определение понятиям

Медико-генетическое консультирование _____

Ретроспективное консультирование _____

Проспективное консультирование _____

2. Ответьте письменно на вопросы:

Какова главная цель медико-генетического консультирования? _____

Каковы задачи медико-генетического консультирования? _____

Напишите основные показания к медико-генетическому консультированию _____

3. Заполните таблицу «Этапы Медико-генетического консультирования»

	Этап	Характеристика
I		
II		
III		
IV		

РЕКОМЕНДУЕМАЯ ЛИТЕРАТУРА

Основная:

1. Акуленко, Л. В. Биология с основами медицинской генетики / Л. В. Акуленко, И. В. Угаров. – М. : «ГЭОТАР-Медиа», 2011. – 203 с.
2. Бутвиловский, В. Э. Сборник задач по общей и медицинской генетике / В. Э. Бутвиловский, Р. Г. Заяц, И. В. Рачковская. – Минск : Ураджай, 2002. – 157 с.
3. Бочков, Н. П. Медицинская генетика / Н. П. Бочков. – М. : «Мастерство», 2001. – 192 с.
4. Гинтер, Е. К. Медицинская генетика / Е. К. Гинтер. – М. : «Медицина», 2003. – 448 с.
5. Горбунова, В. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики / В. Н. Горбунова. – М. : «Академия», 2012. – 240 с.
6. Лобанов, А. М. Сборник задач и упражнений по генетике / А. М. Лобанов, Н. А. Куликова. – Иваново : ИГМА, 2004. – 63 с.
7. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики / Э. Д. Рубан. – Ростов-на-Дону : «Феникс», 2012. – 319 с.

Дополнительная:

1. Гайнутдинов, И. К. Медицинская генетика / И. К. Гайнутдинов, Э. Д. Рубан. – Ростов-на-Дону : «Феникс», 2007. – 314 с.
2. Максимова, Н. П. Курс лекций по Генетике. Часть 1. Законы наследственности / Н. П. Максимова. – Мн. : БГУ, 2007. – 127 с.
3. Максимова, Н. П. Курс лекций по Генетике. Часть 2. Хромосомная теория наследственности / Н. П. Максимова. – Мн. : БГУ, 2011. – 180 с.
4. Максимова, Н. П. МОЛЕКУЛЯРНАЯ ГЕНЕТИКА. Сборник заданий и тестов / Н. П. Максимова. – Мн. : БГУ, 2003. – 189 с.

ОЦЕНКА КАЧЕСТВА САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ

№	Тема	Вид работы	Оценка
1	История развития, основные достижения и проблемы медицинской генетики	Составление справки о ведущих ученых в области генетики	
2	Биохимические и цитологические основы наследственности	Составление глоссария терминов	
3	Закономерности наследования признаков	Составление задач с эталонами ответов	
4	Наследственность и среда	Составление аналитических схем	
5	Наследственность и патология	Составление аналитических схем	
6	Наследственность и патология	Подготовка реферата	

Преподаватель _____
(ФИО)

подпись

Для заметок

[illegible]

Учебное издание

**Генетика человека
с основами медицинской генетики**

Рабочая тетрадь

Омеличкина Юлия Викторовна

Рецензия

на учебное пособие «Рабочая тетрадь для самостоятельной работы студентов по дисциплине: Генетика человека с основами медицинской генетики» Омеличкиной Юлии Викторовны, преподавателя кафедры общепрофессиональных дисциплин Института сестринского образования ВПО ИГМУ.

Требования, определяющие качество учебной литературы	Оценка выполнения требований в баллах (от 1 до 10)	Замечания
Общие требования: 1.Соответствие рабочей программе дисциплины "Генетика человека с основами медицинской генетики" для специальности 34.02.01 «Сестринское дело» (Утверждена 29.08.2014)	10	Рабочая тетрадь полностью соответствует рабочей программе по дисциплине
Требования к содержанию: 2. Самодостаточность. 3. Наглядность. 4. Наличие тестовых заданий с пояснениями (клинических задач).	6 9 6	Отсутствует теоретический материал по темам, но его наличие в рабочей тетради не является обязательным
Требования к качеству информации: 5. Соответствие последним достижениям науки и клинической практики. 6. Точность, достоверность и обоснованность приводимых сведений. 7. Использование принципов доказательной медицины, стандартизации диагностических и лечебных процедур.	8 10 -	Задания в рабочей тетради, направленные на проверку качества усвоения информации студентами, соответствуют современному развитию медицинской генетики, а также уровню среднего профессионального образования по специальности «Сестринское дело». Методический уровень представления материала – высокий,

8. Использование последних классификаций и номенклатур.	8	использованы различные типы заданий, представлены критерии оценивания по используемым типам заданий
9. Соответствие названий лекарственных средств Государственному реестру лекарственных средств.	-	
10. Методический уровень представления учебного материала, адаптивность его к образовательным технологиям.	10	
11. Степень соблюдения психолого-педагогических требований к трактовке излагаемого материала и к его применению.	10	
Требования к стилю изложения:		Материал, представленный в рабочей тетради структурирован. Представленная структура логична, а также соответствует рабочей программе по дисциплине. Стил ь изложения материала – научный, уместно использованы термины медицинской генетики.
12. Рубрикация.	10	
13. Системность, последовательность и простота изложения без излишних подробностей.	9	
14. Четкость определений, доступность их для понимания студентами соответствующих курсов.	9	
15. Однозначность употребления терминов.	9	
16. Соблюдение норм современного русского языка.	10	
17. Выделение ключевых позиций по тексту полужирным шрифтом или другим способом.	10	
Наличие других учебников по данной дисциплине		В библиотечном фонде ИСО отсутствуют другие рабочие тетради по данной дисциплине.

	Содержание и структура данной рабочей тетради соответствует и дополняет имеющиеся учебные пособия по дисциплине.
Заключение: Рецензируемая работа представляет собой учебно-методическое пособие рабочая тетрадь по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики», предназначенное для студентов специальности 34.02.01 "Сестринское дело". Рабочая тетрадь подготовлена в соответствии с требованиями ФГОС, соответствует рабочей программе по дисциплине. Рабочая тетрадь написана на высоком методическом уровне, содержит разнообразные типы задания, критерии оценивания, качественный иллюстративный материал. Содержание рабочей тетради соответствует современному уровню развития медицинской генетики и уровню среднего профессионального образования. Данная рабочая тетрадь является дополнение к учебному пособию по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики», соответствует требованиям, предъявляемым к содержанию и оформлению учебных и учебно-методических пособий для студентов средне-профессиональных учебных заведений медицинского профиля, и может быть рекомендована к изданию для студентов, обучающихся по специальности 34.02.01 "Сестринское дело" в Институте сестринского образования ВПО ИГМУ. Директор Института сестринского образования ГБОУ ВПО ИГМУ Минздрава России, д-р мед. наук, проф., зав. каф. патологической физиологии с курсом клинической иммунологии Директор Института сестринского образования  И.Ж. Семинский «27» июня 2014 г.	