

Санкт-Петербургское государственное бюджетное  
профессиональное образовательное учреждение «Фельдшерский колледж»

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**  
**ОП.03. ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

31.02.01 Лечебное дело  
срок обучения 2 года 10 месяцев  
очная форма обучения

Рабочая программа дисциплины ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденного приказом Минпросвещения России № 526 от 04.07.2022 года

РАССМОТРЕНО

на заседании ЦМК

№ 1 от 31.08.2026г.

Председатель ЦМК

Т.Л. Олейник

Разработчик программы- Кузнецова Наталья Борисовна-преподаватель первой  
квалификационной категории

## ***СОДЕРЖАНИЕ***

|                                                                         |           |
|-------------------------------------------------------------------------|-----------|
| <b>1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ<br/>УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b> | <b>4</b>  |
| <b>2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ<br/>ДИСЦИПЛИНЫ</b>                 | <b>5</b>  |
| <b>3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ<br/>ДИСЦИПЛИНЫ</b>           | <b>12</b> |
| <b>4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ<br/>УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ</b> | <b>14</b> |

# 1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

## «ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

### 1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09.

### 1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики обучающимися осваиваются умения и знания

| Код ПК, ОК                                                                                            | Умения                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | Знания                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОК 01 ОК 02<br>ОК 04 ОК 05<br>ОК 06 ОК 07<br>ОК 09,<br>ЛР 7, ЛР 9,<br>ПК 2.1. ПК 4.1<br>ПК 4.4 ПК 6.7 | <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;</li> <li>- формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;</li> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li> <li>- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</li> <li>- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li> <li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>- признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</li> <li>- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</li> </ul> |

## 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           | 36            |
| в т.ч.:                                                      |               |
| теоретическое обучение                                       | 8             |
| Самостоятельная работа                                       | 0             |
| Промежуточная аттестация ( <i>Дифференцированный зачет</i> ) | 2             |

## 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

| Наименование разделов и тем                                               | Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | Объем в часах | Уровень освоения | Коды компетенций формированию которых способствует элемент программы |
|---------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------|------------------|----------------------------------------------------------------------|
| 1                                                                         | 2                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 3             | 4                | 5                                                                    |
| <b>Раздел 1. Цитологические основы наследственности</b>                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | <b>5</b>      |                  |                                                                      |
| <b>Тема 1.1.<br/>Введение.<br/>Цитологические основы наследственности</b> | <b>Содержание</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | <b>1</b>      |                  | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 04<br>ОК05<br>ОК 07<br>ОК 09<br>ЛР 7, ЛР 9      |
|                                                                           | Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость.<br>История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики.<br>Задачи и основные принципы медицинской генетики.<br>Уровни организации генетического материала.<br>Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека. Половые хромосомы. Тельце Барра.<br>Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин. | 1             | 1                |                                                                      |
|                                                                           | <b>Практическое занятие № 1</b><br>Цитологические основы наследственности.<br>Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии.<br>Уровни упаковки генетического материала.<br>Решение задач на тему «Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского».                                                                           | 2             | 2                |                                                                      |

|                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                     |          |   |                                                                    |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|---|--------------------------------------------------------------------|
|                                                                                                                  | <b>Практическое занятие № 2</b><br>Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации.<br>Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.                                                                                                   | 2        | 2 |                                                                    |
| <b>Раздел 2. Биохимические основы наследственности</b>                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                     | <b>5</b> |   |                                                                    |
| <b>Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.</b>           | <b>Содержание</b>                                                                                                                                                                                                                                                                   | <b>5</b> |   | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК04<br>ОК 05<br>ОК 09<br>ЛР 7, ЛР 9             |
|                                                                                                                  | Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Экспрессия генов.<br>Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства.<br>Генетический код, его свойства. | 1        | 1 |                                                                    |
|                                                                                                                  | <b>Практическое занятие № 3</b><br>Сравнение ДНК и РНК.<br>Механизм кодирования наследственной информации.<br>Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода.                                                                                                 | 2        | 2 |                                                                    |
|                                                                                                                  | <b>Практическое занятие № 4</b><br>Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации.<br>Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.                                                                                                    | 2        | 2 |                                                                    |
| <b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                     | <b>5</b> |   |                                                                    |
| <b>Тема 3.1. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.</b> | <b>Содержание</b>                                                                                                                                                                                                                                                                   | <b>5</b> |   | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 04<br>ОК 05<br>ОК 09<br>ПК 4.4.<br>ЛР 7, ЛР 9 |
|                                                                                                                  | Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя.<br>Типы наследования признаков у человека.<br>Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.<br>Хромосомная теория наследственности Т.Моргана.<br>Сцепленное с полом наследование.                                       | 1        | 1 |                                                                    |
|                                                                                                                  | <b>Практическое занятие № 5</b><br>Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам:                                                                                                                               | 2        | 2 |                                                                    |

|                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |          |   |                                                                            |
|-----------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|---|----------------------------------------------------------------------------|
|                                                                 | Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием.<br>Дигибридное скрещивание с полным доминированием.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |          |   |                                                                            |
|                                                                 | <b>Практическое занятие № 6</b><br>Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное с полом наследование.                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 2        | 2 |                                                                            |
| <b>Раздел 4. Методы изучения наследственности человека</b>      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | <b>5</b> |   |                                                                            |
| <b>Тема 4.1.<br/>Методы изучения наследственности человека.</b> | <b>Содержание</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | <b>5</b> |   | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 03<br>ОК 4<br>ОК 05<br>ОК 09<br>ПК 4.1.<br>ЛР 7, ЛР 9 |
|                                                                 | Цитогенетический метод.<br>Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие Определять нарушения обмена веществ.<br>Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.<br>Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода.<br>Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).<br>популяционно-статистический метод.<br>Методы пренатальной диагностики. | 1        | 1 |                                                                            |
|                                                                 | <b>Практическое занятие № 7.</b><br>Составление родословных и их генетический анализ.<br>Определение типа наследования заболевания (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный).<br>Определение возможных генотипов членов рода                                                                                                                                                       | 2        | 2 |                                                                            |
|                                                                 | <b>Практическое занятие №8.</b><br>Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности человека»                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | 2        | 2 |                                                                            |
| <b>Раздел 5. Наследственность и среда</b>                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | <b>1</b> |   |                                                                            |
| <b>Тема 5.1.</b>                                                | <b>Содержание</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | <b>1</b> |   | ОК 01<br>ОК 02                                                             |

|                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |           |   |                                                                             |
|--------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------|---|-----------------------------------------------------------------------------|
| <b>Изменчивость и виды мутаций у организма.</b>                                | Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.<br>Классификация форм изменчивости.<br>Ненаследственная изменчивость.<br>Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации<br>Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость.<br>Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.<br>Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала. | 1         | 1 | ОК 04<br>ОК 06<br>ОК 07<br>ЛР 7, ЛР 9                                       |
| <b>Раздел 6. Наследственность и патология</b>                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | <b>10</b> |   |                                                                             |
| <b>Тема 6.1.<br/>Хромосомные болезни</b>                                       | <b>Содержание</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | <b>5</b>  |   | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 04<br>ОК 07<br>ОК 09<br>ПК 4.1<br>ПК 4.4<br>ПК6.7      |
|                                                                                | Наследственные болезни и их классификация.<br>Хромосомные болезни, общая характеристика.<br>Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика.<br>Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).                                             | 1         | 1 |                                                                             |
|                                                                                | <b>Практическое занятие №9.</b><br>Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: а) трисомии и моносомии аутосом.                                                                                                                                                                                                                                                                  | 2         | 2 |                                                                             |
|                                                                                | <b>Практическое занятие №10.</b><br>Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.                                                                                                                                                                                                                                                                                       | 2         | 2 |                                                                             |
| <b>Тема 6.2.<br/>Генные болезни<br/>Мульти-<br/>факториальные<br/>болезни.</b> | <b>Содержание</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | <b>5</b>  |   | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 05<br>ОК 09<br>ПК4.1.<br>ПК4.4.<br>ПК6.7<br>ЛР 7, ЛР 9 |
|                                                                                | Определение и классификация генных болезней.<br>Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования.<br>Мультифакториальные болезни                                                                                                                                                                                                                                                        | 1         | 1 |                                                                             |
|                                                                                | <b>Практическое занятие №11.</b><br>Генные болезни. Мультифакториальные болезни.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | 2         | 2 |                                                                             |

|                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |          |   |                                                                            |
|-----------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------|---|----------------------------------------------------------------------------|
|                                                           | Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия<br>Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы.<br>Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови.<br>Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром.<br>Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.                                                                     |          |   |                                                                            |
|                                                           | <b>Практическое занятие №12.</b><br>Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней.<br>Определение рисков возникновения моногенных заболеваний.<br>Мультифакториальные болезни.                                                                                                                                                                                                                                    | 2        | 2 |                                                                            |
| <b>Раздел 7.Медико-генетическое консультирование</b>      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | <b>5</b> |   |                                                                            |
| <b>Тема 7.1.<br/>Медико-генетическое консультирование</b> | <b>Содержание</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | <b>3</b> |   |                                                                            |
|                                                           | Виды профилактики наследственных болезней.<br>Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.<br>Перспективное и ретроспективное консультирование.<br>Показания к медико-генетическому консультированию.<br>Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.<br>Правовые и этические вопросы медицинской генетики                                                                                             | 1        | 1 | ОК 01<br>ОК 02<br>ОК 04<br>ОК 05<br>ОК 09<br>ПК 4.4<br>ПК6.7<br>ЛР 7, ЛР 9 |
|                                                           | <b>Практическое занятие №13.</b><br>Медико-генетическое консультирование.<br>Подготовка плана беседы с целью проведения Опроса и учета пациентов с наследственной патологией. Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования.<br>Составление анкеты с целью проведения Опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии | 2        | 2 |                                                                            |

|                                                             |           |  |  |
|-------------------------------------------------------------|-----------|--|--|
| <b>Промежуточная аттестация (Дифференцированный зачет.)</b> | <b>2</b>  |  |  |
| <b>Всего:</b>                                               | <b>36</b> |  |  |

### **3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

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

Кабинет «Медико-биологических дисциплин»:

Рабочее место преподавателя.

Посадочные места по количеству обучающихся.

Доска классная.

Учебно-наглядные пособия:

1. Набор таблиц по генетике (по темам)
2. Набор фото больных с наследственными заболеваниями.
3. Набор слайдов «хромосомные синдромы»
4. Родословные схемы

Компьютерная техника с лицензионным программным обеспечением и возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

Мультимедийная установка или иное оборудование аудиовизуализации

#### **3.2. Информационное обеспечение реализации программы**

##### **3.2.1. Основные печатные издания**

1. Медицинская генетика: учебник для медицинских училищ и колледжей/ под ред. Н.П. Бочкова.- М.: ГЭОТАР-Медиа,2020.- 224 с.: ил.

##### **3.2.2. Основные электронные издания**

1. 1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-5481-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970454817.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.
3. Русановский В. Основы генетики : учебник / Русановский В., В., Полякова Т., И., Сухов И. Б. — Москва : Русайнс, 2019. — 115 с. — ISBN 978-5-4365-3243-1. — URL: <https://book.ru/book/932133> (дата обращения: 03.03.2023). — Текст : электронный.
4. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е. К. , Терехова И. Д. , Жилина С. С. , Майорова М. Е. , Шахтарин В. В. , Хандогина А. В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

#### **3.3 Требования к педагогическим работникам**

Высшее профессиональное образование или среднее профессиональное образование по направлению подготовки "Образование и педагогика" или в области, соответствующей преподаваемому предмету, без предъявления требований к стажу работы, либо высшее

профессиональное образование или среднее профессиональное образование и дополнительное профессиональное образование по направлению деятельности в образовательном учреждении без предъявления требований к стажу работы.

Дополнительное профессиональное образование по профилю педагогической деятельности не реже чем один раз в три года.

### **3.4 Особенности реализации программы для лиц с ОВЗ и инвалидностью.**

Для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья и обучающихся-инвалидов реализация программы осуществляется с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья на основе рекомендаций ПМПК и (или) индивидуальной программы реабилитации и абилитации.

### **3.5. Применение дистанционных образовательных технологий (ДОТ) и элементов электронного обучения**

Реализация программы может осуществляться с применением дистанционных образовательных технологий (ДОТ) и электронного обучения (ЭО). Основными элементами системы ЭО и ДОТ являются: образовательные онлайн платформы, цифровые образовательные ресурсы, видеоконференции, вебинары, e-mail, электронные пособия и т.д. Основными видами занятий с использованием электронного обучения и ДОТ являются:

- урок (off-line и on-line)
- лекция (off-line и on-line)
- практическое занятие (on-line)
- консультация индивидуальная или групповая (on-line)

Дистанционные технологии и электронное обучение может применяться для организации самостоятельной работы обучающихся, а также контроля и оценки результатов освоения программы.

#### 4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

| Результаты обучения                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | Показатели оценки                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | Методы оценки                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>знания</p> <p>- 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; признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию;</p> <p>- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</p> | <p>Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Демонстрируют знание терминов. Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач. Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.</p> | <p>- оценка процента правильных ответов на тестовые задания</p> <p>оценка результатов индивидуального устного опроса</p> <p>оценка правильности изображения схем и заполнения таблиц</p> <p>оценка правильности решения ситуационных заданий</p> <p>оценка соответствия эталону решения ситуационных задач</p> <p>соответствие презентации критериям оценки</p> <p>оценка продуктивности работы на практических занятиях</p> <p>наблюдение за ходом выполнения практической работы</p> |
| <p>умения</p> <p>- проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать</p>                                                                                                                                                                                                                                                            | <p>- Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм. Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и</p>                                                                                                 | <p>- Оценка соответствия эталону решения ситуационных задач</p> <p>соответствие презентации критериям оценки</p> <p>оценка полноты и правильности схем и таблиц</p> <p>наблюдение за ходом выполнения практической работы</p> <p>оценка результатов выполнения</p>                                                                                                                                                                                                                     |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                               |                                                                                                                                                                                                                                          |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</p> <p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p> | <p>опроса пациентов с наследственной патологией.</p> <p>.</p> | <p>практической работы</p> <p>оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования</p> <p>контроль полноты заполнения портфолио достижений</p> <p>контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья</p> |
|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

**Типовые оценочные материалы к промежуточной аттестации  
в форме дифференцированного зачета  
по ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики**

**1. Проверяемые результаты**

Оценочные средства позволяют проверить следующие, запланированные в рабочей программе ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики результаты:

| №             | Результаты<br>(умения, знания)                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | Оценочное<br>средство                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |
|---------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <b>Уметь:</b> |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|               | <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;</li> <li>- формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;</li> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li> <li>- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</li> <li>- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</li> </ul> | <p>На практических занятиях</p><br><p>На практических занятиях</p><br><p>Тестовые задания №15, 17,19, 27-30</p> <p>Тестовые задания №3,7,8,24,27-00</p> <p>Тестовые задания №5,6,8,27-30</p> <p>На практических занятиях</p>                                                                                                |
| <b>Знать:</b> |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|               | <ul style="list-style-type: none"> <li>- биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>- признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</li> <li>цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</li> <li>- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</li> </ul>                                                                                                                                                                                                 | <p>Тестовые задания №1,2,9,10,13,20,26</p> <p>Тестовые задания №3,7,8,22,24</p> <p>Тестовые задания №15,17,19,27-30</p> <p>Тестовые задания №11,12,22,24</p> <p>Тестовые задания №4,14,16,18,21,23,25</p> <p>Тестовые задания №4,14,16,18,21,23,25</p> <p>Тестовые задания №27,28,29,30</p> <p>На практических занятиях</p> |

|               |                                                                                                                                                                                                                                        |                               |
|---------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------|
| 14            | этапность оказания и стандарты оказания медицинской помощи женщинам в период беременности и в послеродовом периоде;                                                                                                                    | 15, 22                        |
| 15            | порядок диспансерного наблюдения женщин в период беременности;                                                                                                                                                                         | 24                            |
| 16            | порядок и правила физической и психопрофилактической подготовки беременных женщин к родам, в том числе подготовки семьи к рождению ребенка                                                                                             | 4                             |
| <b>Уметь:</b> |                                                                                                                                                                                                                                        |                               |
| 1             | проводить сбор медицинской информации, выявлять факторы риска и проблемы со здоровьем, обусловленные образом жизни;                                                                                                                    | 32                            |
| 2             | обеспечивать печатной информацией о здоровом образе жизни все социальные и возрастные группы населения;                                                                                                                                | проверяется текущим контролем |
| 3             | проводить индивидуальные беседы по планированию семьи, личной гигиене, гигиене труда и отдыха, рациональному питанию;                                                                                                                  | 31, 40                        |
| 4             | мотивировать пациента на здоровый образ жизни или его изменение, на улучшение качества жизни;                                                                                                                                          | 11, 16                        |
| 5             | информировать о возможности получения гражданами набора социальных услуг, предусмотренных законом;                                                                                                                                     | проверяется текущим контролем |
| 6             | организовать (проводить) обучение в школах здоровья для подростков, молодых родителей, лиц старших возрастных групп, для пациентов с гипертонической болезнью, сахарным диабетом и другими хроническими неинфекционными заболеваниями; | 25                            |
| 7             | соблюдать санитарно-эпидемиологические правила и нормативы (санитарные правила) медицинской организации обеспечивать личную и общественную безопасность при обращении с медицинскими отходами в местах их образования;                 | проверяется текущим контролем |
| 8             | использовать установленные правила и процедуры профессиональных коммуникаций фельдшера в интересах ребёнка и семьи;                                                                                                                    | проверяется текущим контролем |
| 9             | устанавливать профессиональный контакт с детьми разного возраста, их родителями, законными представителями;                                                                                                                            | проверяется текущим контролем |
| 10            | проводить первичный патронаж и динамическое наблюдение новорождённого на основе стандартов медицинской помощи в педиатрии;                                                                                                             | 28                            |
| 11            | проводить обучение уходу за новорождённым и грудному вскармливанию;                                                                                                                                                                    | 27                            |
| 12            | консультирование родителей и детей по вопросам сохранения здоровья, взросления, здорового образа жизни;                                                                                                                                | 29                            |
| 13            | осуществлять мониторинг физического и нервно-психического развития здорового ребёнка;                                                                                                                                                  | 30                            |
| 14            | проводить консультирование по вопросам планирования семьи и репродуктивного здоровья, в том числе подростков;                                                                                                                          | 40                            |

|    |                                                                                                                              |                               |
|----|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------|
| 15 | проводить диагностику беременности и медицинский осмотр беременных женщин;                                                   | 14, 24                        |
| 16 | проводить занятия в группах психопрофилактической подготовки беременных и семьи к родам;                                     | 23                            |
| 17 | соблюдать санитарно-эпидемиологические правила и нормативы (санитарные правила) медицинской организации акушерского профиля. | проверяется текущим контролем |

## **2. ПОРЯДОК ПРОВЕДЕНИЯ**

### **2.1. Место проведения**

Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета проводится в кабинете Генетики с основами медицинской генетики

### **2.2. Продолжительность проведения**

Дифференцированный зачёт- 2 часа:

### **2.3. Требования к условиям проведения**

Для проведения промежуточной аттестации в форме дифференцированного зачета необходимо:

1. Расходные материалы:

Бланки тестов (по количеству студентов в группе).

Чистые листы для выполнения тестов (по количеству студентов в группе).

При проведении дифференцированного зачёта студентам раздаются бланки тестового задания, а также чистые листы для выполнения теста. Объясняются правила выполнения заданий. Объявляется количество времени, выделенного на выполнение заданий. После выполнения теста осуществляется его проверка.

### **2.4. Критерии оценивания и порядок выставления итоговой отметки**

| <b>Отметка</b>         | <b>Условия</b>                 |
|------------------------|--------------------------------|
| 5 (отлично)            | 100-95%, правильных ответов    |
| 4(хорошо)              | 94-85% правильных ответов      |
| 3(удовлетворительно)   | 84-70% правильных ответов      |
| 2(неудовлетворительно) | 69% и менее правильных ответов |

### **2.5. Ознакомление с результатами промежуточной аттестации**

Результаты промежуточной аттестации объявляются в день сдачи дифференцированного зачёта, после проверки тестов. Итоговой оценкой является оценка за тест.

## Типовое задание

Вариант №

ФИО

студента \_\_\_\_\_ Группа \_\_\_\_\_

Дата \_\_\_\_\_

### Инструкция:

1. Время на прохождение теста - 50 минут
2. Работа выполняется письменно в отдельном подписанном листе.
3. Внимательно читайте инструкцию.
4. Задания распределены по уровню сложности:

Часть А- Тест 30 вопросов с выбором одного ответа. Правильное выполнение каждого из заданий оценивается 1 баллом (максимально 30 баллов);

Часть В – 3 задания повышенного уровня сложности (решение задач). Правильное выполнение задания 31 оценивается 1 баллом. Правильное выполнение каждого из заданий 32-33 оценивается 2 баллами. Выставляется 1 балл, если только один, из указанных в ответе элемент, соответствует эталону; во всех других случаях выставляется 0 баллов (максимально 5 баллов).

### Ознакомьтесь с критериями оценки:

- «5» отлично 100-95% 33-35 правильных ответов,
- «4» хорошо 94-85% 30-32 правильных ответов,
- «3» удовлетворительно 84-75% 27-29 правильных ответов,
- «2» неудовлетворительно 74% и менее процентов 26 правильных ответов и менее.

### Задания

#### Часть А

**Внимательно прочитайте задания. В заданиях 1-30, выберите 1 правильный вариант ответа. Правильное выполнение каждого из заданий оценивается 1 баллом (максимально 30 баллов).**

1. На одном участке цепи ДНК нуклеотиды: А-Г-Ц-Т-А-Ц-Ц. Определить нуклеотиды противоположной цепи:  
А. Т-Ц-Г-А-Т-Г-Г.  
Б. Т-Г-Ц-А-Т-Г-Ц.  
В. А-Ц-Ц-Г-Т-А.  
Г. У-У-Г-А-У-Г-Г.
2. Равноплечие хромосомы – это:  
А. акроцентрические.  
Б. метацентрические.  
В. субметацентрические  
Г. интерфазные.
3. При аутосомно-доминантном типе наследования признак проявляется:  
А. в каждом поколении, у женщин  
Б. через поколение у мужчин  
В. через поколение, у женщин и мужчин  
Г. в каждом поколении, у женщин и мужчин

4. Синдром Дауна обусловлен трисомией:
  - А. половых хромосом мужчины
  - Б. половых хромосом женщины
  - В. 18-ой пары хромосом.
  - Г. 21-ой пары хромосом
5. Генотип второй группы крови:
  - А. АВ
  - Б. ОО
  - В. АА
  - Г. ВВ
6. Универсальным донором является человек с генотипом:
  - А. АА
  - Б. ОО
  - В. ВВ
  - Г. АВ
7. Если у ребенка четвёртая группа крови АВ, то возможные группы крови родителей:
  - А. I гр. – I гр.
  - Б. III гр. – III гр
  - В. III гр. – I гр.
  - Г. II гр. – III гр.
8. Отец страдает гемофилией, мать здорова и происходит из благополучной по гемофилии семьи. Сыновья будут:
  - А. все больны гемофилией
  - Б. все здоровы.
  - В. 50% больных, 50% здоровых
  - Г. 75% больных, 25% здоровых
9. Носителями наследственной информации в клетке является:
  - А. мезосомы
  - Б. хромосомы
  - В. пероксисомы
  - Г. жгутики
10. Место гена на хромосоме называется:
  - А. геном
  - Б. аллель
  - В. локус
  - Г. оперон
11. Здоровая женщина имеет кариотип:
  - А. 46, XY
  - Б. 45, XO
  - В. 47, XXY
  - Г. 46, XX
12. Мутации, связанные с изменением структуры гена, называются:

- А. хромосомные
  - Б. геномные
  - В. генные
  - Г. индуцированные
13. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности, называются:
- А. мезосомы
  - Б. аутосомы
  - В. пероксисомы
  - Г. хроматиды
14. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Дауна:
- А. 47; XX + 21
  - Б. 45; XO
  - В. 47; XX + 18
  - Г. 49; XXXY
15. Метод генетики, прослеживающий признак в ряду поколений, называется:
- А. биохимический
  - Б. цитологический
  - В. близнецовый
  - Г. генеалогический
16. Какой кариотип имеет девочка с синдромом Шершевского-Тернера:
- А. 46, X X
  - Б. 46, X Y
  - В. 45, XO
  - Г. 47, X X Y
17. Лицо, родословная которого составляется, называется:
- А. клиент
  - Б. инбридинг
  - В. родоначальник
  - Г. пробанд
18. Наследственное заболевание, сопровождающееся накоплением в организме фенилаланина, называется:
- А. фруктозурия
  - Б. анемия
  - В. галактоземия
  - Г. фенилкетонурия
19. Метод изучения рельефа кожи на пальцах, ладонях, подошвах стоп, называется:
- А. генеалогический
  - Б. дерматоглифический
  - В. цитологический
  - Г. близнецовый
20. Набор генов клетки называется:

- А. генотип
  - Б. наследственность
  - В. фенотип
  - Г. кариотип
21. Наследственное заболевание, характеризующееся нарушением цветового зрения, это:
- А. альбинизм
  - Б. дальтонизм
  - В. астигматизм
  - Г. ихтиоз
22. Организм, содержащий разные аллели одного гена, называется:
- А. зигота
  - Б. гомозигота
  - В. гамета
  - Г. гетерозигота
23. Наследственное заболевание, при котором в организме больного не усваивается галактоза (молочный сахар) называется:
- А. фенилкетонурия
  - Б. фруктозурия
  - В. галактоземия
  - Г. серповидно-клеточная анемия
24. Универсальным реципиентом является человек с генотипом:
- А. АА
  - Б. АВ
  - В. ВВ
  - Г. ОО
25. Наследственное заболевание, характеризующееся несвертываемостью крови у больного, называется:
- А. альбинизм
  - Б. гемофилия
  - В. фенилкетонурия
  - Г. талассемия
26. Совокупность генов – это:
- А. генотип
  - Б. кариотип
  - В. фенотип
  - Г. генофонд
27. Медико-генетическое консультирование помогает:
- А. прогнозировать появление наследственных заболеваний
  - Б. лечить наследственные заболевания
  - В. составить родословную
  - Г. все перечисленное верно
28. Второй этап медико-генетического консультирования:

- А. уточнение диагноза
  - Б. определение генетического прогноза для потомства
  - В. определение величины риска иметь больное потомство
  - Г. нет верного ответа
29. Ультразвуковое исследование плода распространенный метод:
- А. пренатальной диагностики;
  - Б. генеалогический;
  - В. цитогенетический;
  - Г. близнецовый.
30. Пренатальная диагностика – это:
- А. комплекс мероприятий, направленных на предупреждение развития заболевания у ребенка
  - Б. мероприятия по предотвращению беременности при высоком риске рождения больного ребенка
  - В. диагностика болезни у эмбриона или плода
  - Г. оценка риска развития заболевания будущего ребенка

## **Часть В**

**Внимательно прочитайте задания.**

**Решить задачи.**

*Правильное выполнение задания 31 оценивается 1 баллом. Правильное выполнение каждого из заданий 32-33 оценивается 2 баллами. Выставляется 1 балл, если только один, из указанных в ответе элемент, соответствует эталону; во всех других случаях выставляется 0 баллов (максимально 5 баллов).*

31. У родителей с положительным резус – фактором крови родился ребенок с отрицательным резус – фактором крови. Определить генотип родителей по этому признаку. Указать письменно схему записи задачи и ответ.
32. Дальтонизм – признак рецессивный, сцепленный с X- хромосомой. Проявится ли это заболевание в F<sub>1</sub>, если в семье отец страдает, а мать здорова и происходит из семьи благополучной по данному признаку. 1. Определите вероятность рождения больного ребенка в этой семье в %. 2. Определите генотипы и фенотипы всех членов родословной. Указать письменно схему записи задачи и ответ.
33. Женщина, имеющая III группу крови и положительный резус-фактор, вышла замуж за мужчину со II группой крови и положительным резус-фактором. У них родился ребенок с I группой крови и отрицательным резус-фактором. 1. Определите вероятность рождения второго ребенка с таким же генотипом. 2. Определите генотипы и фенотипы всех членов родословной. Указать письменно схему записи задачи и ответ.

|        |        |        |
|--------|--------|--------|
| 1 – А  | 11 – Г | 21 – Б |
| 2 – Б  | 12 – В | 22 – Г |
| 3 – Г  | 13 – Б | 23 – В |
| 4 – Г  | 14 – А | 24 – Б |
| 5 – В  | 15 – Г | 25 – Б |
| 6 – Б  | 16 – В | 26 – А |
| 7 – Г  | 17 – Г | 27 – А |
| 8 – Б  | 18 – Г | 28 – Б |
| 9 – Б  | 19 – Б | 29 – А |
| 10 – В | 20 – А | 30 – В |

31. У родителей с положительным резус – фактором крови родился ребенок с отрицательным резус – фактором крови. Определить генотип родителей по этому признаку. Указать письменно схему записи задачи и ответ.

Решение:

1. Обозначим аллели гена:

А – резус-положительный

а – резус-отрицательный

2. Генотип ребенка – аа. Одну хромосому ребенок получает от отца, другую – от матери. От отца и матери ребенок может получить рецессивные аллели а,а.

3. Отец и мать имеют положительный резус-фактор, следовательно гетерозиготные по этому признаку т.е. несут доминантный и рецессивный признаки, следовательно, их генотип – Аа.

Схема брака:

|                  |                                                                                                                                                                         |   |                                                                                                                                                                             |
|------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Р:               | ♀ А?<br>резус-положительный                                                                                                                                             | х | ♂ А?<br>резус-положительный                                                                                                                                                 |
| G:               |   |   |   |
| F <sub>1</sub> : | аа<br>резус-отрицательный                                                                                                                                               |   |                                                                                                                                                                             |

Ответ: Генотип родителей– Аа, Аа.

32. Дальтонизм – признак рецессивный, сцепленный с X- хромосомой. 1. Проявится ли это заболевание в F1, если в семье отец страдает, а мать здорова и происходит из семьи благополучной по данному признаку. 2. Определите генотипы и фенотипы всех членов родословной. Указать письменно схему записи задачи и ответ.

Решение:

1. Обозначим аллели гена:

$X^A$  – здоров

$X^a$  – дальтонизм

- По условию задачи муж страдает дальтонизмом, поэтому его генотип:  $X^aY$ , значит, в его генотипе имеется рецессивный аллель, определяющий заболевание -  $X^a$ .
- Жена не страдает этой аномалией, значит, в ее генотипе имеются доминантные аллели, определяющие здоровье по этому признаку -  $X^A$ .
- Одну хромосому ребенок получает от матери, другую от отца. Если в этой семье родится сын, то его генотип -  $X^AY$ , т.к.  $X^A$  хромосому он получил от матери, значит он будет здоров. Если в этой семье родится дочь, то её генотип -  $X^AX^a$ , т.к.  $X^A$  хромосому она получила от матери, а  $X^a$  от отца, значит она будет здорова, является носителем рецессивного аллеля  $X^a$ , определяющего заболевание.

Схема брака:

|                  |                                                     |   |                            |
|------------------|-----------------------------------------------------|---|----------------------------|
| P:               | ♀ $X^AX^A$<br>здорова                               | х | ♂ $X^aY$<br>болен          |
| G:               | $X^A$ $X^A$                                         |   | $X^a$ Y                    |
| F <sub>1</sub> : | $X^AX^a$ : $X^AX^a$<br>здоровы, носители<br>болезни |   | $X^AY$ : $X^AY$<br>здоровы |

Ответ: 1. вероятность рождения больного ребенка в этой семье 0%. 2. Генотип детей -  $X^AX^a$ :  $X^AX^a$ :  $X^AY$ :  $X^AY$ . Фенотип 100% здоровы, но все девочки (50%) являются носительницами рецессивного аллеля  $X^a$ , определяющего заболевание.

33. Женщина, имеющая III группу крови и положительный резус-фактор, вышла замуж за мужчину со II группой крови и положительным резус-фактором. У них родился ребенок с I группой крови и отрицательным резус-фактором. 1. Определите вероятность рождения второго ребенка с таким же генотипом. 2. Определите генотипы и фенотипы всех членов родословной. Указать письменно схему записи задачи и ответ.

Решение:

1. Обозначим аллели гена:

A – резус-положительный

a – резус-отрицательный

Таблица 1. Наследование групп крови системы AB0

| Группа | Генотип             |
|--------|---------------------|
| I (0)  | $J^0J^0$            |
| II (A) | $J^AJ^A$ , $J^AJ^0$ |

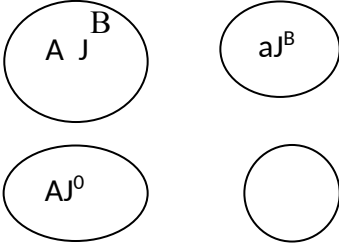
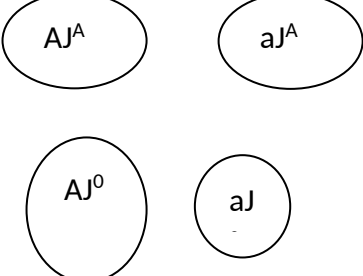
|         |                    |
|---------|--------------------|
| III (B) | $J^B J^B, J^B J^0$ |
| IV (AB) | $J^A J^B$          |

2. Генотип ребенка –  $J^0 J^0 aa$ , фенотип I группа крови, отрицательный резус-фактор. Одну хромосому ребенок получает от отца, другую – от матери. От отца и матери ребенок может получить рецессивные аллели -  $J^0 a, J^0 a$ .

3. Генотип женщины –  $Aa J^B J^0$ , фенотип- положительный резус-фактор III группа крови, следовательно, она несет аллели  $J^B A, J^B a, J^0 A, J^0 a$ , Генотип другого родителя  $Aa J^A J^0$ , фенотип положительный резус-фактор II группа крови, следовательно, он несет аллели  $AJ^A, aJ^A, AJ^0, aJ^0$ .

3. Генотип детей – определяем решеткой Пеннета.

Схема брака:

|                  |                                                                                    |             |             |   |                                                                                     |             |  |
|------------------|------------------------------------------------------------------------------------|-------------|-------------|---|-------------------------------------------------------------------------------------|-------------|--|
| P:               | ♀ $Aa J^B J^0$<br>(положительный резус-фактор III группа крови ).                  |             |             | x | ♂ $Aa J^A J^0$<br>(положительный резус-фактор II группа крови).                     |             |  |
| G:               |  |             |             |   |  |             |  |
| F <sub>1</sub> : |                                                                                    | $AJ^B$      | $aJ^B$      |   | $AJ^0$                                                                              | $aJ^0$      |  |
|                  | $AJ^A$                                                                             | $AAJ^A J^B$ | $aAJ^A J^B$ |   | $AAJ^A J^0$                                                                         | $AaJ^A J^0$ |  |
|                  | $aJ^A$                                                                             | $AaJ^A J^B$ | $aaJ^A J^B$ |   | $AaJ^A J^0$                                                                         | $aaJ^A J^0$ |  |
|                  | $AJ^0$                                                                             | $AAJ^B J^0$ | $AaJ^B J^0$ |   | $AAJ^0 J^0$                                                                         | $AaJ^0 J^0$ |  |
|                  | $aJ^0$                                                                             | $AaJ^B J^0$ | $aaJ^B J^0$ |   | $AaJ^0 J^0$                                                                         | $aaJ^0 J^0$ |  |

Ответ: Вероятность рождения второго ребенка с таким же генотипом ( $aaJ^0 J^0$ ) составляет 1:16.