

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«Кемеровский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО КемГМУ Минздрава России)


УТВЕРЖДАЮ:
Проректор по учебной работе
к.б.н., доцент В.В. Большаков
« 15 » 04 20 21 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

ГЕНЕТИКА

Специальность

06.03.01 «Биология»

Квалификация выпускника

бакалавр

Форма обучения

очная

Факультет

медико-профилактический

Кафедра-разработчик рабочей программы

биологии с основами генетики и
паразитологии

Семестр	Трудоем- кость		Лек- ций, ч.	Лаб. прак- ти- кум, ч.	Пра кт. заня тий, ч.	Клини- ческих прак- т. заня- тий, ч.	Сем инар ов, ч.	СРС, ч.	КР	Экза мен, ч	Форма промежуто чного контроля (экзамен / зачет с оценкой / зачет)
	зач. ед.	ч.									
I	5	180	28	56				60		36	Экзамен
Итого	5	180	28	56				60		36	Экзамен

Кемерово 2025

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС ВО по направлению 06.03.01 «Биология», утвержденным приказом Министерства образования и науки Российской Федерации № 920 от «07» августа 2020 г. (рег. в Министерстве юстиции РФ № 59357 от 20.08.2020 г.).

Рабочую программу разработала:

заведующий кафедрой биологии с основами генетики и паразитологии, д.б.н., доцент О.И. Бибик

Рабочая программа согласована с научной библиотекой  Г.А. Фролова
« 27 » « 02 » 20 21 г.

Рабочая программа рассмотрена и одобрена на заседании кафедры биологии с основами генетики и паразитологии, протокол № 7 от « 27 » « 02 » 2025 г.

Рабочая программа согласована с учебно-методической комиссией

Председатель: к.м.н., доцент  О.И. Пивовар
протокол № 4 от « 14 » « 04 » 20 21 г.

Рабочая программа согласована с деканом медико-профилактического факультета, д.м.н., доцентом Л.А. Левановой 
« 15 » « 04 » 20 21 г.

Рабочая программа зарегистрирована в учебно-методическом отделе

Регистрационный номер 2549

Руководитель УМО д.фарм.н., профессор  Н.Э. Коломиец

« 15 » « 04 » 20 21 г.

ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ

1.1. Цели и задачи освоения дисциплины

1.1.1. Целями освоения дисциплины «Генетика» являются обеспечение современного уровня знаний общебиологических закономерностей и уровней организации живого, законов развития живой природы и человека как биологического вида, подготовка студентов к активной профессиональной деятельности посредством формирования общепрофессиональных компетенций на основе подготовки в области основ общебиологических знаний, позволяющих выпускнику успешно работать в области биомедицины.

1.1.2. Задачи дисциплины: стимулирование интереса к выбранной профессии; развитие практических навыков; формирование целостного представления о человеке как биосоциальном организме, который находится в непрерывной взаимосвязи с факторами окружающей среды; выработка умений и практических навыков (влияние загрязненности окружающей среды на генотип человека и его репродуктивные механизмы), необходимых для последующей профессиональной и научно-исследовательской работы биолога.

1.2. Место дисциплины в структуре ОПОП ВО

1.2.1. Дисциплина относится к базовой.

1.2.2. Для изучения дисциплины необходимы знания, умения и навыки, формируемые предшествующими дисциплинами/практиками: биология, химия и физика, преподаваемые в средней школе или средне-профессиональных образовательных учреждениях

1.2.3. Изучение дисциплины необходимо для получения знаний, умений и навыков, формируемых последующими дисциплинами/практиками: _«Общая биология», «Молекулярная биология», «Цитология», «Судебная медицина», «Эмбриология», «Биохимия», «Биоэтика», «Биотехнология», «Анатомия», «Физиология».

В основе преподавания данной дисциплины лежат следующие типы профессиональной деятельности:

1. научно-исследовательский;
2. проектный.

1. КОМПЕТЕНЦИИ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.3.2. Общепрофессиональные компетенции

№ п/п	Наименование категории общепрофес- сиональных компетенций	Кодобщепроф ес- сиональных компетенций	Содержание общепрофессиональных компетенций	Код, наименование индикаторов общепрофессиональных компетенций	Оценочные средства
1	Теоретические и практические основы профессиональ- ной деятельности	ОПК-3	Способен применять знание основ эволюционной теории, использовать современные представления о структурно-функциональной организации генетической программы живых объектов и методы молекулярной биологии, генетики и биологии развития для исследования механизмов онтогенеза и филогенеза в профессиональной деятельности	ИД-2опк-3 Использует современные представления о структурно-функциональной организации генетической программы живых объектов и методы молекулярной биологии.	Лекция Доклад с презентацией Практические занятия Самостоятельная работа

1.3. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы		Трудоемкость, всего		Семестры
		в зачетных единицах (ЗЕ)	в академических часах (ч)	
				Трудоемкость по семестрам (ч)
				I
Аудиторная работа, в том числе:		2,33	84	84
Лекции (Л)		0,78	28	28
Лабораторные практикумы (ЛП)				
Практические занятия (ПЗ)		1,55	56	56
Клинические практические занятия (КПЗ)				
Семинары (С)				
Самостоятельная работа студента (СРС), в том числе НИРС		1,67	60	60
Промежуточная аттестация:	Экзамен	1	36	36
ИТОГО		5	180	180

2. Структура и содержание дисциплины

Общая трудоемкость модуля дисциплины составляет 5 зачетных единиц, 180 ч.

2.1. Структура дисциплины

№ п/п	Наименование разделов и тем	Семестр	Всего часов	Виды учебной работы					СРС
				Аудиторные часы					
				Л	ЛП	ПЗ	КПЗ	С	
1	Раздел 1. Основы общей генетики	I	56	8	-	24	-	-	24
2	Раздел 2. Хромосомный и геномный уровни организации генетического материала	I	42	8	-	14	-	-	20
3	Раздел 3. Основы медицинской генетики.	I	46	12	-	18	-	-	16
	Экзамен	I	36	-	-	-	-	-	-
	Итого	I	180	28	-	56	-	-	60

2.2. Тематический план лекционных (теоретических) занятий

№ п/п	Наименование раздела, тема лекции	Кол- во часо в	Семестр	Результат обучения в виде формируемых компетенций
Раздел 1. Основы общей генетики		8	I	ОПК-3 (ИД-2)
1	Тема 1. Генетика как наука. Понятие наследственности и изменчивости.	2	I	
2	Тема 2. Наследование аутосомных признаков.	2	I	
3	Тема 3. Сцепленное наследование.	2	I	
4	Тема 4. Закономерности наследования признаков, сцепленных с полом.	2	I	
Раздел 2. Хромосомный и геномный уровни организации генетического материала		8	I	ОПК-3 (ИД-2)
5	Тема 5. Структурная организация хромосом.	2	I	
6	Тема 6. Поведение хромосом в клеточном цикле.	2	I	
7	Тема 7. Хромосомная нестабильность.	2	I	
8	Тема 8. Геномная нестабильность.	2	I	
Раздел 3. Основы медицинской генетики		12	I	ОПК-3 (ИД-2)
9	Тема 9. Человек как объект генетического анализа.	2	I	
10	Тема 10. Классические методы изучения генетики человека: генеалогический, близнецовый.	2	I	
11	Тема 11. Классические методы изучения генетики человека: популяционно-статистический, биохимический.	2	I	
12	Тема 12. Дерматоглифический и метод Барра в биологии и медицине при генетическом анализе.	2	I	
13	Тема 13. Современные цитогенетические методы изучения генетики человека.	2	II	
14	Тема 14. Медико-генетическая служба в России.	2	II	
Итого:		28	I	

2.3. Тематический план практических занятий

№ п/ п	Наименование раздела, тема занятия	Вид занят ия (ПЗ, С, КПЗ, ЛП)	Кол- вочасов		Семестр	Результат обучения в виде формируемых компетенций
			Ауд ито р.	СРС		
Раздел 1. Основы общей генетики		ПЗ	20	18	I	ОПК-3 (ИД-2)
1	Тема 1. Генетика как наука. Понятие наследственности и изменчивости.	ПЗ	4	3	I	
2	Тема 2. Наследование аутосомных признаков.	ПЗ	4	3	I	
3	Тема 3. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.	ПЗ	4	4	I	

№ п/ п	Наименование раздела, тема занятия	Вид занят ия (ПЗ, С, КПЗ, ЛП)	Кол- вочасов		Семестр	Результат обучения в виде формируемых компетенций
			Ауд ито р.	СРС		
4	Тема 4. Сцепленное наследование.	ПЗ	4	3	I	
5	Тема 5. Закономерности наследования признаков, сцепленных с полом. Рубежный контроль по разделу « <i>Основы общей генетики</i> ».	ПЗ	4	5	I	
Раздел 2. Хромосомный и геномный уровни организации генетического материала		ПЗ	14	16	I	ОПК-3 (ИД-2)
6	Тема 6. Структурная организация хромосом.	ПЗ	4	3	I	
7	Тема 7. Генетические механизмы процессов репродукции клеток, составляющих основу наследственности и изменчивости.	ПЗ	4	3	I	
8	Тема 8. Хромосомная и геномная нестабильность.	ПЗ	4	6	I	
9	Рубежный контроль по разделу « <i>Хромосомный и геномный уровни организации генетического материала</i> »	ПЗ	2	4	I	
Раздел 3. Основы медицинской генетики		ПЗ	22	26	I	ОПК-3 (ИД-2)
10	Тема 9. Человек как объект генетического анализа.	ПЗ	2	3	I	
11	Тема 10. Близнецовый и биохимический методы изучения наследственности человека.	ПЗ	4	5	I	
12	Тема 11. Генеалогический метод изучения наследственности человека.	ПЗ	4	5	I	
13	Тема 12. Популяционно-статистический метод в генетике человека.	ПЗ	4	5	I	
14	Тема 13. Дерматоглифический и метод Барра в биологии и медицине при генетическом анализе.	ПЗ	4	5	I	
15	Тема 14. Цитогенетический метод изучения генетики человека. Медико-генетическое консультирование.	ПЗ	4	3	I	
Итого:		ПЗ	56	60	I	

2.4. Содержание дисциплины

РАЗДЕЛ 1. ОСНОВЫ ОБЩЕЙ ГЕНЕТИКИ

Тема 1. *Генетика как наука. Понятие наследственности и изменчивости.*

Содержание темы:

1. Генетика – наука о закономерностях наследственности и изменчивости.
2. Основные задачи генетики.
3. Методы генетики.

4. Связь генетики с другими науками. Разделы генетики.
5. История развития генетики как науки. Основные этапы развития генетики.
6. Практическое значение генетики для биологии, медицины. Медицинская генетика как дисциплина, сформировавшаяся на стыке генетики и медицины.
7. Программа «Геном человека».
8. Наследственность.
9. Виды изменчивости.
10. Определение гена, признак как генетическое понятие.
11. Классификация хромосом.
12. *Практическая работа №1 «Заполнить таблицу «Виды изменчивости»».*

Форма контроля и отчетности усвоения материала: опорный конспект, устный опрос, оформление отчёта по практической работе №1.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: нет.

Тема 2. Наследование аутосомных признаков.

Содержание темы:

1. Общие закономерности наследования. Гибридологический метод как основа генетического анализа. Принципы гибридологического анализа.
2. Генетическая символика. Правила записи скрещивания.
3. Наследование при моно-, ди- и полигибридном скрещивании. Законы Менделя.
4. Менделирующие признаки у человека, нейтральные и с патологическим эффектом.
5. Доминантные и рецессивные гены. Аллельное состояние генов.
6. Взаимодействие аллельных генов (доминирование, неполное доминирование, кодоминирование).
7. Основные виды наследования признаков.
8. *Практическая работа №2 «Заполнить таблицу «Виды взаимодействия аллельных генов»».*

Форма контроля и отчетности усвоения материала: решение тестовых заданий, устный опрос, оформление отчёта по практической работе №2.

Тестовое задание: *Укажите правильный ответ*

Одним из признаков аутосомно-доминантного наследования является то, что:

- а) признак проявляется во всех поколениях
- б) признак проявляется преимущественно у женщин
- в) признак проявляется преимущественно у мужчин
- г) у родителей без признака есть дети с признаком.

Ответ: а

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: нет.

Тема 3. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.

Содержание темы:

1. Наследование групп крови и резус-фактора.
2. Общие формулы расщепления при полигибридных скрещиваниях.
3. Менделирующие признаки у человека.
4. Признаки, наследуемые с неполной пенетрантностью.
5. Типы взаимодействия неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия.
6. Плейотропный эффект, экспрессивность, среда как генетическое понятие.
7. Генокопии и фенокопии (примеры заболеваний).
8. *Практическая работа №3 «Решение ситуационных задач по классической генетике на виды взаимодействия аллельных и неаллельных генов».*

Форма контроля и отчетности усвоения материала: решение тестовых заданий, устный опрос, оформление отчёта по практической работе №3, решение ситуационных задач, разработка презентации.

Ситуационная задача:

Группы крови родителей гетерозиготных по признаку А (II) и В (III). Установите все возможные группы крови у детей по системе АВ0.

Ответ: Дети могут иметь группы крови 0 (I), А (II), В (III) и АВ(IV).

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: нет.

Тема 4. Сцепленное наследование.

Содержание темы:

1. Плейотропное действие генов.
2. Изменение расщепления по фенотипу в зависимости от типа взаимодействия генов.
3. Основные положения хромосомной теории наследственности Т. Моргана.
4. Явление сцепления генов. Сцепленное наследование признаков.
5. *Практическая работа №4 «Сделать рисунки «Сцепленное наследование генов» и «Генетический эффект кроссинговера»».*

Форма контроля и отчетности усвоения материала: устный опрос, оформление отчёта по практической работе №4.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: нет.

Тема 5. Закономерности наследования признаков, сцепленных с полом.

Содержание темы:

1. Биология и генетика пола. Первичные и вторичные половые признаки.
2. Типы определения пола. Хромосомная теория определения пола.
3. Гомо- и гетерогаметный пол.
4. Общие принципы наследования признаков, сцепленных с X-хромосомой и Y-хромосомой.
5. Наследование патологических признаков, сцепленных с полом у человека.
6. Рубежный контроль по разделу «Основы общей генетики».
7. *Практическая работа №5 «Зарисовать таблицу «Признаки, сцепленные с X- и Y-хромосомами у человека»».*

Форма контроля и отчетности усвоения материала: решение тестовых заданий, устный опрос, оформление отчёта по практической работе №5.

Тестовое задание: Укажите правильный ответ

Одним из признаков X-сцепленного рецессивного наследования является то, что:

- а) признак проявляется во всех поколениях
- б) признак проявляется предпочтительно у женщин
- в) признак проявляется предпочтительно у мужчин
- г) у родителей с признаком есть дети без него.

Ответ: в

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: нет.

РАЗДЕЛ 2. ХРОМОСОМНЫЙ И ГЕНОМНЫЙ УРОВНИ ОРГАНИЗАЦИИ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА

Тема 6. Структурная организация хромосом.

Содержание темы:

1. Структурная организация хромосом.
2. Уровни компактизации ДНК в хромосомах.
3. Хромосомы человека, их морфология и классификация.
4. Практическая работа №6 «Структурная организация хромосом».

Форма контроля и отчетности усвоения материала: решение тестовых заданий, устный опрос, оформление отчёта по практической работе №6.

Тестовое задание:

В медико-генетическом центре для идентификации хромосом каждой пары врач произвел дифференциальное окрашивание препарата по Гимза, после чего все хромосомы приобрели специфическое чередование светлых и тёмных полосок. Укажите как называется графическое изображение хромосом кариотипа с учётом их формы и окраски.

Ответ: Идиограмма.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: нет.

Тема 7. Генетические механизмы процессов репродукции клеток, составляющих основу наследственности и изменчивости.

Содержание темы:

1. Поведение хромосом в клеточном цикле.
2. Изменение морфологии хромосом в ходе клеточного цикла.
3. Митоз как сохранение и умножение старых геномов.
4. Сравнение генетической структуры родительских и дочерних клеток.
5. Мейоз как разрушение старых и создание новых геномов.
6. Кроссинговер и нарушение сцепления. Расщепление в потомстве гибрида при сцепленном наследовании и отличие его от независимого наследования.
7. Аномальное поведение хромосом при клеточном делении, последствия для клетки и организма.
8. Биологическая роль амитоза.
9. Практическая работа №7 «Схема митоза и мейоза».

Форма контроля и отчетности усвоения материала: решение тестовых заданий, устный опрос, оформление отчёта по практической работе №7.

Тестовое задание: Укажите правильный ответ

Кроссинговер в клетке происходит во время:

- а) профазы митоза
- б) профазы мейоза I
- в) профазы мейоза II
- г) метафазы мейоза I.

Ответ: б.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: нет.

Тема 8. Хромосомная и геномная нестабильность.

Содержание темы:

1. Понятие хромосомных мутаций, их причины и разновидности.
2. Механизм структурных перестроек хромосом (аббераций).
3. Сбалансированные хромосомные мутации: инверсии, инсерции, транслокации и др..
4. Несбалансированные хромосомные мутации: делеции, дупликации, изохромосомы и др.
5. Заболевания, вызванные изменением структуры хромосом.

6. Понятие геномных мутаций. Анеуплоиды. Разнообразие анеуплоидий.
7. Структура нормального кариотипа человека.
8. Аномалии кариотипа человека, их биологические последствия.
9. Геномные синдромы.
10. Искусственный мутагенез и получение полиплоидных организмов.
11. *Практическая работа №8 «Составить таблицу «Характеристика хромосомных болезней»».*

Форма контроля и отчетности усвоения материала: опорный конспект, решение тестовых заданий; оформление отчёта по практической работе №8, решение ситуационных задач, разработка презентации.

Ситуационная задача:

В культуре лейкоцитов периферической крови ликвидатора аварии на Чернобыльской АЭС были обнаружены клетки с 44 и 48 хромосомами. Укажите на какой стадии митотического цикла произошло нарушение. Укажите тип возникшей мутации.

Ответ: Нарушение митотического цикла произошло на стадии анафазы. Это геномная мутация – связана с изменением числа хромосом в клетке.

Тестовое задание: Укажите правильный ответ

Нестабильность генома определяется высокой частотой :

- а) репараций
- б) фолдинга
- в) трансляций
- г) мутаций

Ответ: г

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: нет.

Рубежный контроль по разделу «Хромосомный и геномный уровни организации генетического материала».

Содержание темы:

1. Уровни компактизации ДНК эукариот, структура хроматина.
2. Значение вспомогательных белков в компактизации генетического материала.
3. Изменение хромосом в динамике митоза.
4. Сравнение генетической структуры родительских и дочерних клеток после митоза.
5. Изменение хромосом в динамике мейоза.
6. Сравнение генетической структуры родительских и дочерних клеток после мейоза.
7. Сбалансированные хромосомные мутации: инверсии, инсерции, транслокации и др.
8. Несбалансированные хромосомные мутации: делеции, дупликации и др.
9. Эффект хромосомных мутаций для носителя и потомства.
10. Наследственные синдромы человека, связанные с хромосомными мутациями.
11. Понятие геномных мутаций, механизм возникновения и разновидности.
12. Понятие анеуплоидии, полиплоидия.
13. Аномалии числа половых хромосом у человека, их медицинское значение.
14. Аномалии числа аутосом у человека, их медицинское значение.
15. *Практическая работа №9 «Обобщение пройденного материала по разделу «Хромосомный и геномный уровни организации генетического материала».*

Форма контроля и отчетности усвоения материала: устный и письменный опрос по билетам практической работы №9.

Пример билета:

1. Фенотип организма. Роль наследственности и среды в формировании фенотипа.
2. У человека отсутствие потовых желёз вызывается рецессивным, сцепленным с X-хромосомой геном, а один из видов глухоты – рецессивным аутосомным геном. У нормальной

пары родился ребёнок с двумя этими аномалиями. Установите генотипы родителей и ребёнка. Укажите вероятность рождения в этой семье ребёнка без аномалий.

3. Арахнодактилия наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Женщина с *I группой крови* и арахнодактилией, мать которой этот признак не имела, выходит замуж за мужчину с *IV группой крови*, не страдающего арахнодактилией. Определите вероятность проявления арахнодактилии у детей со *II группой крови*.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: нет.

РАЗДЕЛ 3. ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Тема 9. Человек как объект генетического анализа.

Содержание темы:

1. Человек как объект генетического анализа.
2. Методы изучения генетики человека.
3. Классические и современные методы изучения наследственности и изменчивости человека.
4. Практическая работа №10 «Оформление таблицы по «Методы генетики человека»».

Форма контроля и отчетности усвоения материала: решение тестовых заданий, устный опрос, оформление отчёта по практической работе №10.

Тестовое задание: Укажите правильный ответ

Генеалогический метод даёт возможность:

- а) определить генетическое наследование пола
- б) прогнозировать проявление патологических признаков в ряду поколений
- в) выявить конкретную патологию
- г) определить хромосомные делеции

Ответ: б

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: нет.

Тема 10. Близнецовый и биохимический методы изучения наследственности человека.

Содержание темы:

1. Близнецовый метод как способ установления влияния наследственных и средовых факторов на фенотип.
2. Отличительные особенности наследования количественных признаков.
3. Влияние факторов внешней среды на реализацию генотипа.
4. Экспрессивность, пенетрантность, норма реакции генетического признака.
5. Влияние внутриклеточной среды на наследственность признаков.
6. Болезни обмена веществ связанные с наследственностью.
7. Практическая работа №11 «Заполнить таблицу «Наследственные заболевания обмена веществ у человека»».

Форма контроля и отчетности усвоения материала: решение тестовых заданий, устный опрос, оформление отчёта по практической работе №11, разработка презентации.

Тестовое задание: Укажите правильный ответ

Метод биологических исследований, который позволяет оценить роль внешней среды в формировании фенотипа:

- а) биохимический
- б) дерматоглифика
- в) гибридологический
- г) близнецовый

Ответ: г

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий:
нет.

Тема 11. Генеалогический метод изучения наследственности человека.

Содержание темы:

1. Генеалогический метод при решении задач медицинской генетики.
2. Основные символы и правила составления родословных.
3. Родословные при наследовании аутосомно-доминантных и рецессивных признаков с патологическим эффектом.
4. Родословные при наследовании Х- и Y-сцепленных признаков с патологическим эффектом.
5. Построение родословных.
7. *Практическая работа №12 «Типовые родословные с различным видами наследования признака».*

Форма контроля и отчетности усвоения материала: решение тестовых заданий, устный опрос, оформление отчёта по практической работе №12.

Тестовое задание: Укажите правильный ответ

Генеалогический метод даёт возможность:

- а) определить генетическое наследование пола
- б) прогнозировать проявление патологических признаков в ряду поколений
- в) выявить конкретную патологию
- г) определить хромосомные делеции

Ответ: б

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий:
нет.

Тема 12. Популяционно-статистический метод в генетике человека.

Содержание темы:

1. Понятие популяции, генетическая структура популяции. Закон Харди-Вайнберга.
2. Значение популяционно-генетического анализа в медицинской генетике.
3. Влияние внутриклеточной среды на наследственность признаков.
4. Болезни обмена веществ связанные с наследственностью.
5. Структура медико-генетической службы РФ и ее основные задачи.
6. Медико-генетическое консультирование: задачи и методы.
7. Методы терапии и реабилитации больных с наследственными заболеваниями.
8. Евгеника.
9. *Практическая работа №13 «Алгоритм использования популяционно-статистического анализа в генетике человека».*

Форма контроля и отчетности усвоения материала: решение тестовых заданий, устный опрос, оформление отчёта по практической работе №13.

Тестовое задание: Укажите правильный ответ

В уравнении Харди-Вайнберга ($p^2 + 2 \cdot p \cdot q + q^2 = 1$) доля гетерозигот выражается:

- а) p^2
- б) $2pq$
- в) q^2
- г) p

Ответ: б

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий:
нет.

Тема 13. Дерматоглифический и метод Барра в биологии и медицине при генетическом анализе.

Содержание темы:

1. Дерматоглифический метод, его сущность и возможности использования при генетическом анализе.
2. Типы дерматоглифических рисунков.
3. Метод Барра.
4. Практическая работа №14 «Дерматоглифический рисунок руки».

Форма контроля и отчетности усвоения материала: решение тестовых заданий, устный опрос, оформление отчёта по практической работе №14.

Тестовое задание: Укажите правильный ответ

Метод биологических исследований, который позволяет оценить роль внешней среды в формировании фенотипа:

- а) биохимический
- б) дерматоглифика
- в) гибридологический
- г) близнецовый

Ответ: г

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: нет.

Тема 14. Цитогенетический метод изучения генетики человека. Медико-генетическое консультирование.

Содержание темы:

1. Изучение микроскопического строения хромосом, их генный состав.
2. Хромосомные наборы здоровых и больных людей.
3. Структура медико-генетической службы РФ и ее основные задачи.
4. Медико-генетическое консультирование: задачи и методы.
5. Методы терапии и реабилитации больных с наследственными заболеваниями.
6. Евгеника.
7. Практическая работа №15 «Составить таблицу «Патологии, выявляемые в ходе пренатального генетического скрининга», «Схема медико-генетических услуг, предоставляемых населению».

Форма контроля и отчетности усвоения материала: устный опрос, оформление отчёта по практической работе №15, разработка презентации.

Использование электронного обучения и дистанционных образовательных технологий: нет.

2.5. Учебно-методическое обеспечение самостоятельной работы

Наименование раздела, тема	Вид самостоятельной работы обучающегося (аудиторной и внеаудиторной)	Кол-во часов	Семестр
РАЗДЕЛ 1. ОСНОВЫ ОБЩЕЙ ГЕНЕТИКИ		18	1
Тема 1. Генетика как наука. Понятие наследственности и изменчивости.	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), оформление отчета по практической работе №1.	3	1

Наименование раздела, тема	Вид самостоятельной работы обучающегося (аудиторной и внеаудиторной)	Кол-во часов	Семестр
Тема 2. Наследование аутосомных признаков.	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), оформление отчета по практической работе №2, тестовые задания.	3	1
Тема 3. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), оформление отчета по практической работе №3, тестовые задания, ситуационные задачи, индивидуальная подготовка доклада-презентации.	4	1
Тема 4. Сцепленное наследование.	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), оформление отчета по практической работе №4.	3	1
Тема 5. Закономерности наследования признаков, сцепленных с полом. Рубежный контроль по разделу «Основы общей генетики».	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), решение ситуационных задач, тестовые задания, оформление отчета по практической работе №5.	5	1
РАЗДЕЛ 2. ХРОМОСОМНЫЙ И ГЕНОМНЫЙ УРОВНИ ОРГАНИЗАЦИИ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА		16	1
Тема 6. Структурная организация хромосом.	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), оформление отчета по практической работе №6, тестовые задания.	3	1
Тема 7. Генетические механизмы процессов репродукции клеток, составляющих основу наследственности и изменчивости.	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), оформление отчета по практической работе №7, тестовые задания.	3	1
Тема 8. Хромосомная и геномная нестабильность.	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), оформление отчета по практической работе №8, тестовые задания, индивидуальная подготовка доклада-презентации.	6	1
Рубежный контроль по разделу «Хромосомный и геномный уровни организации генетического материала»	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), решение ситуационных задач, тестовые задания.	4	1
РАЗДЕЛ 3. ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ		26	1
Тема 9. Человек как объект генетического анализа.	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), оформление отчета по практической работе №10, тестовые задания.	3	1
Тема 10. Близнецовый и биохимический методы изучения наследственности человека.	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), оформление отчета по практической работе №11, тестовые задания, индивидуальная подготовка доклада-презентации.	5	1
Тема 11. Генеалогический метод изучения наследственности человека.	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), оформление отчета по практической работе №12, тестовые задания.	5	1

Наименование раздела, тема	Вид самостоятельной работы обучающегося (аудиторной и внеаудиторной)	Кол-во часов	Семестр
Тема 12. Популяционно-статистический метод в генетике человека.	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), оформление отчета по практической работе №13, тестовые задания.	5	1
Тема 13. Дерматоглифический и метод Барра в биологии и медицине при генетическом анализе.	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), оформление отчета по практической работе №14, тестовые задания.	5	1
Тема 14. Цитогенетический метод изучения генетики человека. Медико-генетическое консультирование.	Контрольные вопросы (вопросы для самоподготовки), опорный конспект, оформление отчета по практической работе №15, индивидуальная подготовка доклада-презентации.	3	1
Всего:		60	1

3. ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ ТЕХНОЛОГИИ

3.1. Занятия, проводимые в интерактивной форме

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Вид учебных занятий	Кол-во час	Формы интерактивного обучения	Кол-во час
	Раздел 1. Основы общей генетики		20		9
1	Тема 1. Генетика как наука. Понятие наследственности и изменчивости.	Практическое занятие	4	Информационные технологии. Индивидуальные образовательные проекты: оформление отчёта по практической работе.	2
2	Тема 2. Наследование аутосомных признаков.	Практическое занятие	4	Информационные технологии. Индивидуальные образовательные проекты: оформление отчёта по практической работе.	2
3	Тема 3. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.	Практическое занятие	4	Информационные технологии. Индивидуальные образовательные проекты: доклад-презентация; оформление отчёта по практической работе.	2
4	Тема 4. Сцепленное наследование.	Практическое занятие	4	Информационные технологии. Индивидуальные образовательные проекты:	2

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Вид учебных занятий	Кол-во час	Формы интерактивного обучения	Кол-во час
				оформление отчёта по практической работе.	
5	Тема 5. Закономерности наследования признаков, сцепленных с полом. Рубежный контроль по разделу «Основы общей генетики».	Практическое занятие	4	Информационные технологии. Индивидуальные образовательные проекты: оформление отчёта по практической работе.	1
	Раздел 2. Хромосомный и геномный уровни организации генетического материала		14		6
6	Тема 6. Структурная организация хромосом.	Практическое занятие	4	Информационные технологии. Индивидуальные образовательные проекты: оформление отчёта по практической работе.	2
7	Тема 7. Генетические механизмы процессов репродукции клеток, составляющих основу наследственности и изменчивости.	Практическое занятие	4	Информационные технологии. Индивидуальные образовательные проекты: оформление отчёта по практической работе.	2
8	Тема 8. Хромосомная и геномная нестабильность. Рубежный контроль по разделу «Хромосомный и геномный уровни организации генетического материала»	Практическое занятие	6	Информационные технологии. Индивидуальные образовательные проекты: доклад-презентация; оформление отчёта по практической работе; реферат.	2
	Раздел 3. Основы медицинской генетики		22		11
9	Тема 9. Человек как объект генетического анализа.	Практическое занятие	2	Информационные технологии. Индивидуальные образовательные проекты: оформление отчёта по практической работе.	1
10	Тема 10. Близнецовый и биохимический методы изучения наследственности человека.	Практическое занятие	4	Информационные технологии. Индивидуальные образовательные проекты: доклад-презентация; оформление отчёта по практической работе, реферат.	2

№ п/п	Наименование раздела дисциплины	Вид учебных занятий	Кол-во час	Формы интерактивного обучения	Кол-во час
11	Тема 11. Генеалогический метод изучения наследственности человека.	Практическое занятие	4	Информационные технологии. Индивидуальные образовательные проекты: оформление отчёта по практической работе.	2
12	Тема 12. Популяционно-статистический метод в генетике человека.	Практическое занятие	4	Информационные технологии. Индивидуальные образовательные проекты: оформление отчёта по практической работе.	2
13	Тема 13. Дерматоглифический и метод Барра в биологии и медицине при генетическом анализе.	Практическое занятие	4	Информационные технологии. Индивидуальные образовательные проекты: доклад-презентация; оформление отчёта по практической работе; реферат.	2
14	Тема 14. Цитогенетический метод изучения генетики человека. Медико-генетическое консультирование.	Практическое занятие	4	Информационные технологии. Индивидуальные образовательные проекты: доклад-презентация; оформление отчёта по практической работе.	2
Итого:			56		26

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Контрольно-диагностические материалы для промежуточной аттестации.

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме экзамена. Билет включает 2 теоретических вопроса и 1 ситуационную задачу.

4.2. Оценочные средства (представлены в приложении 1)

4.3. Критерии оценки по дисциплине в целом

Характеристика ответа	Оценка ECTS	Баллы в РС	Оценка итоговая
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний по дисциплине, проявляющаяся в свободном оперировании понятиями,	A -B	100-91	5

умении выделить существенные и несущественные его признаки, причинно-следственные связи. Знания об объекте демонстрируются на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ формулируется в терминах науки, изложен литературным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию студента. Могут быть допущены недочеты в определении понятий, исправленные студентом самостоятельно в процессе ответа..			
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, доказательно раскрыты основные положения темы; в ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность, отражающая сущность раскрываемых понятий, теорий, явлений. Ответ изложен литературным языком в терминах науки. В ответе допущены недочеты, исправленные студентом с помощью преподавателя.	C-D	90-81	4
Дан недостаточно полный и недостаточно развернутый ответ. Логика и последовательность изложения имеют нарушения. Допущены ошибки в раскрытии понятий, употреблении терминов. Студент не способен самостоятельно выделить существенные и несущественные признаки и причинно-следственные связи. Студент может конкретизировать обобщенные знания, доказав на примерах их основные положения только с помощью преподавателя. Речевое оформление требует поправок, коррекции.	E	80-71	3
Дан неполный ответ, логика и последовательность изложения имеют существенные нарушения. Допущены грубые ошибки при определении сущности раскрываемых понятий, теорий, явлений, вследствие непонимания студентом их существенных и несущественных признаков и связей. В ответе отсутствуют выводы. Умение раскрыть конкретные проявления обобщенных знаний не показано. Речевое оформление требует поправок, коррекции.	Fx- F	<70	2 Требуется пересдача/ повторное изучение материала

5. ИНФОРМАЦИОННОЕ И УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

5.1. Информационное обеспечение дисциплины

№ п/п	Наименование и краткая характеристика библиотечно-информационных ресурсов и средств обеспечения образовательного процесса, в том числе электронно-библиотечных систем и электронных образовательных ресурсов (электронных изданий и информационных баз данных)
	ЭБС:
1	ЭБС «Консультант Студента» : сайт / ООО «КОНСУЛЬТАНТ СТУДЕНТА». – Москва, 2013-2025. - URL: https://www.studentlibrary.ru . - Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
2	Справочно-информационная система «MedBaseGeotar» : сайт / ООО «КОНСУЛЬТАНТ СТУДЕНТА». – Москва, 2024-2025. – URL: https://mbasegeotar.ru - Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.

3	Электронная библиотечная система «Медицинская библиотека «MEDLIB.RU» (ЭБС «MEDLIB.RU») : сайт / ООО «Медицинское информационное агентство». - Москва, 2016-2025. - URL: https://www.medlib.ru . - Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
4	«Электронная библиотечная система «Букап» : сайт / ООО «Букап». - Томск, 2012-2025. - URL: https://www.books-up.ru . - Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
5	«Электронные издания» издательства «Лаборатория знаний» / ООО «Лаборатория знаний». - Москва, 2015-2025. - URL: https://moodle.kemsma.ru . - Режим доступа: по логину и паролю. - Текст : электронный.
6	База данных ЭБС «ЛАНЬ» : сайт / ООО «ЭБС ЛАНЬ» - СПб., 2017-2025. - URL: https://e.lanbook.com . - Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
7	«Образовательная платформа ЮРАЙТ» : сайт / ООО «ЭЛЕКТРОННОЕ ИЗДАТЕЛЬСТВО ЮРАЙТ». - Москва, 2013-2025. - URL: https://urait.ru . - Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
8	«JAYPEE DIGITAL» (Индия) - комплексная интегрированная платформа медицинских ресурсов : сайт - URL: https://www.jaypeedigital.com/ - Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
9	Информационно-справочная система «КОДЕКС»: код ИСС 89781 «Медицина и здравоохранение»: сайт / ООО «ГК «Кодекс». - СПб., 2016 -2025. - URL: http://kod.kodeks.ru/docs . - Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст : электронный.
10	Электронная библиотека КемГМУ (Свидетельство о государственной регистрации базы данных № 2017621006 от 06.09. 2017 г.). - Кемерово, 2017-2025. - URL: http://www.moodle.kemsma.ru . - Режим доступа: по логину и паролю. - Текст : электронный.

5.2. Учебно-методическое обеспечение дисциплины

№ п/п	Библиографическое описание рекомендуемого источника литературы
	Основная литература
1	Жимулёв, И. Ф. Общая и молекулярная генетика : учеб. пособие для вузов / И. Ф. Жимулёв; под ред. Е. С. Беляева, А. П. Акифьева. - 4-е изд. , стер. - Новосибирск : Сибирское университетское издательство, 2007. - 479 с. // ЭБС «Консультант студента». – URL: https://www.studentlibrary.ru . – Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст: электронный.
	Дополнительная литература
2	Заяц, Р. Г. Медицинская биология и общая генетика: учебник / Р. Г. Заяц, В. Э. Бутвиловский, В. В. Давыдов, И. В. Рачковская - Минск :Выш. шк. , 2017. - 480 с. // ЭБС «Консультант студента». – URL: https://www.studentlibrary.ru . – Режим доступа: по IP-адресу университета, удаленный доступ по логину и паролю. - Текст: электронный.

5.3. Методические разработки кафедры

№ п/п	Библиографическое описание рекомендуемого источника литературы
1	Волков, А. Н. Генетика: учебно-методическое пособие для аудиторной работы на практических занятиях обучающихся по основной профессиональной образовательной

№ п/ п	Библиографическое описание рекомендуемого источника литературы
	программе высшего образования – программе бакалавриата по направлению 06.03.01 «Биология» / А.Н. Волков. – Кемерово: КемГМУ, 2022. – 39 с. // Электронные издания КемГМУ. - URL : http://moodle.kemsma.ru . – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.
2	Волков, А. Н. Генетика: учебно-методическое пособие для самостоятельной внеаудиторной работы обучающихся по основной профессиональной образовательной программе высшего образования – программе бакалавриата по направлению 06.03.01 «Биология» / А.Н. Волков. – Кемерово: КемГМУ, 2022. – 36 с. // Электронные издания КемГМУ. - URL : http://moodle.kemsma.ru . – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.
3	Начева, Л. В. Задачник по молекулярной, классической и медицинской генетике : учебное пособие / Л. В. Начева, Н. С. Маниковская, М. В. Додонов ; Кемеровская государственная медицинская академия, Учебно-методическое управление. - Кемерово: [б. и.], 2016. - 104 с. // Электронные издания КемГМУ. - URL : http://moodle.kemsma.ru . – Режим доступа: для зарегистрир. пользователей. – Текст : электронный.

6. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Помещения:

учебные комнаты для *практических занятий* - №302, №303, №312, №313; лекционный зал, лаборантская.

Оборудование:

столы, стулья, учебные доски, микроскопы.

Средства обучения:

Технические:

компьютер с выходом в Интернет.

Демонстрационные материалы:

наборы мультимедийных презентаций, макропрепараты, микропрепараты, таблицы.

Оценочные средства:

тестовые задания по изучаемым темам, ситуационные задачи.

Учебные материалы:

учебники, учебные пособия, учебно-методические разработки.

Программное обеспечение:

Microsoft PowerPoint

Microsoft Word

Оценочные средства

Список вопросов для подготовки к экзамену (в полном объёме):

Раздел 1. Основы общей генетики

1. Генетика - наука о закономерностях наследственности и изменчивости.
2. Основные задачи генетики.
3. Методы генетики.
4. Разделы генетики. Связь генетики с другими науками.
5. История генетики, ее истоки. Основные этапы развития генетики.
6. Практическое значение генетики для биологии и медицины.
7. Наследственность и изменчивость: их компоненты.
8. Гибридологический метод как основа генетического анализа.
9. Законы Менделя. Условия, обеспечивающие и ограничивающие проявление законов Менделя.
10. Менделирующие признаки у человека, нейтральные и с патологическим эффектом.
11. Сцепление признаков. Кроссинговер как механизм, нарушающий сцепление признаков.
12. Биология пола. Первичные и вторичные половые признаки.
13. Типы определения пола. Хромосомная теория определения пола.

Раздел 2. Хромосомный и геномный уровни организации генетического материала

14. Уровни компактизации ДНК эукариот, структура хроматина.
15. Значение вспомогательных белков в компактизации генетического материала.
16. Изменение хромосом в динамике митоза.
17. Сравнение генетической структуры родительских и дочерних клеток после митоза.
18. Изменение хромосом в динамике мейоза.
19. Сравнение генетической структуры родительских и дочерних клеток после мейоза.
20. Сбалансированные хромосомные мутации: инверсии, инсерции, транслокации и др.
21. Несбалансированные хромосомные мутации: делеции, дупликации и др.
22. Эффект хромосомных мутаций для носителя и потомства.
23. Наследственные синдромы человека, связанные с хромосомными мутациями.
24. Понятие геномных мутаций, механизм возникновения и разновидности.
25. Понятие анеуплоидии, полиплоидия.
26. Аномалии числа половых хромосом у человека, их медицинское значение.
27. Аномалии числа аутосом у человека, их медицинское значение.

Раздел 3. Основы медицинской генетики

28. Близнецовый метод как способ установления влияния наследственных и средовых факторов на фенотип.
29. Генеалогический метод, его преимущества и недостатки.
30. Популяционно-статистический метод в генетике человека.
31. Закон Харди-Вайнберга, его практическое значение для медицинской генетики.
32. Современные методы изучения наследственности и изменчивости организмов.
33. Структура медико-генетической службы РФ и ее основные задачи.
34. Медико-генетическое консультирование: задачи и методы.
35. Методы терапии и реабилитации больных с наследственными заболеваниями.

Тестовые задания :

1. *Моногибридное скрещивание, при котором:*

- а) родители отличаются по одной паре альтернативных признаков;
- б) родители одинаковы;
- в) родители отличаются по 2 парам альтернативных признаков;
- г) родители отличаются по многим парам альтернативных признаков;
- д) родители отличаются по 3 парам альтернативных признаков.

Ответ: а

2. *Выберите номера особенностей, характерных для генных мутаций:*

- а) приводят к образованию новых генов;
- б) изменяют первичную структуру ДНК;
- в) видимы в световой микроскоп;
- г) выявляются молекулярно-генетическими методами;
- д) всегда приводят к изменению структуры белка;
- е) наследуются в соответствии с законами Менделя.

Ответ: а, б, г, е

3. *Генеалогический метод даёт возможность:*

- а) определить генетическое наследование пола
- б) прогнозировать проявление патологических признаков в ряду поколений
- в) выявить конкретную патологию
- г) определить количество трисомий в родословной
- д) определить хромосомные делеции

Ответ: б

4. В медико-генетическом центре для идентификации хромосом каждой пары врач произвел дифференциальное окрашивание препарата по Гимза, после чего все хромосомы приобрели специфическое чередование светлых и тёмных полосок. Укажите как называется графическое изображение хромосом кариотипа с учётом их формы и окраски.

Ответ: Идиограмма.

Ситуационные задачи :

1. *Ахондроплазия* (частичное или полное недоразвитие конечностей, карликовость) наследуется как аутосомно-доминантный признак, гомозиготы погибают в раннем возрасте, гетерозиготы сохраняют жизнеспособность. *Гипоплазия эмали зубов* (резкое истончение эмали с изменением её цвета) имеет разные типы наследования, один из них – это аутосомно-рецессивное наследование. В семье, где отец имел гипоплазию и гетерозиготен по ахондроплазии, а мать не имела этих признаков, родился ребенок с обеими патологиями.

Определите возможность рождения следующего ребенка с патологическими признаками и укажите, при каких генотипах родителей это возможно.

Эталон ответа: Генотип матери AaBb, отца Aabb. Возможность рождения следующего ребенка с патологическими признаками aabb – 12,5%

2. По данным шведских генетиков, некоторые формы шизофрении являются аутосомно-доминантными признаками. При этом у гомозигот пенетрантность равна 100%, у гетерозигот — 20%. Определите вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гетерозиготен, а другой нормален в отношении анализируемого признака. Определите вероятность рождения больных детей в браке двух гетерозиготных родителей.

Эталон ответа: По условию задачи некоторые формы шизофрении наследуются как доминантный аутосомный признак с неполной пенетрантностью. В первом случае один из супругов нормален в отношении анализируемого признака, а другой гетерозиготен. Тогда, обозначив аллель, определяющий шизофрению, А, можно записать:

P		♀ Aa	×	♂ aa
F ₁	♀	A		a
	♂	a	Aa	aa

Отсюда вероятность рождения ребенка, несущего ген шизофрении, равна 1/2. У гетерозигот пенетрантность признака составляет 20% или 1/5. Перемножив вероятность носительства гена на вероятность его проявления, получим: $0,5 \times 0,2 = 0,1$ или 10%.

Во втором случае имеет место брак двух гетерозиготных индивидов.

P		Aa	×	Aa
F ₁	♀ \ ♂	A		a
	A	AA		Aa
	a	Aa		aa

В таком браке вероятность рождения гомозиготы AA — 1/4, вероятность рождения гетерозиготного ребенка — 1/2. Пенетрантность гена у гомозигот равна 100%, то есть все они будут больны шизофренией. Для гетерозигот пенетрантность — 20% или 1/5. Больные дети могут появиться с вероятностью: $0,5 \times 0,2 = 0,1$. В итоге вероятность рождения больного ребенка в таком браке будет: $0,25 + 0,1 = 0,35$ или 35%.

Вывод: В первом случае вероятность рождения больного ребенка 10%, а во втором — 35%.

Список тем рефератов без оформления презентаций (в полном объеме):

1. Программа «Геном человека»: реализация, основные достижения и перспективы их использования.
2. Хромосомная теория Т.Х. Моргана: основные эксперименты и открытия.
3. Разнообразие форм бактериальных «хромосом»: нуклеоиды, плазмиды.
4. Укладка эукариотических хромосом в ядре, топография эу- и гетерохроматина в интерфазе.
5. Открытие хромосом типа «ламповых щеток», значение для генетики.
6. Хромосомные числа разных биологических видов.
7. Молекулярные механизмы соединения и сегрегации хромосом при делении клетки.
8. Молекулярные механизмы кроссинговера.
9. Аномальное поведение хромосом при клеточном делении, последствия для клетки и организма.
10. Механизм формирования числовых аномалий кариотипа человека.
11. Аномалии числа половых хромосом у человека, их медицинское значение.
12. Аномалии числа аутосом у человека, их медицинское значение.
13. История цитогенетики человека.
14. Медико-генетическая служба в зарубежных странах.
15. Методы терапии и реабилитации больных с наследственными заболеваниями.

Список тем рефератов с оформлением презентаций (в полном объеме):

1. Роль отечественных ученых в развитии генетики и селекции.
2. Гибридологический метод в современной генетике.
3. Аутосомно-рецессивные признаки с патологическим эффектом у человека.
4. Аутосомно-доминантные признаки с патологическим эффектом у человека.
5. Х-сцепленные рецессивные признаки с патологическим эффектом у человека.
6. Х-сцепленные доминантные признаки с патологическим эффектом у человека.
7. Разнообразие хромосомных мутаций.
8. Делеционные синдромы у человека.
9. Хромосомные мутации и канцерогенез.
10. Сбалансированные хромосомные мутации: от нейтральности до патологических эффектов.
11. Искусственная полиплоидизация живых организмов.
12. Близнецовый метод: история и современность.
13. Генеалогический метод в современной медицинской генетике.
14. Закон Харди-Вайнберга, его практическое значение для медицинской генетики.