

**Оценочные средства для проведения аттестации
по дисциплине «Общая и медицинская генетика»
для обучающихся 2023 года поступления
по образовательной программе
30.05.01 Медицинская биохимия,
направленность (профиль) Медицинская биохимия
(специалитет),
форма обучения очная
на 2026-2027 учебный год**

1. Оценочные средства для проведения текущего контроля на занятиях (ТК), оценки самостоятельной работы обучающихся (СР), проведения промежуточной аттестации (ПА), позволяющие проверить сформированность у обучающихся предусмотренных программой дисциплины знаний (з) / умений (у) / навыков (н) (ЗУН):

1. ОПК-1.1.1. Знает основы и современные достижения в области фундаментальных и прикладных медицинских и естественных наук

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК-1.1.1. Знает основы и современные достижения в области фундаментальных и прикладных медицинских и естественных наук	з-1. Знает историю развития генетики и основные открытия в области генетики

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1.	Модуль 1. Введение в генетику. Молекулярные основы наследственности.	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Какие из перечисленных положений и закономерностей были установлены Грегором Менделем в ходе экспериментов с	1) гены, отвечающие за разные признаки, наследуются независимо друг от друга 3) при скрещивании гибридов первого поколения признаки	да	да	нет

			гибридизацией гороха. 1) гены, отвечающие за разные признаки, наследуются независимо друг от друга 2) генетическая информация передается потомству с помощью молекулы ДНК 3) при скрещивании гибридов первого поколения признаки расщепляются в определенной количественной пропорции 4) гены расположены в хромосомах линейно. 5) каждый признак организма определяется парой наследственных факторов (аллелей). 6) мутации возникают внезапно и закрепляются естественным отбором.	расщепляются в определенной количественной пропорции 5) каждый признак организма определяется парой наследственных факторов (аллелей)			
		2. Ситуационные задачи/кейсы	В начале XX века в лаборатории изучали наследование окраски цветов у львиного зева. При скрещивании растений с красными и белыми цветами все первое поколение гибридов оказалось розовым. При скрещивании гибридов первого поколения между	неполное доминирование	да	нет	да

			собой во втором поколении было получено потомство: 25% красных, 50% розовых и 25% белых растений. Как называется данный тип взаимодействия аллелей? (напишите ответ в виде двух слов с маленькой буквы)				
--	--	--	---	--	--	--	--

2. ОПК-1.1.1. Знает основы и современные достижения в области фундаментальных и прикладных медицинских и естественных наук

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК-1.1.1. Знает основы и современные достижения в области фундаментальных и прикладных медицинских и естественных наук	з-2. Знает основные термины и понятия общей и медицинской генетики, симптомы, отличительные признаки наследственной и мультифакторной патологии человека

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
2.	Модуль 6. Клиническая генетика с основами медико-генетического консультирования.	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Какие признаки характерны для наследственного заболевания фенилкетонурии? 1) частая рвота 2) геморрагическая сыпь 3) светлый цвет кожи и	1) частая рвота 2) светлый цвет кожи и волос 6) неприятный «мышинный» запах мочи	да	да	нет

			волос 4) лихорадка 5) симптом «вишневой косточки» на глазном дне 6) неприятный «мышинный» запах мочи				
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара. Муж здоров, жена больна ревматоидным артритом. У жены есть здоровая сестра-близнец. Предположите, к какому типу заболевания относится данная форма ревматоидного артрита (моногенное заболевание, мультифакториальное заболевание).	мультифакториальное заболевание	да	нет	да

3. ОПК-2.1.1. Знает строение, закономерности функционирования, методы исследования органов и систем организма человека в норме и при патологии

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований	ОПК-2.1.1. Знает строение, закономерности функционирования, методы исследования органов и систем организма человека в норме и при патологии	з-1. Знает структуру и функции нуклеиновых кислот, структуру геномов, механизмы процессов реализации генетической информации, принципы генетических методов анализа, в т.ч. молекулярно-генетических и цитогенетических

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
3.	Модуль 1. Введение в генетику. Молекулярные основы наследственности.	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Свойства генетического кода проявляются в том, что: 1) некоторым аминокислотам соответствует несколько разных кодонов 2) один нуклеотид может входить в состав одного кодона 3) рамка считывания заканчивается стоп-кодоном 4) аминокислота зашифрована последовательностью из трех кодонов 5) разные организмы имеют одинаковый генофонд 6) один триплет кодирует одну определенную аминокислоту	1) некоторым аминокислотам соответствует несколько разных кодонов 2) один нуклеотид может входить в состав одного кодона 6) один триплет кодирует одну определенную аминокислоту	да	да	нет
		3. Вопросы с развёрнутым ответом	Какая теория описывает механизм формирования пола у дрозофилы? (напишите ответ 1 словом с маленькой буквы)	балансовая	да	нет	да

4. ОПК-2.1.1. Знает строение, закономерности функционирования, методы исследования органов и систем организма человека в норме и

при патологии

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований	ОПК-2.1.1. Знает строение, закономерности функционирования, методы исследования органов и систем организма человека в норме и при патологии	3-2. Знает возможности и ограничения методов генетического анализа, современных молекулярно-генетических технологий, цитогенетических методов

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
4.	Модуль 4. Введение в медицинскую генетику. Методы изучения наследственности человека.	1. Установите соответствие	Установите соответствие между методом диагностики и типом мутации (или генетического материала), который позволяет выявить данный метод. Методы: 1. кариотипирование (G-окрашивание) 2. метод FISH (флуоресцентная гибридизация) 3. прямое секвенирование по Сэнгеру Тип мутации: А. тонкие молекулярные дефекты (замена одного нуклеотида) в гене β-	кариотипирование (G-окрашивание) - крупные аномалии числа и структуры хромосом (трисомии, делеции, транслокации) метод FISH (флуоресцентная гибридизация) - микроделеционный синдром (утрата маленького участка хромосомы, невидимого при обычной микроскопии) прямое секвенирование по Сэнгеру - тонкие молекулярные дефекты (замена одного	да	да	нет

			глобина Б. микроделеционный синдром (утрата маленького участка хромосомы, невидимого при обычной микроскопии) В. крупные аномалии числа и структуры хромосом (трисомии, делеции, транслокации)	нуклеотида) в гене β -глобина			
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Как называется процесс многократного увеличения числа копий определенного фрагмента ДНК <i>in vitro</i> ?	амплификация	да	нет	да

5. ОПК-2.1.2. Знает причины и механизмы типовых патологических процессов и реакций, их проявления и значение для организма при развитии различных заболеваний; виды моделирования патологических состояний для проведения биомедицинских исследований *in vivo* и *in vitro*

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований	ОПК-2.1.2. Знает причины и механизмы типовых патологических процессов и реакций, их проявления и значение для организма при развитии различных заболеваний; виды моделирования патологических состояний для проведения биомедицинских исследований <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i>	з-1. Знает молекулярные основы мутагенеза. Основные мутагенные и тератогенные факторы, приводящие к развитию генетически обусловленной патологии человека

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА

5.	Модуль 2. Наследственность и изменчивость. Генетический анализ.	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Какие факторы относятся к мутагенам химической природы и способны вызывать повреждения ДНК, ведущие к развитию генетически обусловленной патологии? 1) ультрафиолетовое излучение 2) алкилирующие агенты (например, аналоги азотистого иприта) 3) ионизирующая радиация 4) аналоги азотистых оснований (например, бромурацил) 5) интеркаляторы (акридиновые красители) 6) высокая температура	2) алкилирующие агенты (например, аналоги азотистого иприта) 4) аналоги азотистых оснований (например, бромурацил) 5) интеркаляторы (акридиновые красители)	да	да	нет
		2. Ситуационные задачи/кейсы	В ходе эксперимента по селекции пшеницы, было замечено, что урожайность одного и того же сорта, выращенного на разных полях в одном и том же году, различалась: на поле с удобрениями и регулярным поливом колосья были крупнее, а зерен — больше, чем на бедной почве без полива. На следующий год семена,	модификационная	да	нет	да

			собранные с «урожайного» поля, высадили снова на бедную почву. Урожайность оказалась такой же низкой, как и у исходного сорта на бедной почве. Какая форма изменчивости наблюдалась? (напишите 1 слово)				
--	--	--	---	--	--	--	--

6. ОПК-2.1.2. Знает причины и механизмы типовых патологических процессов и реакций, их проявления и значение для организма при развитии различных заболеваний; виды моделирования патологических состояний для проведения биомедицинских исследований *in vivo* и *in vitro*

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований	ОПК-2.1.2. Знает причины и механизмы типовых патологических процессов и реакций, их проявления и значение для организма при развитии различных заболеваний; виды моделирования патологических состояний для проведения биомедицинских исследований <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i>	3-2. Знает этиологию и патогенез наследственной и мультифакториальной патологии человека, основные симптомы заболеваний

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
6.	Модуль 5. Наследственная патология.	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Какие из перечисленных характеристик относятся к мультифакториальным заболеваниям (МФЗ)?	2) риск возникновения заболевания у родственников выше, чем в популяции, но ниже, чем при моногенной патологии.	да	да	нет

			1) заболевание всегда определяется мутацией в одном конкретном гене. 2) риск возникновения заболевания у родственников выше, чем в популяции, но ниже, чем при моногенной патологии. 3) заболевание наследуется строго по законам Менделя. 4) для реализации заболевания необходимо сочетание наследственной предрасположенности и воздействия неблагоприятных факторов среды. 5) конкордантность для монозиготных близнецов выше, чем для дизиготных, но не достигает 100%. 6) заболевание можно предотвратить путем пренатальной диагностики во всех случаях.	4) для реализации заболевания необходимо сочетание наследственной предрасположенности и воздействия неблагоприятных факторов среды. 5) конкордантность для монозиготных близнецов выше, чем для дизиготных, но не достигает 100%.			
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Укажите название заболевания со следующими симптомами: судороги, «мышинный» запах мочи/кожи, вялость или гиперактивность, срыгивания, вздутие	фенилкетонурия	да	нет	да

			живота, экзема, задержка развития и светлые волосы/глаза?				
--	--	--	---	--	--	--	--

7. ОПК-2.1.2. Знает причины и механизмы типовых патологических процессов и реакций, их проявления и значение для организма при развитии различных заболеваний; виды моделирования патологических состояний для проведения биомедицинских исследований *in vivo* и *in vitro*

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований	ОПК-2.1.2. Знает причины и механизмы типовых патологических процессов и реакций, их проявления и значение для организма при развитии различных заболеваний; виды моделирования патологических состояний для проведения биомедицинских исследований <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i>	3-3. Знает основы популяционной генетики, принципы расчёта основных популяционно-статистических показателей

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
7.	Модуль 3. Генетика популяций. Эволюционная генетика.	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. К факторам эволюции относятся ... 1) дрейф генов 2) панмиксия 3) мутационная изменчивость 4) естественный отбор 5) плейотропия 6) генетический груз	1) дрейф генов 3) мутационная изменчивость 4) естественный отбор	да	да	нет
		2. Вопросы с развёрнутым	Как называется популяция, характеризующаяся	идеальная	да	нет	да

		ответом	бесконечно большим размером, свободным скрещиванием (панмиксией), отсутствием мутаций, миграций и естественного отбора? Напишите ответ 1 словом с маленькой буквы.				
--	--	----------------	---	--	--	--	--

8. ОПК-2.2.1. Умеет выявлять структурные и функциональные изменения органов и систем органов человека при физиологическом состоянии и при патологических процессах; проводить диагностику заболеваний; интерпретировать результаты исследования

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований	ОПК-2.2.1. Умеет выявлять структурные и функциональные изменения органов и систем органов человека при физиологическом состоянии и при патологических процессах; проводить диагностику заболеваний; интерпретировать результаты исследования	у-1. Умеет аргументированно подбирать методы исследования в зависимости от характеристик объекта и цели исследования в определённой области медицины

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
8.	Модуль 4. Введение в медицинскую генетику. Методы изучения наследственности человека.	1. Установите последовательность	Расположите этапы развития мультифакториального заболевания (например, гипертонической болезни) в хронологическом порядке, отражающем взаимодействие генотипа и среды.	3. наличие в генотипе комбинации полиморфных аллелей («гены предрасположенности»). 2. длительное воздействие средовых факторов риска (стресс, курение, гиподинамия).	да	да	нет

			1. формирование клинического диагноза и развитие осложнений. 2. длительное воздействие средовых факторов риска (стресс, курение, гиподинамия). 3. наличие в генотипе комбинации полиморфных аллелей («гены предрасположенности»). 4. декомпенсация регуляторных систем и стойкое повышение артериального давления. 5. реализация биохимических и физиологических особенностей (склонность к спазму сосудов, задержка натрия).	5. формирование фенотипа с пограничными значениями артериального давления. 4. декомпенсация регуляторных систем и стойкое повышение артериального давления. 1. формирование клинического диагноза и развитие осложнений.			
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Какой инвазивный метод пренатальной диагностики основан на трансабдоминальном заборе околоплодных вод под контролем УЗИ с целью выявления генетических аномалий у плода.	амниоцентез	да	нет	да

9. ОПК-2.2.1. Умеет выявлять структурные и функциональные изменения органов и систем органов человека при физиологическом состоянии и при патологических процессах; проводить диагностику заболеваний; интерпретировать результаты исследования

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ОПК-2. Способен выявлять и оценивать	ОПК-2.2.1. Умеет выявлять структурные и	у-2. Умеет предсказать мутагенное воздействие,

морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований	функциональные изменения органов и систем органов человека при физиологическом состоянии и при патологических процессах; проводить диагностику заболеваний; интерпретировать результаты исследования	объяснить его механизм, степень риска
--	--	---------------------------------------

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
9.	Модуль 2. Наследственность и изменчивость. Генетический анализ.	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Какие из перечисленных положений характеризуют комбинативную изменчивость? 1) возникновение связано с действием мутагенов (радиации, химических веществ). 2) обусловлена рекомбинацией уже существующих генов родителей. 3) механизм включает независимое расхождение хромосом в мейозе. 4) этот тип изменчивости приводит к появлению новых признаков, которых не было у предков (например, отсутствие пигмента).	2) обусловлена рекомбинацией уже существующих генов родителей. 3) механизм включает независимое расхождение хромосом в мейозе. 5) основой является процесс кроссинговера в профазе I мейоза.	да	да	нет

			5) основой является процесс кроссинговера в профазе I мейоза. 6) признаки, возникающие в результате данной изменчивости, не наследуются потомством.				
		2. Ситуационные задачи/кейсы	При обследовании новорожденного с множественными пороками развития (расщелина неба, порок сердца, низко посаженные уши) проведен цитогенетический анализ. Получена формула кариотипа: 47, XY, +13. К какому типу мутаций (геномная или хромосомная) относится данное изменение?	геномная	да	нет	да

10.ОПК-2.2.1. Умеет выявлять структурные и функциональные изменения органов и систем органов человека при физиологическом состоянии и при патологических процессах; проводить диагностику заболеваний; интерпретировать результаты исследования

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований	ОПК-2.2.1. Умеет выявлять структурные и функциональные изменения органов и систем органов человека при физиологическом состоянии и при патологических процессах; проводить диагностику заболеваний; интерпретировать результаты исследования	у-3. Умеет определять генетическую структуру популяции, возможное влияние факторов популяционной динамики на генетическую структуру популяции

№	Раздел(ы), подразделы(ы)	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля
---	--------------------------	-------------	--------------------	------------------	--------------------------

	дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН				предназначен		
					ТК	СР	ПА
10.	Модуль 3. Генетика популяций. Эволюционная генетика.	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Точные условия выполнения закона Харди-Вайнберга: 1) действие инбридинга 2) бесконечно большие размеры популяции 3) точно известный размер популяции 4) полная панмиксия 5) ассортативность при формировании браков 6) отсутствие действия факторов эволюции	2) бесконечно большие размеры популяции 4) полная панмиксия 6) отсутствие действия факторов эволюции	да	да	нет
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Как называется сумма неблагоприятных летальных и сублетальных мутаций в генофонде популяции?	генетический груз	да	нет	да

11.ОПК-3.1.3. Знает возможности применения клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, используемых в медицинских целях

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ОПК-3. Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи	ОПК-3.1.3. Знает возможности применения клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, используемых в медицинских целях	з-1. Знает основы генетической инженерии

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
11.	Модуль 2. Наследственность и изменчивость. Генетический анализ.	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. В качестве векторов в генетической инженерии используют: 1) фаги 2) экзоны 3) митохондрии 4) плазмиды 5) фазмиды 6) интроны	1) фаги 4) плазмиды 5) фазмиды	да	да	нет
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Как называется способность клеток поглощать чужеродную ДНК за счет повышенной проницаемости мембраны, используемая в генетической инженерии для трансформации?	компетентность	да	нет	да

12. ОПК-3.1.3. Знает возможности применения клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, используемых в медицинских целях

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ОПК-3. Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи	ОПК-3.1.3. Знает возможности применения клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, используемых в медицинских целях	з-2. Знает методы лабораторной генетической диагностики, показания и ограничения для их использования, принципы работы специализированного диагностического оборудования

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
12.	Модуль 4. Введение в медицинскую генетику. Методы изучения наследственности человека.	1. Установите соответствие	Установите соответствие между стадиями ПЦР и температурой. Стадии ПЦР: 1) денатурация 2) отжиг 3) элонгация Температура: А) 50-65°C Б) 92-95°C В) 65-72°C	денатурация – 92-95 °C отжиг – 50-65°C элонгация – 65-72 °C	да	да	нет
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Какой метод применяется для установления точной последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК?	секвенирование	да	нет	да

2. Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации:

- Предмет и задачи генетики. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот. Структура ДНК и РНК. Модель ДНК Уотсона и Крика.
- Функции нуклеиновых кислот в реализации генетической информации: репликация, транскрипция и трансляция. Центральная догма молекулярной биологии.
- Репликация как процесс, обеспечивающий сохранение генетической информации в ряду поколений. Механизм репликации. Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации.
- Генетический код, его свойства. Доказательства триплетности кода. Расшифровка кода.
- Строение геномов прокариот. Плазмиды. Классификация генов. Оперонные системы регуляции активности генов у прокариот.
- Строение генов прокариот. Оперон. Промоторная область генов бактерий. Регуляция активности генов на уровне транскрипции у прокариот на примере триптофанового оперона.
- Оперонная система организации генов бактерий. Принцип негативного и позитивного контроля активности генов на примере лактозного оперона. Роль CAP- белка и цАМФ.

8. Строение генов эукариот. Регуляторная часть гена эукариот. Промоторы, энхансеры, сайленсеры, инсуляторы. Интрон-экзонная организация кодирующих регионов генов эукариот.
9. Транскрипция у эукариот. Виды РНК-полимераз эукариот, их биологическая роль. Процессинг. Механизм сплайсинга про-мРНК эукариот. Альтернативный сплайсинг.
10. Регуляция действия гена на уровне трансляции и созревания белков. Посттранскрипционный уровень регуляции у эукариот.
11. Особенности строения генов, процессов транскрипции и трансляции у про- и эукариот.
12. Мобильные генетические элементы про- и эукариот: строение, механизмы миграции, функциональное значение.
13. Регуляция действия генов в онтогенезе. Тотипотентность генома. Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе. Роль гомеозисных генов.
14. Кластерная организация генов эукариот. Дифференциальная активность генов в онтогенезе на примере глобиновых генов человека. Реорганизация генетического материала в процессе индивидуального развития на примере генов иммуноглобулинов человека.
15. Стабильность генома в ходе индивидуального развития (опыты по трансплантации ядер, клонирование генетически идентичных организмов, трансдетерминация у дрозофилы). Амплификация генов и диминуция генетического материала в онтогенезе.
16. Кариотип. Специфичность морфологии и числа хромосом. Строение политенных хромосом. Хромосомы типа «ламповых щёток».
17. Строение хромосом: хроматида, хромомеры, эухроматические и гетерохроматические районы хромосом. Методы окраски хромосом. Морфология хромосом в ходе митоза и мейоза.
18. Молекулярная организация хромосом. Компоненты хроматина. Уровни упаковки хроматина, строение нуклеосом.
19. Цели, принципы и методы генетического анализа. Основы гибридологического метода, его разрешающая способность.
20. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании. I и II законы Г. Менделя. Аллельные гены и типы их взаимодействий. Межаллельная комплементация.
21. Закономерности наследования в ди- и полигибридных скрещиваниях при моногенном контроле каждого признака. Статистический характер расщеплений. Общая формула расщеплений при независимом наследовании. III закон Менделя.
22. Неаллельные гены, типы их взаимодействия. Комплементарность как тип взаимодействия неаллельных генов.
23. Доминантный и рецессивный эпистаз как типы взаимодействия неаллельных генов. Особенности наследования количественных признаков (полигенное наследование).
24. Генотип как сложная система аллельных и неаллельных взаимодействий генов. Плейотропное действие генов. Пенетрантность и экспрессивность.
25. Хромосомное определение пола, его типы. Признаки, сцепленные с полом, зависимые от пола и ограниченные полом.
26. Наследование признаков, сцепленных с полом и частично сцепленных с полом. Значение реципрокных скрещиваний для их изучения.
27. Наследование при нерасхождении половых хромосом. Балансовая теория определения пола у дрозофилы. Гинандроморфы.
28. Механизмы определения пола у дрозофилы и млекопитающих. Роль альтернативного сплайсинга в процессах детерминации пола.
29. Механизмы компенсации дозы генов X-хромосомы при определении пола у дрозофилы и у человека. Лайонизация хромосом.
30. Особенности наследования при сцеплении генов. Группы сцепления. Определение групп сцепления генов у дрозофилы и человека. Неполное сцепление и кроссинговер.
31. Генетическое и цитологическое доказательства кроссинговера. Множественные перекресты. Интерференция. Неравный кроссинговер. Митотический кроссинговер.

32. Гомологичная рекомбинация, генетический контроль. Молекулярные механизмы кроссинговера. Модель рекомбинации по Холлидею. Генная конверсия.
33. Генетические карты хромосом, принцип их построения у эукариот.
34. Картирование генов на основе данных цитогенетического анализа. Цитологические карты хромосом, их сопоставление с генетическими картами.
35. Построение физических карт хромосом с помощью методов молекулярной биологии. Метод гибридизации нуклеиновых кислот *in situ*.
36. Способы передачи генетической информации у бактерий. Трансформация: стадии, использование в генетическом картировании. Генетическая рекомбинация при трансформации.
37. Конъюгация у бактерий: половой фактор кишечной палочки. Генетическое картирование при конъюгации. Кольцевая карта хромосом бактерий.
38. Трансдукция у бактерий. Общая и специфическая трансдукция. Использование трансдукции для картирования генов.
39. Геном митохондрий. Репликация и транскрипция митохондриальной ДНК. Особенности митохондриального наследования.
40. Плазмидное наследование. Свойства плазмид, их использование в генетических исследованиях. Основы генетической инженерии.
41. Формы изменчивости (фенотипическая и генотипическая). Виды генотипической изменчивости. Комбинативная изменчивость, механизм ее возникновения, роль в эволюции и селекции.
42. Мутационная изменчивость. Принципы классификации мутаций. Характеристика основных классов мутаций. Мутагенные факторы, их природа.
43. Классификация генных мутаций. Общая характеристика молекулярной природы их возникновения. Супрессорные мутации и виды генетической супрессии.
44. Хромосомные перестройки, их классификация. Особенности мейоза при различных типах перестроек.
45. Геномные изменения: полиплоидия, анеуплоидия. Особенности мейоза и характер наследования у полиплоидов.
46. Модификационная изменчивость. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции генотипа.
47. Популяции, их виды. Понятие идеальной популяции, особенности популяций человека. Коэффициент инбридинга. Генетическая структура инбредной популяции.
48. Мутационный процесс и дрейф генов в популяции как факторы динамики ее генетической структуры. Популяционные волны. Наследование генов через «бутылочное горлышко». Эффект родоначальника. Болезни изолированных популяций.
49. Микроэволюционные факторы, нарушающие равновесие природных популяций. Миграция (поток) генов и естественный отбор как факторы динамики генетической структуры популяций. Виды отбора. Молекулярно-генетические основы эволюции.
50. Популяционно-статистический метод в медицинской генетике: его основа и задачи. Уравнение Харди-Вайнберга как основной закон популяционной генетики.
51. Клинико-генеалогический метод: его этапы возможности. Отличительные черты родословных с митохондриальным характером наследования. Голландрическое наследование.
52. Характерные особенности родословных с аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным типами наследования. Оценка пенетрантности гена методом анализа цепей.
53. Характерные особенности родословных с X-сцепленными доминантным и рецессивным типами наследования.
54. Близнецовый метод, его характеристика и область применения. Конкордантность и дискордантность. Коэффициент наследуемости.
55. Биохимические методы, применяемые для диагностики наследственных заболеваний и выявления носителей патологических генов, в том числе и в лабораториях Волгоградской области.

56. Цитогенетический и молекулярно-цитогенетические методы: их суть, возможности, ограничения. Применение цитогенетического метода в лабораториях Волгоградской области.
57. Характеристика основных методических приемов ДНК-диагностики (выделение ДНК, рестрикция, электрофорез, блоттинг, зонды). Блот-гибридизация по Саузерну.
58. Методы секвенирования ДНК, полимеразной цепной реакции и рестрикции: их суть и применение для диагностики наследственной патологии.
59. Общая характеристика генома человека (структурные гены; уникальные и повторяющиеся последовательности; мобильные элементы; внехромосомная ДНК).
60. Функциональное и позиционное картирование генов человека: этапы, методы. Картирование генов наследственных заболеваний с помощью анализа сцепления гена с индексными маркерами.
61. Полиморфные генетические маркеры: ПДРФ, мини- и микросателлитные маркеры, ОНП; их применение.
62. Международная программа "Геном человека": цели и задачи, результаты выполнения, клинические приложения.
63. Роль наследственности в патологии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии, её классификация. Врождённые пороки развития.
64. Классификация и механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственной патологии. Гено-, фено- и нормокпии болезней.
65. Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций, их патологические эффекты. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность моногенных болезней.
66. Генетический импринтинг, его виды, возможные механизмы, мутации импринтинга. Общая характеристика синдромов Прадера-Вилли и Ангельмана.
67. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины миодистрофии Дюшенна/Беккера и миотонической дистрофии.
68. Общая характеристика наследственных демиелизирующих моторно-сенсорных невропатий и болезней моторных нейронов на примере заболеваний Шарко-Мари-Тутта и спинальной амиотрофии.
69. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных болезней с преимущественным поражением экстрапирамидной системы (хореи Гентингтона, торсионных дистоний).
70. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных атаксий (болезни Фридрейха, спино-церебеллярных атаксий).
71. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины фенилкетонурии.
72. Общая характеристика наследственных болезней, обусловленных нарушением обмена углеводов (галактоземия, гликогенозы).
73. Общая характеристика наследственных болезней с нарушением липидного обмена (семейная гиперхолестеринемия, лизосомные болезни накопления).
74. Общая характеристика наследственных болезней соединительной ткани (синдромы Марфана, Элерса — Данло).
75. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины болезни Вильсона-Коновалова.
76. Наследственные заболевания, обусловленные нарушением циркулирующих белков (гемоглобинопатии и талассемии).
77. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины муковисцидоза.
78. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины заболеваний, связанных с мутациями митохондриального генома.

79. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, их классификация. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.
80. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Дауна. Нестабильность хромосом при синдроме Дауна.
81. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Эдвардса и Патау.
82. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера. Трисомии и полисомии половых хромосом.
83. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний, их классификация и методы генетического анализа. Факторы повышенного риска МФЗ.
84. Генетика некоторых форм мультифакториальных заболеваний (болезнь Паркинсона).
85. Генетика некоторых форм мультифакториальных заболеваний (болезнь Альцгеймера).
86. Генетические основы канцерогенеза. Онкогены и гены супрессоров опухолей.
87. Генетика некоторых форм злокачественных новообразований (ретинобластома, рак молочной железы).
88. Генетика некоторых форм злокачественных новообразований (полипозный колоректальный рак, неполипозный рак прямой кишки).
89. Хромосомные аномалии при онкологических заболеваниях (миелолейкоз).
90. Индивидуальные патологические реакции на специфические факторы внешней среды (экогенетические болезни моногенной и полигенной природы).
91. Инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики, их диагностическая значимость. Показания и противопоказания. Диагностируемые нозологические формы. Скрининг ВПР и хромосомных болезней по уровню сывороточных маркёров у беременных.
92. Профилактика наследственных болезней: её виды (первичная, вторичная и третичная), уровни, пути и формы проведения.
93. Генотерапия наследственной патологии через соматические клетки (принципы, методы, результаты).
94. Общие принципы лечения наследственных болезней (этиологическая, патогенетическая и симптоматическая терапия).
95. Просеивающие программы пренатальной диагностики: суть программ, характеристика программ диагностики фенилкетонурии, галактоземии, муковисцидоза.
96. Медико-генетическое консультирование (МГК): задачи консультирования, его виды, организация службы МГК в России и Волгоградской области. Принципы оценки генетического риска наследственных заболеваний.

3. Задачи для подготовки к промежуточной аттестации:

1. При скрещивании хохлатых уток с нормальными было получено 62 хохлатых и 73 нормальных особи. От скрещивания хохлатых уток между собой также появились хохлатые и нормальные утята (92 и 44 соответственно), однако часть эмбрионов погибла перед вылуплением. Какое потомство следует ожидать при скрещивании нормальных уток между собой?
2. Болезнь Тея-Сакса развивается у гомозигот по рецессивному гену и приводит к смерти в раннем детском возрасте. Какова вероятность рождения больных детей в браке гетерозигот? Какое соотношение по фенотипу и генотипу будет наблюдаться среди новорожденных потомков нескольких таких браков? Среди взрослых потомков?

3. Гомозиготы по гену брахидактилии гибнут внутриутробно, а гетерозиготы имеют аномалии скелета. Какое соотношение по фенотипу и генотипу будет наблюдаться среди потомков от нескольких браков гетерозигот? Какой летальный эффект оказывает ген брахидактилии: рецессивный или доминантный?
4. Цвет зерен у пшеницы контролируется двумя парами несцепленных генов, при этом доминантные гены обуславливают красный цвет, а рецессивные окраски не дают. При скрещивании двух сортов красной зерновой пшеницы между собой в F₁ все растения имеют красные зерна, а в F₂ получено расщепление в отношении 15 растений с окрашенными зернами к 1 растению с белыми. Интенсивность окраски варьировала. Какую часть потомства, полученного в анализирующем скрещивании, составят растения, имеющие розовые зерна?
5. Два сорта ячменя со светло-пурпурными плодами при скрещивании дают темно-пурпурную окраску семян. В F₂ получено 129 светло-пурпурных семян, 196 - темно-пурпурных, 22 - белых. Скрещивание гибридов F₁ с белозерным ячменем дало 107 светло-пурпурных семян, 49 - темно-пурпурных и 55 белых семян. Как наследуется окраска?
6. Ген А обуславливает вороную окраску шерсти лошадей, а его рецессивный аллель — рыжую. Оба аллеля в присутствии эпистатического гена В, локализованного в негомологичной хромосоме, дают серую окраску. Какова вероятность получения серых и рыжих потомков при скрещивании серой дигетерозиготы с вороной моногетерозиготой?
7. При скрещивании кур и петухов с оперенными ногами из двух разных линий в F₁ все цыплята имели оперенные ноги. В F₂ получено 74 цыпленка с оперенными и 5 — с голыми ногами. Когда скрестили особей из F₁ с голоногими особями из F₂, то получили 35 цыплят с оперенными и 11 с голыми ногами. Определите тип взаимодействия генов, а также генотипы птиц, участвовавших в скрещивании.
8. Арахнодактилия наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 25 %. Леворукость — рецессивный аутосомный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность появления детей с леворукостью и арахнодактилией в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам генов.
9. Одна из форм шизофрении наследуется как доминантный аутосомный признак, пенетрантность которого у гомозигот равна 100%, у гетерозигот - 20 %. Какова вероятность того, что в семье, где оба родителя гетерозиготны по рецессивному аутосомному гену галактоземии, жена гомозиготна по гену шизофрении, а в генотипе мужа он отсутствует, родятся больные обоими заболеваниями дети?
10. Какова величина кроссинговера, если доля некроссоверных особей аавв в F₂ составляет 12,25%?
11. Гены А и В сцеплены. Перекрест между ними составляет 10 %. Ген С находится в другой группе сцепления. Какие гаметы и в каких соотношениях образует тригетерозиготная особь? Какое потомство даст она в F₂?
12. Резус-положительность и эллиптоцитоз (измененная форма эритроцитов) определяются доминантными аутосомными генами, находящимися на расстоянии 3 морганиды. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам, при этом резус-положительность он унаследовал от одного родителя, эллиптоцитоз — от другого. Второй супруг резус-отрицателен и имеет нормальную форму эритроцитов. Определите процентное соотношение генотипов и фенотипов детей в этой семье.
13. "Фактор К" у кур является рецессивным летальным геном, сцепленным с полом. Гомозиготы по этому гену гибнут до вылупления. От скрещивания одного петуха с группой кур получено 200 цыплят, из которых половина петушков и половина курочек. От скрещивания другого петуха с теми же курами получено 210 цыплят, из них 70 курочек. Определите генотипы петухов и кур.
14. Гипертрихоз передается через Y-хромосому, а полидактилия — как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 20 %. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать — полидактилию, родилась нормальная по обоим признакам дочь. Какова вероятность того, что следующий ребенок в семье будет также без обеих аномалий?

15. При скрещивании гомозиготной рыжей пушистой кошки с гладкошерстным черным котом все котята гладкошерстные, но коты F1 — рыжие, а кошки F1 — трехцветные. Ген окраски сцеплен с X-хромосомой. Какое потомство можно ожидать от скрещивания кошек F1 с рыжим пушистым котом?
16. Вычислите коэффициент инбридинга для двоюродных сибсов.
17. Вычислите коэффициент инбридинга для двоюродного дяди и племянницы.
18. У человека одна из форм рахита наследуется как доминантный сцепленный с X-хромосомой признак. Альбинизм обусловлен рецессивным аутосомным геном. В семье, где муж не имел аномалий, а жена страдала рахитом, родились здоровая дочь и сын с двумя аномалиями. Какова вероятность того, что их второй сын также будет с двумя аномалиями?
19. Средняя пенетрантность гена заболевания, наследуемого доминантно, составляет 25%. Заболевание встречается с частотой 196:10 000. Определите число гетерозиготных лиц в городе с населением 1 млн. человек.
20. Шизофрения наследуется доминантно, средняя пенетрантность гена составляет 25%. Заболевание встречается с частотой 99:10 000. Определите число гетерозиготных лиц в городе с населением 1 млн. человек.
21. Врожденный вывих бедра наследуется доминантно и встречается с частотой 8 на 10000 населения. Средняя пенетрантность гена составляет 20%. Определите число гомозиготных особей по рецессивному гену в городе с населением 1 млн. человек.
22. Синдром Марфана наследуется доминантно, средняя пенетрантность гена составляет 50%. Заболевание встречается с частотой 0,01. Определите число лиц, у которых в генотипе нет мутантного аллеля, в городе с населением 2 млн. человек.
23. У людей известно три генотипа по локусу PGM. В выборке 1400 человек, из них генотипы PGM1/PGM1 составляют 734 чел., PGM1/PGM2 - 492 чел. Определите генетическую структуру популяции по данному признаку.
24. В одном из обследованных регионов болезнь Гоше выявлена частотой 1:10 000 населения. Определите генетическую структуру популяции по болезни Гоше.
25. В одном из районов Польши болезнь Вильсона-Коновалова наблюдалась с частотой 0,01. Определите генетическую структуру указанной популяции.
26. В популяции коренных жителей Австралии в группе из 800 человек группа крови MM была определена у 420 человек, группа крови MN — у 270 человек, группа крови NN — у 110 человек. Определите генетическую структуру указанной популяции.
27. Заболевание наследуется доминантно и встречается с частотой 4950 на 100 000 населения. Средняя пенетрантность гена составляет 50%. Определите генетическую структуру популяции.
28. Врожденный вывих бедра наследуется доминантно, средняя пенетрантность гена составляет 25%. Заболевание встречается с частотой 4:10 000 населения. Определите число лиц, гетерозиготных по мутантному аллелю, в городе с населением 600000 человек.
29. Серповидно-клеточная анемия в странах Средиземноморья встречается среди взрослого населения с частотой 10%. Определите частоту нормального и мутантного аллелей в этой группе населения, учитывая, что гомозиготы по мутантному аллелю погибают в раннем детском возрасте. Рассчитайте частоту возможных генотипов (и фенотипов) среди новорожденных.
30. Генотипы группы крови MN распределились в обследуемом регионе следующим образом: MM — 6180 чел., MN — 3710 чел., NN — 110 чел. Определите генетическую структуру популяции по данному признаку.
31. Галактоземия была диагностирована в отдельном регионе с частотой 9:10000 населения. Определите генетическую структуру популяции по этому заболеванию.
32. В одном из районов тропической Африки лица, имеющие в крови серповидные эритроциты, встречаются среди взрослого населения с частотой 19%. При условии, что гомозиготы по мутантному аллелю погибают в раннем детском возрасте, определите частоту нормального и мутантного аллеля в этой группе населения. Рассчитайте частоту возможных генотипов (и фенотипов) среди новорожденных детей.

4. Пример билета для промежуточной аттестации:

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Волгоградский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Дисциплина: Общая и медицинская генетика

Специалитет по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия, направленность (профиль) Медицинская биохимия

Учебный год: 2026 - 2027

Экзаменационный билет № 2

1. Генотип как сложная система аллельных и неаллельных взаимодействий генов. Плейотропное действие генов. Пенетрантность и экспрессивность.
2. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Эдвардса и Патау.
3. Механизмы компенсации дозы генов X-хромосомы при определении пола у дрозофилы и у человека. Лайонизация хромосом.
4. *Задача.* В популяции коренных жителей Австралии в группе из 800 человек группа крови MM была определена у 420 человек, группа крови MN – у 270 человек, группа крови NN – у 110 человек. Определите генетическую структуру указанной популяции.

Заведующий кафедрой

А.В. Топорков

В полном объеме фонд оценочных средств по дисциплине доступен в ЭИОС ФГБОУ ВО ВолгГМУ Минздрава России.

Рассмотрено на заседании кафедры молекулярной биологии и генетики протокол от «29» мая 2026 г. № 10.

Заведующий кафедрой

А.В.Топорков