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 2025-2026 учебный год

1. Оценочные средства для проведения текущей аттестации по дисциплине

1.1. Оценочные средства для проведения аттестации на занятиях семинарского типа

Аттестация на занятиях семинарского типа включает следующие типы заданий: решение ситуационных задач, контрольная работа, собеседование по контрольным вопросам.

1.1.1. Примеры ситуационных задач

Проверяемые индикаторы достижения компетенции: ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.

1. "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.
2. 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.

1.1.2. Примеры вариантов контрольной работы

Проверяемые индикаторы достижения компетенции: ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.

Вариант 1

1. Введение в генетику. Предмет и задачи генетики. Генетические коллекции и способы их создания.
2. Теория гена. Исследование тонкой структуры гена на примере фага Т4.
3. Транскрипция – ДНК-зависимый синтез РНК.

Вариант 2

1. Механизмы реализации генетической информации у эукариот. Регуляторные элементы генов эукариот: промоторы, терминаторы, энхансеры, сайленсеры, инсуляторы.
2. Белковые факторы транскрипции. Интрон-экзонная организация кодирующего региона генов эукариот. Альтернативный сплайсинг. Особенности транскрипции структурных и рибосомальных генов эукариот. Виды РНК-полимераз.
3. Генетика индивидуального развития. Тотипотентность генома. Роль ядра и стабильность генома в ходе индивидуального развития.

1.1.3. Примеры контрольных вопросов для собеседования

Проверяемые индикаторы достижения компетенции: ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.

1. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики. Медико-генетическое консультирование.
2. Экогенетика и экогенетические болезни. Экогенетика: определение понятий, предмет изучения, решаемые задачи.
3. Индивидуальные патологические реакции на специфические факторы внешней среды (экогенетические болезни) моногенной и полигенной природы. Ассоциация особенностей метаболизма с полиморфными генетическими системами. Генетико-гигиеническое нормирование факторов окружающей среды.
4. Экогенетические болезни. Медико-генетическое консультирование

1.2. Оценочные средства для самостоятельной работы обучающихся

Оценка самостоятельной работы включает в себя тестирование.

1.2.1. Примеры тестовых заданий с одиночным ответом

Проверяемые индикаторы достижения компетенции: ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.

1. ЭЛЕМЕНТАРНАЯ СТРУКТУРА И ЭЛЕМЕНТАРНОЕ ЯВЛЕНИЕ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО УРОВНЯ ОРГАНИЗАЦИИ ЖИВОГО:
а) элементарная структура - ген, элементарное явление - экспрессия и репрессия гена;
б) элементарная структура - код наследственной информации, элементарное явление - воспроизведение кодов и кодонов;
в) элементарная структура - код наследственной информации, элементарное явление - биосинтез белка.

2. ЭЛЕМЕНТАРНАЯ СТРУКТУРА И ЭЛЕМЕНТАРНОЕ ЯВЛЕНИЕ КЛЕТОЧНОГО УРОВНЯ ОРГАНИЗАЦИИ ЖИВОГО:
а) элементарная структура - клетка, элементарное явление - ее жизненный цикл;
б) элементарная структура - ткань, элементарное явление - дифференцировка клеток;
в) элементарная структура - клетка, элементарное явление - образование тканей.

3. ЭЛЕМЕНТАРНАЯ СТРУКТУРА И ЭЛЕМЕНТАРНОЕ ЯВЛЕНИЕ ОНТОГЕНЕТИЧЕСКОГО УРОВНЯ:
а) элементарная структура - ткани, элементарное явление - формирование органов;
б) элементарная структура - орган, элементарное явление - размножение организма;
в) элементарная структура - организм, элементарное явление - индивидуальное развитие организма.

4. ЭЛЕМЕНТАРНАЯ СТРУКТУРА И ЭЛЕМЕНТАРНОЕ ЯВЛЕНИЕ ПОПУЛЯЦИОННО-ВИДОВОГО УРОВНЯ ОРГАНИЗАЦИИ ЖИВОГО:
а) элементарная структура - популяция, элементарное явление - изменение генофонда популяции;
б) элементарная структура - популяция, элементарное явление - видообразование;
в) элементарная структура - популяция; элементарное явление - дрейф генов.

5. ЭЛЕМЕНТАРНАЯ СТРУКТУРА И ЭЛЕМЕНТАРНОЕ ЯВЛЕНИЕ БИОСФЕРНОБИОГЕОЦЕНОТИЧЕСКОГО УРОВНЯ ОРГАНИЗАЦИИ ЖИВОГО:
а) элементарная структура - популяция, элементарное явление - формирование биогеоценозов;
б) элементарная структура - биогеоценоз, элементарное явление - переход биогеоценоза из одного динамически неустойчивого состояния в другое;
в) элементарная структура - вид, элементарное явление - изменения в биосфере.

2. Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации по дисциплине

Промежуточная аттестация проводится в форме экзамена.

Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации:

№	Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации	Проверяемые индикаторы достижения компетенций
1.	Введение в генетику. Предмет и задачи генетики. Генетические коллекции и способы их создания. Музейные культуры бактерий, методы хранения штаммов. Дрозофила как объект генетических исследований. Основы техники безопасности при работе в генетической лаборатории.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
2.	Строение нуклеиновых кислот, их функции. Доказательства роли ДНК и РНК в качестве материальных носителей наследственности. Центральная догма молекулярной биологии. Генетический код и его свойства. Генетический код как система.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
3.	Репликация, транскрипция и трансляция как этапы хранения и реализации генетической информации в клетке. Репликация как процесс воспроизводства генетического материала в клетке. Репликативная вилка. Ферменты репликации. Транскрипция – ДНК-зависимый синтез РНК. Виды РНК. Процессинг РНК. Трансляция как процесс матричного синтеза белка. Кодоны и антикодоны. Особенности процессов транскрипции и трансляции у про- и эукариот.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
4.	Теория гена. Исследование тонкой структуры гена на примере фага Т4. Мутационная и рекомбинационная делимость гена. Строение гена. Кодирующий регион. Регуляторные элементы.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
5.	Строение и регуляция действия генов прокариот. Строение генов и геномов прокариот. Промоторная специфичность РНК-полимераз бактерий и фагов. Оперонные системы регуляции генов у бактерий. Механизмы репрессии и активации	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.

	транскрипции. Генетический анализ лактозного и триптофанового оперонов.	
6.	Структура генома эукариот. Строение генов эукариот. Структурная организация геномов эукариот. Кластеры генов. Классификация повторяющихся элементов генома. Семейства генов. Псевдогены эукариот. Строение генов эукариот. Особенности организации промоторной области; универсальные и специфические регуляторные последовательности.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
7.	Механизмы реализации генетической информации у эукариот. Регуляторные элементы генов эукариот: промоторы, терминаторы, энхансеры, сайленсеры, инсуляторы. Белковые факторы транскрипции. Интрон-экзонная организация кодирующего региона генов эукариот. Альтернативный сплайсинг. Особенности транскрипции структурных и рибосомальных генов эукариот. Виды РНК-полимераз.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
8.	Генетика индивидуального развития. Тотипотентность генома. Роль ядра и стабильность генома в ходе индивидуального развития. Амплификация генов и диминуция генетического материала в онтогенезе. Тканеспецифическая ктивность генов. Роль метилирования ДНК. Становление признаков в онтогенезе на примере дифференцировки пола у дрозофилы и человека.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
9.	Регуляция действия генов в онтогенезе. Эмбриональная программа развития: детерминация, дифференциация, межклеточные взаимодействия. Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе. Материнские и зиготические гены индивидуального развития. Роль гомейозисных генов. Гомейозисные мутации.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
10.	Строение и функционирование хромосом. Строение хромосом: хроматида, хромомеры, центромера, теломера. Концепция теломеры. Морфология хромосом в ходе митоза и мейоза. Кариотип. Специфичность морфологии и числа хромосом.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
11.	Молекулярная организация хромосом. Функциональные особенности эу- и гетерохроматина. Молекулярная организация хромосом. Компоненты хроматина. Уровни упаковки хроматина, нуклеосомы. Транскрипционно активный хроматин.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
12.	Предмет и задачи генетического анализа, его	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-

	методы. Генетический анализ, его методы. Особенности гибридологического метода. Хромосомная теория наследственности.	2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
13.	Закономерности наследования аллельных генов. Аллельные гены, основные закономерности их наследования. Генетические расщепления при моногибридном скрещивании. I и II законы Менделя.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
14.	Отклонения от канонических расщеплений при моногибридном скрещивании. Методы статистики для оценки генетических расщеплений (метод χ^2). Отклонения от канонических расщеплений и их причины. Множественные аллели, типы взаимодействий аллелей, межаллельная комплементация.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
15.	Закономерности наследования неаллельных генов. Закономерности независимого наследования генов при ди- и полигибридных скрещиваниях. Взаимодействие неаллельных генов, его критерии и биохимическая основа. Расщепления в анализирующем скрещивании при взаимодействиях неаллельных генов. III закон Менделя.[2]	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
16.	Генотип как сложная система взаимодействующих генов. Генотип как система аллельных и неаллельных взаимодействий. Генные сети. Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропное действие гена.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
17.	Сцепленное наследование и кроссинговер. Сцепленное наследование и группы сцепления. Генетическое доказательство кроссинговера. Цитологическое доказательство кроссинговера.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
18.	Кроссинговер и реализация процесса гомологичной рекомбинации генов. Молекулярный механизм кроссинговера. Синаптонемный комплекс, формирование и разрешение структуры Холлидея. Соматический кроссинговер. Неравный кроссинговер. Множественный кроссинговер. Интерференция. Коэффициент коинциденции.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
19.	Генетика пола. Формирование пола у дрозофилы. Механизмы формирования пола человека. Генетическое определение пола. Наследование признаков, сцепленных с полом. Нерасхождение половых хромосом. Гинандроморфы. Балансовая теория определения пола у дрозофилы. Наследование признаков, сцепленных с полом. Механизмы формирования пола и компенсации дозы генов	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.

	половых хромосом у человека. Признаки, зависимые от пола и ограниченные полом. Частичное сцепление с полом.	
20.	Внеядерное наследование. Особенности митохондриального генома. Внехромосомные факторы наследственности. Критерии и механизмы внеядерного наследования. Генотипическая и фенотипическая предетерминация цитоплазмы. Истинно цитоплазматическая наследственности. Наследование пестролистности у растений. ЦМС у кукурузы как пример взаимодействия ядерных и внеядерных генов. Плазмиды. Эндосимбионты, вирусы, прионы как факторы цитоплазматической наследственности. Особенности строения генома митохондрий. Транскрипция и трансляция митохондриальной ДНК. Закономерности внеядерного наследования.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
21.	Генетический анализ у прокариот. Особенности микроорганизмов как объекта генетических исследований. Организация генетического аппарата у бактерий. Кольцевая карта хромосом прокариот. Конъюгация у бактерий; половой фактор кишечной палочки. Гомологичная генетическая рекомбинация при трансформации. Трансдукция у бактерий. Общая и специфическая трансдукция. Методы, применяемые в генетическом анализе у бактерий и бактериофагов: клональный анализ, метод селективных сред, метод отпечатков и др. Использование процессов конъюгации, трансформации и трансдукции для картирования генов прокариот.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
22.	Картирование генов. Генетическое картирование. Локализация генов на хромосомах. Методы картирования хромосом. Определение групп сцепления генов у дрозофилы и человека. Генетические карты хромосом. Определение расстояний между генами на хромосоме по частоте рекомбинации.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
23.	Цитологическое и физическое картирование генов. Цитологические карты хромосом и их сопоставление с генетическими картами. Методы локализации генов на цитологических картах политенных хромосом. Использование метода гибридизации *in situ* для локализации генов на хромосомах человека. Использование гибридных соматических клеток человека и грызунов для локализации генов в хромосомах человека. Принципы построения физических	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.

	(рестриктных) карт хромосом.	
24.	Изменчивость наследственного материала. Генные мутации. Формы изменчивости (фенотипическая и генотипическая изменчивость). Комбинативная изменчивость, механизм ее возникновения, роль в эволюции и селекции. Мутационная изменчивость. Норма реакции генотипа. Генные мутации, их классификация, механизм возникновения. Патологические эффекты генных мутаций.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
25.	Хромосомные и геномные мутации. Виды хромосомных перестроек. Особенности мейоза при различных типах хромосомных мутаций. Делеция и дупликация генов при различных типах хромосомных перестроек. «Запирание кроссинговера», его механизм и значение для мейотической рекомбинации генетического материала. Геномные мутации: полиплоидии и анеуплоидии. Особенности мейоза при различных видах геномных мутаций. Амфидиплоидия как механизм возникновения плодовитых полиплоидов.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
26.	Генетика популяций. Популяционно-статистический метод в медицинской генетике. Популяции, их виды. Генетическая структура популяций. Популяционно-статистический метод изучения наследственности человека. Закон Харди-Вайнберга для идеальной популяции. Микроэволюционные факторы: мутации, миграции, дрейф генов, естественный отбор. Генетический груз популяции. Гетерогенность и полиморфизм популяций. Инбридинг, коэффициент инбридинга. Расчет генетического риска наследственных заболеваний.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
27.	Введение в медицинскую генетику. Программа «Геном человека». Международная программа «Геном человека»: цели и задачи, результаты выполнения, клинические приложения. Уровни организации генома человека, его общая характеристика. Особенности генома человека. Медицинская генетика как наука.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
28.	Клинико-генеалогический и близнецовый методы в медицинской генетике. Определение и содержание генеалогического метода, область применения. Этапы проведения клинико-генеалогического обследования. Основные понятия, условные обозначения, методика сбора генеалогической информации, формы представления данных и правила	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.

	составления родословных. Близнецовый метод: понятие близнецовости, типы и происхождение близнецов, частоты рождения близнецов и наследуемость близнецовости. Использование близнецового метода для генетического анализа.	
29.	Биохимические, цитологические и цитогенетические методы диагностики наследственных заболеваний. Биохимические методы в медицинской генетике: значение в диагностике наследственныхмоногенных заболеваний (фенилкетонурии, галактоземии, болезни кленового сиропа, миотонической дистрофии, болезни Вильсона-Коновалова и др.) и мультифакториальных заболеваний (выявление наследственной предрасположенности к заболеваниям крови, сердечно-сосудистой системы и др.). Биохимический скрининг новорожденных. Государственные программы скрининговых исследований новорожденных в РФ. Цитологическая диагностика наследственных заболеваний и хромосомных синдромов у человека. Методы интерфазной цитогенетики: преимущества, возможности и ограничения, области применения. Современные молекулярно-цитогенетические методы исследования: прометафазный анализ, флюоресцентная гибридизация *in situ*, авторадиографический анализ, хромосомспецифичные и регионспецифичные молекулярные зонды.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
30.	Молекулярно-генетические методы в медицинской генетике. Молекулярно-генетические методы: суть, универсальность, возможности их применения. Основные методические приемы ДНК-диагностики. Выделение и секвенирование ДНК. ДНК-зонды, блоттинг. Блот-гибридизация по Саузерну.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
31.	Прямые и косвенные методы ДНК-диагностики наследственных заболеваний. Прямые методы ДНК-диагностики наследственных заболеваний. Методы молекулярной диагностики точковых мутаций. Рестрикция ДНК. ПДРФ-анализ. ПЦР. Косвенная ДНК-диагностика наследственных заболеваний, ее преимущества и недостатки. Анализ сцепления генов с генетическими маркерами: генетические основы и условия применения метода.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
32.	Моногенные наследственные заболевания, их	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-

	общая характеристика. Генные болезни: этиология, патогенез, генетическая и клиническая гетерогенность. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Клинический полиморфизм генных болезней, его причины. Генетическая гетерогенность моногенных болезней. Гено- фено- и нормокопии болезней. Множественные пороки развития, обусловленные мутациями генов, контролирующих морфогенез (синдромы Холт-Орама, Крузона).	2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
33.	Наследственные заболевания нервной системы. Классификация, этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных болезней нервной системы. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных первичных мышечных дистрофий (миодистрофии Дюшенна - Беккера, миотонической дистрофии). Наследственные заболевания пирамидных путей (демиелинизирующие моторно-сенсорные невропатии, спинальные амиотрофии детского возраста). Наследственные заболевания экстрапирамидной нервной системы с поражением подкорковых ядер (хореи Гентингтона, ДОФА-зависимой и ДОФА-независимой дистонии) и мозжечка (наследственной атаксии Фридрейха). Основные клинические проявления и методы биохимической, цитогенетической и ДНК-диагностики.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
34.	Наследственные болезни обмена. Общая характеристика болезней обмена. Болезни обмена аминокислот (фенилкетонурия). Болезни обмена углеводов (галактоземия, гликогенозы). Муковисцидоз. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
35.	Лизосомные болезни накопления. Лизосомные болезни накопления (мукополисахаридозы, ганглиозидоз Тея-Сакса). Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
36.	Наследственные болезни соединительной ткани. Общая характеристика наследственных болезней соединительной ткани. Коллагенопатии (синдром Марфана, синдром Элерса-Данло). Этиология, механизм	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.

	патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика.	
37.	Наследственные заболевания, связанные с патологией циркулирующих и транспортных белков. Моногенные заболевания, обусловленные патологией циркулирующих (гемоглобинопатии, талассемии, гемофилия) и транспортных (болезнь Вильсона-Коновалова) белков.Нарушения циркулирующих и транспортных белков. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
38.	Митохондриальные наследственные болезни. Классификация, этиология, патогенез, лабораторная диагностика болезней митохондриального генома. Феномен гетероплазмии. Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины митохондриальных энцефалопатий (синдромы MERRF, MELAS, NARP, синдром Лея, невропатия Лебера). Синдромы Кернса-Сейра и Пирсона. Заболевания, обусловленные нарушением взаимодействия ядерного и митохондриального геномов. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины, биохимическая и ДНК-диагностика митохондриальных наследственных болезней.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
39.	Болезни с наследственной предрасположенностью. Болезни с наследственным предрасположением: механизмы возникновения, факторы риска. Роль взаимодействия генетической предрасположенности и специфических условий среды в развитии широко распространённой патологии неинфекционной природы. Моногенная предрасположенность экогенетических болезней. Полигенная предрасположенность как результат взаимодействия неаллельных генов. Факторы повышенного риска развития мультифакториальных заболеваний. Генетика мультифакториальных заболеваний центральной нервной системы (болезнь Альцгеймера, болезнь Паркинсона). Генетика широко распространенных болезней с наследственным предрасположением (гипертоническая болезнь, инфаркт миокарда, сахарный диабет). Методы биохимический и ДНК-диагностики.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
40.	Генетика канцерогенеза. Рак как мультифакториальное заболевание	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.

	соматических клеток. Мутации протоонкогенов и генов-супрессоров опухолей. Онкогены и гены супрессоров опухолей. Феномен «потери гетерозиготности». Генетика семейных форм онкологических заболеваний. Полигенная природа онкологических заболеваний. Роль факторов внешней среды в онкогенезе. Хромосомные аномалии при онкологических заболеваниях (миелолейкоз). Генетика некоторых форм злокачественных новообразований (ретинобластома, рак молочной железы, полипозный колоректальный рак, неполипозный рак прямой кишки).	
41.	Хромосомные синдромы у человека. Этиология, патогенез, клиническая картина хромосомных заболеваний. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Дауна, Патау, Эдвардса. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского - Тернера и Клайнфельтера, трисомий по Х и полисомий по У-хромосоме. Характеристика синдромов, обусловленных микрохромосомными аберрациями (синдром Прадера-Вилли, синдром Ангельмана). Этиология и особенности клинических проявлений синдрома «кошачьего крика».	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
42.	Лечение и профилактика наследственных заболеваний. Принципы лечения и профилактики наследственной патологии. Нормокопирование при генных болезнях. Генная терапия. Профилактика наследственных болезней: её виды (первичная, вторичная и третичная), уровни, пути и формы проведения. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики. Медико-генетическое консультирование.	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.
43.	Экогенетика и экогенетические болезни. Экогенетика: определение понятий, предмет изучения, решаемые задачи. Индивидуальные патологические реакции на специфические факторы внешней среды (экогенетические болезни) моногенной и полигенной природы. Ассоциация особенностей метаболизма с полиморфными генетическими системами. Генетико-гигиеническое нормирование	ОПК-1.1.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-3.1.3, ОПК-2.2.1.

	факторов окружающей среды.	

Промежуточная аттестация включает следующие типы заданий: собеседование, решение ситуационных задач

2.1 Примеры ситуационных задач

"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.

2. 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.

В полном объеме фонд оценочных средств по дисциплине доступен в ЭИОС ФГБОУ ВО ВолгГМУ Минздрава России по ссылке(ам):

https://www.volgmed.ru/apprentice/kafedry/kafedra-molekulyarnoy-biologii-i-genetiki/faylovyy-menedzher/36550/

Рассмотрено на заседании кафедры молекулярной биологии и генетики, протокол от «30» мая 2025 г. №10.

Заведующий кафедрой А.В.Топорков