

**Федеральное государственное автономное образовательное  
учреждение высшего образования  
«Московский физико-технический институт  
(национальный исследовательский университет)»**

**УТВЕРЖДЕНО**

**Директор института nano-, био-,  
информационных, когнитивных  
и социогуманитарных наук и  
технологий**

**П.А. Форш**

**Рабочая программа дисциплины (модуля)**

<b>по дисциплине:</b>	Медицинская генетика
<b>по направлению:</b>	Прикладные математика и физика
<b>профиль подготовки:</b>	Природоподобные технологии и биомиметический дизайн материалов и систем Физтех-школа природоподобных, плазменных и ядерных технологий им. И.В. Курчатова кафедра nano-, био-, информационных и когнитивных технологий
<b>курс:</b>	2
<b>квалификация:</b>	магистр

Семестр, формы промежуточной аттестации: 3 (осенний) - Дифференцированный зачет

Аудиторных часов: 45 всего, в том числе:

лекции: 15 час.

семинары: 30 час.

лабораторные занятия: 0 час.

Самостоятельная работа: 45 час.

Всего часов: 90, всего зач. ед.: 2

Программу составил: П.А. Сломинский, д-р биол. наук, профессор, профессор

Программа обсуждена на заседании кафедры nano-, био-, информационных и когнитивных технологий  
20.03.2020

## Аннотация

Медицинская генетика — область медицины, наука, которая изучает явления наследственности и изменчивости в различных популяциях людей, особенности проявления и развития нормальных и патологических признаков, зависимость заболеваний от генетической предрасположенности и условий окружающей среды. Медицинская генетика наряду с иммунологией является наиболее быстро развивающейся отраслью медицины. С одной стороны, это обусловлено большим количеством наследственных болезней, нарастанием мутационного давления на геном человека и влиянием генетической конституции на течение ненаследственных болезней, а с другой стороны, возрастающей возможностью с помощью современных наукоемких технологий диагностировать, коррегировать и предупреждать появление наследственной патологии у потомства. В лекции даны определения основных понятий, представлены методы и задачи медицинской генетики.

Задачей медицинской генетики является выявление, изучение, профилактика и лечение наследственных болезней, разработка путей предотвращения воздействия негативных факторов среды на наследственность человека.

## 1. Цели и задачи

### Цель дисциплины

- расширение и углубление знаний учащихся о генетике и наследственности человека на современном этапе ее изучения с точки зрения медицины. Интеграция знаний, достигнутых современной медицинской генетикой, с целью совершенствования методов диагностики, лечения и профилактики заболеваний, укрепления здоровья и улучшения качества жизни населения разных возрастных групп.

### Задачи дисциплины

- ☐ формирование у студентов знаний о различных классах наследственных болезней человека, механизмах их развития и характера наследования, клинических проявлениях, особенностях течения, методах диагностики, лечения и профилактики;
- ☐ овладение методами изучения наследственности, включая клинико-генеалогический анализ данных семейного анамнеза и определение типа наследования болезни, цитогенетических, биохимических и молекулярно-генетических методов исследования;
- ☐ освоение теоретических знаний об организации и функционировании генома человека в норме и при патологии, генетической гетерогенности и клиническом полиморфизме наследственных болезней, ДНК-полиморфизме и его влиянии на индивидуальные особенности организма человека на действие внешних факторов, в том числе и на лекарственные препараты;
- ☐ ознакомление с современными возможностями и методами, направленными на выявление наследственной предрасположенности к широко распространенным (мультифакториальным) заболеваниям, с целью разработки лечебно-профилактических мероприятий по предупреждению развития болезни в рамках предиктивной персонализированной медицины;
- ☐ ознакомление с нравственно-этическими и правовыми нормами оказания медико-генетической помощи населению.

## 2. Перечень формируемых компетенций

Освоение дисциплины направлено на формирование следующих компетенций:

Код и наименование компетенции	Индикаторы достижения компетенции
ОПК-1 Владеет системой фундаментальных научных знаний в области физико-математических наук	ОПК-1.1 Знает и способен использовать в профессиональной деятельности фундаментальные научные знания в области физико-математических наук
	ОПК-1.2 Способен обобщать и критически оценивать опыт и результаты научных исследований в области профессиональной деятельности
	ОПК-1.3 Понимает междисциплинарные связи в области математики и физики и способен их применять при решении задач профессиональной деятельности

ОПК-2 Имеет представление об актуальных проблемах науки и техники в области своей профессиональной деятельности, способен на научном языке формулировать профессиональные задачи	ОПК-2.1 Имеет представление о современном состоянии исследований в рамках тематической области своей профессиональной деятельности
	ОПК-2.2 Способен оценивать актуальность исследований в области своей профессиональной деятельности и их практическую значимость
	ОПК-2.3 Владеет профессиональной терминологией, используемой в современной научно-технической литературе, обладает навыками устного и письменного изложения результатов научной деятельности в рамках профессиональной коммуникации
ОПК-3 Способен выбирать и (или) разрабатывать подходы к решению типовых и новых задач в области профессиональной деятельности, учитывая особенности и ограничения различных методов решения	ОПК-3.1 Способен анализировать задачу, планировать пути решения, предлагать и комбинировать способы решения
	ОПК-3.2 Способен использовать исследовательские методы при решении новых задач, применяя знания в различных областях науки (техники)
	ОПК-3.3 Владеет аналитическими и вычислительными методами решения, понимает и учитывает на практике границы применимости получаемых решений
ОПК-4 Способен успешно реализовывать решение поставленной задачи, провести анализ результата и представить выводы, применяя знания и навыки в области физико-математических наук и информационно-коммуникационных технологий	ОПК-4.1 Способен применять знания и навыки по использованию информационно-коммуникационных технологий для поиска и изучения научной литературы, применения прикладных программных продуктов
	ОПК-4.2 Способен применять знания в области физико-математических наук для решения поставленной задачи, формулирования выводов и оценки полученных результатов
	ОПК-4.3 Способен аргументировано выбирать способ проведения научного исследования
ПК-1 Способен ставить, формализовывать и решать задачи, в том числе разрабатывать и исследовать математические модели изучаемых явлений и процессов, системно анализировать научные проблемы, получать новые научные результаты	ПК-1.1 Способен находить, анализировать и обобщать информацию об актуальных результатах исследований в рамках тематической области своей профессиональной деятельности
	ПК-1.2 Способен выдвигать гипотезы, строить математические модели для описания изучаемых явлений и процессов, оценивать качество разработанной модели
	ПК-1.3 Способен применять теоретические и (или) экспериментальные методы исследований к конкретной научной задаче и интерпретировать полученные результаты

### 3. Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине (модулю)

В результате освоения дисциплины обучающиеся должны знать:

- современные достижения и перспективы развития геномики как науки;
- историю исследований генетики человека;
- основные методы изучения генетики человека (цитогенетический метод, клинико-генеалогический метод, близнецовый метод);
- типы наследования признаков у человека;
- современные достижения в области медицинской генетики по расшифровке генома человека и анализу ДНК-полиморфизма;
- достижения в области медицинских биотехнологий, направленных на улучшение качества диагностики, лечения и профилактики болезней человека;
- генетические основы, определяющие индивидуальные различия между людьми в отношении реакции на внешние факторы (генетический полиморфизм);
- этиологию и патогенез наиболее распространенных форм наследственных болезней;
- этиологию, патогенез и клинические проявления наследственных болезней обмена веществ;
- биохимические методы лабораторной диагностики наследственной патологии;
- эпидемиологические и медико-социальные проблемы распространенности наследственных и врожденных заболеваний;
- роль генетических и средовых факторов в формировании различных классов болезней человека;
- современные представления о грузе наследственной патологии в медицинском и социальном аспектах;
- принципы и подходы к лечению и профилактике наследственных болезней, фармакогенетические подходы к лечению болезней человека.

уметь:

- составлять и анализировать родословную;
- использовать клинико-генеалогический метод для диагностики наследственной патологии, установления типа наследования болезни;
- решать генетические задачи;
- оценивать и анализировать эпидемиологические данные по распространенности наследственных и врожденных заболеваний в различных популяциях;
- давать оценку вклада генетических и средовых факторов в развитии различных классов болезней человека;
- трактовать результаты генетического тестирования предрасположенности к распространенным заболеваниям;
- трактовать результаты фармакогенетических исследований при индивидуализации и оптимизации лекарственной терапии к распространенным заболеваниям;
- пользоваться программами статистической обработки научно-медицинской информации;
- анализировать и интерпретировать результаты отечественных и зарубежных генетических исследований;
- использовать современные генетические ресурсы сети Интернет.

владеть:

- методологией по использованию современных достижений медицинской генетики для улучшения здоровья населения, качества оказания медицинской помощи и профилактики наследственных и врожденных заболеваний;
- современными классификациями наследственных болезней человека;
- методологией оценки ДНК-полиморфизма в геноме человека и интерпретации результатов генетического тестирования пациентов;
- методологией расчета генетического риска развития наследственных болезней исходя из типов их наследования;
- генетической терминологией.

#### 4. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий

##### 4.1. Разделы дисциплины (модуля) и трудоемкости по видам учебных занятий

№	Тема (раздел) дисциплины	Трудоемкость по видам учебных занятий, включая самостоятельную работу, час.			
		Лекции	Семинары	Лаборат. работы	Самост.

		лекции	семинары	лаборат. работы	работа
1	Болезни с наследственной предрасположенностью. Профилактика наследственной. Патологии.	4	8		10
2	Генные болезни.	3	6		4
3	Методы исследований медицинской генетики. Наследственность и патология.	2	4		7
4	Семиотика и диагностика наследственной патологии.	3	6		6
5	Хромосомные болезни.	3	6		18
Итого часов		15	30		45
Подготовка к экзамену		0 час.			
Общая трудоёмкость		90 час., 2 зач.ед.			

#### 4.2. Содержание дисциплины (модуля), структурированное по темам (разделам)

##### Семестр: 3 (Осенний)

#### 1. Болезни с наследственной предрасположенностью. Профилактика наследственной. Патологии.

Общая характеристика болезней с наследственным предрасположением (мультифакториальных болезней). Подходы к изучению наследственной предрасположенности к болезням человека. Доказательства роли наследственных факторов в развитии мультифакториальных болезней. Генетическая гетерогенность генных болезней. Моногенные и полигенные формы наследственной предрасположенности. Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов. Экогенетическая генетика и фармакогенетика – основные понятия и значение для медицины. Принципы лечения наследственных болезней. Этиотропное лечение: клеточная и генная терапия. Генетические основы профилактики наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование. Характеристика методов пренатальной диагностики. Методы массовой просеивающей диагностики (скрининги) наследственных болезней. Этические вопросы медицинской генетики.

#### 2. Генные болезни.

Этиология генных болезней. Патогенез генных болезней на молекулярном, клеточном, органном и организменном уровнях. Разновидности генных мутаций и их фенотипические проявления. Классификации генных болезней. Общая характеристика генных болезней. Понятие о генетической гетерогенности и клиническом полиморфизме генных болезней. Клиника и генетика некоторых генных болезней (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, синдром Марфана, гомоцистинурия, синдром Элерса–Данлоса, нейрофиброматоз). Методы клинической и лабораторной диагностики генных болезней.

#### 3. Методы исследований медицинской генетики. Наследственность и патология.

Методы исследований медицинской генетики. Наследственность и патология.

Предмет и задачи медицинской генетики. Современные представления об организации и функционировании генома человека. Генетический полиморфизм. Характеристика методов медицинской генетики (клинико-генеалогический метод, популяционно-статистический метод, цитогенетические методы, биохимические методы, молекулярно-генетические методы). Роль наследственных и средовых факторов в формировании патологических процессов. Изменчивость наследственных признаков как основа патологии. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней. Связь наследственности с патогенезом, клинической картиной и исходом болезней. Клиническая и генетическая классификации наследственных болезней. Генетические основы гомеостаза. Значение генетики для медицины.

#### 4. Семиотика и диагностика наследственной патологии.

Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней. Врожденные пороки развития. Генетические механизмы эмбрионального развития. Классификация и этиология врожденных пороков. Признаки дисморфогенеза в диагностике наследственной и врожденной патологии. Клинико-генеалогический метод в диагностике наследственных болезней. Синдромологический подход к диагностике наследственных болезней. Генеалогический анализ различных типов наследования. Параклинические исследования в клинической генетике. Лабораторная диагностика наследственных болезней. Компьютерные программы диагностики наследственных болезней.

#### 5. Хромосомные болезни.

Этиология и патогенез хромосомных болезней. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями. Эффекты хромосомных аномалий в онтогенезе. Врожденные пороки развития. Классификация и характеристика геномных и хромосомных мутаций. Общая характеристика хромосомных болезней. Клинико-цитогенетические характеристики наиболее распространенных хромосомных болезней (Синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром Шерешевского–Тернера, синдром Клайнфельтера, Синдром дисомии по Y-хромосоме, полисомии по половым хромосомам).

### 5. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине (модулю)

учебная аудитория, мультимедиапроектор и экран.

### 6.Перечень рекомендуемой литературы

#### Основная литература

Фонд литературы кафедры

- 1 Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А. Клиническая генетика – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011.
2. Ньюсбаум Р.Л., Мак-Иннес Р.Р., Виллард Х.Ф. Медицинская генетика – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 620 с. : ил.
3. Гинтер Е.К. Медицинская генетика. – М.: Медицина, 2003.

#### Дополнительная литература

Фонд литературы кафедры

1. Вопросы и задачи по общей биологии и общей и медицинской генетике: Учебное пособие для мед. вузов / под ред. А.В. Иткеса. – М.: Гэотар-Медиа, 2004.
2. Иллариошкин С.Н. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование в неврологии.– М.: Медицинское информационное агентство, 2004.
3. Курчанов Н.А. Генетика человека с основами общей генетики. – М.: Издательство СпецЛит, 2009.
4. Щипков В.П., Кривошеина Г.Н. Общая и медицинская генетика. – М.: Издательство Academia, 2003.

## **7. Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети "Интернет", необходимых для освоения дисциплины (модуля)**

- 1 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/> - доступ к базе данных публикаций по генетике человека и медицинской генетике.
- 2 <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/> - доступ к базе данных наследственных заболеваний человека.
- 3 <http://www.genecards.com> - база данных по структуре генов наследственных заболеваний.
- 4 <http://geneticassociationdb.nih.gov/> - доступ к базе данных по ассоциативным исследованиям мультифакториальных заболеваний.
- 5 <http://www.orpha.net/> - база данных орфанных заболеваний.

## **8. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине (модулю), включая перечень необходимого программного обеспечения и информационных справочных систем (при необходимости)**

Microsoft Office (PowerPoint).

## **9. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины (модуля)**

Для успешного освоения курса, помимо посещения лекций и семинаров, от студентов требуется самостоятельная работа в объеме не менее чем те часы, которые указаны для каждого раздела программы. Самостоятельные занятия включают в себя повторение материала лекций, семинарских занятий и подготовку к промежуточным тестированиям, которые проводятся для текущего контроля за усвоением материала. Всего предполагается провести за семестр 2 теста, выполнить итоговую контрольную работу по решению задач по анализу родословных в конце семестра и защитить каждое из двух самостоятельно выполненных заданий. Студенты, успешно прошедшие все формы промежуточного контроля, допускаются к сдаче дифференцированного зачета по дисциплине.

## ПРИЛОЖЕНИЕ

### ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

<b>по направлению:</b>	Прикладные математика и физика
<b>профиль подготовки:</b>	Природоподобные технологии и биомиметический дизайн материалов и систем Физтех-школа природоподобных, плазменных и ядерных технологий им. И.В. Курчатова кафедра нано, био, информационных и когнитивных технологий
<b>курс:</b>	2
<b>квалификация:</b>	магистр
Семестр, формы промежуточной аттестации: 3 (осенний) - Дифференцированный зачет	
<b>Разработчик:</b>	П.А. Сломинский, д-р биол. наук, профессор, профессор



## 1. Компетенции, формируемые в процессе изучения дисциплины

Код и наименование компетенции	Индикаторы достижения компетенции
ОПК-1 Владеет системой фундаментальных научных знаний в области физико-математических наук	ОПК-1.1 Знает и способен использовать в профессиональной деятельности фундаментальные научные знания в области физико-математических наук
	ОПК-1.2 Способен обобщать и критически оценивать опыт и результаты научных исследований в области профессиональной деятельности
	ОПК-1.3 Понимает междисциплинарные связи в области математики и физики и способен их применять при решении задач профессиональной деятельности
ОПК-2 Имеет представление об актуальных проблемах науки и техники в области своей профессиональной деятельности, способен на научном языке формулировать профессиональные задачи	ОПК-2.1 Имеет представление о современном состоянии исследований в рамках тематической области своей профессиональной деятельности
	ОПК-2.2 Способен оценивать актуальность исследований в области своей профессиональной деятельности и их практическую значимость
	ОПК-2.3 Владеет профессиональной терминологией, используемой в современной научно-технической литературе, обладает навыками устного и письменного изложения результатов научной деятельности в рамках профессиональной коммуникации
ОПК-3 Способен выбирать и (или) разрабатывать подходы к решению типовых и новых задач в области профессиональной деятельности, учитывая особенности и ограничения различных методов решения	ОПК-3.1 Способен анализировать задачу, планировать пути решения, предлагать и комбинировать способы решения
	ОПК-3.2 Способен использовать исследовательские методы при решении новых задач, применяя знания в различных областях науки (техники)
	ОПК-3.3 Владеет аналитическими и вычислительными методами решения, понимает и учитывает на практике границы применимости получаемых решений
ОПК-4 Способен успешно реализовывать решение поставленной задачи, провести анализ результата и представить выводы, применяя знания и навыки в области физико-математических наук и информационно-коммуникационных технологий	ОПК-4.1 Способен применять знания и навыки по использованию информационно-коммуникационных технологий для поиска и изучения научной литературы, применения прикладных программных продуктов
	ОПК-4.2 Способен применять знания в области физико-математических наук для решения поставленной задачи, формулирования выводов и оценки полученных результатов
	ОПК-4.3 Способен аргументировано выбирать способ проведения научного исследования
ПК-1 Способен ставить, формализовывать и решать задачи, в том числе разрабатывать и исследовать математические модели изучаемых явлений и процессов, системно анализировать научные проблемы, получать новые научные результаты	ПК-1.1 Способен находить, анализировать и обобщать информацию об актуальных результатах исследований в рамках тематической области своей профессиональной деятельности
	ПК-1.2 Способен выдвигать гипотезы, строить математические модели для описания изучаемых явлений и процессов, оценивать качество разработанной модели
	ПК-1.3 Способен применять теоретические и (или) экспериментальные методы исследований к конкретной научной задаче и интерпретировать полученные результаты

## 2. Показатели оценивания компетенций

В результате изучения дисциплины «Медицинская генетика» обучающийся должен:

**знать:**

- современные достижения и перспективы развития геномики как науки;
- историю исследований генетики человека;
- основные методы изучения генетики человека (цитогенетический метод, клинико-генеалогический метод, близнецовый метод);
- типы наследования признаков у человека;
- современные достижения в области медицинской генетики по расшифровке генома человека и анализу ДНК-полиморфизма;
- достижения в области медицинских биотехнологий, направленных на улучшение качества диагностики, лечения и профилактики болезней человека;
- генетические основы, определяющие индивидуальные различия между людьми в отношении реакции на внешние факторы (генетический полиморфизм);
- этиологию и патогенез наиболее распространенных форм наследственных болезней;
- этиологию, патогенез и клинические проявления наследственных болезней обмена веществ;
- биохимические методы лабораторной диагностики наследственной патологии;
- эпидемиологические и медико-социальные проблемы распространенности наследственных и врожденных заболеваний;
- роль генетических и средовых факторов в формировании различных классов болезней человека;
- современные представления о грузе наследственной патологии в медицинском и социальном аспектах;
- принципы и подходы к лечению и профилактике наследственных болезней, фармакогенетические подходы к лечению болезней человека.

**уметь:**

- составлять и анализировать родословную;
- использовать клинико-генеалогический метод для диагностики наследственной патологии, установления типа наследования болезни;
- решать генетические задачи;
- оценивать и анализировать эпидемиологические данные по распространенности наследственных и врожденных заболеваний в различных популяциях;
- давать оценку вклада генетических и средовых факторов в развитии различных классов болезней человека;
- трактовать результаты генетического тестирования предрасположенности к распространенным заболеваниям;
- трактовать результаты фармакогенетических исследований при индивидуализации и оптимизации лекарственной терапии к распространенным заболеваниям;
- пользоваться программами статистической обработки научно-медицинской информации;
- анализировать и интерпретировать результаты отечественных и зарубежных генетических исследований;
- использовать современные генетические ресурсы сети Интернет.

**владеть:**

- методологией по использованию современных достижений медицинской генетики для улучшения здоровья населения, качества оказания медицинской помощи и профилактики наследственных и врожденных заболеваний;
- современными классификациями наследственных болезней человека;
- методологией оценки ДНК-полиморфизма в геноме человека и интерпретации результатов генетического тестирования пациентов;
- методологией расчета генетического риска развития наследственных болезней исходя из типов их наследования;
- генетической терминологией.

**3. Перечень типовых (примерных) вопросов, заданий, тем для подготовки к текущему контролю**

В целях текущего контроля успеваемости предусмотрен краткий опрос по темам предыдущих занятий по теме прошлой лекции или в конце занятия по пройденной теме.

### **3. Перечень типовых контрольных заданий, используемых для оценки знаний, умений, навыков**

Промежуточная аттестация по дисциплине «Медицинская генетика» осуществляется в форме дифференцированного зачета. Дифференцированный зачет проводится в устной форме.

#### **Примерный перечень вопросов и ответов для тестовой оценки знаний:**

1. Для доминантного наследования признака характерно:
  - признак наблюдается в каждом поколении;
  - аномалия в родословной "перескакивает" через одно или несколько поколений;
  - признак "накапливается" в поколении в связи с близкородственным браком;
  - у больного отца больных сыновей не бывает;
  - ни один из вышеназванных ответов.
2. Для рецессивного гена наследования признака характерно:
  - признак наблюдается в каждом поколении;
  - аномалия в родословной "перескакивает" через одно или несколько поколений;
  - у больного отца больных сыновей не бывает;
  - у двух нормальных супругов пораженных детей не бывает;
  - ни один из вышеназванных ответов.
3. Указать тип наследования признака, если известно, что в семье, где отец болен, а мать здорова все дети (сыновья и дочери) здоровы:
  - рецессивный, сцепленный с X-хромосомой;
  - доминантный, сцепленный с X-хромосомой;
  - доминантный, с пенетрантностью 30%;
  - признак сцеплен с Y-хромосомой;
  - ни один из вышеназванных ответов.
4. Указать тип наследования признака, если известно, что в семье, где отец болен, а мать здорова -все сыновья здоровы, дочери больны:
  - аутосомно-доминантный;
  - аутосомно-рецессивный;
  - рецессивный, сцепленный с X-хромосомой;
  - доминантный, сцепленный с X-хромосомой;
  - ни один из вышеназванных ответов.
5. Основным методом диагностики хромосомных болезней человека является:
  - цитогенетический метод;
  - близнецовый метод;
  - биохимический метод;
  - популяционно-статистический;
  - иммунологический.
6. Цитогенетический метод является основным для диагностики:
  - генных заболеваний;
  - хромосомных болезней;
  - болезней обмена веществ;
  - паразитарных болезней;
  - молекулярных болезней.
7. Цитогенетический метод выявляет мутации:
  - генные;
  - геномные;
  - летальные;
  - нейтральные;
  - индуцированные.

8. Цитогенетический метод выявляет мутации:

- хромосомные;
- генные;
- спонтанные;
- индуцированные;
- доминантные.

9. Материал для прямого способа изучения кариотипа человека:

- культура лейкоцитов периферической крови;
- делящиеся клетки костного мозга;
- культура клеток кожи;
- фибробласты соединительной ткани;
- ни один из вышеназванных ответов.

10. Экспресс-метод определения X-полового хроматина может быть использован для диагностики синдромов:

- Шерешевского - Тернера;
- Дауна;
- "кошачьего крика"
- Патау;
- Эдвардса.

11. К экспресс - методам определения X - полового хроматина относится:

- метод кариотипирования;
- метод определения телец Барра;
- метод определения Y - полового хроматина;
- гибридологический метод;
- биохимический метод.

12. К цитогенетическим методам изучения наследственности человека относится:

- метод кариотипирования;
- метод картирования;
- гибридологический метод;
- клинико-генеалогический метод;
- ни один из вышеназванных методов.

13. Тельца Барра это:

- конденсированная, гиперпикнотическая X - хромосома
- конденсированная Y - хромосома;
- глыбки гликогена;
- внутриклеточное включение;
- спутники хромосом.

14. Экспресс-метод определения Y - полового хроматина используется для диагностики:

- синдрома Клайнфельтера;
- поли-X-синдрома;
- синдрома Шерешевского - Тернера;
- синдрома Патау;
- синдрома Дауна.

15. Методы диагностики хромосомных заболеваний, связанных с изменением числа половых хромосом:

- метод кариотипирования;
- биохимический метод;
- иммунологический метод;
- УЗИ;
- ни один из вышеназванных методов.

16. Типы хромосомных aberrаций:

- делеция;

- замены нуклеотида;
- сплайсинг;
- полиплоидия;
- трансдукция.

17. Делеция это:

- потеря хромосомой того или иного участка;
- включение лишнего участка хромосомы;
- прикрепление участка хромосомы к негомологичной хромосоме;
- поворот участка хромосомы на 180°;
- ни один из вышеперечисленных ответов.

18. Геномными мутациями обусловлены:

- синдром Дауна;
- альбинизм;
- гемофилия;
- синдром Марфана;
- синдром Лежана.

19. Нарушением числа аутосом обусловлены синдромы:

- Шерешевского-Тернера;
- Клайнфельтера;
- "кошачьего крика";
- поли-Х-синдром;
- Дауна.

20. Синдром Эдвардса обусловлен:

- моносомией по X-хромосоме;
- трисомией по 18 хромосоме;
- трисомией по X-хромосоме;
- тетрасомией по Y-хромосоме;
- трисомией по 21 хромосоме.

21. Назвать тип генной мутации: нормальная последовательность нуклеотидов в ДНК: ТТГ ЦГТ АТГ и ДНК, претерпевшая мутацию: ТТГ ГТА ТГ:

- делеция со смещением рамки считывания;
- инверсия;
- дупликация;
- транслокация;
- инициация.

22. Назвать тип генной мутации: нормальная последовательность нуклеотидов в ДНК: ГЦА ЦАГ ЦТТ и ДНК, претерпевшая мутацию: ГЦЦ АГЦ ТТ:

- делеция со смещением рамки считывания;
- инверсия;
- дупликация;
- транслокация;
- инициация.

23. Назвать тип генной мутации: нормальная последовательность нуклеотидов в ДНК: АТГ ЦГТ АТГ и ДНК, претерпевшая мутацию: АТГ ТГЦ ТГТ:

- делеция со смещением рамки считывания;
- инверсия;
- дупликация;
- транслокация;
- инициация.

24. Назвать тип генной мутации: нормальная последовательность нуклеотидов в ДНК: ТАЦ ГТЦ ТТА и ДНК, претерпевшая мутацию: АЦГ ЦТГ ТГА:

- делеция со смещением рамки считывания;

- инверсия;
- дупликация;
- транслокация;
- ни один из вышеназванных вариантов.

25. Молекулярные болезни обусловлены изменением:

- количества аутосом;
- количества половых X-хромосом;
- структуры генов;
- количества Y-хромосом;
- ни один из вышеназванных ответов.

26. Болезни обмена веществ обусловлены:

- гетероплоидией;
- изменением структуры ферментов;
- воздействием факторов среды;
- генотипом и факторами внешней среды;
- ни один из вышеназванных ответов.

27. Тип наследования и частота встречаемости фенилкетонурии:

- доминантный, с частотой 7:1000;
- рецессивный, 1:35000;
- рецессивный, 1:10000;
- рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, 1:10000;
- ни один из вышеназванных типов.

28. Для фенилкетонурии характерно:

- накопление фенилпировиноградной кислоты, снижение синтеза меланина и серотонина;
- накопление фенилпировиноградной кислоты, аминокислоты тирозина, снижение синтеза меланина;
- снижение содержания аминокислоты фенилаланина, ускорение синтеза пигмента меланина;
- ускоренный синтез аминокислоты тирозина и медиатора серотонина;
- ни один из вышеперечисленных вариантов.

29. Генная мутация приводит:

- к изменению первичной структуры фермента и изменению его активности;
- к изменению третичной структуры белка;
- к нарушению процессинга;
- к снижению скорости трансляции;
- ни один из вышеназванных ответов.

30. По типу наследования фенилкетонурия относится к:

- аутосомно-рецессивным моногенным заболеваниям;
- аутосомно-рецессивным полигенным заболеваниям;
- рецессивным, сцепленным с X-хромосомой, моногенным заболеваниям, проявляющимся с частотой 1:10000;
- мультифакториальным заболеваниям;
- ни один из вышеназванных ответов.

32. Образование димеров тимина в молекуле ДНК обусловлено:

- азотистой кислотой;
- перекисью водорода;
- рентгеновским излучением;
- ультрафиолетовым излучением;
- ни один из вышеназванных факторов.

33. Назвать известные Вам болезни репарации:

- фенилкетонурия;
- галактоземия;

- +пигментная ксеродерма;
- подагра;
- ни одно из вышеназванных заболеваний.

34. Диетотерапией можно лечить заболевания:

- серповидноклеточную анемию и галактоземию;
- альбинизм;
- фенилкетонурию;
- фенилкетонурию и галактоземию;
- ни одно из вышеназванных заболеваний.

35. Диетотерапией можно лечить:

- серповидноклеточную анемию;
- хромосомные болезни;
- молекулярные и хромосомные болезни;
- болезни обмена веществ;
- ни одно из вышеназванных заболеваний.

36. Популяционно-статистический метод применяется для:

- изучения наследования признаков в больших группах населения из одной или нескольких популяций, в одном или нескольких поколениях;
- исследования генетических закономерностей на близнецах;
- исследования закономерностей наследования признаков в нескольких поколениях;
- составления близнецовой выборки;
- диагностики зиготности.

37. В основе популяционно-статистического метода лежит:

- сравнение изучаемых признаков в разных группах близнецов;
- изучение дерматоглифов;
- составление родословных;
- применение закона генетической стабильности популяций Харди-Вайнберга;
- диагностика зиготности.

38. Ошибки популяционно-статистического метода связаны:

- с недоучетом миграции населения;
- с недостаточным сбором данных истории жизни;
- с ошибками при диагностике зиготности;
- с учетом соматических мутаций;
- с ни одним из вышеназванных пунктов.

39. При каких условиях сохраняются равновесные частоты генотипов в ряду поколений?

- при условии полного доминирования;
- при наличии миграций;
- в условиях панмиксии и генетического равновесия;
- при множественном действии генов;
- при сцепленном наследовании генов.

40. Для установления соотносительной роли среды в развитии заболеваний у человека применяется метод:

- цитогенетический;
- популяционно-статистический;
- клинико-генеалогический;
- близнецовый;
- биохимический.

41. Близнецовый метод - это метод:

- исследования генетических закономерностей на близнецах;
- исследования генетических закономерностей в популяциях людей;
- анализа родословных;

- изучения кариотипа в больших группах людей;
- изучения ферментативного состава амниотической жидкости.

42. Близнецовый метод применяется в генетике человека для:

- определения роли наследственности и среды в развитии признаков;
- изучения генетической структуры популяции;
- изучения частоты встречаемости аллелей, обуславливающих заболевания человека;
- определения типа наследования заболеваний человека;
- определения характера наследования заболеваний человека.

43. О чем свидетельствует совпадение конкордантности у моно- и дизиготных близнецов?

- о наследственной обусловленности признака;
- о значительной роли наследственности в формировании признака;
- о ненаследственной природе признака;
- о значительной роли внешней среды;
- о равные доли наследственности и среды в формировании признака.

44. О чем свидетельствует близкая к 100 % конкордантность у монозиготных близнецов и низкая конкордантность у дизиготных?

- о наследственной природе признака;
- о существенной роли наследственного фактора;
- о ненаследственной природе признака;
- о равной роли наследственности и среды в формировании признака;
- о значительной роли внешней среды в формировании признака.

45. Причина геномных мутаций:

- нерасхождение гомологичных хромосом при мейозе;
- расхождение половых хромосом в анафазе I деления мейоза;
- рекомбинация генов;
- транслокация одной хромосомы на другую;
- инверсия участка хромосомы.

### **Примерный перечень контрольных вопросов в билетах:**

1. Генетика – наука о наследственности и изменчивости, предмет, задачи, методы исследования. Основные термины и понятия генетики. Значение генетики в медицине.
2. Законы Менделя.
3. Типы наследования.
4. Менделирующие признаки человека. Условия менделирования.
5. Понятие о сцеплении, группе сцепления.
6. Сцепленное наследование.
7. Кроссинговер – механизмы, эволюционное значение.
8. Картирование генов – методы, значение.
9. Хромосомная теория наследственности, основные положения.
10. Генотип, фенотип: определение, взаимоотношение.
11. Взаимодействие аллельных генов: рецессивность, неполное доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование.
12. Множественные аллели. Генетика групп крови. Медицинское значение.
13. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия.
14. Пенетрантность, экспрессивность. Плейотропия. Фенокопии. Генокопии.
15. Структурно-функциональная организация интерфазных и митотических хромосом.
16. Классификация хромосом. Денверская и Парижская номенклатура хромосом.
17. Кариотип человека, медицинское значение. Рекомбинативная изменчивость.



18. Мутационная изменчивость, классификация. Мутагенез, мутагенные факторы.
19. Геномные и хромосомные мутации, механизмы возникновения.
20. Генные мутации, механизмы возникновения.
21. Роль мутаций в происхождении наследственных болезней.
22. Репарация, виды репарации и их механизмы: фотореактивация, эксцизионная репарация, пострепликативная репарация.
23. Биологическое и медицинское значение репарации ДНК.
24. Клеточный цикл, определение, периоды.
25. Митотический цикл, определение, характеристика.
26. Динамика преобразования генетического материала в митотическом цикле.
27. Молекулярно-генетические механизмы регуляции митотического цикла.
28. Генетический контроль митотического цикла.
29. Роль сверхочных пунктов в регуляции и контроле митотического цикла.
30. Нарушения процессов прохождения клеткой митотического цикла и их значение в медицине.
31. Генетические факторы опухолевой трансформации клеток. Роль вирусов в процессе опухолевой трансформации.
32. Протоонкогены, биологическая роль в регуляции деления и роста клеток. Онкогены, механизмы возникновения, роль в опухолевой трансформации клеток. Гены – супрессоры опухолевого роста.
33. Структурная организация генома человека.
34. Программа «Геном человека» и ее значение. Методы ДНК-анализа: ПЦР, секвенирование, рестрикционный анализ, саузерн-блот анализ, нозерн-блот анализ.
35. Основные направления применения современных молекулярно-генетических методов и технологий в медицине.
36. Генно-инженерные технологии. Трансгенные организмы.
37. Геномные электронные базы данных и биомедицинские сайты.
38. Определение наследственных болезней человека и их классификация.
39. Хромосомные болезни, признаки. Классификация хромосомных болезней.
40. Диагностика и профилактика хромосомных болезней.
41. Генные болезни и их классификация. Причины возникновения моногенных болезней человека.
42. Фенотипические признаки моногенных болезней.
43. Полигенные (мультифакториальные) болезни, особенности проявления, классификация. Механизмы развития полигенных болезней.
44. Ассоциации генетических маркеров с мультифакториальными заболеваниями.
45. Основные методы исследования полигенных болезней.
46. Методы генетики, используемые для диагностики наследственных болезней человека.
47. Генеалогический анализ. Методика расчета генетического риска. Диагностическое значение.
48. Биохимические методы.
49. Цитогенетические методы: кариотипирование, метод дифференциального окрашивания хромосом (G-окраска), FISH-метод.
50. Основные методы профилактики наследственных болезней: генетическое консультирование, пренатальная диагностика, скрининг и доклиническая диагностика наследственных болезней.

51. Генетический скрининг: массовый, селективный.
52. Ранняя доклиническая диагностика наследственных болезней.
53. Пренатальная диагностика. Основные принципы применения.
54. МГК – основа первичной профилактики наследственной патологии. Ретроспективное и перспективное консультирование.
55. Генетический прогноз. Методики расчета генетического риска:
  - а) при заболеваниях с АД-типом наследования
  - б) при заболеваниях с АР- типом наследования
  - в) при заболеваниях с Х-сцепленным доминантным типом наследования,
  - г) при заболеваниях с Х-сцепленным рецессивным типом наследования,
  - д) при хромосомных синдромах.
56. Пренатальная диагностика. Предимплантационная диагностика.
57. Генетика пола человека.
58. Популяция, определение, характеристики популяции. Генетические характеристики популяции. Генетический груз популяций, понятие, медицинское значение.
59. Значение фармакогенетики в современной медицине и фармации.
60. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Наследственные болезни и состояния, провоцируемые приемом лекарственных препаратов.

#### 4. Критерии оценивания

Оценка	Баллы	Критерии
отлично	10	Выставляется студенту, показавшему всесторонние, систематизированные, глубокие знания учебной программы дисциплины, проявляющему интерес к данной предметной области, продемонстрировавшему умение уверенно и творчески применять их на практике при решении конкретных задач, свободное и правильное обоснование принятых решений.
	9	Выставляется студенту, показавшему всесторонние, систематизированные, глубокие знания учебной программы дисциплины и умение уверенно применять их на практике при решении конкретных задач, свободное и правильное обоснование принятых решений.
	8	Выставляется студенту, показавшему всесторонние, систематизированные, глубокие знания учебной программы дисциплины и умение уверенно применять их на практике при решении конкретных задач, правильное обоснование принятых решений, с некоторыми недочетами.
хорошо	7	Выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, умеет применять полученные

		знания на практике, но недостаточно грамотно обосновывает полученные результаты.
	6	Выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, умеет применять полученные знания на практике, но допускает в ответе или в решении задач некоторые неточности.
	5	Выставляется студенту, если он в основном знает материал, грамотно и по существу излагает его, умеет применять полученные знания на практике, но допускает в ответе или в решении задач достаточно большое количество неточностей.
удовлетворительно	4	Выставляется студенту, показавшему фрагментарный, разрозненный характер знаний, недостаточно правильные формулировки базовых понятий, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, но при этом он освоил основные разделы учебной программы, необходимые для дальнейшего обучения, и может применять полученные знания по образцу в стандартной ситуации.
	3	Выставляется студенту, показавшему фрагментарный, разрозненный характер знаний, допускающему ошибки в формулировках базовых понятий, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, слабо владеет основными разделами учебной программы, необходимыми для дальнейшего обучения и с трудом применяет полученные знания даже в стандартной ситуации.
неудовлетворительно	2	Выставляется студенту, который не знает большей части основного содержания учебной программы дисциплины, допускает грубые ошибки в формулировках основных принципов и не умеет использовать полученные знания при решении типовых задач.
	1	Выставляется студенту, который не знает основного содержания учебной программы дисциплины, допускает грубейшие ошибки в формулировках базовых понятий дисциплины и вообще не имеет навыков решения типовых

		практических задач.
--	--	---------------------

## **5. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности.**

При проведении дифференцированного зачета обучающемуся предоставляется не менее 60 минут на подготовку. Опрос по билету и ответы на дополнительные вопросы не должен превышать двух астрономических часов. По завершении отведенного на опрос времени, экзаменатор должен выставить обучающемуся оценку в соответствии с вышеприведенными критериями. Во время проведения зачета обучающиеся могут пользоваться программой дисциплины, а также справочной литературой, вычислительной техникой.