

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ НАУКИ  
**ИНСТИТУТ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ  
РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК  
(ИМГ РАН)**

**УТВЕРЖДАЮ**

Директор  
Федерального государственного  
бюджетного учреждения науки  
Института молекулярной генетики  
Российской академии наук  
чл.-корр. РАН Костров С.В.

«17» октября 2016 г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

по дисциплине

**«Медицинская генетика»**

**Направленность (профиль) программы:**

Молекулярная биология

Исследователь. Преподаватель-исследователь  
Квалификация выпускника

Москва 2016

**Составители ФОС по дисциплине:**

Заведующий Лабораторией  
молекулярной генетики  
наследственных  
болезней (ЛМГНБ) ИМГ РАН



д.б.н., проф. Сломинский П.А.

Ведущий научный сотрудник  
ЛМГНБ ИМГ РАН



д.б.н. Шадрина М.И.

Фонд оценочных средств по дисциплине утвержден на заседании Ученого  
совета. Протокол заседания № 11 от 17 октября 2016 г.

## **1. Общие положения**

1.1. Фонд оценочных средств (ФОС) разработан в соответствии с требованиями основной профессиональной образовательной программы и ФГОС ВО по направлению 06.06.01 Биологические науки, направленность (профиль) программы – «Молекулярная биология».

1.2. ФОС предназначен для оценки результатов освоения обучающимися дисциплины по выбору Б1.В.ДВ.1 «Медицинская генетика».

Формируемые профессиональные компетенции:

- Способность к самостоятельному проведению научно-исследовательской работы на современном научно-методическом уровне в области медицинской генетики (ПК-1);
- Обладание представлениями о фундаментальных основах биологических процессов на молекулярном уровне, формах и методах научного познания, способностью к самообразованию и личностному развитию в данной области исследований (ПК-2);
- Способность приобретать новые знания с использованием современных научных методов и владение ими на уровне, необходимом для решения задач, возникающих при профессиональной деятельности в области медицинской генетики (ПК-3);
- Способность проводить обработку и анализ научных результатов в области медицинской генетики, обобщать результаты в форме научных докладов и статей для ведущих профильных журналов, способность к профессиональному ведению научных дискуссий (ПК-4);
- Владение методами преподавания, отбора учебного материала и основами управления процессом обучения общей и медицинской генетики в организациях среднего и высшего профессионального образования (ПК-5).

## 2. Показатели и критерии оценки результатов освоения дисциплины

### 2.1. Показатели и критерии оценивания компетенций на различных этапах формирования в рамках дисциплины

Таблица 2.1 – Показатели и критерии оценивания компетенций на различных этапах формирования в рамках дисциплины

Код компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии обучения для формирования компетенции и критерии их оценивания			
		1	2	3	4
ПК-1	<b>Показатели на уровне знаний:</b> знать терминологическую, фактологическую и методическую составляющие области естественнонаучных знаний профиля подготовки с учетом современных достижений для решения комплексных исследовательских задач в области медицинской генетики	Отсутствие знаний или фрагментарные знания по профилю подготовки	Неполные знания о терминологической, фактологической и методической составляющих по профилю подготовки	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания о терминологической, фактологической и методической составляющих по профилю подготовки	Сформированные и систематические знания о терминологической, фактологической и методической составляющих в области профиля подготовки с учетом современных достижений для решения комплексных исследовательских задач по профилю подготовки
	<b>Показатели на уровне умений:</b> уметь интегрировано применить знания из естественнонаучной области знания профиля подготовки с учетом современных достижений для решения комплексных исследовательских задач	Отсутствие умений	Частично освоенное умение применять знания по профилю подготовки для решения определенных, частных исследовательских задач	В целом успешное, но содержащее отдельные пробелы умение применять знания по профилю подготовки с учетом современных достижений для решения исследовательских задач	Успешное умение интегрировано и самостоятельно использовать знания по профилю подготовки с учетом современных достижений для эффективного решения комплексных исследовательских задач

	<b>Показатели на уровне владений:</b> владеть аналитическими навыками и комплексными приемами использования знаний из разных областей медицинской генетики с учетом современных достижений для решения комплексных исследовательских задач	Отсутствие навыков или их фрагментарное применение	Владение некоторыми навыками и приемами адекватного использования знаний из разных областей профиля подготовки	Владение основными аналитическими навыками и приемами использования знаний из разных областей профиля подготовки с учетом достижений для решения исследовательских задач	Владение аналитическими навыками, комплексными и новаторскими приемами использования знаний из разных областей профиля подготовки с учетом современных достижений для решения комплексных исследовательских задач
<b>ПК-2</b>	<b>Показатели на уровне знаний:</b> знать методологию поиска необходимой информации; основные формы и методы научного познания; фундаментальные основы биологических процессов на молекулярном уровне	Отсутствие знаний или фрагментарные знания	Неполные знания и представления о методах поиска необходимой информации, формах и методах научного познания, фундаментальных основах биологических процессов на молекулярном уровне	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания о методах поиска необходимой информации, формах и методах научного познания, фундаментальных основах биологических процессов на молекулярном уровне	Сформированные и систематические знания и представления о методах поиска необходимой информации, формах и методах научного познания, фундаментальных основах биологических процессов на молекулярном уровне
	<b>Показатели на уровне умений:</b> уметь использовать современные методы сбора, анализа и обработки научной информации; анализировать и систематизировать информацию в области медицинской генетики	Отсутствие умений использования современных методов сбора, анализа и обработки научной информации	Частично освоенное умение использования современных методов сбора, анализа и обработки научной информации по профилю подготовки	В целом успешное, но не систематическое умение использовать современные методы сбора, анализа и обработки научной информации по профилю подготовки	Сформированное умение использовать современные методы сбора, анализа и обработки научной информации по профилю подготовки
	<b>Показатели на уровне владений:</b> владеть методами работы с основными базами данных информации в области медицинской генетики	Отсутствие навыков работы с основными базами данных по профилю подготовки	Владение некоторыми навыками и приемами работы с основными базами данных по профилю подготовки	Владение основными навыками и методами работы с базами данных по профилю подготовки	Успешное и систематическое применение навыков работы с основными базами данных информации по профилю подготовки

<b>ПК-3</b>	<b>Показатели на уровне знаний:</b> знать методологию постановки перспективной исследовательской задачи на разных уровнях организации и в разных областях профиля подготовки для ее реализации на практике	Отсутствие знаний	Знание методических основ постановки частной исследовательской задачи для ее реализации в заданных условиях эксперимента	Знание методических основ постановки перспективной исследовательской задачи на разных уровнях организации для ее реализации на практике	Знание методологии постановки перспективной исследовательской задачи на разных уровнях организации и в разных областях профиля подготовки, способности ее оптимальной корректировки при ее реализации на практике
	<b>Показатели на уровне умений:</b> уметь анализировать предварительные условия для успешного проведения научного исследования; самостоятельно выдвигать и решать исследовательские задачи на разных уровнях организации и в разных областях медицинской генетики	Отсутствие умений	Частично освоенное умение анализа основных предварительных условий для успешного проведения научного исследования; умение достаточно самостоятельно решать исследовательские задачи по профилю подготовки	Умение проведения предварительного анализа большинства условий научного исследования; умение достаточно самостоятельно выдвигать и решать исследовательские задачи на разных уровнях организации и по профилю подготовки	Умение проводить комплексный анализ всех основных предварительных условий для успешного проведения научного исследования; умение самостоятельно выдвигать и решать исследовательские задачи на разных уровнях организации и в разных областях профиля подготовки
	<b>Показатели на уровне владений:</b> владеть технологией прогностического анализа предварительных условий для успешного проведения научного исследования; навыками и приемами самостоятельного выдвижения и решения исследовательских задач на разных уровнях организации и в разных областях медицинской генетики	Отсутствие навыков или их фрагментарное применение.	Владение элементами технологии прогностического анализа предварительных условий при планировании проведения научного исследования; некоторыми навыками и приемами самостоятельного выдвижения и решения определенных исследовательских задач по профилю подготовки	Владение основами технологии прогностического анализа предварительных условий при планировании проведения научного исследования; навыками и приемами самостоятельного выдвижения и решения исследовательских задач на разных уровнях организации и по профилю подготовки	Владение технологией прогностического анализа стабильных и переменных условий для успешного проведения научного исследования; арсеналом оптимизированных на практике навыков и приемов самостоятельного выдвижения и решения исследовательских задач на разных уровнях организации и в разных областях профиля подготовки

<b>ПК-4</b>	<p><b>Показатели на уровне знаний:</b>          знать методологию проведения комплексного, системного анализа полученных научно-исследовательских данных в области биотехнологии; принципы эффективного представления полученных научно-исследовательских результатов в современных рейтинговых формах</p>	Отсутствие знаний	Знание основных элементов проведения анализа полученных научно-исследовательских данных в области профиля подготовки; некоторых принципов эффективного представления научно-исследовательских результатов в современных рейтинговых формах	Знание основных методологических приемов проведения системного анализа полученных научно-исследовательских данных в области профиля подготовки; основных принципов представления научно-исследовательских результатов в современных рейтинговых формах	Сформированные и систематические знания об основных методологических способах проведения комплексного, системного анализа полученных научно-исследовательских данных в области профиля подготовки; принципах эффективного представления научно-исследовательских результатов в современных рейтинговых формах
	<p><b>Показатели на уровне умений:</b>          уметь проводить комплексный системный анализ полученных научно-исследовательских результатов для формирования собственной тематики исследований в области биотехнологии; оптимально эффективно представлять полученные научно-исследовательские результаты в современных рейтинговых формах</p>	Отсутствие умений	Умение проводить предварительный анализ полученных научно-исследовательских результатов для формирования собственной тематики исследований в области профиля подготовки; представлять научно-исследовательские результаты, используя некоторые современные рейтинговые формы	Умение проводить комплексный анализ полученных научно-исследовательских результатов для формирования собственной тематики исследований в области профиля подготовки; достаточно эффективно представлять научно-исследовательские результаты в освоенных современных рейтинговых формах	Полностью сформированное умение проводить комплексный системный анализ полученных научно-исследовательских результатов для формирования собственной тематики исследований в области профиля подготовки; оптимально и эффективно представлять научно-исследовательские результаты в различных современных рейтинговых формах
	<p><b>Показатели на уровне владений:</b>          владеть основными способами проведения комплексного системного анализа научно-исследовательских результатов в области медицинской генетики; современными технологиями</p>	Отсутствие навыков	Владение элементами проведения комплексного анализа научно-исследовательских результатов в области профиля подготовки; элементами современных технологий эффективного представления научно-исследовательских	Владение основными элементами проведения комплексного анализа научно-исследовательских результатов в области профиля подготовки; некоторыми современными технологиями эффективного	Владение новыми способами проведения комплексного системного анализа научно-исследовательских результатов в области профиля подготовки; некоторыми современными технологиями эффективного

	оптимально эффективного представления научно-исследовательских результатов в различных рейтинговых формах;		результатов в некоторых рейтинговых формах	представления научно-исследовательских результатов в определенных рейтинговых формах	представления научно-исследовательских результатов в различных рейтинговых формах
<b>ПК-5</b>	<b>Показатели на уровне знаний:</b> знать методологию организации, формирования и способности к саморазвитию образовательной среды; современные разработки в сфере образования в области медицинской генетики	Отсутствие знаний или поверхностные фрагментарные знания	Неполные знания основных принципов организации образовательной среды; некоторых современных разработок в сфере образования по профилю подготовки	Сформированные, но содержащие отдельные пробелы знания основных принципов организации и реализации формирования образовательной среды; основных современных разработок в сфере образования по профилю подготовки	Сформированные и систематические знания методологии организации, формирования и саморазвития образовательной среды; современных разработок в сфере образования по профилю подготовки
	<b>Показатели на уровне умений:</b> уметь формировать образовательную среду и использовать свои способности в реализации задач в сфере образования по профилю подготовки; руководить исследовательской работой обучающихся, используя принцип активной, развивающей педагогики	Отсутствие умений	Частично освоенное умение решать некоторые частные образовательные задачи в сформированной образовательной среде, используя элементы методических инноваций; использовать основные стандартные приемы руководства сформированной образовательной средой	Умение использовать организационные приемы для формирования образовательной среды и использовать свои способности в реализации некоторых инновационных задач в сфере образования по профилю подготовки; использовать основные принципы руководителя исследовательской работой обучающихся для решения стандартных образовательных задач	Умение формировать образовательную среду, способную к саморазвитию, и использовать свои способности в реализации задач в сфере образования по профилю подготовки на разных уровнях; руководить исследовательской работой обучающихся в условиях поискового эксперимента, формируя и поддерживая мотивацию к саморазвитию у обучающихся



	<p><b>Показатели на уровне владений:</b>          владеть технологией формирования образовательной среды, способной к саморазвитию и реализации образовательных задач в области медицинской генетики; методом прогностического анализа социальных и политических условий для успешной реализации инновационных образовательных задач</p>	<p>Отсутствие навыков или их фрагментарное применение</p>	<p>Владение элементами технологии формирования образовательной среды; некоторыми значимыми приемами прогностического анализа социальных и политических условий для выявления инновационных образовательных задач</p>	<p>Владение базовыми приемами формирования образовательной среды, способной к реализации образовательных задач с элементами инноваций; приемами проведения прогностического анализа определенных социальных и политических условий для успешной реализации частных инновационных образовательных задач</p>	<p>Владение арсеналом приемов формирования образовательной среды, способной к саморазвитию и реализации инновационных образовательных задач; арсеналом приемов проведения прогностического анализа значительного числа социальных и политических условий для успешной реализации профессиональных инновационных образовательных задач</p>
--	--	---	--	--	---

## 2.2. Шкала оценивания уровня сформированности компетенций

Таблица 2.2 – Шкала оценивания уровня сформированности компетенций

<b>Критерии обучения для формирования компетенций (в соответствии таблицей 2.1)</b>	<b>1</b>	<b>2</b>	<b>3</b>	<b>4</b>
<b>Количество баллов (в соответствии с бально-рейтинговой системой)</b>	0-50	51-70	71-85	86-100
<b>Уровень сформированности компетенций</b>	предпороговый	пороговый	продвинутый	превосходный

Количество баллов за каждый вид контроля отражено в графике учебного процесса соответствующей дисциплины.

Степень соответствия содержания и качества подготовки требованиям ФГОС ВО определяется приобретением компетенций, которые считаются сформированными в рамках данной дисциплины, если студент преодолевает пороговый уровень сформированности компетенций.

### 2.3. Паспорт фонда оценочных средств по дисциплине «Биотехнология» (направление подготовки 06.06.01 Биологические науки, специальность - Биотехнология)

Таблица 2.3. Паспорт оценочных средств по дисциплине.

№ п/п	Контролируемые разделы (темы дисциплины)	Код контролируемой компетенции или ее части	Наименование оценочного средства
1.	Предмет и задачи медицинской генетики. Характеристика методов медицинской генетики (клинико-генеалогический метод, популяционно-статистический метод, цитогенетические методы, биохимические методы, молекулярно-генетические методы).	УК-1,УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5	контроль по курсу – тесты, устный опрос и зачет (вопросы к зачету)
2.	Роль наследственных и средовых факторов в формировании патологических процессов. Изменчивость наследственных признаков как основа патологии. Генетические основы гомеостаза. Значение генетики для медицины.	УК-1,УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5	контроль по курсу – тесты, устный опрос и зачет (вопросы к зачету)
3.	Современные представления об организации и функционировании генома человека. Генетический полиморфизм.	УК-1,УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5	контроль по курсу – тесты, устный опрос и зачет (вопросы к зачету)
4.	Мутации как этиологический фактор наследственных болезней. Связь наследственности с патогенезом, клинической картиной и исходом болезней. Клиническая и генетическая классификации наследственных болезней.	УК-1,УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5	контроль по курсу – тесты, устный опрос и зачет (вопросы к зачету)
5.	Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней. Врожденные пороки развития. Классификация и этиология врожденных пороков.	УК-1,УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5	контроль по курсу – тесты, устный опрос и зачет (вопросы к зачету)
6.	Клинико-генеалогический метод в	УК-1,УК-2, УК-	контроль по курсу –

	диагностике наследственных болезней. Синдромологический подход к диагностике наследственных болезней. Генеалогический анализ различных типов наследования.	3, УК-4, УК-5, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5	тесты, устный опрос и зачет (вопросы к зачету)
7.	Параклинические исследования в клинической генетике. Лабораторная диагностика наследственных болезней. Компьютерные программы диагностики наследственных болезней.	УК-1,УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5	контроль по курсу – тесты, устный опрос и зачет (вопросы к зачету)
8.	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.	УК-1,УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5	контроль по курсу – тесты, устный опрос и зачет (вопросы к зачету)
9.	Клинико-цитогенетические характеристики наиболее распространенных хромосомных болезней (Синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром Шерешевского–Тернера, синдром Клайнфелтера, Синдром дисомии по Y-хромосоме, полисомии по половым хромосомам)	УК-1,УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5	контроль по курсу – тесты, устный опрос и зачет (вопросы к зачету)
10.	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.	УК-1,УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5	контроль по курсу – тесты, устный опрос и зачет (вопросы к зачету)
11.	Клиника и генетика некоторых генных болезней (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, синдром Марфана, гомоцистинурия, синдром Элерса–	УК-1,УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ПК-1,	контроль по курсу – тесты, устный опрос и зачет (вопросы к зачету)

	Данлоса, нейрофиброматоз). Методы клинической и лабораторной диагностики генных болезней.	ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5	
12.	Общая характеристика болезней с наследственной предрасположенностью (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.	УК-1,УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5	контроль по курсу – тесты, устный опрос и зачет (вопросы к зачету)
13.	Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов. Экогенетическая генетика и фармакогенетика – основные понятия и значение для медицины.	УК-1,УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5	контроль по курсу – тесты, устный опрос и зачет (вопросы к зачету)
14.	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.	УК-1,УК-2, УК-3, УК-4, УК-5, ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5	контроль по курсу – тесты, устный опрос и зачет (вопросы к зачету)

### **3. Оценочные средства для контроля компетенций**

Фонды оценочных средств, позволяющие осуществить контроль сформированности компетенций, включают:

3.1. Материалы для проведения текущей аттестации: темы для устного опроса.

3.2. Материалы для проведения текущей аттестации: перечень вопросов для тестовой оценки.

3.3. Материалы для проведения промежуточной аттестации: вопросы к зачету (5 семестр).

#### **3.1. Материалы для проведения текущей аттестации: темы для устного опроса.**

1. Генетика – наука о наследственности и изменчивости. Законы Менделя.
2. Менделирующие признаки человека. Условия менделирования.
3. Понятие о сцеплении, группе сцепления. Сцепленное наследование. Картирование генов – методы, значение.
4. Генотип, фенотип: определение, взаимоотношение.
5. Взаимодействие аллельных генов: рецессивность, неполное доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование.
6. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия.
7. Структурно-функциональная организация интерфазных и митотических хромосом. Классификация хромосом. Денверская и Парижская номенклатура хромосом.
8. Мутационная изменчивость, классификация. Мутагенез, мутагенные факторы. Геномные и хромосомные мутации, механизмы возникновения.
9. Роль мутаций в происхождении наследственных болезней.
- 10.Репарация, виды репарации и их механизмы: фотореактивация, эксцизионная репарация, пострепликативная репарация.
- 11.Биологическое и медицинское значение репарации ДНК.

12. Митотический цикл, определение, характеристика. Молекулярно-генетические механизмы регуляции митотического цикла. Нарушения процессов прохождения клеткой митотического цикла и их значение в медицине.
13. Генетические факторы опухолевой трансформации клеток. Протоонкогены, биологическая роль в регуляции деления и роста клеток. Онкогены, механизмы возникновения, роль в опухолевой трансформации клеток. Гены – супрессоры опухолевого роста.
14. Программа «Геном человека» и ее значение. Методы ДНК-анализа: ПЦР, секвенирование, рестрикционный анализ, саузерн-блот анализ, нозерн-блот анализ.
15. Генно-инженерные технологии. Трансгенные организмы.
16. Геномные электронные базы данных и биомедицинские сайты.
17. Определение наследственных болезней человека и их классификация.
18. Хромосомные болезни, признаки. Классификация хромосомных болезней.
19. Генные болезни и их классификация. Причины возникновения моногенных болезней человека.
20. Полигенные (мультифакториальные) болезни, особенности проявления, классификация. Механизмы развития полигенных болезней. Основные методы исследования полигенных болезней.
21. Методы генетики, используемые для диагностики наследственных болезней человека.
22. Основные методы профилактики наследственных болезней: генетическое консультирование, пренатальная диагностика, скрининг и доклиническая диагностика наследственных болезней.
23. Ранняя доклиническая диагностика наследственных болезней. Пренатальная диагностика. Основные принципы применения.
24. Генетический прогноз. Методики расчета генетического риска:

25. Популяция, определение, характеристики популяции. Генетические характеристики популяции. Генетический груз популяций, понятие, медицинское значение.

26. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Наследственные болезни и состояния, провоцируемые приемом лекарственных препаратов.

### **3.2. Материалы для проведения текущей аттестации: перечень вопросов для тестовой оценки.**

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 аберраций:

- 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 вышеназванных ответов.

18. Геномными мутациями обусловлены:

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

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 равной 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.

### **3.3. Материалы для проведения промежуточной аттестации: вопросы к зачету (5 семестр).**

27. Генетика – наука о наследственности и изменчивости, предмет, задачи, методы исследования. Основные термины и понятия генетики. Значение генетики в медицине.
28. Законы Менделя.
29. Типы наследования.
30. Менделирующие признаки человека. Условия менделирования.
31. Понятие о сцеплении, группе сцепления.
32. Сцепленное наследование.
33. Кроссинговер – механизмы, эволюционное значение.
34. Картирование генов – методы, значение.
35. Хромосомная теория наследственности, основные положения.
36. Генотип, фенотип: определение, взаимоотношение.
37. Взаимодействие аллельных генов: рецессивность, неполное доминирование, сверхдоминирование, кодоминирование.
38. Множественные аллели. Генетика групп крови. Медицинское значение.
39. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия.
40. Пенетрантность, экспрессивность. Плейотропия. Фенокопии. Генокопии.
41. Структурно-функциональная организация интерфазных и митотических хромосом.
42. Классификация хромосом. Денверская и Парижская номенклатура хромосом.
43. Кариотип человека, медицинское значение. Рекомбинативная изменчивость.
44. Мутационная изменчивость, классификация. Мутагенез, мутагенные факторы.

45. Геномные и хромосомные мутации, механизмы возникновения.
46. Генные мутации, механизмы возникновения.
47. Роль мутаций в происхождении наследственных болезней.
48. Репарация, виды репарации и их механизмы: фотореактивация, эксцизионная репарация, пострепликативная репарация.
49. Биологическое и медицинское значение репарации ДНК.
50. Клеточный цикл, определение, периоды.
51. Митотический цикл, определение, характеристика.
52. Динамика преобразования генетического материала в митотическом цикле.
53. Молекулярно-генетические механизмы регуляции митотического цикла.
54. Генетический контроль митотического цикла.
55. Роль сверхочных пунктов в регуляции и контроле митотического цикла.
56. Нарушения процессов прохождения клеткой митотического цикла и их значение в медицине.
57. Генетические факторы опухолевой трансформации клеток. Роль вирусов в процессе опухолевой трансформации.
58. Протоонкогены, биологическая роль в регуляции деления и роста клеток. Онкогены, механизмы возникновения, роль в опухолевой трансформации клеток. Гены – супрессоры опухолевого роста.
59. Структурная организация генома человека.
60. Программа «Геном человека» и ее значение. Методы ДНК-анализа: ПЦР, секвенирование, рестрикционный анализ, саузерн-блот анализ, нозерн-блот анализ.
61. Основные направления применения современных молекулярно-генетических методов и технологий в медицине.
62. Генно-инженерные технологии. Трансгенные организмы.
63. Геномные электронные базы данных и биомедицинские сайты.
64. Определение наследственных болезней человека и их классификация.

65. Хромосомные болезни, признаки. Классификация хромосомных болезней.
66. Диагностика и профилактика хромосомных болезней.
67. Генные болезни и их классификация. Причины возникновения моногенных болезней человека.
68. Фенотипические признаки моногенных болезней.
69. Полигенные (мультифакториальные) болезни, особенности проявления, классификация. Механизмы развития полигенных болезней.
70. Ассоциации генетических маркеров с мультифакториальными заболеваниями.
71. Основные методы исследования полигенных болезней.
72. Методы генетики, используемые для диагностики наследственных болезней человека.
73. Генеалогический анализ. Методика расчета генетического риска. Диагностическое значение.
74. Биохимические методы.
75. Цитогенетические методы: карiotипирование, метод дифференциального окрашивания хромосом (G-окраска), FISH-метод.
76. Основные методы профилактики наследственных болезней: генетическое консультирование, пренатальная диагностика, скрининг и доклиническая диагностика наследственных болезней.
77. Генетический скрининг: массовый, селективный.
78. Ранняя доклиническая диагностика наследственных болезней.
79. Пренатальная диагностика. Основные принципы применения.
80. МГК – основа первичной профилактики наследственной патологии. Ретроспективное и перспективное консультирование.
81. Генетический прогноз. Методики расчета генетического риска:
  - а) при заболеваниях с АД-типом наследования
  - б) при заболеваниях с АР-типом наследования
  - в) при заболеваниях с X-сцепленным доминантным типом наследования,

- г) при заболеваниях с Х-сцепленным рецессивным типом наследования,
- д) при хромосомных синдромах.

82.Пренатальная диагностика. Предимплантационная диагностика.

83.Генетика пола человека.

84.Популяция, определение, характеристики популяции. Генетические характеристики популяции. Генетический груз популяций, понятие, медицинское значение.

85.Значение фармакогенетики в современной медицине и фармации.

86.Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Наследственные болезни и состояния, провоцируемые приемом лекарственных препаратов.

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

##### **4.1. Этапы и формы контроля формирования компетенций**

Этапы формирования компетенций в рамках основной профессиональной образовательной программы отражены в соответствующей матрице компетенций (Таблица 2.1). Шкала оценивания уровня сформированности компетенций приведена в Таблице 2.2. Паспорт оценочных средств по дисциплине приведен в Таблице 2.3.

Текущий контроль успеваемости проводится в соответствии с Положением об аттестации аспирантов и соискателей (утвержденным Ученым советом протокол № 4 от 31 августа 2015 года). Формой текущего контроля при прохождении дисциплины являются контроль посещаемости занятий, устные опросы и индивидуальное собеседование. Форма промежуточной аттестации –зачет, который проводится в конце 5 семестра.

##### **4.2. Оценочные средства для контроля компетенций**

#### **Критерии оценки учебных действий студентов при проведении устных и тестовых опросов и индивидуальных собеседований**

<b>Оценка (нормативная)</b>	<b>Требования к знаниям и критерии выставления оценок</b>
<i>Зачтено</i>	Аспирант продемонстрировал глубокое знание современных источников научной литературы, истории исследований в изучаемой области молекулярной биологии и теоретических проблем, умение применить эти знания для решения конкретных научных задач по профилю подготовки, способность четко, аргументировано отстаивать свою научную позицию, самостоятельно анализировать, сопоставлять изучаемые явления, делать законченные, обоснованные выводы.
<i>Не зачтено</i>	Аспирант продемонстрировал отсутствие знания современных источников научной литературы, истории исследований в изучаемой области молекулярной биологии и теоретических проблем, неумение применить эти знания для решения научных задач по профилю подготовки, неспособность четко,

	аргументировано отстаивать свою научную позицию, самостоятельно анализировать, сопоставлять изучаемые явления, делать законченные, обоснованные выводы.
--	---

### Оценивание аспиранта на промежуточной аттестации в форме зачета

Оценка (нормативная)	Требования к знаниям и критерии выставления оценок
<p><i>Не зачтено</i> <i>(предпороговый уровень освоения компетенции)</i></p>	<p>Аспирант при ответе демонстрирует плохое знание значительной части основного материала в области современной методологии молекулярной биологии. Не информирован или слабо разбирается в проблемах, и или не в состоянии наметить пути их решения. Допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушает логическую последовательность в изложении.</p> <p>Фрагментарно разбирается в проблемах, и не всегда в состоянии наметить пути их решения</p>
<p><i>Зачтено</i> <i>(пороговый и выше уровни освоения компетенции)</i></p>	<p>Аспирант при ответе демонстрирует глубокое и прочное владение и использование знаний в области медицинской генетики, твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно трактует теоретические положения.</p> <p>Исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает его на зачете, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с вопросами и другими видами применения знаний, причем не затрудняется с ответом, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение.</p>