

Федеральное агентство научных организаций (ФАНО) России  
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
УЧРЕЖДЕНИЕ НАУКИ  
ИНСТИТУТ МОЛЕКУЛЯРНОЙ ГЕНЕТИКИ  
РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК  
(ИМГ РАН)

СОГЛАСОВАНО:  
Ученый совет ИМГ РАН  
Протокол №11 от «17» октября 2016 г.  
Ученый секретарь  
Андр к.б.н. Л.Е. Андреева

УТВЕРЖДАЮ:  
Директор ИМГ РАН  
чл.-корр. РАН  
С.В. Костров  
«17» октября 2016 г.



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА**  
подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре

**Дисциплина по выбору Б1.В.ДВ2**

**МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

**Направление подготовки:**  
06.06.01 Биологические науки

**Направленность (профиль) программы:**  
03.01.06 Биотехнология (в том числе бионанотехнологии)

**Присваиваемая квалификация:**  
Исследователь. Преподаватель-исследователь.

**Форма обучения:** очная

***Составитель: доктор биологических наук, профессор П.А. Сломинский***

***Рабочая программа составлена на основании федерального государственного образовательного стандарта, разработанного для реализации основных профессиональных образовательных программ высшего образования - программ подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре по направлению подготовки кадров высшей квалификации 06.06.01 «Биологические науки».***

Согласно Федеральному государственному образовательному стандарту высшего образования по направлению подготовки 06.06.01 Биологические науки (уровень подготовки кадров высшей квалификации), утвержденному приказом Минобрнауки РФ № 871 от 30 июля 2014 г., и учебному плану аспирантов, разработанного на основе этого стандарта, дисциплина «Медицинская генетика» является элективной учебной дисциплиной модуля вариативной части Блока 1 образовательной программы по направленности (профилю) 03.01.06 Биотехнология (в том числе бионанотехнологии).

Объем курса составляет 3 зачетные единицы или 108 академических часов, из них 68 академических часов лекций, 36 академических часов практических занятий (семинаров), 36 академических часов самостоятельной внеаудиторной работы аспирантов, включая подготовку к зачету и 4 часа на контроль знаний. Форма контроля знаний - тесты для проверки усвоения материала курса и итоговый зачет.

## **I. Цели и задачи изучения дисциплины**

Цель дисциплины «Медицинская генетика» – 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.

**1.1. Цель курса:** освоение аспирантами фундаментальных знаний в области молекулярной генетики человека, освоение основных методических приемов изучения роли генетических факторов в патологии человека, значения роли этой дисциплины для понимания функционирования организма человека в условиях патологии и нормального функционирования организма.

### **1.2. Задачи курса:**

Основные задачи дисциплины «Медицинская генетика»:

- Формирование у аспирантов знаний о различных классах наследственных болезней человека, механизмах их развития и характера наследования, клинических проявлениях, особенностях течения, методах диагностики, лечения и профилактики.
- Владение 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.

## **II. Связь с другими дисциплинами**

Дисциплина «Медицинская генетика» является одним из разделов генетики. Предмет дает представление о роли наследственности и изменчивости в процессе формирования нормальных и патологических признаков в организме человека, связи генотипа и среды, критериях моно- и полигенного наследования, мутагенных и тератогенных факторах среды, современных методах генетического анализа и профилактики наследственной и врожденной патологии. Для ее освоения обучающийся должен:

*знать*: основные закономерности организации генетического материала у разных видов животных, принципы функционирования белков, основы клеточной организации органов и тканей;

*уметь*: на основе известных положений молекулярной биологии и генетики устанавливать соотношения между структурой ДНК, РНК и белков;

*владеть*: навыками анализа первичной структуры нуклеиновых кислот и белков.

Дисциплина «Медицинская генетика» базируется на дисциплинах биологического профиля: молекулярная биология, генетика, биотехнология.

### **III. Требования к уровню освоения дисциплины**

В рамках данной дисциплины углубляются и развиваются следующие компетенции:

#### **Универсальные компетенции:**

- способность к критическому анализу и оценке современных научных достижений, генерированию новых идей при решении исследовательских и практических задач, в том числе в междисциплинарных областях (УК-1);
- способность проектировать и осуществлять комплексные исследования, в том числе междисциплинарные, на основе целостного системного научного мировоззрения с использованием знаний в области истории и философии науки (УК-2);
- готовность участвовать в работе российских и международных исследовательских коллективов по решению научных и научно-образовательных задач (УК-3);
- готовность использовать современные методы и технологии научной коммуникации на государственном и иностранном языках (УК-4);
- способностью планировать и решать задачи собственного профессионального и личностного развития (УК-5);

#### **Общепрофессиональные компетенции:**

- способность самостоятельно осуществлять научно-исследовательскую деятельность в соответствующей профессиональной области с использованием современных методов исследования и информационно-коммуникационных технологий (ОПК-1);
- готовность к преподавательской деятельности по основным образовательным программам высшего образования (ОПК-2);
- способность применять полученные знания для анализа систем, процессов и методов (ОПК-3);
- способность и готовностью анализировать социально-значимые проблемы и процессы, использовать на практике методы гуманитарных, естественнонаучных, медико-биологических и клинических наук в различных видах профессиональной и социальной деятельности (ОПК-4);

#### **Профессиональные компетенции:**

- способность к самостоятельному проведению научно-исследовательской работы на современном научно-методическом уровне в области биотехнологии (ПК-1);

- обладание представлениями о фундаментальных основах биологических, химических и технологических процессов, 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 биотехнологии (ПК-3);
- способность проводить обработку и анализ научных результатов в области биотехнологии, 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 биотехнологии в организациях среднего и высшего профессионального образования (ПК-5).

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, клинко-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.

**IV. Объем дисциплины и виды учебной работы**

Форма обучения – ОЧНАЯ. Объем курса составляет 3 зачетные единицы или 108 академических часов, из них 34 академических часов лекций, 34 академических часов практических занятий (семинаров), 36 академических часов самостоятельной внеаудиторной работы аспирантов, включая подготовку к зачету и 4 часа на контроль знаний.

Всего часов	Аудиторные занятия (час) в том числе:			Самостоятельная работа (час)	Контроль (час)
	Лекции	Практические занятия (семинары)	Лабораторные занятия		
108	34	34		36	4
	68				

## Распределение аудиторных часов по темам и видам учебной работы

№	Названия тем	Лекции	Семинары
1	Методы исследований медицинской генетики. Наследственность и патология.	6	6
2	Семиотика и диагностика наследственной патологии	6	6
3	Хромосомные болезни	8	8
4	Генные болезни	10	10
5	Болезни с наследственной предрасположенностью. Многофакторные заболевания.	12	12
6	Онкогеномика	8	8
7	Иммуногеномика	6	6
8	Профилактика наследственной патологии, подходы к лечению наследственных заболеваний	6	6
9	Генетический анализ эволюции человека	6	6
	ВСЕГО	68	68

### У. Содержание курса «Медицинская генетика»

#### ***1. 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.

#### ***2. 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.

#### ***3. 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)

#### **4. 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.

#### **5. Болезни с наследственной предрасположенностью. Многофакторные заболевания**

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.

#### **6. Онкогеномика**

Роль генетических факторов в процессах канцерогенеза. Гены-супрессоры опухолевого роста и протонкогены. Наследственные раковые синдромы. Связь между наследственными и спорадическими формами рака. Двуударная модель канцерогенеза Кнудсена. Нестабильность генома опухолевой клетки.

#### **7. Иммуногеномика**

Особенности структурной организации генов иммуноглобулинов и генов рецепторов Т клеток. Соматические перестройки генома: механизмы и регуляция. Образование функционально активных генов иммуноглобулинов и рецепторов Т клеток в ходе дифференцировки В и Т клеток. Нарушение иммуногенетических механизмов при аутоиммунных заболеваниях.

#### **8. Профилактика наследственной патологии, подходы к лечению наследственных заболеваний**

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.

### **9. Генетический анализ эволюции человека**

ДНК маркеры в изучении этнических процессов. Митохондриальные, Y-специфичные и аутосомные ДНК маркеры. Методы биоинформатического анализа данных ДНК типирования. Палеогеномика, возможности и ограничения. Сравнительный анализ геномов человека, приматов и вымерших представителей рода Номо.

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

Учебный процесс обеспечивается компьютерной техникой учебных комнат, оснащением лаборатории, демонстрацией видеоматериалов с применением современной мультимедийной техники. Обеспечивается дистанционный индивидуальный доступ для каждого обучающегося из любой точки, в которой имеется доступ к сети Интернет.

## **VII. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины (модуля)**

### Основная литература

1. Н. П. Бочков, В. П. Пузырев, С. А. Смирнихина Клиническая генетика - 4-е изд., доп. и перераб. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2011. - 582 с. : ил. + 1 электрон. опт. диск (CD-ROM).
2. Ньюссбаум, Р. Л. Медицинская генетика : учеб. пособие / Р. Л. Ньюссбаум, Р.Р. Мак-Иннес, Х.Ф. Виллард; пер. с англ. под ред. Н.П.Бочкова, пер. с англ. А. Ш. Латыпова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2010. - 620 с. : ил.
3. Гинтер Е.К. Медицинская генетика : Учеб. для студентов мед. вузов / Е.К.Гинтер, 2003, Медицина. - 447 с.
4. Сврдлов Евгений Давидович. Взгляд на жизнь через окно генома : курс лекций : в т. Т. 1 : Очерки структурной молекулярной генетики. - 2009. - 525 с.

### Дополнительная литература

1. Гайнутдинов Игорь Константинович. Медицинская генетика : учебник / Гайнутдинов И.К., Юровская Элеонора Дмитриевна. — М. : Дашков и К, 2008. — 334, [1] с. : ил
2. Джонс Кеннет Л. Наследственные синдромы по Дэвиду Смиту : атлас-справочник / Джонс Кеннет Л.; Азов А.Г. [и др.] (пер. с англ.); Азов А.Г. (ред. пер.). — М. : Практика, 2011. — XIX, 997, [1] с. : ил., портр. — Пер. изд.: Smith's recognizable patterns of human malformation / Jones Kenneth Lyons. — 6th ed. [Amsterdam] : Elsevier, cop. 2006. Библиогр. в конце гл. Предм. указ.: с. 984-[998].
3. Козлова Светлана Ивановна. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование : атлас-справочник : учебное пособие / Козлова С.И., Демикова Наталия Сергеевна. — 3-е изд., перераб. и доп. — М. : Товарищество науч. изд. КМК : Авт. акад., 2007. — 447 с. : ил., табл.

4. Ньюссбаум Роберт Л. Медицинская генетика : 397 наглядных иллюстраций, схем и таблиц, 43 клинических случая / Ньюссбаум Роберт Л., Мак-Иннес Родерик Р., Виллард Хантингтон Ф.; Латыпов А.Ш.

5. Притчард Дориан Дж. Наглядная медицинская генетика / Притчард Дориан Дж., Корф Брюс Р.; Акад. Бочков Н.П. (пер. с англ., ред.). — М. : ГЭОТАР-Медиа", 2009. — 196 с. : ил. — Пер. изд. : Medical genetics at a Glance / Pritchard Dorian J. 2d ed. Oxford : Blackwell, cop. 2008.9-620.

#### **VIII. Перечень учебно-методического обеспечения для самостоятельной работы обучающихся по дисциплине (модулю)**

1. Спейчер М.Р., С.Е. Антоноракис, А.Г.Мотулски Генетика человека по Фогелю и Мотулски: 4 изд, Издательство Н-Л СПб, 2013. – 1056 с.

#### **IX. 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 генетики
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

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

На лекционных занятиях демонстрируются презентации с помощью мультимедийных технологий. В процессе самостоятельной работы обучающиеся могут использовать базы данных по медицинской и молекулярной генетике в сети Интернет.

#### **XI. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины**

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 (всего не менее 36 часов). Самостоятельные занятия включают в себя повторение материала лекций, семинарских занятий и подготовку к промежуточным тестированиям, которые проводятся для текущего контроля

усвоения материала. Всего предполагается провести за время курса 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 экзамена по дисциплине.

## **XI. Фонд оценочных средств**

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

#### **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 вышеназванных ответов.

18. Геномными мутациями обусловлены:

+синдром Дауна;

-альбинизм;

-гемофилия;

-синдром Марфана;

-синдром Лежбена.

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 ГТА 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 заболеваниями;
- 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 неучетом 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.

### **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.

## Критерии оценивания

Оценка	баллы	Критерий
Отлично	10	Всесторонние, систематизированные, глубокие знания программы, умение решать конкретные задачи, правильное обоснование принятых решений
	9	
	8	
Хорошо	7	Твердое знание материала, умение применять полученные знания при решении конкретных задач, допускает некоторые неточности.
	6	
	5	
Удовлетворительно	4	Владение основными разделами программы, необходимыми для дальнейшего обучения, но знания носят несистематический, разрозненный характер.
	3	
Неудовлетворительно	2	Отсутствуют знания базовой составляющей дисциплины, допускаются грубые ошибки в изложении материала, отсутствует умение решать типовые, стандартные задачи.

При проведении зачета по курсу «Медицинская генетика» обучающемуся предоставляется не менее 40 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.