

**Оценочные средства для проведения аттестации
по дисциплине «Общая и медицинская генетика»
для обучающихся 2021 года поступления
по образовательной программе
30.05.01. Медицинская биохимия,
профиль Медицинская биохимия
(специалитет),
форма обучения очная
2024- 2025 учебный год.**

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме экзамена.

Промежуточная аттестация включает следующие типы заданий: решение ситуационной задачи, собеседование.

Примеры ситуационных задач:

Проверяемые компетенции ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.

1. У людей известно три генотипа по локусу PGM. В выборке 1400 человек, из них генотипы: PGM1/PGM1 составляют 734 чел., PGM1/ PGM2 – 492 чел. Определите частоты генотипов и аллелей.
2. В одном из районов Польши болезнь Вильсона-Коновалова наблюдалась с частотой 0,01. Определите генетическую структуру популяции по данному заболеванию.

Перечень контрольных вопросов для собеседования:

№	Вопросы для промежуточной аттестации	Проверяемые компетенции
1	Становление медицинской генетики в Волгоградской области. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот. Структура ДНК и РНК. Модель ДНК Уотсона и Крика.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
2	Функции нуклеиновых кислот в реализации генетической информации: репликация, транскрипция и трансляция. Центральная догма молекулярной биологии.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
3	Репликация как процесс, обеспечивающий сохранение генетической информации в ряду поколений. Механизм репликации. Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
4	Особенности транскрипции и трансляции у эукариот. Транскрипционный комплекс. Транскрипционно активный хроматин.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
5	Генетический код, его свойства. Доказательства триплетности кода. Расшифровка кода.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
6	Строение генов прокариот. Промоторная область	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.

	генов бактерий. Регуляция активности генов на уровне транскрипции у прокариот.	
7	Строение геномов прокариот. Оперонные системы регуляции активности генов у прокариот. Системная регуляция у бактерий, роль циклического АМФ.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
8	Оперонная система организации генов бактерий. Принцип негативного и позитивного контроля активности генов на примере лактозного и триптофанового оперонов. Роль CAP- белка и цАМФ.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
9	Строение генов эукариот. Регуляторная часть гена эукариот. Промоторы, энхансеры, сайленсеры, инсуляторы. Интрон-экзонная организация кодирующих регионов генов эукариот.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
10	Транскрипция у эукариот. Виды РНК-полимераз эукариот, их биологическая роль. Механизм сплайсинга про-мРНК эукариот. Альтернативный сплайсинг.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
11	Регуляция действия гена на уровне трансляции и созревания белков. Посттранскрипционный уровень регуляции у эукариот.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
12	Мобильные генетические элементы про- и эукариот: строение, механизмы миграции, функциональное значение.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
13	Регуляция действия генов в онтогенезе. Тотипотентность генома. Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе. Роль гомейозисных генов.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
14	Кластерная организация генов эукариот. Дифференциальная активность генов в онтогенезе на примере глобиновых генов человека. Реорганизация генетического материала в процессе индивидуального развития на примере генов иммуноглобулинов человека.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
15	Стабильность генома в ходе индивидуального развития (опыты по трансплантации ядер, клонирование генетически идентичных организмов, трансдетерминация у дрозофилы). Амплификация генов и диминуция генетического материала в онтогенезе.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
16	Хромосомная теория наследственности Т. Моргана, ее интерпретация на современном уровне. Кариотип. Специфичность морфологии и числа хромосом.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.

	Строение полигенных хромосом. Хромосомы типа «ламповых щёток».	
17	Строение хромосом: хроматида, хромеры, эухроматические и гетерохроматические районы хромосом. Методы окраски хромосом. Морфология хромосом в ходе митоза и мейоза.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
18	Молекулярная организация хромосом. Компоненты хроматина. Уровни упаковки хроматина, строение нуклеосом.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
19	Происхождение и молекулярная эволюция генов. Понятие о структурной, функциональной и эволюционной геномике.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
20	Цели, принципы и методы генетического анализа. Основы гибридологического метода, его разрешающая способность.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
21	Закономерности наследования при моногибридном скрещивании. I и II законы Г. Менделя. Аллельные гены и типы их взаимодействий. Межаллельная комплементация.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
22	Закономерности наследования в ди- и полигибридных скрещиваниях при моногенном контроле каждого признака. Статистический характер расщеплений. Общая формула расщеплений при независимом наследовании. III закон Менделя.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
23	Неаллельные гены, типы их взаимодействия. Комплементарность как тип взаимодействия неаллельных генов.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
24	Доминантный и рецессивный эпистаз как типы взаимодействия неаллельных генов. Особенности наследования количественных признаков (полигенное наследование).	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
25	Генотип как сложная система аллельных и неаллельных взаимодействий генов. Плейотропное действие генов. Пенетрантность и экспрессивность.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
26	Хромосомное определение пола, его типы. Признаки, сцепленные с полом, зависимые от пола и ограниченные полом.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
27	Наследование признаков, сцепленных с полом и частично сцепленных с полом. Значение реципрокных скрещиваний для их изучения.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
28	Наследование при нерасхождении половых хромосом. Балансовая теория определения пола у	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.

	дрозофилы. Гинандроморфы.	
29	Механизмы определения пола у дрозофилы и млекопитающих. Роль альтернативного сплайсинга в процессах детерминации пола.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
30	Механизмы компенсации дозы генов X-хромосомы при определении пола у дрозофилы и у человека. Лайонизация хромосом.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
31	Особенности наследования при сцеплении генов. Группы сцепления. Определение групп сцепления генов у дрозофилы и человека. Неполное сцепление и кроссинговер.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
32	Генетическое и цитологическое доказательства кроссинговера. Множественные перекресты. Интерференция. Неравный кроссинговер. Митотический кроссинговер.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
33	Гомологичная рекомбинация, генетический контроль. Молекулярные механизмы кроссинговера. Модель рекомбинации по Холлидею. Генная конверсия.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
34	Генетические карты хромосом, принцип их построения у эукариот.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
35	Картирование генов на основе данных цитогенетического анализа. Цитологические карты хромосом, их сопоставление с генетическими картами.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
36	Построение физических карт хромосом с помощью методов молекулярной биологии. Метод гибридизации нуклеиновых кислот <i>in situ</i> .	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
37	Способы передачи генетической информации у бактерий. Трансформация: стадии, использование в генетическом картировании. Генетическая рекомбинация при трансформации.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
38	Конъюгация у бактерий: половой фактор кишечной палочки. Генетическое картирование при конъюгации. Кольцевая карта хромосом бактерий.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
39	Трансдукция у бактерий. Общая и специфическая трансдукция. Использование трансдукции для картирования генов.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
40	Закономерности и отличительные признаки внехромосомного наследования. Материнский эффект цитоплазмы. Наследование пестролистности у растений.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
41	Митохондриальная наследственность и геном	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.

	митохондрий. Репликация и транскрипция митохондриальной ДНК.	
42	Плазмидное наследование. Свойства плазмид, их использование в генетических исследованиях.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
43	Инфекционные факторы внеядерной наследственности. Фактор молока мышей. Прионные белки.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
44	Формы изменчивости (фенотипическая и генотипическая). Виды генотипической изменчивости. Комбинативная изменчивость, механизм ее возникновения, роль в эволюции и селекции.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
45	Мутационная изменчивость. Принципы классификации мутаций. Характеристика основных классов мутаций. Мутагенные факторы, их природа.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
46	Классификация генных мутаций. Общая характеристика молекулярной природы их возникновения. Супрессорные мутации и виды генетической супрессии.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
47	Хромосомные перестройки, их классификация. Особенности мейоза при различных типах перестроек.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
48	Геномные изменения: полиплоидия, анеуплоидия. Особенности мейоза и характер наследования у полиплоидов.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
49	Модификационная изменчивость. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции генотипа.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
50	Методы выделения и синтеза генов. Векторы на основе плазмид и ДНК фагов. Способы детекции рекомбинантных клонов. Ферменты, используемые в генетической инженерии.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
51	Получение с помощью методов генетической инженерии трансгенных животных. Использование методов генетической инженерии для создания организмов - продуцентов БАВ, в том числе и в лабораториях Волгоградской области.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
52	Популяции, их виды. Понятие идеальной популяции, особенности популяций человека. Коэффициент инбридинга. Генетическая структура инбредной популяции.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
53	Мутационный процесс и дрейф генов в популяции как факторы динамики ее генетической структуры.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.

	Популяционные волны. Наследование генов через «бутылочное горлышко». Эффект родоначальника. Болезни изолированных популяций.	
54	Микроэволюционные факторы, нарушающие равновесие природных популяций. Миграция (поток) генов и естественный отбор как факторы динамики генетической структуры популяций. Виды отбора. Молекулярно-генетические основы эволюции.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
55	Популяционно-статистический метод в медицинской генетике: его основа и задачи. Уравнение Харди-Вайнберга как основной закон популяционной генетики.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
56	Генетический груз популяции, его влияние на генетическую структуру популяций.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
57	Клинико-генеалогический метод: его этапы возможности. Отличительные черты родословных с митохондриальным характером наследования. Голандрическое наследование.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
58	Характерные особенности родословных с аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным типами наследования. Оценка пенетрантности гена методом анализа цепей.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
59	Характерные особенности родословных с X-сцепленными доминантным и рецессивным типами наследования.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
60	Близнецовый метод, его характеристика и область применения. Конкордантность и дискордантность. Коэффициент наследуемости.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
61	Биохимические методы, применяемые для диагностики наследственных заболеваний и выявления носителей патологических генов, в том числе и в лабораториях Волгоградской области.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
62	Цитогенетический и молекулярно-цитогенетические методы: их суть, возможности, ограничения. Применение цитогенетического метода в лабораториях Волгоградской области.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
63	Характеристика основных методических приемов ДНК-диагностики (выделение ДНК, рестрикция, электрофорез, блоттинг, зонды). Блот-гибридизация по Саузерну.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
64	Методы секвенирования ДНК, полимеразной цепной реакции и рестрикции: их суть и применение для диагностики наследственной патологии.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.

65	Диагностика генных мутаций методами химического расщепления некоплементарных сайтов, гетеродуплексного анализа, с помощью анализа конформационного полиморфизма одонитевой ДНК и денатурирующего градиентного гел-электрофореза.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
66	Идентификация мутантных генов с помощью анализа их сцепления с полиморфными маркерами (косвенная ДНК-диагностика).	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
67	Общая характеристика генома человека (структурные гены; уникальные и повторяющиеся последовательности; мобильные элементы; внехромосомная ДНК).	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
68	Структурно-функциональная организация генов человека. Каталог генов.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
69	Функциональное и позиционное клонирование генов человека: этапы, методы.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
70	Полиморфные генетические маркеры: ПДФФ, мини- и микросателлитные маркеры, ОНП; их применение.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
71	Картирование генов наследственных заболеваний с помощью анализа сцепления гена с индексными маркерами.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
72	Международная программа "Геном человека": цели и задачи, результаты выполнения, клинические приложения.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
73	Роль наследственности в патологии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии, её классификация. Врожденные пороки развития.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
74	Классификация и механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственной патологии. Гено-, фено- и нормокпии болезней.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
75	Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций, их патологические эффекты. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность моногенных болезней.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
76	Генетический импринтинг, его виды, возможные механизмы, мутации импринтинга. Общая характеристика синдромов Прадера-Вилли и Ангельмана.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
77	Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины миодистрофии Дюшенна/Беккера и миотонической дистрофии.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.

78	Общая характеристика наследственных демиелизирующих моторно-сенсорных невропатий и болезней моторных нейронов.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
79	Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных болезней с преимущественным поражением экстрапирамидной системы (хореи Гентингтона, торсионных дистоний).	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
80	Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных атаксий (болезни Фридрейха, спино-церебеллярных атаксий, атаксии - телеангиэктазии).	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
81	Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины фенилкетонурии.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
82	Общая характеристика наследственных болезней, обусловленных нарушением обмена углеводов.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
83	Общая характеристика наследственных болезней с нарушением липидного обмена.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
84	Общая характеристика наследственных болезней соединительной ткани.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
85	Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины болезни Вильсона-Коновалова.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
86	Наследственные заболевания, обусловленные нарушением циркулирующих белков (гемоглобинопатии и талассемии).	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
87	Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины муковисцидоза.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
88	Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины заболеваний, связанных с мутациями митохондриального генома.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
89	Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, их классификация. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
90	Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Дауна. Нестабильность хромосом при синдроме Дауна.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
91	Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Эдвардса и Патау.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
92	Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера. Трисомии и полисомии половых хромосом.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
93	Этиология и особенности клинических проявлений	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.

	синдрома «кошачьего крика».	
94	Общая характеристика мультифакториальных заболеваний, их классификация и методы генетического анализа. Факторы повышенного риска МФЗ.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
95	Генетика некоторых форм мультифакториальных заболеваний (болезнь Паркинсона).	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
96	Генетика некоторых форм мультифакториальных заболеваний (болезнь Альцгеймера).	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
97	Генетические основы канцерогенеза. Онкогены и гены супрессоров опухолей.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
98	Генетика некоторых форм злокачественных новообразований (ретинобластома, рак молочной железы).	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
99	Генетика некоторых форм злокачественных новообразований (полипозный колоректальный рак, непалипозный рак прямой кишки).	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
100	Хромосомные аномалии при онкологических заболеваниях (миелолейкоз).	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
101	Индивидуальные патологические реакции на специфические факторы внешней среды (экогенетические болезни моногенной и полигенной природы).	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
102	Инвазивные и неинвазивные методы пренатальной диагностики, их диагностическая значимость. Показания и противопоказания. Диагностируемые нозологические формы. Скрининг ВПР и хромосомных болезней по уровню сывороточных маркёров у беременных.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
103	Профилактика наследственных болезней: её виды (первичная, вторичная и третичная), уровни, пути и формы проведения.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
104	Генотерапия наследственной патологии через соматические клетки (принципы, методы, результаты).	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
105	Общие принципы лечения наследственных болезней (этиологическая, патогенетическая и симптоматическая терапия). Трансгеноз соматических клеток как один из методов терапии наследственных заболеваний.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.
106	Просеивающие программы пренатальной диагностики: суть программ, характеристика программ диагностики фенилкетонурии,	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.

	галактоземии, муковисцидоза.	
107	Медико-генетическое консультирование (МГК): задачи консультирования, его виды, организация службы МГК в России. Организация службы МГК в Волгоградской области. Принципы оценки генетического риска наследственных заболеваний.	ОПК-1, ОПК-2, ОПК-3.

В полном объеме фонд оценочных средств по дисциплине/практике доступен в ЭИОС ВолгГМУ по ссылке: <https://elearning.volgmed.ru/course/view.php?id=1109>

Рассмотрено на заседании кафедры молекулярной биологии и генетики «14» июня 2024 г.,
протокол № 10
Заведующий кафедрой



А.В. Топорков