

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 12.04.2024 15:24:55
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d3be3160b34d...
Министерства

**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации**

**Кафедра медицинской биологии и генетики
Отдел молекулярных и клеточных технологий ЦНИЛ УГМУ**



УТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной
деятельности и молодежной
политике
Т.В. Бородулина
«20» марта 2023 г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
Б1.В.04 МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА И ГЕНОМИКА**

**Направление подготовки – 06.04.01 Биология
Профиль – Генные и клеточные технологии в медицине
Квалификация (степень) – магистр
Программа подготовки – прикладная магистратура**

Фонд оценочных средств дисциплины «Медицинская генетика и геномика» составлена в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО) - магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденным приказом Министерства образования и науки РФ от 11.08.2020 г. № 934.

Программа составлена:

ФИО	Должность	уч. степень
Макеев О. Г.	Заведующий кафедрой медицинской биологии и генетики	доктор медицинских наук, профессор

Рецензент: Сазонов Сергей Владимирович – заведующий кафедрой гистологии, доктор медицинских наук, профессор.

Утверждена:

- методической комиссией специальностей магистратуры (протокол № 3 от 01.02.2023).

- кафедрой медицинской биологии и генетики (протокол № 6 от 17.01.2023).

Кодификатор результатов обучения

Категория (группа) компетенций	Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Индекс трудовой функции и ее содержание (из ПС)	Дидактическая единица (ДЕ)	Контролируемые учебные элементы, формируемые в результате освоения дисциплины			Методы оценивания результатов освоения дисциплины
					Знания	Умения	Навыки	
Универсальные	ПК-1. Способность понимать, анализировать и излагать информацию, критически мыслить и сопоставлять процессы в области генетики человека и клеточных технологий для решения различных медицинских задач	ИД-1 ПК-1 Умеет анализировать проблемную ситуацию как систему, выявлять ее составляющие и связи между ними ИД-2 УК-1 Умеет осуществлять поиск и интерпретировать информацию, необходимую для решения проблемной ситуации; критически оценивать надежность источников информации, работать с противоречивой информацией ИД-3 УК-1 Умеет разрабатывать и содержать о аргументировать стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подходов ИД-4 УК-1 Умеет использовать логико-методологический инструментар	ТФ 3.3.1. Организация и проведение санитарно-противоэпидемических (профилактических) мероприятий (Код: С/01.7)	ДЕ 1 Введение в медицинскую генетику	ИД-1 ПК-1 Умеет анализировать проблемную ситуацию как систему, выявлять ее составляющие и связи между ними	ИД-2 ПК-1 Умеет осуществлять поиск и интерпретировать информацию, необходимую для решения проблемной ситуации; критически оценивать надежность источников информации, работать с противоречивой информацией, работать с противоречивой информацией, работать с противоречивой информацией	ИД-5 ПК-1 Демонстрирует навыки поиска информации и данных, умеет анализировать, передавать и хранить информацию с использованием цифровых средств, а также помощью алгоритмов при работе с данными, полученными из различных источников	Тестовые задания
				ДЕ 2 Геном человека. Структура	ИД-1 ПК-1 Умеет анализировать проблем	ИД-2 ПК-1 Умеет осуществлять поиск	ИД-5 ПК-1 Демонстрирует навыки	Тестовые задания

		ий для критической оценки современных концепций философского и социального характера в своей профессиональной деятельности		и функции генов. Регуляция экспрессии генов	ную ситуацию как систему, выявлять ее составляющие и связи между ними ИД-1 ПК-1 Определение иммунной прослойки населения в отношении инфекций, управление средствами иммунопрофилактики	и интерпретировать информацию, необходимую для решения проблемы ситуаци; критически оценивать надежность источников информации, работать с противоречивой информацией ИД-3 ПК-1 Умеет разрабатывать и содержать аргументировать стратегию решения проблемы ситуаци на основе системного и междисциплинарного подхода ИД-4 ПК-1	поиска информации и данных, умеет анализировать, передавать и хранить информацию с использованием цифровых средств, а также с помощью алгоритмов при работе с данными, полученными из разных источников ИД-2 ПК-1 Составление плана прививок (на примере конкретной инфекции)	
--	--	--	--	---	--	---	--	--

						Умеет использовать логику - методологический инструментарий для критической оценки современных концепций философского и социального характера в своей профессиональной деятельности		
				ДЕ 3 Генные болезни	ИД-1 ПК-1 Умеет анализировать проблемную ситуацию как систему, выявлять ее составляющие и связи между ними	ИД-2 ПК-1 Умеет осуществлять поиск и интерпретировать информацию, необходимую для решения проблемной ситуации; критически оценивать надежность источников информации, работа	ИД-5 ПК-1 Демонстрирует навыки поиска информации и данных, умеет анализировать, передавать и хранить информацию с использованием цифровых средств, а также с	Тестовые задания

						<p>ть с противоречивой информацией ИД-3 ПК-1 Умеет разрабатывать и содержать информацию аргументировать стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подхода ИД-4 ПК-1 Умеет использовать логический методологический инструментарий для критической оценки современных концепций философского и социального характера в своей</p>	<p>помощью алгоритмов при работе с данными, полученными из разных источников ИД-3 ПК-1 Оценка правильности хранения биоматериала в ИД-4 ПК-1 Оценка правильности хранения и использования генетических материалов</p>	
--	--	--	--	--	--	---	---	--

						профессиональной деятельности		
				ДЕ 4 Мульти-факторные заболевания	ИД-1 ПК-1 Умеет анализировать проблемную ситуацию как систему, выявлять ее составляющие и связи между ними	ИД-2 ПК-1 Умеет осуществлять поиск и интерпретировать информацию, необходимую для решения проблемной ситуации; критически оценивать надежность источников информации, работать с противоречивой информацией ИД-3 ПК-1 Умеет разрабатывать и содержать аргументировать стратегию решения проблемной ситуации на	ИД-5 ПК-1 Демонстрирует навыки поиска информации и данных, умеет анализировать, передавать и хранить информацию с использованием цифровых средств, а также с помощью алгоритмов при работе с данными, полученными из различных источников ИД-5 ПК-1 Планирование проведения биологических экспериментов	Тестовые задания

						основе системного и междисциплинарного подхода ИД-4 ПК-1 Умеет использовать логический методологический инструментарий для критической оценки современных концепций философского и социального характера в своей профессиональной деятельности	именно в ИД-5 ПК-1 Планирование и оценка выполнения биологических экспериментов	
Профессиональные	ПК-2. Способность понимать, анализировать и излагать информацию, критически мыслить и сопоставлять процессы в области	ИД-1 ПК-1 Определение показаний к проведению клеточной терапии ИД-2 ПК-1 Составление плана выполнения методов клеточной терапии в отношении конкретного пациента ИД-3 ПК-1 Оценка правильности		ДЕ 5 Профилактика наследственных заболеваний - Медико-генетическое консультирование	ИД-1 ПК-1 Умеет анализировать проблемную ситуацию как систему, выявлять ее составляющие и связи между ними	ИД-2 ПК-1 Умеет осуществлять поиск и интерпретировать информацию, необходимую для решения проблемы;	ИД-5 ПК-1 Демонстрирует навыки поиска информации и данных, умеет анализировать, передавать и хранить инфор	Тестовые задания

	<p>клеточных и генно-клеточных технологий для решения различных медицинских задач</p>	<p>выполнения клеточной терапии по показаниям гражданам или отдельным группам граждан ИД-4 ПК-1 Оценка правильности хранения и транспортировки вакцин, иммунобиологических и клеточных препаратов ИД-5 ПК-1 Планирование дезинфекционных мероприятий в плановом порядке и по эпидемическим показаниям при производстве клеточных препаратов или препаратов на их основе</p>				<p>критически оценить надежность источников информации, работа с противоречивой информацией ИД-3 УК-1 Умеет разрабатывать и содержать аргументированную стратегию решения проблемной ситуации на основе системного и междисциплинарного подхода ИД-4 УК-1 Умеет использовать логический инструментальный для критической оценки современ</p>	<p>мацию с использованием цифровых средств, а также с помощью алгоритмов при работе с данными, полученными из различных источников ИД-5 ПК-1 Планирование и оценка выполнения биологических экспериментов</p>	
--	---	---	--	--	--	--	---	--

						енных концеп ций филосо фского и социал ьного характ ера в своей профес сионал ьной деятел ьности		
--	--	--	--	--	--	--	--	--

Тестовые задания

1. Выберите один правильный ответ.

Медицинская генетика изучает: а) клинические особенности наследственных болезней; б) этиологию, патогенез наследственных болезней и болезней с наследственной предрасположенностью; в) пути профилактики наследственных болезней; г) роль наследственных факторов в патологии человека.

2. Выберите один правильный ответ.

Назовите известное число наследственных заболеваний: а) 1500; б) 3500; в) 5000; г) 15 000.

3. Выберите один правильный ответ.

Процессинг обеспечивает: а) транскрипцию; б) трансляцию; в) “вырезание” интронных областей.

4. Выберите один правильный ответ.

Понятие гена включает в себя: а) только интроны; б) только экзоны; в) часть экзонных участков гена; г) участок ДНК, ответственный за синтез полипептида; д) участки белка, ответственные за синтез сложного белка.

5. Выберите один правильный ответ.

Выберите правильное определение понятия “геном” человека: а) совокупность ядерной ДНК; б) хромосомный набор организма; в) совокупность транскрибируемых участков ДНК; г) совокупность ядерной и цитоплазматической ДНК.

Механизмы возникновения экспансии тринуклеотидных повторов. Болезни, вызванные динамическими мутациями.

Прионные болезни.

Особенности РНК-интерференции у прокариот и эукариот. Значение открытия этого механизма для медицины.

Тяжелая умственная отсталость у детей при фенилкетонурии развивается только при наличии аминокислоты фенилаланина в пище. Диета, бедная фенилаланином, обеспечивает нормальное развитие ребенка. В роддоме выявлено 3 новорожденных ребенка с фенилкетонурией. Один из них первых дней жизни находился на диете без фенилаланина; второй лечился лишь эпизодически, а третий питался как обычный здоровый ребенок. Какой тип наследования фенилкетонурии? Какой метод генетики используется для диагностики фенилкетонурии? Какое лечение возможно применить?

Задача 1. Двухлетний мальчик направлен в клинику для оценки причин задержки роста. В раннем детстве у ребенка отмечали понос и колики в животе, что разрешилось после замены детской смеси. Когда в рацион добавили обычную пищу, у ребенка появился зловонный стул, содержащий непереваренные частицы пищи. На втором году жизни мальчик плохо рос. Отмечена повышенная заболеваемость респираторными инфекциями.

В семье ни у кого не было низкого роста, нарушения питания или хронических легочных заболеваний. При осмотре отмечены снижение массы тела роста, рассеянные хрипы и небольшое расширение ногтевых фаланг. В остальном данные осмотра без патологии. Какое заболевание можно предположить? Какова его этиология? Как наследуется данное заболевание? Какие существуют методы диагностики? Лечение?

Задача 2. Мальчик Д. шести лет, направлен в детскую областную клиническую больницу в связи с умственной задержкой и гиперактивностью. Он не смог посещать детский сад, поскольку вел себя агрессивно, по отношению к сверстникам, не в состоянии был выполнить задание, имел бедные речевые и двигательные навыки. В анамнезе — задержка развития: сидел к 10-11 месяцам, начал ходить к 20, месяцам, говорил 2 или 3 ясных слова к 24 месяцам. В остальном ребенок здоров. Его мать и тетя по материнской линии имели небольшие проблемы обучения в детстве, дядя по материнской линии умственно задержан. Предварительный диагноз? Причина его развития? Тип наследования? Предложите методы диагностики и направление лечения.

Задача 3. При обследовании здорового 16-летнего ученика школы выявлено: астеническое тело-сложение, небольшая деформация грудины по типу «куриной» груди, арахнодактилия, стрии на плечах и бедрах, аускультативный шум, свидетельствующий о дисфункции аортального клапана. Эхокардиография выявила расширение корня аорты с аортальной регургитацией. Офтальмологическое обследование показало легкое двустороннее смещение хрусталика кверху. Какое заболевание выявлено у подростка? Как оно наследуется? Какова этиология данной патологии? Как устанавливается диагноз (критерии)? Направления лечения и профилактики осложнений?

Задача 4. Мальчик 2 лет, проходит обследование в связи с обнаружением 5-и пятен цвета «кофе с молоком», три из них более 5 мм в диаметре. При осмотре не были выявлены веснушки в подмышечных или паховых областях, пороки развития конечностей и нейрофибромы. Клинический осмотр обоих родителей не выявил признаков нейрофиброматоза. Можно ли установить диагноз нейрофиброматоза? Каковы его диагностические критерии. Как наследуется данное заболевание? Какова его этиология. Требуется ли в данном случае лечение? Врачебное наблюдение?

Задача 5. Родители девочки обратились к врачу с жалобами на наличие у ребенка зудящих кожных высыпаний и плохое прибавление в весе. После начала вскармливания у нее появилось шелушение и гиперемия кожи щек, конечностей, сопровождающихся зудом. После начала прикорма эти проявления увеличились, появились срыгивания, плохой сон. Ребенок стал беспокойным. Врач — дерматолог расценил эти изменения как экссудативный диатез и назначил внутрь антигистаминные препараты и местно — циндол (подсушивающее, антисептическое средство). Лечение эффекта не дало. Наблюдается микроцефалия, повышение сухожильных рефлексов, гиперкинезы, судороги. Отмечается снижение пигментации кожи, волос. Радужные оболочки голубого цвета. Ваш предположительный диагноз? Этиология? Тип наследования данного заболевания? Какие исследования необходимо провести? Направления лечения?

Задача 6. На консультацию направлен мальчик 7 лет по поводу преждевременного полового созревания. При осмотре выявлены увеличенные гениталии, начавшееся оволосение лобковой области, пигментация мошонки. Мальчик отстает в росте, нарушения ЦНС как причина преждевременного созревания исключены. Какой диагноз можно предположить? Этиология данного заболевания? Тип наследования данной патологии. Какие дополнительные исследования необходимо провести? Лечение?

Задача 7. На консультацию обратилась семья, в которой второй ребенок, девочка,

родилась с по-роком развития левой руки – лучевой косоруконостью. При рентгенографии обнаружена гипоплазия лучевой кости. При осмотре был заподозрен врожденный порок сердца, а при проведении дополнительных исследований подтвержден дефект межжелудочковой перегородки. Помимо этого, у девочки отмечаются клинодактилия 5-го пальца, небольшая гипоплазия ключиц. При осмотре родителей у отца ребенка выявлена гипоплазия первого пальца правой руки, воронкообразное вдавление грудины легкой степени, пролапс митрального клапана. Мать и старший брат девочки здоровы. Ваш диагноз? К какой группе патологии относится это заболевание? Этиология? Тип наследования? Методы диагностики и лечения?

Задача 8. У второго ребенка молодых, здоровых родителей наблюдается желтуха с первых дней жизни, непрямой билирубин до 30 мг%, увеличение печени. Первый ребенок погиб в результате аналогичного заболевания в возрасте 4-х лет (двусторонняя катаракта, увеличение печени, желтушность кожных покровов, судорожный синдром. Предположительный диагноз? Причина возникновения заболевания? Какова тактика врача в отношении этого ребенка?

Задача 9. У ребенка в родильном доме выявлена положительная реакция мочи на хлорид железа (III). Какое заболевание можно предположить? Как оно наследуется? Какова дальнейшая тактика врача в отношении этого ребенка?

1. Выберите несколько правильных ответов.

Назовите заболевания, этиологическим фактором которых является мутация типа "экспансия тринуклеотидных повторов": а) серповидно-клеточная анемия; б) талассемия; в) миодистрофия Дюшенна-Беккера; г) синдром Fra-X; д) хорея Генингтона; е) муковисцидоз.

2. Выберите один правильный ответ.

Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка в семье, в которой родители здоровы и имеют больную девочку с синдромом Марфана (аутосомно-доминантный тип наследования): а) 50%; б) близко к 0%; в) 100%; г) 75%.

1. Выберите несколько правильных ответов.

Укажите признаки, характеризующие митохондриальный тип наследования: а) родители ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда; б) сын никогда не наследует заболевание от отца; в) одинаково часто заболевание встречается у мужчин и у женщин; родители больного ребенка здоровы; г) заболевание встречается в каждом поколении.

2. Выберите два правильных ответа.

Этиологическими факторами моногенной наследственной патологии являются: а) перенос участка одной хромосомы на другую; б) изменение структуры ДНК; в) взаимодействие генетических и средовых факторов; г) мутации генов; д) делеция, дупликация, транслокация участков хромосом.

1. Выберите два правильных ответа.

Какие виды хромосомных аномалий не встречаются у живорожденных: а) трисомии по аутосомам; б) трисомии по половым хромосомам; в) моносомии по аутосомам; г) моносомии по X-хромосоме; д) нуллисомия по X-хромосоме.

2. Выберите два правильных ответа.

Какие мутации относятся к геномным: а) инверсии, транслокации, дупликации, делеции; б) полиплоидии, анеуплоидии; в) триплоидии, тетраплоидии; г) внутривнутрихромосомные и межхромосомные перестройки.

Задача 1. В семье у здоровых родителей родился больной ребенок. Вес при рождении – 2 кг, окружность черепа уменьшена, лоб скошенный и низкий, двусторонние расщелины верхней губы

неба, низко расположенные и деформированные уши, на обеих руках – полидактилия. Поставьте предварительный диагноз. Запишите кариотип. Какой основной метод диагностики этого заболевания? Каков механизм возникновения этого заболевания? Направления лечения

Задача 2. У мужчины в 70% клеток эпителия слизистой щеки обнаружено 2 глыбки полового хроматина. Поставьте предварительный диагноз. Запишите кариотип. Какой основной метод диагностики этого заболевания? Каков механизм возникновения этого заболевания? Направления лечения

1. Выберите один правильный ответ.

Укажите для какого хромосомного синдрома характерен набор симптомов, включающих умственную отсталость, долихоцефалию, деформированные ушные раковины, флексорное положение пальцев рук, врожденный порок сердца: а) синдром Эдвардса; б) синдром Патау; в) синдром Дауна; г) синдром "кошачьего крика".

2. Выберите один правильный ответ.

Какие мутации относятся к геномным: а) инверсии, транслокации, дупликации, делеции; б) полиплоидии, анеуплоидии; в) триплоидии, тетраплоидии; г) внутривнутрихромосомные и межхромосомные перестройки.

Что является ведущим в клиническом проявлении хромосомных болезней: а) задержка в психическом развитии у детей младшего возраста и умственная отсталость у детей старшего возраста; б) нарушение физического развития; в) системность поражения; г) нарушение умственного развития в сочетании с пороками развития и микроаномалиями развития.

1. Выберите один правильный ответ.

Значение протоонкогенов в нормальных клетках: а) в нормальных клетках протоонкогенов нет; б) имеют близкое родство с факторами роста клеток и их рецепторами; в) участвуют в пролиферации и дифференциации клеток.

2. Выберите два правильных ответа.

факторам, повышающим риск мультифакториальной болезни, относятся: а) наличие аналогичной болезни у кровных родственников; б) гетерозиготность по аутосомно-рецессивной болезни; в) вредные факторы окружающей среды; г) большое число детей в семье.

Задача 1. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара, у которой четыре беременности закончились рождением мёртвых младенцев с многочисленными аномалиями развития. Известно, что отец этой семьи является ликвидатором аварии на Чернобыльской АЭС.

Причина возникновения патологии — экзогенные тератогенные факторы.

Патология не унаследована.

Неблагоприятный.

После детального обследования обоих родителей, скорее всего, будут даны рекомендации по ограничению зачатия.

Задача 1. В медико-генетическую консультацию обратилась семейная пара по поводу бесплодия. Обследование у специалистов не обнаружило каких-либо отклонений в здоровье. Лишь при детальном опросе было выявлено, что женщина длительно придерживается преимущественно молочной диеты с практически полным отсутствием овощей в рационе. Какова вероятная причина бесплодия? Каков прогноз для этой семьи в отношении деторождения? Дайте рекомендации.

Задача 2. Пробанд - здоровая женщина имеет четырех братьев, два из которых больны алкаптонурией (отсутствие фермента, окисляющего гомогенизиновую кислоту). Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болел алкаптонурией. Он приходится двоюродным братом своей жене. У него есть здоровый брат и здоровая

сестра. Бабушка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным здоровым братом. Бабушка и дед пробанда по линии матери здоровы. Определите тип наследования и вероятность рождения больных детей в семье пробанда при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдает алкап-тонурией.

Задача 3. Девочка, 15 лет. Родилась от первых срочных родов с массой тела 2700г, длиной тела - 47см. Роды протекали без особенностей. При первом осмотре выявлено: короткая шея, низкое расположение ушных раковин, лимфатический отек кистей и стоп. К груди была приложена на 2-е сутки. На грудном вскармливании до года. В психомоторном развитии не отставала. При настоящем осмотре выявлено: низкорослость (масса тела 46 кг, длина тела 130 см). Антимонголоидный разрез глазных щелей, низкое расположение ушных раковин. Короткая шея с крыловидной складкой кожи, низкий рост волос на шее, клинодактилия. Контактная, на несложные вопросы отвечает коротко (да, нет) и адекватно. Данные лабораторных исследований без отклонений от нормы. Предположительный диагноз? Дальнейший прогноз физического и нервно-психического развития ребенка? Варианты лечения.

Задача 4. К врачу педиатру обратилась женщина с ребенком 10 лет за консультацией по поводу отставания в физическом развитии от сверстников. Кроме того, мальчик плохо усваивал школьную программу и отставал в интеллектуальном развитии. Родители здоровы, но во время беременности женщина перенесла острое вирусное заболевание. При осмотре у ребенка определяются гипотрофия, микроцефалия, выступающие надбровные дуги, высокий лоб, эпикант, птоз, гипертелоризм, клювовидный нос, микрогнатия, умственная отсталость. Врач заподозрил наследственное заболевание и направил ребенка в МГК, где был установлен диагноз: синдром Вольфа-Хиршхорна.

Определите вероятную причину заболевания. Какие исследования необходимо провести для уточнения диагноза? Определите риск для рождения других детей с подобным заболеванием.

Выберите один правильный ответ.

Оптимальными сроками проведения биопсии хориона являются: а) 12 – 14 нед.; б) 8 – 12 нед.; в) 4 – 6 нед.

Выберите один правильный ответ.

Преконцепционная профилактика — это: а) управление экспрессией генов; б) элиминация эмбрионов и плодов с неонатальной патологией; в) генная инженерия на уровне зародышевых клеток; г) планирование семьи и мероприятия по оптимизации и развитию зиготы.

Мутагенез. Классификация мутаций. Генеративные и соматические мутации. Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Выявление и количественный учет мутаций.

Генетический контроль мутационного процесса. Радиационный и химический мутагенез. Мутагены окружающей среды. Факторы, модифицирующие мутационный процесс.

Геномика - наука о геномах. Структурная организация генома прокариот и эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Международный проект «Геном человека».

Популяционно-статистический метод. Генетическая структура популяции. Частоты генов и генотипов. Закон Харди-Вайнберга. Генетический груз.

Факторы динамики генетического состава популяции: дрейф генов, мутационный процесс, миграции, избирательное спаривание особей, естественный отбор.

Понятие о евгенике. Позитивная и негативная евгеника: социальные аспекты. Со-временные этические проблемы медицинской генетики (клонирование и генетическая паспортизация).

Методы молекулярной диагностики. Общие понятия.

Полимеразная цепная реакция (ПЦР), основные понятия (принцип, температурные режимы, состав буфера).

Цели и принцип проведения реакции ПДРФ (полиморфизм длин рестрикционных фрагментов).

Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP), цели и принцип проведения.

Секвенирование по Сэнгеру - цели и принцип проведения реакции.

Рестрикционный анализ.

Генотерапия, программа, цели, подходы. Успешные проекты генной терапии.

Понятие о фармакогенетике. Основные цели и задачи.

Многофакторные (мультифакториальные, БНП) болезни. Генетические и средовые факторы риска.

Близнецовый метод, цели, этапы, расчет коэффициента Хольцингера.

Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенно-сти клинических проявлений.

Семиотика наследственных заболеваний. Понятие синдрома. Общая характеристика наследственной патологии. Терминология.

Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинико-морфологического осмотра врачом-генетиком.

Типы генных мутаций, нонсенс, миссенс, сдвиг рамки считывания, сплайсинговые мутации. Механизмы генных мутаций.

Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.

Клинико-генеалогический метод. Типы наследования. Клинические примеры.

Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности Y сцепленного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности X-сцепленного доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности X-сцепленного рецессивного типа наследования.

Составить родословную. Примеры заболеваний.

Цитоплазматический или материнский тип наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Наследственные болезни обмена. Общая характеристика и классификация.

Муковисцидоз: генетика, первичный генетический дефект, клиника, патогенез, диагностика, лечение.

Фенилкетонурия: генетика, первичный биохимический дефект, клиника, неонатальный скрининг, патогенез, диагностика, лечение.

Синдром Марфана: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Болезни экспансии, синдром Мартина-Белла, генетика, клиника, патогенез, диагностика, лечение.

Общая характеристика митохондриальной патологии. Особенности генома митохондрий. Примеры заболеваний.

Орфанные заболевания. Общие понятия. Примеры. Реестр орфанных заболеваний.

Общая характеристика и механизмы хромосомной патологии.

Геномные и структурные aberrации хромосом. Классификация. Примеры.

Классификация и механизмы хромосомных мутаций, сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки.

Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры.

Врожденные пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.

Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические), принципы и диагностические задачи.

Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.

Синдром Дауна: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Эдвардса: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Патау: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Шерешевского-Тернера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Клайнфельтера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика»), тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Профилактика наследственных заболеваний, уровни, подходы. Понятие «периконцепционной профилактики».

Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.

Пренатальная диагностика. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Неинвазивные методы пренатальной диагностики (биохимический скрининг, УЗИ). Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Инвазивные методы пренатальной диагностики. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Современные подходы в неинвазивной пренатальной диагностике (анализ хромосомной патологии по крови матери, преимплантационная диагностика).

Компьютерные диагностические программы. Задачи, решаемые с их помощью. Примеры программ.

Мутагенез. Классификация мутаций. Генеративные и соматические мутации. Спонтанный индуцированный мутационный процесс. Выявление и количественный учет мутаций.

Генетический контроль мутационного процесса. Радиационный и химический мутагенез. Мутагены окружающей среды. Факторы, модифицирующие мутационный процесс.

Геномика - наука о геномах. Структурная организация генома прокариот и эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Международный проект «Геном чело-века».

Популяционно-статистический метод. Генетическая структура популяции. Частоты генов и генотипов. Закон Харди-Вайнберга. Генетический груз.

Факторы динамики генетического состава популяции: дрейф генов, мутационный процесс, миграции, избирательное спаривание особей, естественный отбор.

Понятие о евгенике. Позитивная и негативная евгеника: социальные аспекты. Со-временные этические проблемы медицинской генетики (клонирование и генетическая паспортизация).

Методы молекулярной диагностики. Общие понятия.

Полимеразная цепная реакция (ПЦР), основные понятия (принцип, температурные режимы, состав буфера).

Цели и принцип проведения реакции ПДРФ (полиморфизм длин рестрикционных фрагментов).

Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP), цели и принцип проведения.

Секвенирование по Сэнгеру - цели и принцип проведения реакции.

Рестрикционный анализ.

Генотерапия, программа, цели, подходы. Успешные проекты генной терапии.

Понятие о фармакогенетике. Основные цели и задачи.

Многофакторные (мультифакториальные, БНП) болезни. Генетические и средовые факторы риска.

Близнецовый метод, цели, этапы, расчет коэффициента Хольцингера.

Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенно-сти клинических проявлений.

Семиотика наследственных заболеваний. Понятие синдрома. Общая характеристика наследственной патологии. Терминология.

Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинико-морфологического осмотра врачом-генетиком.

Типы генных мутаций, нонсенс, миссенс, сдвиг рамки считывания, сплайсинговые мутации. Механизмы генных мутаций.

Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.

Клинико-генеалогический метод. Типы наследования. Клинические примеры.

Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности Y сцепленного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности X-сцепленного доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности X-сцепленного рецессивного типа наследования.

Составить родословную. Примеры заболеваний.

Цитоплазматический или материнский тип наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Наследственные болезни обмена. Общая характеристика и классификация.

Муковисцидоз: генетика, первичный генетический дефект, клиника, патогенез, диагностика, лечение.

Фенилкетонурия: генетика, первичный биохимический дефект, клиника, неонатальный скрининг, патогенез, диагностика, лечение.

Синдром Марфана: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Болезни экспансии, синдром Мартина-Белла, генетика, клиника, патогенез, диагностика, лечение.

Общая характеристика митохондриальной патологии. Особенности генома митохондрий. Примеры заболеваний.

Орфанные заболевания. Общие понятия. Примеры. Реестр орфанных заболеваний.

Общая характеристика и механизмы хромосомной патологии.

Геномные и структурные aberrации хромосом. Классификация. Примеры.

Классификация и механизмы хромосомных мутаций, сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки.

Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры.

Врожденные пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.

Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические), принципы и диагностические задачи.

Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.

Синдром Дауна: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Эдвардса: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Патау: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Шерешевского-Тернера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Клайнфельтера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика»), тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Профилактика наследственных заболеваний, уровни, подходы. Понятие «перикон-цепционной профилактики».

Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача генетика в практическом здравоохранении.

Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.

Пренатальная диагностика. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Неинвазивные методы пренатальной диагностики (биохимический скрининг, УЗИ). Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Инвазивные методы пренатальной диагностики. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Современные подходы в неинвазивной пренатальной диагностике (анализ хромосомной патологии по крови матери, преимплантационная диагностика).

Компьютерные диагностические программы. Задачи, решаемые с их помощью. Примеры программ.

Выберите один правильный ответ.

Что такое молекулярный зонд: а) комплементарный участок ДНК; б) протяженный участок ДНК, комплементарный последовательности ДНК, содержащей мутантный ген; в) синтетическая олигонуклеотидная меченая (радиоактивно или флуоресцентно) последовательность, комплементарная мутантному или нормальному гену.

Выберите один правильный ответ.

Ампликация генов - это: а) идентификация последовательности оснований ДНК; б) многократное повторение какого-либо участка ДНК; в) выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген.

Выберите один правильный ответ.

Как называются хромосомы с концевым расположением центромеры: а) метацентрические; б) акроцентрические; в) субметацентрические; г) дицентрики.

Выберите два правильных ответа.

Для проведения цитогенетического анализа используются: а) мышечные клетки; б) эритроциты; в) биоптат хориона; г) эмбриональная ткань.

Мутагенез. Классификация мутаций. Генеративные и соматические мутации. Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Выявление и количественный учет мутаций.

Генетический контроль мутационного процесса. Радиационный и химический мутагенез. Мутагены окружающей среды. Факторы, модифицирующие мутационный процесс.

Геномика - наука о геномах. Структурная организация генома прокариот и эукариот. Классификация повторяющихся элементов генома. Международный проект «Геном человека».

Популяционно-статистический метод. Генетическая структура популяции. Частоты генов и генотипов. Закон Харди-Вайнберга. Генетический груз.

Факторы динамики генетического состава популяции: дрейф генов, мутационный процесс, миграции, избирательное спаривание особей, естественный отбор.

Понятие о евгенике. Позитивная и негативная евгеника: социальные аспекты. Современные этические проблемы медицинской генетики (клонирование и генетическая паспортизация).

Методы молекулярной диагностики. Общие понятия.

Полимеразная цепная реакция (ПЦР), основные понятия (принцип, температурные режимы, состав буфера).

Цели и принцип проведения реакции ПДРФ (полиморфизм длин рестрикционных фрагментов).

Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP), цели и принцип проведения.

Секвенирование по Сэнгеру - цели и принцип проведения реакции.

Рестрикционный анализ.

Генотерапия, программа, цели, подходы. Успешные проекты генной терапии.

Понятие о фармакогенетике. Основные цели и задачи.

Многофакторные (мультифакториальные, БНП) болезни. Генетические и средовые факторы риска.

Близнецовый метод, цели, этапы, расчет коэффициента Хольцингера.

Наследственные болезни: этиология, классификация, типы наследования, особенности клинических проявлений.

Семиотика наследственных заболеваний. Понятие синдрома. Общая характеристика наследственной патологии. Терминология.

Микроаномалии развития (стигмы дизэмбриогенеза), определение, цель выявления, особенности клинико-морфологического осмотра врачом-генетиком.

Типы генных мутаций, нонсенс, миссенс, сдвиг рамки считывания, сплайсинговые мутации. Механизмы генных мутаций.

Генные болезни. Общие понятия. Классификация. Примеры.

Клинико-генеалогический метод. Типы наследования. Клинические примеры.

Особенности аутосомно-доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности аутосомно-рецессивного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности Y-сцепленного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности X-сцепленного доминантного типа наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Особенности X-сцепленного рецессивного типа наследования.

Составить родословную. Примеры заболеваний.

Цитоплазматический или материнский тип наследования. Составить родословную. Примеры заболеваний.

Наследственные болезни обмена. Общая характеристика и классификация.

Муковисцидоз: генетика, первичный генетический дефект, клиника, патогенез, диагностика, лечение.

Фенилкетонурия: генетика, первичный биохимический дефект, клиника, неонатальный скрининг, патогенез, диагностика, лечение.

Синдром Марфана: тип наследования, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Болезни экспансии, синдром Мартина-Белла, генетика, клиника, патогенез, диагностика, лечение.

Общая характеристика митохондриальной патологии. Особенности генома митохондрий. Примеры заболеваний.

Орфанные заболевания. Общие понятия. Примеры. Реестр орфанных заболеваний.

Общая характеристика и механизмы хромосомной патологии.

Геномные и структурные aberrации хромосом. Классификация. Примеры.

Классификация и механизмы хромосомных мутаций, сбалансированные и несбалансированные структурные перестройки.

Наследственные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом, особенности течения, примеры.

Врожденные пороки развития: определение, классификация, этиология, пути профилактики.

Методы анализа кариотипа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические), принципы

диагностические задачи.

Показания для цитогенетического обследования в постнатальном периоде.

Синдром Дауна: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.
Синдром Эдвардса: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Патау: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Шерешевского-Тернера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Синдром Клайнфельтера: тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Частичные анеуплоидии (синдром Вольфа-Хиршхорна, «кошачьего крика»), тип мутации, патогенез, диагностика, клинические проявления, лечение.

Профилактика наследственных заболеваний, уровни, подходы. Понятие «периконцепционной профилактики».

Медико-генетическое консультирование. Характеристика роли врача генетика в практическом здравоохранении.

Медико-генетическая служба: цель, задачи. Перечислить показания для направления на консультацию к врачу генетику.

Пренатальная диагностика. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Неинвазивные методы пренатальной диагностики (биохимический скрининг, УЗИ).
Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Инвазивные методы пренатальной диагностики. Общая характеристика, цель применения, методы, сроки.

Современные подходы в неинвазивной пренатальной диагностике (анализ хромосомной патологии по крови матери, преимплантационная диагностика).

Компьютерные диагностические программы. Задачи, решаемые с их помощью. Примеры программ.