

ПЯТИГОРСКИЙ МЕДИКО-ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ –
филиал федерального государственного бюджетного образовательного
учреждения высшего образования
«ВОЛГОГРАДСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора института
по учебно-воспитательной работе
_____ **И.П. Кодониди**

«31» августа 2024 г.

Рабочая программа дисциплины
ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

По специальности: *30.05.01 Медицинская биохимия* (уровень специалитета)

Квалификация выпускника: *врач-биохимик*

Кафедра: *Биологии и физиологии*

Курс – 3-4

Семестры – 6-7

Форма обучения – очная

Лекции – 64 часа

Практические занятия – 132 часа

Самостоятельная работа – 128,7 часа

Промежуточная аттестация: экзамен – 7 семестр

Трудоемкость дисциплины: 10 ЗЕ (360 часов)

Пятигорск, 2024

Рабочая программа дисциплины «Общая и медицинская генетика» составлена в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности Медицинская биохимия (уровень специалитета) (утвер. Приказом Министерства образования и науки РФ от 13.08.2020 № 998.

Разработчики программы:

к. фарм. н., зав. каф. биологии и физиологии канд. фарм. наук Дьякова И. Н.

к. м. н., доцент каф. биологии и физиологии канд. мед. наук Кульбеков Е. Ф.

Рабочая программа обсуждена на заседании кафедры биологии и физиологии протокол № 1 от «30» августа 2024 г.

Рабочая программа согласована с учебно-методической комиссией по блоку естественно-научных дисциплин протокол №1 от «30» августа 2024 г.

Рабочая программа согласована с библиотекой
Заведующая библиотекой И. В. Свешникова

И. о. декана факультета Т. В. Симонян

Рабочая программа утверждена на заседании Центральной методической комиссии

Протокол № 1 от «31» августа 2024 года

Рабочая программа утверждена на заседании Ученого совета ПМФИ

Протокол №1 от «31» августа 2024 год

ЦЕЛЬ ДИСЦИПЛИНЫ – обучение студентов применению генетических методов в диагностике болезней и принципам профилактики наследственной патологии, заложить основы генетических подходов при решении любых врачебных задач. В этой связи педагогические усилия должны быть направлены, в первую очередь, на помощь студентам по активному осознанному использованию ранее полученных теоретических знаний по генетике в клинической практике, пополнению знаний по медицинской и клинической генетике, особенно по современным проблемам диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии и изучению ряда «новых» распространенных нозологических форм наследственных болезней.

ЗАДАЧАМИ ДИСЦИПЛИНЫ являются:

Задачами дисциплины являются:

- Освоение теоретических основ генетики, изучение принципов генетического анализа, ознакомление с методами и средствами генетических исследований, освоение решения генетических задач.
- Приобретение студентами навыков осмотра больных и их родственников, направленных на выявление врожденной и наследственной патологии, установление клинических особенностей наследственной патологии и объективного статуса пациентов, оценку диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (микроаномалий развития).
- Владение клинико-генеалогическим методом, правильный сбор генетического анамнеза, составление родословных, предположительный анализ типа наследования.
- Понимание природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний.
- Обучение подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.
- Приобретение знаний и выработка навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии.
- Понимание целей, знание методов и возможностей медико-генетического консультирования, перинатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.
- Понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики
- Знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных.

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ

Дисциплина «Общая и медицинская генетика» относится к обязательной части блока 1 «Дисциплины (модули)» основной профессиональной образовательной программы. Дисциплина «Общая и медицинская генетика» изучается в 6-7 семестрах очной формы обучения.

**3. ПЕРЕЧЕНЬ ПЛАНИРУЕМЫХ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ,
СООТНЕСЕННЫХ С ПЛАНИРУЕМЫМИ РЕЗУЛЬТАТАМИ ОСВОЕНИЯ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЙ ПРОГРАММЫ**

Код и наименование компетенции	Наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения, соотнесенные с индикаторами достижения компетенций
ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК-1.1. ОПК-1.2. ОПК-1.3.	Знает: основы и современные достижения в области фундаментальных и прикладных медицинских и естественных наук. Умеет: применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания и современные достижения для решения профессиональных задач. Владеет: навыками использования фундаментальных и прикладных медицинских, естественнонаучных знаний и современных достижений в профессиональной деятельности.
ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований	ОПК-2.1. ОПК-2.2. ОПК-2.3.	Знает методы исследования строения и функционирования органов и систем человека в норме и при патологии; Знает морфофункциональные показатели организма здорового человека и их изменения при развитии различных заболеваний; Знает причины и механизмы типовых патологических процессов и реакций, их проявления и значение для организма при развитии различных заболеваний. Умеет выявлять структурные и функциональные изменения органов и систем органов человека при физиологическом состоянии и при патологических процессах; проводить диагностику заболеваний; умеет интерпретировать результаты исследования. Владеет методами оценки морфофункционального состояния человека в норме и при патологии.
ОПК-3. Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные	ОПК-3.1. ОПК-3.2.	Знает: основы и современные достижения в области фундаментальных и прикладных медицинских и естественных наук принципы работы специализированного диагностического оборудования; возможности применения клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, используемых в медицинских целях. Умеет применять на практике специализированное диагностическое оборудование для оценивания

<p>средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи</p>	<p>ОПК-3.3.</p>	<p>состояния организма человека. Владеет навыками работы на специализированном диагностическом оборудовании для решения профессиональных задач</p>
--	-----------------	--

В результате освоения дисциплины обучающийся должен ЗНАТЬ:

- основы и современные достижения в области фундаментальных и прикладных медицинских и естественных наук.
- методы исследования строения и функционирования органов и систем человека в норме и при патологии;
- морфофункциональные показатели организма здорового человека и их изменения при развитии различных заболеваний;
- причины и механизмы типовых патологических процессов и реакций, их проявления и значение для организма при развитии различных заболеваний,
- принципы работы специализированного диагностического оборудования;
- возможности применения клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, используемых в медицинских целях.

УМЕТЬ:

- применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания и современные достижения для решения профессиональных задач.
- физиологическом состоянии и при патологических процессах; проводить диагностику заболеваний;
- интерпретировать результаты исследования, применять на практике специализированное диагностическое оборудование для оценивания состояния организма человека.

ВЛАДЕТЬ:

- навыками использования фундаментальных и прикладных медицинских, естественнонаучных знаний и современных достижений в профессиональной деятельности.
- методами оценки морфофункционального состояния человека в норме и при патологии,
- навыками работы на специализированном диагностическом оборудовании для решения профессиональных задач.

4. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ В ЗАЧЕТНЫХ ЕДИНИЦАХ С УКАЗАНИЕМ КОЛИЧЕСТВА АКАДЕМИЧЕСКИХ ЧАСОВ, ВЫДЕЛЕННЫХ НА КОНТАКТНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ С ПРЕПОДАВАТЕЛЕМ (ПО ВИДАМ УЧЕБНЫХ ЗАНЯТИЙ) И НА САМОСТОЯТЕЛЬНУЮ РАБОТУ ОБУЧАЮЩИХСЯ

4.1. ОБЪЕМ ДИСЦИПЛИНЫ И ВИДЫ УЧЕБНОЙ РАБОТЫ

Виды учебной работы	Всего часов	Семестры	
		6	7
Контактная работа (по учебным занятиям)	204,3	102	102,3
Аудиторные занятия	196,3	98	98,3
Лекции	64	32	32
Практические занятия	132	66	66
Контактные часы на аттестацию (экзамен)	0,3		0,3
Консультации	4	2	2
Контроль	27		27
Контроль самостоятельной работы	4	2	2
Самостоятельная работа (всего)	128,7	78	50,7
Общая трудоемкость	часы	180	180
	ЗЕ	5	5

**4.2. СТРУКТУРА ДИСЦИПЛИНЫ
(КАЛЕНДАРНО-ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН ЛЕКЦИЙ И ЗАНЯТИЙ)**

Код занятия	Наименование разделов и тем/вид занятия/	Часов	Компетенции	Литература
	ЛЕКЦИИ			
Л1.	6 семестр (32 часа) Раздел 1. Молекулярные основы наследственности. Цитогенетика. Молекулярные основы наследственности.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л2.	Строение и молекулярная организация хромосом.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л3.	Цитогенетика. Клеточный цикл.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л4.	Регуляция активности генов.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л5.	Раздел 2. Основные закономерности наследования. Развитие представлений о гене. Правила наследования Г. Менделя.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л6.	Взаимодействие аллельных генов. Общие закономерности наследования, сцепленного с половыми хромосомами.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л7.	Сцепленное наследование. Т. Морган. Аллелизм. Закономерности наследования. Неаллельные взаимодействия генов.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2	1,2,3,4,5,6

			ОПК-3.3	
Л8.	Раздел 3. Изменчивость. Изменчивость. Характеристика мутационной изменчивости. Генные, хромосомные и геномные мутации.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л9.	Мутационный процесс и эволюция. Молекулярные механизмы репарации ДНК.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л10.	Раздел 4. Методы диагностики наследственных заболеваний Диагностика наследственных заболеваний.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л11.	Семиотика наследственных заболеваний. Признаки дисморфогенеза (дисморфогенез кожи, мышц, черепа, ушных раковин).	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л12.	Признаки дисморфогенеза (дисморфогенез области лица, глаз, носа, фильтра, челюстей, губ, зубов, шеи, грудной клетки, туловища и конечностей, ногтей, мочеполовой системы)	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л13.	Молекулярно-генетические методы диагностики. Цитогенетические методы. Методы анатомирования генома. Стратегии идентификации генов. Геном человека.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л14.	Раздел 5. Моногенные заболевания. Наследственные нарушения обмена. Неканоническое наследование. Геномный импринтинг. Моногенные заболевания.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л15.	Наследственные болезни обмена веществ.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л16.	Геномный импринтинг и болезни импринтинга.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л17.	7 семестр (32 часа) Раздел 6. Митохондриальные болезни. Хромосомные и геномные болезни. Митохондриальные болезни. Хромосомные и геномные болезни. Врожденные пороки развития.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л18.	Раздел 7. Генетика опухолевого роста. Генетика мультифакториальных заболеваний. Генетика количественных признаков. Геномика. Фармакогенетика. Генетика рака. Наследственные и спорадические опухоли.			
Л19.	Генетика некоторых форм злокачественных новообразований. Роль ВПЧ в развитии рака шейки матки.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л20.	Иммуногенетика.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6

Л21.	Генетика системы гемостаза.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л22.	Тератология.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л23.	Генетика мультифакториальных заболеваний. Введение в генетическую эпидемиологию.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л24.	Генетика количественных признаков.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л25.	Эпигенетическая наследственность.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л26.	Принципы эпигенетической регуляции активности генов.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л27.	Геномика.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л28.	Фармакогенетика.		ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л29.	Раздел 8. Лечение и профилактика наследственных болезней человека. Перинатальная диагностика. Неонатальный скрининг Перинатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л30.	Медико-генетическое консультирование. Этико-деонтологические проблемы медицинской генетики		ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л31.	Лечение и профилактика наследственных болезней человека.		ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л32.	Раздел 9. Популяционная генетика Уравнение Харди-Вайнберга как основной закон популяционной генетики. Решение задач по популяционной генетике.		ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Л33.	Раздел 10. Современные направления развития и принципы клинической генетики Современные направления развития и принципы клинической генетики	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Итого		64		
ПРАКТИЧЕСКИЕ ЗАНЯТИЯ				
ПЗ 1.	6 семестр (66 часов) Раздел 1. Молекулярные основы наследственности.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2	1,2,3,4,5,6

	Цитогенетика Молекулярные основы наследственности. Строение нуклеиновых кислот. Репликация ДНК.		ОПК-3.3	
ПЗ 2.	Молекулярные основы наследственности. Биосинтез белка.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 3.	Цитогенетика. Строение и молекулярная организация хромосом Фазы митоза и мейоза. Морфология хромосом в ходе митоза и мейоза.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 4.	Регуляция активности генов у прокариот. Регуляция активности генов у эукариот. Регуляция действия генов в онтогенезе.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 5.	Контрольная работа по разделу 1.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 6.	Раздел 2. Основные закономерности наследования. Закономерности наследования. Правила наследования Г. Менделя.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 7.	Генетический анализ при взаимодействии аллельных генов. Сцепленное наследование. Т. Морган. Аллелизм. Генетический эффект кроссинговера. Цитологические доказательства кроссинговера. Взаимодействие неаллельных генов.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 8.	Общие закономерности наследования, сцепленного с половыми хромосомами. Y-хромосома и мужской тип развития. X-хромосома и дозовая компенсация. Генетически обусловленные патологии полового развития.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 9.	Раздел 3. Изменчивость Изменчивость. Характеристика мутационной изменчивости. Генные мутации. Хромосомные и геномные мутации.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 10.	Мутационный процесс и эволюция. Молекулярные механизмы репарации ДНК. Заболевания, связанные с нарушением репарации ДНК.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 11.	Контрольная работа по разделам 2-3.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 12.	Раздел 4. Методы диагностики наследственных заболеваний Диагностика наследственных заболеваний. Семиотика наследственных заболеваний. Признаки дисморфогенеза (дисморфогенез кожи, мышц, черепа, ушных раковин, дисморфогенез области лица, глаз, носа, фильтра, челюстей, губ, зубов).	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 13.	Признаки дисморфогенеза (шеи, грудной клетки, туловища и конечностей, ногтей, мочеполовой системы).	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 14.	Цитогенетические методы. Молекулярно-генетические	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1,	1,2,3,4,5,6

	методы диагностики. Методы анатомирования генома. Стратегии идентификации генов. Геном человека.		ОПК-2.2, ОПК-3.1, ОПК-3.3	ОПК-2.3, ОПК-3.2	
ПЗ 15.	Раздел 5. Моногенные заболевания. Наследственные нарушения обмена. Неканоническое наследование. Геномный импринтинг. Моногенные заболевания. Наследственные болезни обмена веществ.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-3.1, ОПК-3.3	ОПК-1.2, ОПК-2.1, ОПК-2.3, ОПК-3.2, ОПК-3.2	1,2,3,4,5,6
ПЗ 16.	Геномный импринтинг и болезни импринтинга.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-3.1, ОПК-3.3	ОПК-1.2, ОПК-2.1, ОПК-2.3, ОПК-3.2, ОПК-3.2	1,2,3,4,5,6
ПЗ 17.	Контрольная работа по разделам 4-5. Итоговое занятие семестра.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-3.1, ОПК-3.3	ОПК-1.2, ОПК-2.1, ОПК-2.3, ОПК-3.2, ОПК-3.2	1,2,3,4,5,6
ПЗ 18.	6 семестр (66 часов) Раздел 6. Митохондриальные болезни. Хромосомные и геномные болезни. Митохондриальные болезни. Хромосомные и геномные болезни. Врожденные пороки развития.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-3.1, ОПК-3.3	ОПК-1.2, ОПК-2.1, ОПК-2.3, ОПК-3.2, ОПК-3.2	1,2,3,4,5,6
ПЗ 19.	Раздел 7. Генетика опухолевого роста. Генетика мультифакториальных заболеваний. Генетика количественных признаков. Геномика. Фармакогенетика Генетика опухолевого роста. Наследственные и спорадические опухоли. Генетика некоторых форм злокачественных новообразований. Роль ВПЧ в развитии рака шейки матки	4	ОПК-1.1, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-3.1, ОПК-3.3	ОПК-1.2, ОПК-2.1, ОПК-2.3, ОПК-3.2, ОПК-3.2	1,2,3,4,5,6
ПЗ 20.	Иммуногенетика.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-3.1, ОПК-3.3	ОПК-1.2, ОПК-2.1, ОПК-2.3, ОПК-3.2, ОПК-3.2	1,2,3,4,5,6
ПЗ 21.	Генетика системы гемостаза.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-3.1, ОПК-3.3	ОПК-1.2, ОПК-2.1, ОПК-2.3, ОПК-3.2, ОПК-3.2	1,2,3,4,5,6
ПЗ 22.	Тератология.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-3.1, ОПК-3.3	ОПК-1.2, ОПК-2.1, ОПК-2.3, ОПК-3.2, ОПК-3.2	1,2,3,4,5,6
ПЗ 23.	Генетика мультифакториальных заболеваний. Введение в генетическую эпидемиологию.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-3.1, ОПК-3.3	ОПК-1.2, ОПК-2.1, ОПК-2.3, ОПК-3.2, ОПК-3.2	1,2,3,4,5,6
ПЗ 24.	Генетика количественных признаков.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-3.1, ОПК-3.3	ОПК-1.2, ОПК-2.1, ОПК-2.3, ОПК-3.2, ОПК-3.2	1,2,3,4,5,6
ПЗ 25.	Эпигенетическая наследственность. Принципы эпигенетической регуляции активности генов.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-3.1, ОПК-3.3	ОПК-1.2, ОПК-2.1, ОПК-2.3, ОПК-3.2, ОПК-3.2	1,2,3,4,5,6
ПЗ 26.	Геномика.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.3, ОПК-2.2, ОПК-3.1, ОПК-3.3	ОПК-1.2, ОПК-2.1, ОПК-2.3, ОПК-3.2, ОПК-3.2	1,2,3,4,5,6
ПЗ 27.	Фармакогенетика.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.3	ОПК-1.2, ОПК-2.1	1,2,3,4,5,6

			ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	
ПЗ 28.	Раздел 8. Лечение и профилактика наследственных болезней человека. Перинатальная диагностика. Неонатальный скрининг Перинатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 29.	Медико-генетическое консультирование. Этико-деонтологические проблемы медицинской генетики.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 30.	Лечение и профилактика наследственных болезней человека.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 31.	Раздел 9. Популяционная генетика Уравнение Харди-Вайнберга как основной закон популяционной генетики. Решение задач по популяционной генетике.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 32.	Контрольная работа по разделам 7-8.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 33.	Раздел 10. Современные направления развития и принципы клинической генетики Генетические технологии: Хромосомные технологии. Протеомные технологии. Биоинформатика. Современные направления развития и принципы клинической генетики. Защита реферативных работ.	4	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
ПЗ 34.	Итоговое занятие семестра.	2	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
Всего:		132		

5. СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

№ п/п	Наименование раздела дисциплины базовой части ФГОС	Содержание раздела
1.	Раздел 1. Молекулярные основы наследственности. Цитогенетика.	<p>Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот. Структура ДНК и РНК. Модель ДНК Уотсона и Крика.</p> <p>Функции нуклеиновых кислот в реализации генетической информации: репликация, транскрипция и трансляция. Центральная догма молекулярной биологии.</p> <p>Репликация как процесс, обеспечивающий сохранение генетической информации в ряду поколений. Механизм репликации. Генетический контроль и молекулярные механизмы репликации.</p> <p>Особенности транскрипции и трансляции у эукариот. Транскрипционный комплекс. Транскрипционно активный хроматин.</p> <p>Генетический код, его свойства. Доказательства триплетности кода. Расшифровка кода.</p> <p>Клетка как носитель наследственной информации. Роль ядра и</p>

		<p>цитоплазмы в сохранении и передаче наследственной информации.</p> <p>Хромосомы вирусов, прокариот и клеточных органелл эукариот.</p> <p>Строение и химический состав хромосом: хроматида, хромонема, гетерохроматические и эухроматические районы хромосомы, хромеры. Теломеры и теломерный гетерохроматин. Строение центромеры. Упаковка ДНК в хромосомах. Молекулярная организация хромосом. Компоненты хроматина. Уровни упаковки хроматина, строение нуклеосом. Дифференциальные окраски хромосом.</p> <p>Морфология хромосом в ходе митоза и мейоза. Репликация хромосом. Хромосомы типа «ламповых щеток».</p> <p>Цитогенетика. Понятия о кариотипе, гаплоидном и диплоидном наборах хромосом. Поведение хромосом в митозе и мейозе. Митотический цикл и фазы митоза. Фазы мейоза, его стадии. Принципиальное различие поведения хромосом в митозе и мейозе. Гомологический смысл Митоза, мейоза и оплодотворения. Гаметогенез у животных. Оплодотворение у животных и у растений.</p> <p>Происхождение и молекулярная эволюция генов. Понятие о структурной, функциональной и эволюционной геномике.</p> <p>Цели, принципы и методы генетического анализа. Основы гибридологического метода, его разрешающая способность.</p> <p>Строение генов прокариот. Промоторная область генов бактерий. Регуляция активности генов на уровне транскрипции у прокариот.</p> <p>Строение геномов прокариот. Оперонные системы регуляции активности генов у прокариот. Системная регуляция у бактерий, роль циклического АМФ.</p> <p>Принцип негативного и позитивного контроля активности генов на примере лактозного и триптофанового оперонов. Роль CAP белка и цАМФ.</p> <p>Строение генов эукариот. Регуляторная часть гена эукариот. Промоторы, энхансеры, сайленсеры, инсуляторы. Интрон-экзонная организация кодирующих регионов генов эукариот.</p> <p>Регуляция действия гена на уровне трансляции и созревания белков. Посттранскрипционный уровень регуляции у эукариот.</p> <p>Регуляция действия генов в онтогенезе. Тотипотентность генома. Первичная дифференцировка цитоплазмы, действие генов в раннем эмбриогенезе. Роль гомейозисных генов.</p> <p>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.</p> <p>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.</p> <p>Представление о плазидах, эписомах и мигрирующих генетических элементах. Их роль в переносе генетической информации.</p>
2.	<p>Раздел 2. Основные закономерности наследования.</p>	<p>Моногибридное скрещивание. Основы гибридологического метода: выбор объекта, отбор «чистого» материала для скрещиваний, анализ отдельных признаков, изучение потомков двух-трех поколений, применение статистического метода в генетических опытах. Генетическая символика правила записи скрещиваний и их результатов. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании. 1-й закон Менделя – закон единообразия гибридов первого поколения, 2-й закон Менделя – закон расщепления во втором поколении. Правило «чистоты» гамет. Статистические закономерности наследования. Понятие об аллелях. Взаимодействие</p>

		<p>аллельных генов: доминирование, неполное доминирование, кодоминирование. Понятие о генотипе и фенотипе, гомозиготе и гетерозиготе. Условия для соблюдения 1 и 2 законов Менделя. Реципрокные скрещивания, бэккроссы, анализирующее скрещивание.</p> <p>Дигибридное и полигибридное скрещивание. Закономерности наследования при ди- и полигибридных скрещиваниях. Принцип независимого наследования генов – 3-й закон Менделя. Общие формулы расщепления. Цитологические основы расщепления гибридов. Условия, обеспечивающие и ограничивающие проявление закона расщепления.</p> <p>Генетический анализ при взаимодействии генов. Неаллельные взаимодействия генов: комплементарность, эпистаз, полимерия. Полигенное наследование с пороговым эффектом и без порогового эффекта. Биохимические основы неаллельных взаимодействий. Плейотропное и модифицирующее действие генов. Мультифакториальность. Понятие о генном балансе.</p> <p>Представления школы Моргана о строении и функции гена. Рекомбинационный и функциональный критерий аллелизма. Ошибки функционального и рекомбинационного критериев. Формирование современных представлений о структуре гена. Ступенчатый аллеломорфизм и центровая теория гена. Псевдоаллелизм. Множественный аллелизм. Тонкая структура гена (работы Бензера).</p> <p>Хромосомное определение пола и наследование признаков, сцепленных с полом. Половые хромосомы, гомо- и гетерогаметный пол, типы хромосомного определения пола. Генетические и цитологические особенности половых хромосом. Половой хроматин. Балансовая теория определения пола.</p> <p>Наследование признаков, сцепленных с полом. Крисс-кросс наследование. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки. Наследование при нерасхождении половых хромосом. Гинандроморфизм. Нерасхождение половых хромосом как причина хромосомных болезней. Гомономные синдромы. Y-хромосома и мужской тип развития. Дифференцировка пола на уровне гонад и фенотипа. Интерсексуальность и гермафродитизм. X-хромосома и дозовая компенсация. Гипотеза Лайон. Механизм инактивации хромосом. Доказательства наследственной бисексуальности организмов. Соотношение полов: первичное и вторичное. Нарушение менделевской формулы дигибридного скрещивания вследствие сцепленного наследования. Изучение сцепления признаков у дрозофилы в экспериментах Т. Г. Моргана и его школы. Группы сцепления. Типы сцепления: полное, неполное, слабое, тесное. Кроссинговер. Доказательства прохождения кроссинговера в мейозе и митозе на стадии 4-х хроматид. Цитологические доказательства кроссинговера. Двойной и множественный кроссинговер. Понятие об интерференции и коинциденции. Принципы построения генетических карт. Митотический кроссинговер. Неравный кроссинговер. Современные представления о молекулярном механизме кроссинговера. Факторы, влияющие на частоту перекреста хромосом. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана, ее основные положения. Генетические и цитологические карты хромосом. Методы картирования генов у человека.</p>
3.	Раздел 3. Изменчивость.	<p>Формы изменчивости. Понятие о наследственной (генотипической) и паратипической (модификационной) изменчивости. Комбинативная и мутационная изменчивость.</p> <p>Паратипическая (модификационная) изменчивость. Ненаследуемая изменчивость как результат действия гена в различных условиях среды. Понятие о норме реакции фенотипа.</p> <p>Характеристика мутационной изменчивости. Теория мутации де</p>

		<p>Фриза. Классификация мутаций по характеру изменений фенотипа: морфологические, биохимические, физиологические мутации. Классификация мутаций по характеру изменения генотипа: генные, хромосомные, геномные, цитоплазматические. Генеративные и соматические мутации. Спонтанные и индуцированные мутации. Мутации прямые и обратные, доминантные и рецессивные. Молекулярный механизм генных мутаций. Замена оснований, вставки и выпадения оснований.</p> <p>Хромосомные мутации: внутривхромосомные перестройки - дефишенсы, делеции, дупликации, инверсии. Межхромосомные перестройки – транслокации. Цитологические и генетические методы обнаружения хромосомных мутаций. Эффект положения гена.</p> <p>Понятие полиплоидии. Полиплоидные ряды. автополиплоидия. Расщепление по генотипу и фенотипу при автополиплоидии. Митоз и наследование у аллополиплоидов. Афмидиплоидия как механизм получения плодовых аллополиплоидов (опыты Г. Д. Карпеченко). Значение полиплоидов в эволюции и селекции растений и животных. Колхицин и его использование для получения полиплоидов.</p> <p>Анеуплоидия (гетероплоидия). Особенности митоза, образование гамет и наследование у анеуплоидов. Жизнеспособность и плодовитость анеуплоидных форм. Гаплоидия, ее использование в генетике и селекции.</p> <p>Индукцированный мутационный процесс. Влияние ионизирующих излучений, химических агентов, температуры и других на мутационный процесс.</p> <p>Мутационный процесс и эволюция. Значение генных, хромосомных и геномных мутаций в эволюции и селекции.</p> <p>Молекулярные механизмы репарации ДНК и их биологическое значение. Фотореактивация. Эксцизионная (темновая) репарация. Репарация измененных азотистых оснований. Пострепликативная репарация (рекомбинационная и SOS-репарация). Биологические последствия мутаций генов, контролирующих эти процессы (пигментная ксеродерма, анемия Фанкони, атаксия).</p>
4.	<p>Раздел 4 Методы диагностики наследственных заболеваний.</p>	<p>Молекулярно-генетические методы.</p> <p>Выделение ДНК. Полимеразная цепная реакция (ПЦР).</p> <p>Рестрикционный анализ. Электрофорез в полиакриламидном и агарозном геле. Блоттинг по Саузерну. Прямая ДНК-диагностика. Мультиплексная полимеразная цепная реакция. Аллель-специфическая амплификация. Полиморфизм длин амплифицированных фрагментов. ПДРФ-анализ (полиморфизм длины рестрикционных фрагментов) (RFLP - Restriction Fragment Length Polymorphism) метод. Анализ полиморфизма длины рестрикционных фрагментов, так называемый ПДРФ-анализ. Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP). Метод Сэнгера (секвенирование ДНК). Косвенная ДНК-диагностика.</p> <p>Методы анатомирования генома. Карты генетического сцепления. Физическое картирование. Мелкомасштабные генетические карты.</p> <p>Метод гибридизации <i>in situ</i>. Карты ДНК-копии. Крупномасштабные физические карты. Макрорестрикционная карта. Заполнение пробелов на карте и поиск генов. Секвенирование. Автоматическое секвенирование. Стратегия картирования генов человека (функциональное картирование, кандидатное картирование, позиционное картирование. позиционно-кандидатное картирование). Геном человека. Геном человека - общая структура. Митохондриальный геном. Ядерный геном. Кодированная ДНК ядерного генома. Некодирующая ДНК ядерного генома. Внегеномная ДНК.</p> <p>Биохимические методы. Значение биохимических методов в диагностике наследственных болезней обмена и мультифакториальных заболеваний.</p>

		<p>Уровни биохимической диагностики: первичный продукт гена, клеточный уровень, метаболиты в биологических жидкостях.</p> <p>Разрешающие возможности молекулярно-генетических методов в диагностике наследственных болезней. Дородовая, доклиническая диагностика и диагностика гетерозиготных состояний. Показания к применению молекулярно-генетических методов.</p> <p>Метод сцепления генов. Генетические основы метода. Современные представления о генетических картах человека. Необходимые условия для применения метода. Полиморфные антигенные и ферментативные системы. Явление полиморфизма длины рестриктных участков ДНК (ПДРФ). Использование ПДРФ для диагностики методом сцепления генов.</p> <p>Показания к применению метода и его ограничения.</p> <p>Методика сбора генеалогической информации и ее особенности при различных видах патологии. Анализ медицинской документации. Возможные ошибки.</p> <p>Проект «Геном человека». Фундаментальные и прикладные перспективы использования генетических карт и последовательности ДНК.</p>
5.	<p>Раздел 5.</p> <p>Моногенные заболевания.</p> <p>Наследственные нарушения обмена.</p> <p>Неканоническое наследование.</p> <p>Геномный импринтинг.</p>	<p>Общая характеристика моногенной патологии. Распространенные и редкие формы. Распространенность в различных контингентах.</p> <p>Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний. Типы генных мутаций. Разнообразие проявлений генных мутаций на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях. Эффекты анте- и постнатальной реализации действия мутантных генов.</p> <p>Механизмы патогенеза моногенных заболеваний: специфичность мутаций, множественность метаболических путей, множественность функций белков.</p> <p>Генетическая гетерогенность клинически сходных форм заболеваний. Источники гетерогенности: полиаллелизм, полилокусность (клинические примеры).</p> <p>Клинический полиморфизм этиологически единой формы заболевания: варьирующая экспрессивность, модифицирующее влияние генотипа в целом за счет его индивидуальности у каждого человека. Клиническое разнообразие как результат взаимодействия наследственной конституции и модифицирующих факторов среды. Понятие об импринтинге на геномном уровне.</p> <p>Понятия о гено-, фено-, и нормокопиях.</p> <p>Классификации моногенных заболеваний: этиологическая (генетическая), органосистемная, патогенетическая.</p> <p>Моногенные синдромы множественных врожденных пороков развития. Общие признаки. Клинические примеры.</p> <p>Классификация врожденных ошибок метаболизма. Основные варианты клинического течения наследственно-обусловленных нарушений обмена веществ. Признаки врожденных ошибок метаболизма. Группы населения, которые подлежат обследованию на наследственные болезни обмена: новорожденные, дети из спецучреждений, дети, направленные на обследование по поводу отставания психомоторного развития, нарушениями слуха, зрения, речи. Методы и принципы массовой диагностики наследственных болезней. Цели и задачи скрининга. Заболевания, которые выявляются с помощью массового неонатального скрининга. Селективный скрининг: качественные тесты, полуколичественные, количественные, хроматографические методы исследования, диагностика болезней обмена соединительной ткани. Биохимические методы пренатальной диагностики.</p> <p>Международная программа "Геном человека": цели и задачи, результаты выполнения, клинические приложения.</p> <p>Роль наследственности в патологии. Особенности клинических</p>

		<p>проявлений наследственной патологии, её классификация. Врождённые пороки развития.</p> <p>Классификация и механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность наследственной патологии. Гено-, фено- и нормокпии болезней.</p> <p>Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций, их патологические эффекты.</p> <p>Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность моногенных болезней.</p> <p>Генетический импринтинг, его виды, возможные механизмы, мутации импринтинга. Общая характеристика синдромов Прадера-Вилли и Ангельмана.</p> <p>Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины миодистрофии Дюшенна/Беккера и миотонической дистрофии.</p> <p>Общая характеристика наследственных демиелизирующих моторно-сенсорных невропатий и болезней моторных нейронов.</p> <p>Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных болезней с преимущественным поражением экстрапирамидной системы (хореи Гентингтона, торсионных дистоний).</p> <p>Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины наследственных атаксий (болезни Фридрейха, спиноцеребеллярных атаксий, атаксии телеангиэктазии).</p> <p>Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины фенилкетонурии.</p> <p>Общая характеристика наследственных болезней, обусловленных нарушением обмена углеводов.</p> <p>Общая характеристика наследственных болезней с нарушением липидного обмена.</p> <p>Общая характеристика наследственных болезней соединительной ткани.</p> <p>Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины болезни Вильсона-Коновалова.</p> <p>Наследственные заболевания, обусловленные нарушением циркулирующих белков (гемоглобинопатии и талассемии).</p> <p>Этиология, механизм патогенеза и особенности клинической картины муковисцидоза.</p> <p>Общая характеристика явлений неканонического наследования и их вклад в формирование наследственной патологии человека. Подходы к классификации болезней с неканоническим типом наследования. Понятие эпигенетики, эпимутаций, эпигенетического наследования. Механизмы неканонического наследования: гонадный мозаицизм, мейотический драйв, митохондриальное наследование. Примеры заболеваний. Понятие о геномном импринтинге и его роли в наследственной патологии человека. Болезни, обусловленные динамическими мутациями. Классификация, клиническая характеристика, молекулярные механизмы развития заболеваний, характер наследования, подходы к диагностике. Явление антиципации. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов, как частный случай динамических мутаций. Прионовые болезни. Общая характеристика. Молекулярные механизмы.</p> <p>Определение геномного импринтинга. Доказательства неэквивалентной роли родительских геномов в развитии млекопитающих и человека. Основные свойства импринтированных генов: кластеризация в геноме, дифференциальное метилирование, моноаллельная экспрессия. Онтогенетические свойства импринтированных генов. Установление и поддержание геномного импринтинга в онтогенезе. Механизмы регуляции</p>
--	--	---

		<p>экспрессии импринтированных генов. Функции импринтированных генов. Классификация мутаций импринтированных последовательностей генома. Нарушения импринтинга на уровне генома. Пузырный занос. Механизмы формирования, способы клинической, цитогенетической и молекулярно-генетической диагностики. Прогноз и оценка риска хорионэпителиомы. Биродительский полный пузырный занос. Однородительские дисомии хромосом. Типы, механизмы формирования, генетические эффекты. Наследственные болезни, связанные с феноменом однородительского наследования хромосом. Характеристика наследственных болезней, связанных с нарушениями геномного импринтинга. Синдромы Прадера-Вилли, Энгельмана, Рассела-Сильвера, Видеманна-Беквита. Клинические признаки, генетическая гетерогенность, способы диагностики. Геномный импринтинг и рак. Болезни геномного импринтинга и вспомогательные репродуктивные технологии.</p>
6.	<p>Раздел 6. Митохондриальные болезни. Хромосомные и геномные болезни.</p>	<p>Классификация митохондриальных болезней. Особенности митохондриального генома. Митохондриальные болезни, обусловленные мутацией митохондриальной ДНК: синдром Кернса-Сейра, синдром MELAS, синдром MERRF, атрофия зрительных нервов Лебера, синдром NARP.</p> <p>Митохондриальные болезни, обусловленные мутацией ядерной ДНК: фумаровая ацидемия, нарушения бета-окисления жирных кислот, подострая некротизирующая энцефаломиопатия Лея, трихополидистрофия Лея.</p> <p>Клиническая диагностика митохондриальных заболеваний: миопатический синдром, поражение центральной и периферической нервной системы, поражение печени, почек, сердца, эндокринные нарушения, поражения зрения, слуха, нарушения желудочно-кишечного тракта. Лабораторная диагностика митохондриальных заболеваний: биохимическая, морфологическая, молекулярно-генетическая. Определение понятия хромосомных болезней, их классификация, распространенность в популяции. Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии у человека: генотип, возраст, пол, факторы элиминации аномальных гамет. Мозаичные и полные формы хромосомных заболеваний.</p> <p>Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных абортов.</p> <p>Основные критерии для направления на проведение хромосомного анализа.</p> <p>Этиология и цитогенетика хромосомных болезней. Классификация хромосомных болезней. Поли- и анеуплодии. Частичные трисомии и моносомии. Полные и мозаичные формы, транслокационные варианты. Однородительские дисомии. Хромосомный импринтинг. Семейная предрасположенность. Возраст родителей и частота хромосомных болезней у детей.</p> <p>Патогенез хромосомных болезней. Зависимость тяжести клинической картины от выраженности хромосомного дисбаланса, количественной вовлеченности ау- и гетерохроматина. Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях: изменение дозы генов, нарушение "канализации" развития, "запрещенные" пути морфо-, гисто- и органогенеза.</p> <p>Летальные эффекты хромосомных и геномных мутаций (спонтанные аборты, мертворождение, ранняя детская смертность).</p> <p>Общеклинические характеристики хромосомных болезней: прогрессивность течения, тяжесть состояний; вовлеченность разных систем в патологический процесс.</p> <p>Особенности клинических проявлений отдельных синдромов: Дауна, Патау, Эдвардса, "кошачьего крика", Вольфа-Хиршхорна, Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии по X, полисемии по Y-хромосоме.</p>

	<p>Популяционная частота. Особенности течения беременности при хромосомных синдромах. Характеристики клинической картины новорожденных. Специфичность "набора" врожденных пороков развития и морфогенетических вариантов. Прогрессиентность, тяжесть заболевания. Исходы хромосомных заболеваний. Возможности терапии и реабилитации больных. Удельный вес хромосомной патологии в этиологии спонтанных абортов. Основные критерии для направления на проведение хромосомного анализа.</p> <p>Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с аномалиями в системе половых хромосом (Шерешевского-Тернера, трисомии X-хромосомы, полисомия X-хромосомы, Клайнфельтера, истинный гермафродитизм, смешанная дисгенезия гонад, структурные аномалии X- и Y-хромосом). Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных с числовыми аномалиями аутосом (с-м Дауна, с-м Эдвардса и др.). Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов, связанных со структурными перестройками кариотипа человека.</p> <p>Основные методы цитогенетического анализа. Показания для цитогенетического исследования. Методы дифференциальной окраски хромосом. Структурные и числовые нарушения хромосом. Понятие хромосомного мозаицизма. Кариотипирование метафазной пластинки лимфоцитов периферической крови человека в норме и при патологии.</p> <p>Общая характеристика хромосомных болезней с микроаномалиями. Место хромосомной патологии в группе наследственных болезней.</p> <p>Распространенность, количество форм хромосомных болезней с микроаномалиями. История открытия этой группы болезней.</p> <p>Этиология хромосомных болезней с микроаномалиями. Структурные изменения хромосомы. Виды хромосомных мутаций, мозаицизм. Факторы, вызывающие хромосомные мутации: физические, химические, биологические; мутагенные факторы эндогенного происхождения.</p> <p>Патогенез хромосомных болезней: влияние выраженности хромосомного дисбаланса на формирование специфического фенотипа, механизм нарушения развития при хромосомных болезнях.</p> <p>Клиническая картина отдельных форм хромосомных болезней: синдром Вольфа-Хиршхорна, синдром Вильямса, синдром Прадера-Вилли и Энгельмана, синдром Лангера-Гидиона, синдром Видемана-Беквита, ретинобластома.</p> <p>Лабораторная диагностика хромосомных болезней с микроаномалиями.</p> <p>Показания к цитогенетическому исследованию. Подходы к лечению. Социальная адаптация.</p> <p>Понятие о флуоресцентной гибридизации <i>in situ</i> (FISH) и ее принцип. Типы ДНК-зондов, применяемых в молекулярно-генетических исследованиях (центромерные, теломерные, уникальные, хромосомоспецифичные). Одно-, двух- и многоцветная FISH. Мультиплексная FISH. Примеры молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных нарушений у больных и при проведении пренатальной диагностики. Применение FISH для физического картирования хромосом.</p> <p>Метод супрессионной гибридизации <i>in situ</i> (CISS) и его принцип. Примеры молекулярно-цитогенетической диагностики хромосомных нарушений с помощью CISS-метода.</p> <p>Интерфазная цитогенетика и ее преимущества при исследовании хромосомных нарушений у больных и мутаций в соматических клетках (рак). Одновременный анализ анеуплоидии по нескольким хромосомам набора на интерфазных ядрах плода.</p> <p>Детекция микроструктурных перестроек хромосом (микроделаций и</p>
--	---

		<p>микродупликаций) FISH-методом с помощью уникальных ДНК-проб. Микродиссекция хромосом. Обратная гибридизация.</p> <p>Метод синтеза ДНК in situ с помощью олигонуклеотидных праймеров (PRINS) и его принцип. Применение техники PRINS для быстрой идентификации хромосом на цитологических препаратах.</p> <p>Метод сравнительной геномной гибридизации (CGH) и его принцип. Применение метода CGH в клинической цитогенетике.</p> <p>Картирование мутантных генов моногенных наследственных заболеваний с помощью микроделеций. Понятие о смежных генных синдромах (contiguous gene syndromes).</p> <p>Общая характеристика и классификация методов пренатальной диагностики хромосомных болезней. Место хромосомной патологии в группе беременных женщин с повышенным риском. История развития пренатальной диагностики хромосомных болезней. Плацентарный мозаицизм. Факторы, вызывающие хромосомные мутации: физические, химические, биологические; мутагенные факторы эндогенного происхождения.</p> <p>Влияние возраста родителей. Патогенез хромосомных болезней: влияние выраженности хромосомного дисбаланса на формирование специфического фенотипа, механизм нарушения развития при хромосомных болезнях.</p> <p>Основные сывороточные маркеры, используемые в пренатальной диагностике: альфа-фетапротеин, хорионический гонадотропин человека, ассоциированный с беременностью белок – А и др. Показания к проведению пренатальной диагностики. Подходы к лечению. Социальная адаптация семей, у которых была пренально выявлена хромосомная патология плода.</p> <p>Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, их классификация. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.</p> <p>Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Дауна. Нестабильность хромосом при синдроме Дауна.</p> <p>Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Эдвардса и Патау.</p> <p>Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера. Трисомии и полисомии половых хромосом. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома «кошачьего крика».</p> <p>Врожденные пороки развития. Классификации.</p>
7.	<p>Раздел 7. Генетика опухолевого роста. Генетика мультифакториальных заболеваний. Генетика количественных признаков. Геномика. Фармакогенетика.</p>	<p>Генетические основы канцерогенеза. Онкогены и гены супрессоров опухолей. Генетика некоторых форм злокачественных новообразований (ретинобластома, рак молочной железы). Генетика некоторых форм злокачественных новообразований (полипозный колоректальный рак, непалипозный рак прямой кишки). Хромосомные аномалии при онкологических заболеваниях (миелолейкоз).</p> <p>Основные генетические концепции канцерогенеза: мутационная, анеуплоидная, эпигенетическая, концепция геномной нестабильности. Основные исторические этапы в развитии представлений о генетической природе рака. Основные закономерности опухолевой прогрессии. Факторы риска возникновения рака: физические, химические, биологические. Понятие о наследственных формах рака. Протоонкогены. Общая характеристика, эволюционное происхождение, функции. Механизмы активации протоонкогенов при развитии злокачественных новообразований. Двухударная гипотеза А. Кнудсена. Понятие о наследственных формах рака.</p> <p>Задачи и перспективы генетического картирования МФЗ. Стратегии генетического картирования (функциональное, позиционное, кандидатное, позиционно-кандидатное). Факторы, затрудняющие картирование МФЗ и</p>

	<p>сложно наследуемых признаков. Важность генетико-эпидемиологических данных по МФЗ (частота болезни в популяции, доля семейных случаев, уровень наследуемости и пенетрантности, коэффициенты относительного риска) для генетического картирования.</p> <p>Принципы генетического картирования МФЗ. Анализ сцепления (принципы метода; ЛОД-балл; подтверждающее и исключающее картирование; мультилокусный анализ сцепления; сканирование генома – систематический и «разумный» подходы). Метод идентичных по происхождению аллелей. Анализ ассоциаций в популяциях и семьях (неравновесия по сцеплению. Проблема подразделенности популяции). Анализ ассоциаций на семейном материале. Картирование в изолированных популяциях. Экспериментальные скрещивания модельных объектов. Картирование локусов количественных признаков.</p> <p>Исследовательская парадигма МФЗ. Локализация гена. Выявление функциональных мутаций. Экспериментальные системы.</p> <p>Кандидатные гены атеросклероза, эссенциальной гипертензии, бронхиальной астмы, диабета.</p> <p>Понятие мультифакториальных заболеваний. Основные свойства мультифакториального наследования. Отличие мультифакториальной патологии от моногенных заболеваний. Подходы к оценке генетической предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям. Понятие коэффициента наследуемости. Подходы к картированию мультифакториальных заболеваний и сложно наследуемых признаков.</p> <p>Общая характеристика мультифакториальных заболеваний, их классификация и методы генетического анализа. Факторы повышенного риска МФЗ. Инфаркт миокарда как пример мультифакториального наследственного заболевания.</p> <p>Генетика некоторых форм мультифакториальных заболеваний (болезнь Паркинсона).</p> <p>Генетика некоторых форм мультифакториальных заболеваний (болезнь Альцгеймера).</p> <p>Индивидуальные патологические реакции на специфические факторы внешней среды (экогенетические болезни моногенной и полигенной природы).</p> <p>Успехи геномики. Геномика – медицине. Геномная революция. Типы генетических тестов. Успехи, достигнутые в понимании генетических причин и механизмов развития моногенных форм патологии. Для чего может быть полезен молекулярно-генетический диагноз. Проблемы, связанные с изучением генетики МФЗ. Аллельная структура распространенных заболеваний. Гипотезы CD/CV и CD/RV. Расчет риска развития сердечно-сосудистых заболеваний: время применения генетических факторов риска.</p> <p>Области приложения генетического тестирования. Фармакогенетическая модель и ее составляющие (ген, факторы окружающей среды, экспрессия, лечебные факторы, фармакокинетика, фармакодинамика, ответ на лекарство). Этапы генетического подхода к диагностике и лечению заболеваний (индивидуальная реакция на лекарственные препараты, ассоциации между полиморфизмами и реакцией на лекарство, гены – кандидаты, влияющие на лекарственную эффективность и токсичность). Проблемы фармакогенетики МФЗ. Общие недостатки ассоциированных исследований. «Геномные» исследования в фундаментальной и прикладной медицине. «Терапевтические» уроки фармакогенетики.</p> <p>Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Вариабельность ответа индивидов на приём лекарств и её причины. Патологические реакции на приём лекарственных препаратов у больных</p>
--	--

8.	<p>Раздел 8. Лечение и профилактика наследственных болезней человека. Перинатальная диагностика.</p>	<p>наследственными болезнями.</p> <p>Неонатальный скрининг Пренатальная диагностика. История развития дородовой диагностики. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики. Общие показания к пренатальной диагностике.</p> <p>Неинвазивные методы пренатальной диагностики. Ультразвуковое исследование: принципы, показания, сроки проведения, эффективность для диагностики различных заболеваний плода, состояния плаценты, плодного мешка. Определение уровня АФП, хорионического гонадотропина в сыворотке крови беременных как скрининг для выявления ВПР и хромосомных заболеваний плода.</p> <p>Инвазивные методы. Методы получения плодного материала: хорион- и плацентобиопсия, мниоцентез и кордоцентез. Показания, сроки, противопоказания и возможные осложнения. Диагностируемые нозологические формы.</p> <p>Деонтологические и этические вопросы, возникающие при проведении дородовой диагностики.</p> <p>Просеивающие программы. Суть программ. Принципы отбора нозологических форм, подлежащих просеивающей доклинической диагностике. Характеристика основных программ диагностики фенилкетонурии, врожденного гипотиреоза, адреногенитального синдрома. Диагностика гетерозиготных состояний в популяционной профилактике наследственных болезней. Деонтологические вопросы просеивающих программ.</p> <p>Основные подходы к лечению наследственных болезней и заболеваний с наследственной предрасположенностью: симптоматическое, патогенетическое и этиологическое.</p> <p>Цели и задачи медико-генетического консультирования (МГК). Медико-генетическая консультация. Содержание работы.</p> <p>Организация медико-генетической (МГ) службы в мире и России. Структура МГ службы в регионе Сибири и Дальнего Востока. Задачи Федерального центра.</p> <p>Понятие о генетическом риске (априорный, совместный, относительный, итоговый).</p> <p>Принципы расчета генетического риска при менделирующих, хромосомных и мультифакториальных заболеваниях.</p> <p>Этические и психологические проблемы МГК: вмешательство в тайну, ответственность врача-генетика при МГК. Этические вопросы, возникающие при генетическом скрининге. "Директивное" МГК. "Вина" при рождении больного ребенка в случае аутосомно-рецессивного заболевания.</p> <p>Эффективность медико-генетических консультаций.</p> <p>Понятие груза наследственных болезней и врожденных пороков развития. Пути профилактики наследственной патологии. Задачи, этапы консультирования.</p> <p>Понятие мониторинга врожденных пороков развития. Фенотипические особенности «сторожевых» врожденных пороков развития.</p> <p>Регистры: цели, назначения, этапы.</p> <p>Основные критерии программы скрининга новорожденных на наследственные заболевания. Итоги скрининга на фенилкетонурию и гипотиреоз. Особенности скрининга на муковисцидоз, адреногенитальный синдром, галактоземию. Галактоземия. Клиника, диагностика, лечение. Алгоритм скрининга. Врожденная гиперплазия коры надпочечников (адреногенитальный синдром). Патогенез, диагностика, лечение. Алгоритм скрининга. Муковисцидоз. Патогенез, диагностика, лечение. Алгоритм скрининга.</p> <p>Фенилкетонурия. Формы фенилкетонурии и варианты клинического</p>
----	---	--

		<p>течения. Методы диагностики фенилкетонурии. Правила взятия и регистрации биологического материала. Лабораторное оборудование, используемое в программах массового скрининга на фенилкетонурию. Определение концентрации фенилаланина флуоресцентным методом в сухих пятнах крови. Интерпретация результатов. Тактика обследования положительных образцов. Величина cut-off. Методы подтверждающей диагностики для ФКУ.</p> <p>Медико-генетическое консультирование (МГК): задачи консультирования, его виды, организация службы МГК в России. Принципы оценки генетического риска наследственных заболеваний.</p> <p>Просеивающие программы пренатальной диагностики: суть программ, характеристика программ диагностики фенилкетонурии, врождённого гипотиреоза, адреногенитального синдрома.</p> <p>Профилактика наследственных болезней: её виды (первичная, вторичная и третичная), уровни, пути и формы проведения.</p> <p>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.</p> <p>Общие принципы лечения наследственной и врожденной патологии.</p> <p>Симптоматическая терапия. Методы медикаментозного и немедикаментозного лечения. Примеры назначения симптоматической терапии при конкретном заболевании (муковисцидоз, адреногенитальный синдром). Основные принципы патогенетического лечения. Коррекция на уровне субстрата (диетическое ограничение, диетическое добавление, усиленное выведение, метаболическая ингибция). Коррекция на уровне продукта (возмещение продукта). Коррекция на уровне фермента (модификация ферментативной активности, возмещение фермента). Примеры использования патогенетических методов лечения при фенилкетонурии.</p> <p>Хирургическое лечение. Основные виды — удаление, пластика, трансплантация. Использование хирургических методов в качестве симптоматической и патогенетической терапии (на примере врожденных пороков развития, адреногенитального синдрома, семейной гиперхолестеринемии).</p> <p>Этиотропное лечение (генотерапия). Виды генотерапии (гено-замещающая и гено-модифицирующая). Понятие векторов. Трансгеноз. Проблемы генотерапии. Примеры наследственных заболеваний, в лечении которых используется генотерапия (недостаточность аденозиндезаминазы, рак, семейная гиперхолестеринемия).</p> <p>Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная профилактика. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Пути проведения профилактических мероприятий: управление пенетрантностью и экспрессивностью; элиминация эмбрионов и плодов; планирование семьи и деторождения; охрана окружающей среды. Формы профилактических мероприятий: медико-генетическое консультирование; пренатальная диагностика; массовые просеивающие (скринирующие) программы; "генетическая" диспансеризация населения (регистры); охрана окружающей среды и контроль за мутагенностью факторов среды.</p>
9.	Раздел 9. Популяционная генетика.	<p>Популяционно-статистический метод в медицинской генетике: его основа и задачи.</p> <p>Уравнение Харди-Вайнберга как основной закон популяционной генетики.</p> <p>Генетический груз популяции, его влияние на генетическую структуру популяций.</p>

		<p>Клинико-генеалогический метод: его этапы возможности. Отличительные черты родословных с митохондриальным характером наследования. Голандрическое наследование.</p> <p>Краткое введение терминологической базы популяционной генетики человека (популяция, генетический состав популяции, изменчивость, гетерогенность).</p> <p>История формирования научных представлений относительно генетической характеристики структуры популяций (Фишер, Райт, Добжанский и др.). Этапы развития популяционной генетики.</p> <p>Понятие «идеальной» и «реальной» популяции. Наследование в популяции и особенности генетического анализа на популяционном уровне: генотипические и аллельные частоты, равновесное распределение генотипических частот (закон Харди-Вайнберга), применение формулы Харди-Вайнберга при различных типах наследования, а также наследование при множественном аллелизме, сцепленности с полом.</p> <p>Изменение генных частот в популяции и факторы его определяющие (мутационные процессы, миграции, действие отбора, эффективно-репродуктивная численность популяции и дрейф генов). Методы генетической демографии как важного раздела анализа структуры популяций. Использование методов молекулярной генетики в современных популяционно-генетических исследованиях.</p>
10.	Раздел 10. Современные направления развития принципов клинической генетики.	<p>История клинической генетики. «Пременделевская генеалогическая генетика». «Ранняя постменделевская генеалогическая генетика». Новые клинические феномены наследственных болезней.</p> <p>Груз наследственной патологии человечества. Типы мутаций у человека и их последствия. Доля генетической обусловленности, показатели медицинской статистики и здравоохранения.</p> <p>Генетические технологии: сканирующие (поиск новых генов/аллелей), скринирующие (детекция известных генов/аллелей), экспрессия генов. Хромосомные технологии. Протеомные технологии. Биоинформатика.</p> <p>Плейотропизм как множественные фенотипические эффекты одного гена. Иллюстрация данного феномена для основных типов наследования (аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, Х-сцепленного).</p> <p>Вариабельность (клинический полиморфизм). Доказательства (непроявляемость отдельных индивидуальных признаков или всего фенотипа; цикличность или эпизодичность в проявлении признаков; возраст манифестации).</p> <p>Причины variability: генетический фон, возрастзависимость, эффекты пола или ограничения по полу, материнские факторы (цитоплазматическая наследственность, внутриматочная среда, импринтинг), генетическая гетерогенность (псевдоизменчивость), variability в инактивации Х-хромосомы, комплементация (двойные гетерозиготы), модифицирующие локусы (гипостаза и эпистаза), перестройка гена (соматическая мутация, амплификация, транспозиция - эффекты положения), экзогенные или экологические факторы (экология - диета, температура; тератогены; медицинские воздействия; случайность).</p>

6. САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Самостоятельная работа обучающихся направлена на углубленное изучение разделов и тем рабочей программы и предполагает изучение литературных источников, выполнение домашних заданий и проведение исследований разного характера. Работа основывается на анализе литературных источников и материалов, публикуемых в интернете, а также реальных речевых и языковых фактов, личных наблюдений. Также самостоятельная работа включает подготовку и анализ материалов по темам пропущенных занятий.

Самостоятельная работа по дисциплине включает следующие виды деятельности:

- работа с лекционным материалом, предусматривающая проработку конспекта лекций и учебной литературы;
- поиск (подбор) и обзор литературы, электронных источников информации по индивидуально заданной проблеме курса, написание доклада, исследовательской работы по заданной проблеме;
- выполнение задания по пропущенной или плохо усвоенной теме;
- самостоятельный поиск информации в Интернете и других источниках;
- выполнение домашней контрольной работы (решение заданий, выполнение упражнений);
- изучение материала, вынесенного на самостоятельную проработку (отдельные темы, параграфы);
- написание рефератов;
- подготовка к тестированию; подготовка к практическим занятиям; подготовка к экзамену.

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА СТУДЕНТА				
Код занятия	Наименование разделов и тем/вид занятия	Часов	Компетенции	Литература
СР 1.	6 семестр (Раздел 1. Молекулярные основы наследственности. Цитогенетика Регуляция действия генов в онтогенезе.	5	ОПК-1.1, ОПК-1.2 ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 2.	Кластерная организация генов эукариот (на примере глобиновых генов) Реорганизация генетического материала в процессе индивидуального развития на примере генов иммуноглобулинов человека.	5	ОПК-1.1, ОПК-1.2 ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 3.	Стабильность генома в ходе индивидуального развития (опыты по трансплантации ядер, клонирование генетически идентичных организмов, трансдетерминация у дрозофилы). Амплификация генов и диминция генетического материала в онтогенезе.	5	ОПК-1.1, ОПК-1.2 ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 4.	Представление о плаزمидях, эписомах и мигрирующих генетических элементах. Подготовка к контрольной работе по разделу 1.	5	ОПК-1.1, ОПК-1.2 ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 5.	Раздел 2. Основные закономерности наследования Условия для соблюдения 1 и 2 законов Менделя. Реципрокные скрещивания, бэкрессы, анализирующее скрещивание.	5	ОПК-1.1, ОПК-1.2 ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 6.	Плейотропное и модифицирующее действие генов. Мультифакториальность. Понятие о геномном балансе.	5	ОПК-1.1, ОПК-1.2 ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 7.	Формирование современных представлений о структуре гена. Ступенчатый аллеломорфизм и центровая теория гена. Псевдоаллелизм. Множественный аллелизм. Тонкая структура гена (работы Бензера).	5	ОПК-1.1, ОПК-1.2 ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 8.	Раздел 3. Изменчивость Понятие полиплоидии. Полиплоидные ряды. автополиплоидия. Расщепление по генотипу и фенотипу при автополиплоидии. Митоз и наследование у	5	ОПК-1.1, ОПК-1.2 ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6

	аллополиплоидов. Афмидиплоидия как механизм получения плодовых аллополиплоидов (опыты Г. Д. Карпеченко).			
СР 9.	Мутационный процесс и эволюция. Значение генных, хромосомных и геномных мутаций в эволюции и селекции. Подготовка к контрольной работе по разделам 2-3.	5	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 10.	Раздел 4. Методы диагностики наследственных заболеваний Полиморфные генетические маркёры: ПДРФ, мини- и микросателлитные маркёры, ОНП; их применение. Картирование генов наследственных заболеваний с помощью анализа сцепления гена с индексными маркёрами.	5	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 11.	Методика сбора генеалогической информации и ее особенности при различных видах патологии.	5	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 12.	Проект «Геном человека». Фундаментальные и прикладные перспективы использования генетических карт и последовательности ДНК.	5	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 13.	Раздел 5. Моногенные заболевания. Наследственные нарушения обмена. Неканоническое наследование. Геномный импринтинг. Этиология, патогенез и особенности клинической картины наследственных болезней с преимущественным поражением экстрапирамидной системы (хореи Гентингтона, торсионных дистоний). Этиология, патогенез и особенности клинической картины наследственных атаксий (болезни Фридрейха, спино-цереbellарных атаксий, атаксии, телеангиэктазии).	5	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 14.	Наследственные заболевания, обусловленные нарушением циркулирующих белков (гемоглобинопатии и талассемии).	5	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 15.	Прионные болезни. Общая характеристика. Молекулярные механизмы.	5		
СР 16.	Подготовка к контрольной работе по разделам 4-5.	2		
СР 17.	Подготовка к итоговому занятию семестра	1	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 18.	7 семестр (50,7 часа) Раздел 6. Митохондриальные болезни. Хромосомные и геномные болезни. Митохондриальные болезни. Тератология. Хромосомные и геномные болезни. Врожденные порки развития.	3	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 19.	Раздел 7. Генетика опухолевого роста. Генетика мультифакториальных заболеваний. Генетика количественных признаков. Геномика. Фармакогенетика Принципы генетического картирования	3	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6

	мультифакториальных заболеваний (МФЗ). Исследовательская парадигма МФЗ. Локализация гена. Выявление функциональных мутаций. Экспериментальные системы.			
СР 20.	Генетика некоторых форм мультифакториальных заболеваний (МФЗ). Генетика некоторых форм МФЗ (болезнь Паркинсона, болезнь Альцгеймера). Проблемы, связанные с изучением генетики МФЗ. Аллельная структура распространенных заболеваний.	3	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 21.	Расчет риска развития сердечно-сосудистых заболеваний: время применения генетических факторов риска.	3	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 22.	Подготовка к контрольной работе по разделу 7.	3	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 23.	Раздел 8. Лечение и профилактика наследственных болезней человека. Перинатальная диагностика. Неонатальный скрининг Общие принципы коррекции наследственной патологии.	3	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 24.	Раздел 9. Популяционная генетика История формирования научных представлений относительно генетической характеристики структуры популяций (Фишер, Райт, Добжанский и др.). Этапы развития популяционной генетики.	3	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 25.	Уравнение Харди-Вайнберга как основной закон популяционной генетики.	3	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 26.	Клинико-генеалогический метод: его этапы и возможности. Отличительные черты родословных с митохондриальным характером наследования. Голландрическое наследование.	3	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 27.	Понятие «идеальной» и «реальной» популяции. Применение формулы Харди-Вайнберга при различных типах наследования, а также наследование при множественном аллелизме, сцепленности с полом.	3	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 28.	Изменение генных частот в популяции и факторы его определяющие Методы генетической демографии как важного раздела анализа структуры популяций. Использование методов молекулярной генетики в современных популяционно-генетических исследованиях.	3	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 29.	Раздел 10. Современные направления развития и принципы клинической генетики История клинической генетики. «Пременделевская генеалогическая генетика». «Ранняя постменделевская генеалогическая генетика».	3	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 30.	Генетические технологии: сканирующие (поиск новых генов/аллелей), скринирующие (детекция известных генов /аллелей), экспрессия генов.	3	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 31.	Подготовка рефератов.	3	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК 2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2	1,2,3,4,5,6

			ОПК-3.3	
СР 32.	Подготовка рефератов	3	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 33.	Подготовка к контрольной работе по разделам 8-10.	3	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
СР 34.	Подготовка к итоговому занятию семестра.	2,7	ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-2.1, ОПК-2.2, ОПК-2.3, ОПК-3.1, ОПК-3.2, ОПК-3.3	1,2,3,4,5,6
		Всего:	128,7 часа	

7. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

7.1. ОСНОВНАЯ ЛИТЕРАТУРА:

ЭЛЕКТРОННО-БИБЛИОТЕЧНАЯ СИСТЕМА

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. – Режим доступа: по подписке. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.htm>
2. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - Режим доступа: по подписке. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html>

7.2. ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ЛИТЕРАТУРА

КНИЖНЫЙ ВАРИАНТ

3. Асанов А.Ю. Основы генетики: учеб. для студентов высш. проф. обр. / А.Ю. Асанов, Н.С. Демикова, В.Е. Голимбет: под ред. А.Ю. Асанова.- М.: Академия, 2012.- 288 с.
4. Гайнутдинов И.К. Медицинская генетика: учеб. / И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Рубан.- Ростов н/Д: Феникс, 2007.- 320 с.

ЭЛЕКТРОННО-БИБЛИОТЕЧНАЯ СИСТЕМА

5. Азова, М. М. Общая и медицинская генетика. Задачи : учебное пособие / под ред. М. М. Азовой. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021.- 160 с. - 160 с. - Режим доступа: по подписке. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970459799.html>
6. Мутовин, Г. Р. Клиническая генетика. Геномика и протеомика наследственной патологии : учебное пособие / Мутовин Г. Р. - 3-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР- Медиа, 2010. - 832 с. - Режим доступа: по подписке. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970411520.html>

7.3 ЛИЦЕНЗИОННО-ПРОГРАММНОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ

1. Программа для ПЭВМ Microsoft Office 365. Договор с ООО СТК «ВЕРШИНА» №27122016-1 от 27 декабря 2016 г. Бессрочно.
2. Открытая лицензия Microsoft Open License: 66237142 OPEN 96197565ZZE1712. 2017. До 31.12.2017.
3. Открытая лицензия Microsoft Open License: 66432164 OPEN 96439360ZZE1802. 2018. До 31.12.2018.
4. Открытая лицензия Microsoft Open License: 68169617 OPEN 98108543ZZE1903. 2019. До 31.12.2019.
5. Программа для ПЭВМ Office Standard 2016. 200 (двести) лицензий OPEN 96197565ZZE1712. Бессрочно.
6. Программа для ПЭВМ Veral Test Professional 2.7 Электронная версия. Акт предоставления прав № IT178496 от 14.10.2015. Бессрочно.
7. Программа для ПЭВМ ABBYY Fine_Reader_14 FSRS-1401. Бессрочно.

8. Программа для ПЭВМ MOODL Ee-Learning, eLearning Server, Гиперметод. Договор с ООО «Открытые технологии» 82/1 от 17 июля 2013 г. Бессрочно.

7.4 СОВРЕМЕННЫЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ БАЗЫ ДАННЫХ И ИНФОРМАЦИОННЫЕ СПРАВОЧНЫЕ СИСТЕМЫ

<http://www.rosmedlib.ru/>Консультант врача. Электронная медицинская библиотека (база данных профессиональной информации по широкому спектру врачебных специальностей) (профессиональная база данных)

<http://www.studentlibrary.ru/> электронная библиотечная система «Консультант студента» (многопрофильная база данных) (профессиональная база данных)

<https://speclit.profy-lib.ru/>– электронно-библиотечная система Спецлит (база данных с широким спектром учебной и научной литературы) (профессиональная база данных)

<https://urait.ru/>– образовательная платформа Юрайт (электронно-образовательная система с сервисами для эффективного обучения) (профессиональная база данных)

<http://dlib.eastview.com> – универсальная база электронных периодических изданий (профессиональная база данных)

<http://elibrary.ru/>– электронная база электронных версий периодических изданий (профессиональная база данных)

Справочно-правовая система «Консультант Плюс» - Режим доступа: <http://www.consultant.ru/>

Информационно-правовой сервер «Гарант» <http://www.garant.ru/>

Научная электронная библиотека www.elibrary.ru

Российская государственная библиотека. - <http://www.rsl.ru>

Единая коллекция цифровых образовательных ресурсов <http://school-collection.edu.ru/>

8.ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ, ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ИТОГАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Фонд оценочных средств по дисциплине представлен в приложении № 1 к рабочей программе дисциплины.

9. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

Лекционный зал (правый)	Акустическая система BERINGERB2100D2-хполосная активная акустика-монитор с кабелем микрофонным, разъёмами Кондиционер DANTEXRK-60 СНМ Аудиторный комплект 2-х местный (1600*660*750)-58 шт. Трибуна лекционная Трибуна лекционная Доска ученическая
Лекционный зал (левый)	Акустическая система BERINGERB2100D2-хполосная активная акустика-монитор с кабелем микрофонным, разъёмами Кондиционер DANTEXRK-60 СНМ Аудиторный комплект 2-х местный (1600*660*750)- 58 шт. Доска ученическая
Учебная аудитория для проведения учебных занятий (ауд. 213)	Учебная мебель: Технические средства обучения
Учебная аудитория для проведения учебных занятий (ауд. 214)	Компьютер в комплекте инв.№01360191 системный блок

	+монитор
Учебная аудитория для проведения учебных занятий (ауд. 314)	Компьютер в комплекте инв. №01360191 системный блок +монитор
Учебная аудитория для проведения учебных занятий (ауд. 315)	Микроскоп «Альтами» 7 шт. Телевизор 37TVZQ37ZH 4000 с универсальным креплением
Учебная аудитория для проведения учебных занятий (ауд. 316)	Микроскоп «Альтами» 7 шт. Телевизор 37TVZQ37ZH 4000 с универсальным креплением
Помещение для самостоятельной работы обучающихся(ауд. 320)	Учебная мебель: Технические средства обучения:

10.ОСОБЕННОСТИ ВЫПОЛНЕНИЯ ЗАДАНИЙ ОБУЧАЮЩИМИСЯ-ИНВАЛИДАМИ И ЛИЦАМИ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ (ПРИ НАЛИЧИИ)

Особые условия обучения и направления работы с инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья (далее обучающихся с ограниченными возможностями здоровья) определены на основании:

- Закона РФ от 29.12.2012г. № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
- Закона РФ от 24.11.1995г. № 181-ФЗ «О социальной защите инвалидов в Российской Федерации»;
- Приказа Минобрнауки России от 06.04.2021 N 245 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования - программам бакалавриата, программам специалитета, программам магистратуры»;
- методических рекомендаций по организации образовательного процесса для обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья в образовательных организациях высшего образования, в том числе оснащённости образовательного процесса (утв. Минобрнауки России 08.04.2014 № АК-44/05вн).

Под специальными условиями для получения образования обучающихся с ограниченными возможностями здоровья понимаются условия обучения, воспитания и развития таких обучающихся, включающие в себя использование адаптированных образовательных программ и методов обучения и воспитания, специальных учебников, учебных пособий и дидактических материалов, специальных технических средств обучения коллективного и индивидуального пользования, предоставление услуг ассистента (помощника), оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь, проведение групповых и индивидуальных коррекционных занятий, обеспечение доступа в здания вуза и другие условия, без которых невозможно или затруднено освоение образовательных программ обучающимися с ограниченными возможностями здоровья.

В целях доступности изучения дисциплины инвалидами и обучающимися с ограниченными возможностями здоровья организацией обеспечивается:

1. Для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по зрению:
 - наличие альтернативной версии официального сайта организации в сети «Интернет» для слабовидящих:
 - размещение в доступных для обучающихся, являющихся слепыми или слабовидящими, местах и в адаптированной форме (с учетом их особых потребностей) справочной информации (информация должна быть выполнена крупным рельефно-контрастным шрифтом (на белом или желтом фоне) и продублирована шрифтом Брайля);
 - присутствие ассистента, оказывающего обучающемуся необходимую помощь;
 - обеспечение выпуска альтернативных форматов печатных материалов (крупный шрифт или аудиофайлы);
 - обеспечение доступа обучающегося, являющегося слепым и использующего собаку-поводыря. к зданию организации;
2. Для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья по слуху:

– дублирование звуковой справочной информации визуальной (установка мониторов с возможностью трансляции субтитров (мониторы, их размеры и количество необходимо определять с учетом размеров помещения);

– обеспечение надлежащими звуковыми средствами воспроизведения информации:

3. Для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья, имеющих нарушения опорно-двигательного аппарата. Материально-технические условия обеспечивают возможность беспрепятственного доступа обучающихся в помещения организации, а также пребывания в указанных помещениях (наличие пандусов, поручней, расширенных дверных проемов, лифтов, локальное понижение стоек-барьеров: наличие специальных кресел и других приспособлений).

Обучение лиц организовано как инклюзивно, так и в отдельных группах.

ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО ДИСЦИПЛИНЕ**Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания**

Этапы формирования компетенций в процессе освоения ОПОП прямо связаны с местом дисциплин в образовательной программе. Каждый этап формирования компетенции характеризуется определенными знаниями, умениями и навыками и (или) опытом профессиональной деятельности, которые оцениваются в процессе текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации по дисциплине (практике) и в процессе государственной итоговой аттестации. Оценочные материалы включают в себя контрольные задания и (или) вопросы, которые могут быть предложены обучающемуся в рамках текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине. Указанные планируемые задания и (или) вопросы позволяют оценить достижение обучающимися планируемых результатов обучения по дисциплине, установленных в соответствующей рабочей программе дисциплины, а также сформированность компетенций, установленных в соответствующей общей характеристике основной профессиональной образовательной программы. На этапе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине показателями оценивания уровня сформированности компетенций являются результаты устных и письменных опросов, выполнение практических заданий, решения тестовых заданий. Итоговая оценка сформированности компетенций определяется в период государственной итоговой аттестации.

Описание показателей и критериев оценивания компетенций

Показатели оценивания	Критерии оценивания компетенций	Шкала оценивания
Понимание смысла компетенции	Имеет базовые общие знания в рамках диапазона выделенных задач. Понимает факты, принципы, процессы, общие понятия в пределах области исследования. В большинстве случаев способен выявить достоверные источники информации, обработать, анализировать информацию. Имеет фактические и теоретические знания в пределах области исследования с пониманием границ применимости	Минимальный уровень Базовый уровень Высокий уровень
Освоение компетенции в рамках изучения дисциплины	Наличие основных умений, требуемых для выполнения простых задач. Способен применять только типичные, наиболее часто встречающиеся приемы по конкретной сформулированной (выделенной) задаче Имеет диапазон практических умений, требуемых для решения определенных проблем в области исследования. В большинстве случаев способен выявить достоверные источники информации, обработать, анализировать информацию. Имеет широкий диапазон практических умений, требуемых для развития творческих решений, абстрагирования проблем. Способен выявлять проблемы и умеет находить способы решения, применяя современные методы и технологии.	Минимальный уровень Базовый уровень Высокий уровень

Способность применять на практике знания, полученные в ходе изучения дисциплины	Способен работать при прямом наблюдении. Способен применять теоретические знания к решению конкретных задач. Может взять на себя ответственность за завершение задач в исследовании, приспособливает свое поведение к обстоятельствам в решении проблем. Затрудняется в решении сложных, неординарных проблем, не выделяет типичных ошибок и возможных сложностей при решении той или иной проблемы Способен контролировать работу, проводить оценку, совершенствовать действия работы. Умеет выбрать эффективный прием решения задач по возникающим проблемам.	Минимальный уровень Базовый уровень Высокий уровень
---	--	---

Код и наименование компетенции	Наименование индикатора достижения компетенции	Планируемые результаты обучения, соотнесенные с индикаторами достижения компетенций
ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК-1.1. ОПК-1.2. ОПК-1.3.	Знает: основы и современные достижения в области фундаментальных и прикладных медицинских и естественных наук. Умеет: применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания и современные достижения для решения профессиональных задач. Владеет: навыками использования фундаментальных и прикладных медицинских, естественнонаучных знаний и современных достижений в профессиональной деятельности.
ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований	ОПК-2.1. ОПК-2.2. ОПК-2.3.	Знает методы исследования строения и функционирования органов и систем человека в норме и при патологии; Знает морфофункциональные показатели организма здорового человека и их изменения при развитии различных заболеваний; Знает причины и механизмы типовых патологических процессов и реакций, их проявления и значение для организма при развитии различных заболеваний. Умеет выявлять структурные и функциональные изменения органов и систем органов человека при физиологическом состоянии и при патологических процессах; проводить диагностику заболеваний; умеет интерпретировать результаты исследования. Владеет методами оценки морфофункционального состояния человека в норме и при патологии.

ОПК-3. Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи	ОПК-3.1.	Знает: основы и современные достижения в области фундаментальных и прикладных медицинских и естественных наук принципы работы специализированного диагностического оборудования; возможности применения клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, используемых в медицинских целях.
	ОПК-3.2.	Умеет применять на практике специализированное диагностическое оборудование для оценивания состояния организма человека.
	ОПК-3.3.	Владеет навыками работы на специализированном диагностическом оборудовании для решения профессиональных задач

1. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ

ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ ОЦЕНКИ СФОРМИРОВАННОСТИ ЗНАНИЙ

1. ВОПРОСЫ ДЛЯ УСТНОГО ОПРОСА НА ПРАКТИЧЕСКИХ ЗАНЯТИЯХ

Вопросы	Соответствующий индикатор достижения компетенции	Шаблоны ответа.
1. Ген - это:	ОПК-1.1	Участок нуклеиновой кислоты, несущий элементарную функциональнозначимую информацию
2. Максимальная длина у полинуклеотидов ...	ОПК-1.1	ДНК
3. Основной строительный материал для процесса транскрипции	ОПК-1.1	Рибонуклеотиды
4. Строительный материал для репликации ДНК?	ОПК-1.1	Дезоксирибонуклеотиды
5. Какова главная функция рибосом в процессе реализации генетической информации?	ОПК-1.1	Каталитическая в процессе трансляции
6. Вырожденный (избыточный) генетический код это:	ОПК-1.1	Кодирование одной аминокислоты двумя и более триплетами
7. Назвать пуриновые азотистые основания нуклеотидов.	ОПК-1.1	Аденин, гуанин
8. Независимое комбинирование признаков при полигибридном скрещивании описывает	ОПК-1.1	Третий закон Менделя
9. Где расположены ген-операторы прокариотов?	ОПК-1.1	На ДНК непосредственно перед структурными генами.
10. Что «переводят» при трансляции в биологии?	ОПК-1.2	Информацию в форме последовательности нуклеотидов зрелой И-РНК в последовательность аминокислот первичной структуры белка

11. Назвать 2 основных этапа биосинтеза белка с комплементарными взаимодействиями азотистых оснований нуклеотидов.	ОПК-1.2	Транскрипция, трансляция
12. Сколько триплетов генетического кода кодируют аминокислоты?	ОПК-1.2	61
13. Уравнение вероятностей для частот генов в популяции	ОПК-1.2	$p+q=1$
14. Уравнение Харди Вайнберга	ОПК-1.2	$p^2+2pq+q^2=1$
15. Формула для подсчета в популяции частоты особей – гомозиготных по рецессивным генам	ОПК-1.2	$aa=q^2$
16. Формула для подсчета в популяции частоты особей – гомозиготных по доминантным генам	ОПК-1.2	$AA=p^2$
17. Формула для подсчета в популяции частоты особей - гетерозиготных носителей рецессивных генов	ОПК-1.3	$Aa=2pq$
18. Процент полностью идентичных хромосом у дяди и племянника	ОПК-1.3	0
19. Генотипы человека со II группой крови	ОПК-1.3	IAIO, IAIA
20. Пример рецессивной наследственной болезни, сцепленной с полом	ОПК-1.3	Гемофилия
1. Бомбейский феномен - пример вида взаимодействия неаллельных генов под названием	ОПК-2.1	Эпистаз
2. Когда наблюдается сцепленное наследование признаков?	ОПК-2.1	При локализации кодирующих их генов в гомологичных хромосомах
3. Аллельный ген, который не проявляется в фенотипе называют	ОПК-2.1	Рецессивным.
4. Пример доминантной наследственной патологии, сцепленной с X-хромосомой	ОПК-2.1	Коричневая эмаль зубов
5. Вероятность рождения ребенка с коричневой эмалью зубов, если родители здоровы, а один дед болен?	ОПК-2.1	0%
6. Пример случайной фенотипической изменчивости	ОПК-2.1	Фенокопия гипоспадии
7. Количество телец Барра у женщин при синдроме Дауна	ОПК-2.1	1
8. Тип наследования при дальтонизме-	ОПК-2.1	X-сцепленный рецессивный
9. Аналог анализирующего скрещивания у людей -	ОПК-2.1	Анализ родословных
10. Болезнь, которая служит примером 2 форм изменчивости: трисомии и транслокации -	ОПК-2.2	Синдром Дауна
11. Количество телец Барра при	ОПК-2.2	1 и более.

синдроме Кляйнфельтера.		
12. Количество телец Барра при синдроме Шерешевского-Тернера	ОПК-2.2	0
13. Доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляется активнее, чем в гомозиготном при - ...	ОПК-2.2	Сверхдоминировании
14. Назвать мутации, которые чаще других точковых мутаций вызывают неблагоприятные физиологические последствия.	ОПК-2.3	Вставки и выпадения не кратные 3 нуклеотидам.
15. Назвать мутации, которые реже, чем другие точковые мутаций вызывают неблагоприятные физиологические последствия.	ОПК-2.3	Замещения 1 нуклеотида.
16. Вставки и выпадения не кратные 3 нуклеотидам	ОПК-2.3	Ведут к сдвигу рамки считывания генетического кода, сборке бессмысленных полипептидов и генетическим болезням.
17. Почему выпадение 3 последовательных нуклеотидов в ДНК хуже вставки 1?	ОПК-2.3	Происходит потеря информации, но рамка считывания генетического кода на других участках гена не нарушается, что может сохранить работоспособность белка с большей вероятностью, чем при выпадении не кратного трем числа нуклеотидов и сборке бессмысленного полипептида..
18. Сколько известно "стоп"-кодонов генетического кода?	ОПК-2.3	3
19. Отец страдает гемофилией, мать генетически здорова, какова вероятность рождения больных гемофилией детей?	ОПК-2.3	0%
20. Отец страдает альбинизмом, мать генетически здорова, какова вероятность рождения больных альбинизмом детей?	ОПК-2.3	0%
1. Отец имеет фенилкетонурию, мать генетически здорова, какова вероятность рождения больных детей?	ОПК-3.1	0%
2. Отец с коричневой эмалью зубов, мать с нормальными зубами, какова вероятность рождения больных дочерей	ОПК-3.1	100%
3. В регионе частота рождения больных с врожденным вывихом бедра 6 на 10000 населения. Пенетрантность врожденного вывиха бедра 25 %, тип наследования X-сцепленный доминантный. Сколько родится здоровых детей на 10000 населения.	ОПК-3.1	9994
4. Один больной фенилкетонурией приходится на	ОПК-3.1	50

10000 населения, а на сколько человек приходится 1 здоровый носитель?		
5. У матери четвертая группа крови, а у отца третья. Какие группы крови обычно должны быть у их детей? Рассмотрите оба случая - а) отец гомозиготен; б) отец гетерозиготен.	ОПК-3.1	а- третья и четвертая б- вторая, третья и четвертая
6. У матери "+" резус-фактор (доминантный признак) (она гомозиготна), а у отца "-" резус фактор. Какой резус-фактор должен быть у их детей.	ОПК-3.1	Положительный
7. Один из родителей имеет 3 группу крови, а ребенок 4. Какой должна быть группа крови у второго родителя?	ОПК-3.1	Вторая, третья и четвертая
8. Женщина имеет четвертую группу крови, муж первую, а их сын - тоже четвертую. Кому из родителей этот ребенок приходится неродным?	ОПК-3.2	Возможно, отцу
9. Мать имеет вторую группу крови (гомозигота), а отец первую. Какая группа крови должна быть у их детей.	ОПК-3.2	Вторая
10. Может ли пара с первой группой крови иметь ребенка с четвертой группой крови?	ОПК-3.2	Нет, без учета возможности эпистаза
11. Может ли пара с четвертой группой крови иметь ребенка с первой группой крови?	ОПК-3.2	Нет, без учета возможности эпистаза
12. Один из родителей имеет вторую группу крови, ребенок - четвертую. Какая группа крови должна быть у второго родителя?	ОПК-3.2	Третья или четвертая
13. Один из родителей имеет третью группу крови, ребенок - первую. Какая группа крови должна быть у второго родителя?	ОПК-3.2	Первая вторая и третья
14. Отец имеет первую группу крови, мать - четвертую, их дочь - третью. Родной ли приходится девочка родителям?	ОПК-3.2	Вполне возможно
15. Отец имеет третью группу крови (гетерозигота), а мать первую. Какая группа крови должна быть у их детей?	ОПК-3.2	Первая и третья
16. У матери первая группа крови с положительным резус-фактором (гетерозигота), у отца - третья (гомозигота) с отрицательным. Какими должны быть их дети по указанным признакам?	ОПК-3.2	Третья положительная и третья отрицательная
17. У матери первая группа крови с	ОПК-3.3	Вторая положительная и вторая

положительным резус-фактором (гетерозигота), у отца - вторая(гомозигота) с отрицательным. Какими могут быть их дети по указанным признакам?		отрицательная
18. У матери четвертая группа крови, а у отца третья. Какие группы крови обычно должны быть у их детей? Рассмотрите оба случая - а) отец гомозиготен; б) отец гетерозиготен.	ОПК-3.3	а- третья и четвертая б- вторая, третья и четвертая
19. Почему у детей с синдромом дауна разная степень тяжести слабоумия?	ОПК-3.3	Это результат взаимодействия неаллельных генов у каждого больного и влияние особенностей воспитания.
20. Почему у детей с гемолитической болезнью новорождённых разная степень тяжести заболевания, несмотря на сходные условия возникновения резус-конфликта?	ОПК-3.3	Этот результат взаимодействия неаллельных генов - «эффект положения», при котором соседние гены по-разному влияют на ген определяющий резус-фактор, и особенностях реакции иммунной системы матери на резус белки фактора эритроцитов нынешнего и предыдущих плодов.

КРИТЕРИИ И ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ УСТНОГО ОПРОСА

Оценка за ответ	Критерии
Отлично	<p>выставляется обучающемуся, если:</p> <ul style="list-style-type: none"> - теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов; - исчерпывающее, последовательно, четко и логически излагает теоретический материал; - свободно справляется с решение задач, - использует в ответе дополнительный материал; - все задания, предусмотренные учебной программой выполнены; - анализирует полученные результаты; - проявляет самостоятельность при трактовке и обосновании выводов
Хорошо	<p>выставляется обучающемуся, если:</p> <ul style="list-style-type: none"> - теоретическое содержание курса освоено полностью; - необходимые практические компетенции в основном сформированы; - все предусмотренные программой обучения практические задания выполнены, но в них имеются ошибки и неточности; - при ответе на поставленный вопросы обучающийся не отвечает аргументировано и полно. - знает твердо лекционный материал, грамотно и, по существу, отвечает на основные понятия.
Удовлетворительно	<p>выставляет обучающемуся, если:</p> <ul style="list-style-type: none"> - теоретическое содержание курса освоено частично, но проблемы не носят существенного характера; - большинство предусмотренных учебной программой заданий выполнено, но допускаются не точности в определении формулировки; - наблюдается нарушение логической последовательности.

Неудовлетворительно	выставляет обучающемуся, если: - не знает значительной части программного материала; - допускает существенные ошибки; - так же не сформированы практические компетенции; - отказ от ответа или отсутствие ответа.
---------------------	---

2. ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ

Содержание тестовых заданий	Индикатор достижения компетенции	Правильный ответ
1. Сколько аденина в цепочке ДНК если в комплементарной ей цепочке 25% тимина А. 75% В. 50% С. 25% D. 0% Е. все ответы теста не верны	ОПК-1.1	С
2. Максимальная длина у полинуклеотидов А. и- РНК В. р- РНК С. т- РНК D. ДНК Е. все ответы теста не верны	ОПК-1.1	В
3. Строительный материал для процесса транскрипции А. аминокислоты В. рибонуклеотиды С. дезоксирибонуклеотиды D. все ответы теста верны Е. все ответы теста не верны	ОПК-1.1	В
4. Сколько известно триплетов генетического кода? А. 64 В. 20 С. 61 D. 3 Е. все ответы данного теста не верны	ОПК-1.1	А
5. Участники фолдинга- А. РНК-полимераза В. ДНК- полимераза С. шапероны D. все ответы данного теста верны Е. все ответы данного теста не верны	ОПК-1.1	С
6. Синтез пре-и-РНК называется А. транскрипция В. дерепрессия С. индукция D. делеция Е. все ответы данного теста не верны	ОПК-1.1	А
7. Вырожденный (избыточный) генетический код это: А. неперекрывающийся код В. поврежденный код С. не кодирующие фрагменты ДНК D. кодирование одной аминокислоты двумя и более триплетами Е. кодирование одной аминокислоты одним триплетом	ОПК-1.1	D

8. Участок ДНК, с которым связывается РНК-полимераза, называется: А. промотор В. терминатор С. транскриптон D. интрон E. все ответы данного теста не верны	ОПК-1.1	А
9. Процесс элонгации в трансляции- это: А. начало синтеза белка В. удлинение полипептидной цепи белка С. окончание синтеза белка D. удлинение растущей цепи и-РНК E. все ответы данного теста не верны	ОПК-1.1	В
10. В каких органоидах клетки происходит основной синтез матричной РНК? А. ядро В. лизосомы С. аппарат Гольджи D. клеточный центр E. все ответы теста не верны	ОПК-1.2	А
11. Что происходит на рибосомах? А. фагоцитоз В. сборка белка С. анаэробное окисление глюкозы D. метаболизм лекарственных средств E. все ответы теста не верны	ОПК-1.2	В
12. Вставка одного нуклеотида в ДНК, как правило А. приводит к замене 1 аминокислоты при синтезе белка В. не приводит к нарушению последовательности аминокислот С. ведет к "сдвигу рамки" считывания триплетного кода D. все ответы данного теста верны E. все ответы данного теста не верны	ОПК-1.2	С
13. Строительный материал для процесса трансляции А. аминокислоты В. рибонуклеотиды С. дезоксирибонуклеотиды D. все ответы теста верны E. все ответы теста не верны	ОПК-1.2	А
14. Сколько известно триплетов генетического кода для аминокислот? А. 64 В. 20 С. 61 D. 3 E. все ответы данного теста не верны	ОПК-1.2	С
15. Непосредственные участники процесса формирования третичной структуры белка- А. РНК-полимераза В. ДНК- полимераза С. шапероны D. все ответы данного теста верны E. все ответы данного теста не верны	ОПК-1.2	С
16. Синтез пре-и-РНК называется А. транскрипция В. дерепрессия С. индукция	ОПК-1.3	А

D. делеция E. все ответы данного теста не верны		
17. Вырожденный (избыточный) генетический код это: A. неперекрывающийся код B. поврежденный код C. некодирующие фрагменты ДНК D. кодирование одной аминокислоты двумя и более триплетами E. кодирование одной аминокислоты одним триплетом	ОПК-1.3	D
18. Участок ДНК, с которым связывается РНК-полимераза, называется: A. промотор B. терминатор C. транскриптон D. интрон E. все ответы данного теста не верны	ОПК-1.3	A
19. Процесс элонгации в трансляции- это: A. начало синтеза белка B. удлинение полипептидной цепи белка C. окончание синтеза белка D. удлинение растущей цепи и-РНК E. все ответы данного теста не верны	ОПК-1.3	B
20. Эхансер это A. начало синтеза белка B. удлинение полипептидной цепи белка C. окончание синтеза белка D. удлинение растущей цепи и-РНК E. все ответы данного теста не верны	ОПК-1.3	E
1. выпадение одного нуклеотида из ДНК, как правило A. приводит к замене 1 аминокислоты при синтезе белка B. не приводит к нарушению последовательности аминокислот C. ведет к "сдвигу рамки" считывания триплетного кода D. все ответы данного теста верны E. все ответы данного теста не верны	ОПК-2.1	C
2. Процессинг - это: A. связывание индуктора с белком-репрессором B. удвоение ДНК C. созревание пре-мРНК D. ассоциация большой и малой субъединиц рибосомы E. связывание транскрипционного фактора с промотором	ОПК-2.1	C
3. У прокариотов при выключенном состоянии гена белок-репрессор мешает ферменту РНК-полимераза связаться A. с геном-регулятором B. со структурными генами C. с белками продуктами D. с промотором гена-оператора E. все ответы данного теста не верны	ОПК-2.1	D
4. Биологический смысл полового размножения A. точная передача наследственной информации от материнских клеток к дочерним B. повышение выживаемости популяции C. уничтожение мутантных клеток D. получение полового удовлетворения E. все ответы теста не верны	ОПК-2.1	B
5. Назвать гипотезу старения, в которой смерть запрограммирована на ДНК A. генетической детерминированности	ОПК-2.1	A

<p>В. износ ДНК С. износ органов D. интоксикационная E. свободнорадикальная</p>		
<p>6. Сколько образуется тетрад при мейозе у человека? A. 23 B. 46 C. 69 D. 92 E. 0</p>	ОПК-2.1	А
<p>7. Назвать первый по времени источник комбинативной изменчивости A. оплодотворение B. кроссинговер гомологичных хромосом при мейозе C. случайное распределение хромосом в 1 делении мейоза D. митоз E. все ответы данного теста не верны</p>	ОПК-2.1	В
<p>8. Доминантный аллель - это: A. один из пары одинаковых по проявлению генов B. ген, подавляемый действием другого аллельного гена C. ген, подавляющий действие другого аллельного гена D. пара генов из негомологичных хромосом E. пара генов из гомологичных хромосом</p>	ОПК-2.1	С
<p>9. Пример плейотропии - A. синдром Марфана B. синдром Шерешевского- Тернера C. синдром Клайнфельтера D. бомбейский феномен E. блеск волос у брюнетов</p>	ОПК-2.1	А
<p>10. Какие качественные изменения наследственного материала происходят после митотического деления? A. нет качественных изменений B. рекомбинация генов гомологичных хромосом C. формируются новые по составу гаплоидные наборы хромосом D. изменяются последовательности генов на ДНК E. все ответы данного теста не верны</p>	ОПК-2.2	А
<p>11. Независимое комбинирование признаков при полигибридном скрещивании описывает A. Первый закон Менделя B. Второй закон Менделя C. Третий закон Менделя D. Закон Моргана E. Закон Харди- Вайнберга</p>	ОПК-2.2	Е
<p>12. Сколько идентичных хромосом у отца и сына? A. 0% B. 50% C. 25% D. 100% E. все ответы теста не верны</p>	ОПК-2.2	А
<p>13. Генотип гомозиготного человека с группой крови В A. I⁰I⁰ B. I^BI^B C. I^AI^B D. I^BI⁰ E. I^AI^A</p>	ОПК-2.2	В
<p>14. Попеременное доминирование аллельных генов в разных клетках</p>	ОПК-2.3	А

<p>организма называют</p> <p>A. аллельным исключением</p> <p>B. сверхдоминированием</p> <p>C. кодоминированием</p> <p>D. полным доминированием</p> <p>E. неполным доминированием</p>		
<p>15. Пример наследственной патологии, сцепленной с полом</p> <p>A. альбинизм</p> <p>B. фенилкетонурия</p> <p>C. серповидноклеточная анемия</p> <p>D. синдром Дауна</p> <p>E. гемофилия</p>	ОПК-2.3	E
<p>16. Альбинизм - пример</p> <p>A. Y- сцепленного типа наследования</p> <p>B. ауtosомно-рецессивного типа наследования</p> <p>C. X- сцепленного- рецессивного типа наследования</p> <p>D. X- сцепленного-доминантного типа наследования</p> <p>E. ауtosомно-доминантного типа наследования</p>	ОПК-2.3	B
<p>17. Формула для подсчета доминантных гомозиготных организмов в популяции</p> <p>A. $Aa=2pq$</p> <p>B. $aa=q^2$</p> <p>C. $AA= p^2$</p> <p>D. $p+q=1$</p> <p>E. $p^2 +2pq+q^2=1$</p>	ОПК-2.3	B
<p>18. Где расположен ген-оператор?</p> <p>A. на лизосомах</p> <p>B. на т-РНК</p> <p>C. на ДНК перед структурными генами</p> <p>D. на р-РНК</p> <p>E. все ответы теста не верны</p>	ОПК-2.3	C
<p>19. Какое вещество отрывало белок-репрессор от гена-оператора в опытах Жакоба-Моно?</p> <p>A. глюкоза</p> <p>B. лактоза</p> <p>C. лактаза</p> <p>D. ген-оператор</p> <p>E. все ответы теста не верны</p>	ОПК-2.3	C
<p>20. Где расположены структурные гены?</p> <p>A. на лизосомах</p> <p>B. на ДНК после генов-операторов</p> <p>C. на ДНК перед генами-операторами</p> <p>D. на ДНК перед геном-регулятором</p> <p>E. все ответы теста не верны.</p>	ОПК-2.3	B
<p>1. Маленький рост, недоразвитие половых признаков, отсутствие полового хроматина в ядрах соматических клеток женщины - это характерные фенотипические проявления</p> <p>A. альбинизма</p> <p>B. ахондроплазии</p> <p>C. серповидноклеточной анемии</p> <p>D. синдрома Шерешевского- Тернера</p> <p>E. синдрома Клайнфельтера</p>	ОПК-3.1	D
<p>2. Первый закон Менделя относится к</p> <p>A. изменению частот генов в поколениях идеальной популяции</p> <p>B. кроссинговеру гомологичных хромосом при мейозе</p>	ОПК-3.1	C

<p>С. гибридам первого поколения, полученным от чистых родительских линий</p> <p>D. гибридам второго поколения, полученных от гетерозигот</p> <p>Е. независимому комбинированию признаков при полигибридном скрещивании</p>		
<p>3. Второй закон Менделя относится к</p> <p>A. изменению частот генов в поколениях идеальной популяции</p> <p>B. кроссинговеру гомологичных хромосом при мейозе</p> <p>С. гибридам первого поколения, полученным от чистых родительских линий</p> <p>D. гибридам второго поколения, полученных от гетерозигот</p> <p>Е. независимому комбинированию признаков при полигибридном скрещивании</p>	ОПК-3.1	D
<p>4. Процент полностью идентичных хромосом у бабушки и внуки</p> <p>A. 0%</p> <p>B. 50%</p> <p>С. 25%</p> <p>D. 12,5%</p> <p>Е. 100%</p>	ОПК-3.1	A
<p>5. Дедушкиных генов у внуки</p> <p>A. 25%</p> <p>B. 50%</p> <p>С. 100%</p> <p>D. 12,5%</p> <p>Е. 0%</p>	ОПК-3.1	A
<p>6. Пример X-сцепленного-доминантного типа наследования</p> <p>A. гипертрихоз ушей</p> <p>B. ахондропластическая карликовость</p> <p>С. гемофилия</p> <p>D. фенилкетонурия</p> <p>Е. коричневая эмаль зубов</p> <p>ANSWER: E</p>	ОПК-3.1	B
<p>7. Пример X-сцепленного-рецессивного типа наследования</p> <p>A. гипертрихоз ушей</p> <p>B. ахондропластическая карликовость</p> <p>С. гемофилия</p> <p>D. фенилкетонурия</p> <p>Е. коричневая эмаль зубов</p>	ОПК-3.1	C
<p>8. Пример аутосомно-рецессивного типа наследования</p> <p>A. гипертрихоз ушей</p> <p>B. ахондропластическая карликовость</p> <p>С. гемофилия</p> <p>D. фенилкетонурия</p> <p>Е. коричневая эмаль зубов</p>	ОПК-3.1	D
<p>9. Резус конфликт в форме гемолитической болезни новорожденных чаще происходит при</p> <p>A. повторной беременности Rh+ женщины, плодом с Rh- кровью</p> <p>B. первой беременности Rh+ женщины, плодом с Rh- кровью</p> <p>С. повторной беременности Rh- женщины, плодом с Rh+ кровью</p> <p>D. первой беременности Rh- женщины, плодом с Rh+ кровью</p> <p>Е. повторной беременности Rh- женщины, плодом с Rh- кровью</p>	ОПК-3.1	C
<p>10. Геном здорового человека состоит из:</p> <p>A. 22 пар гомологичных хромосом</p> <p>B. 24 пар аутосом</p> <p>С. 23 пар гомологичных хромосом</p> <p>D. 23 пар половых хромосом</p> <p>Е. 2 пар аутосом</p>	ОПК-3.2	C

11. Односторонняя гинекомастия - это пример А. комбинативной изменчивости В. модификационной изменчивости С. соматической мутационной изменчивости D. случайной фенотипической изменчивости E. анеуплоидии	ОПК-3.2	С
12. Закон Моргана относится к А. изменению частот генов в поколениях идеальной популяции В. кроссинговеру гомологичных хромосом при мейозе С. гибридам первого поколения, полученным от чистых родительских линий D. гибридам второго поколения, полученных от гетерозигот E. независимому комбинированию признаков при полигибридном скрещивании	ОПК-3.2	В
13. Назвать вид изменчивости, если в зиготе человека остается 47 хромосом А. гаплоидия В. триплоидия С. тетраплоидия D. моносомия E. трисомия	ОПК-3.2	Е
14. Назвать вид изменчивости, если в зиготе человека остается 45 хромосом А. гаплоидия В. триплоидия С. тетраплоидия D. моносомия E. трисомия	ОПК-3.2	Д
15. Количество телец Барра в ядрах клеток у женщины с трисомией XXX А. 0 В. 1 С. 2 D. 3 E. 4	ОПК-3.2	С
16. У кого в ядрах соматических клеток нет телец Барра А. у здоровой женщины В. у здорового мужчины С. у мужчины с синдромом Клайнфельтера D. у здоровых девочек E. у женщины с трисомией XXX	ОПК-3.3	В
17. Закон Харди-Вайнберга относится к А. изменению частот генов в поколениях идеальной популяции В. кроссинговеру гомологичных хромосом при мейозе С. гибридам первого поколения, полученным от чистых родительских линий D. гибридам второго поколения, полученных от гетерозигот E. независимому комбинированию признаков при полигибридном скрещивании	ОПК-3.3	А
18. Вероятность рождения ребенка с ахондропластической карликовостью, если родители здоровы, а один дед болен А. 0% В. 75% С. 50% D. 25% E. 100%	ОПК-3.3	А
19. Основное фенотипическое проявление синдрома Дауна А. слабоумие	ОПК-3.3	А

В. агрессивность поведения С. отсутствие пигментации кожи D. маленький рост Е. дефектные эритроциты		
20. Основное клиническое проявление ахондроплазии А. слабоумие В. агрессивность поведения С. отсутствие пигментации кожи D. короткие конечности Е. дефектные эритроциты	ОПК-3.3	D

КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ТЕСТИРОВАНИЯ

Оценка по 100-балльной системе	Оценка по системе «зачтено - не зачтено»	Оценка по 5-балльной системе		Оценка по ECTS
96-100	зачтено	5	отлично	A
91-95	зачтено			B
81-90	зачтено	4	хорошо	C
76-80	зачтено			D
61-75	зачтено	3	удовлетворительно	E
41-60	не зачтено	2	неудовлетворительно	Fx
0-40	не зачтено			F

3. ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

3.1. ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К ЗАЧЕТУ С ОЦЕНКОЙ

Не запланированы.

3.2. ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К ЭКЗАМЕНУ С ОЦЕНКОЙ

Вопросы	Соответствующий индикатор достижения компетенции	Шаблоны ответа
1. Нуклеиновые кислоты. Химическое строение.	ОПК-1.1	Нуклеиновые кислоты - это биологические гетерополимеры нуклеотидов. Они имеют сложную пространственную структуру первичную двойную закрученную нить (цепочка нуклеотидов), вторичную (гистоновая нить), третичную и более высокие: вторичную спираль, соленоид, хроматида, хромосома. Первичная структура нуклеиновых кислот представляет собой цепочку из нуклеотидов. Выделяют 8 разновидностей нуклеотидов. Четыре разновидности нуклеотидов для дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК)-и четыре для рибонуклеиновой кислоты (РНК).
2. Нуклеиновые кислоты. Функции ДНК и РНК.	ОПК-1.1	Функции ДНК - хранение и реализация генетической информации. РНК делят на 3 группы.

		<p>1. Матричная РНК (м-РНК) и близкая к ней информационная (и-РНК) - это комплементарная копия участка одной из цепочек ДНК. Она получена по принципу комплементарного спаривания азотистых оснований и представляет собой одну полинуклеотидную цепочку из разного количества нуклеотидов (от нескольких десятков до нескольких тысяч).</p> <p>Функция и-РНК - перенос информации от хранилища (ДНК) к месту реализации, например, на рибосомы для сборки белка. Функционально и-РНК можно разделить на триплетные кодоны (тройки нуклеотидов, кодирующих аминокислоты).</p> <p>2. Рибосомальные р-РНК, образуют большую и малую субъединицу рибосом. Их функция связана с ролью рибосом, как мест сборки белка.</p> <p>3. Транспортные т-РНК, имеют сложную пространственную конфигурацию, но на плоскости изображаются в форме клеверного листа. По их главной части - триплетному антикодону - можно различить более 60 разновидностей т-РНК.</p> <p>Функция т-РНК: перенос аминокислот к рибосомам на встречу с и-РНК для сборки белка.</p>
<p>3. Основные условия для репликации ДНК.</p>	<p>ОПК-1.1</p>	<p>Репликация (удвоение, редупликация) ДНК требует 5 главных условий. Отсутствие любого из них делает воспроизводство живой клетки невозможным.</p> <p>1. Наличие исходной матрицы – всей "старой" молекулы ДНК. Она определяет точную последовательность нуклеотидов. Без нее "новая" молекула будет бессмысленной. В цепочке ДНК тройка последовательных нуклеотидов (триплет) кодирует 1 аминокислоту или сигнал о прекращении синтеза (см. таблицу 1).</p> <p>2. Наличие строительного материала. Строительным сырьем для ДНК являются отдельные дезоксирибонуклеотиды с азотистыми основаниями ДНК (аденин, гуанин, цитозин, тимин). В процессе их подготовки к синтезу нуклеотиды взаимодействуют с АТФ и превращаются в нуклеозидтрифосфаты (аденинтрифосфат, гуанинтрифосфат, цитозинтрифосфат и тиминтрифосфат), которые обладают собственной энергией для соединения в цепочки.</p> <p>3. Наличие энергии. Энергия АТФ для синтеза новых цепочек ДНК опосредуется нуклеозидтрифосфатами (см. выше).</p>

		<p>4. Наличие катализаторов реакций синтеза ферментов (ДНК-полимеразы, ДНК-лигазы и др.).</p> <p>5. Наличие места для синтеза. Местом репликации ДНК является ядро эукариотической клетки или цитоплазма (прокариоты).</p>
4. Последовательность событий при репликации ДНК.	ОПК-1.1	<p>Расхождение нитей двойной спирали. При этом, разрываются водородные связи между комплементарно спаренными азотистыми основаниями старых параллельных цепочек ДНК. Образуется сразу несколько репликационных точек.</p> <p>Свободные дезоксирибонуклеотиды комплементарно спариваются с освобожденными на старых материнских цепочках нуклеотидами и соединяются в новые цепочки прочными ковалентными связями.</p> <p>Этот процесс обеспечивают сложные ферментные комплексы в состав которых входит ДНК-полимераза, ДНК-лигаза и др.</p>
5. Основные условия для биосинтеза белка.	ОПК-1.1	<p>1. Наличие исходной матрицы – участка молекулы ДНК- гена. Ген имеет строго определенную последовательность нуклеотидов, а значит определяет точную последовательность аминокислот в полипептидной цепочке собираемого белка.</p> <p>2. Наличие строительного материала. Строительным сырьем для РНК являются отдельные рибонуклеотиды с азотистыми основаниями: аденин, гуанин, цитозин, урацил.</p> <p>3. Наличие энергии АТФ.</p> <p>4. Наличие ферментов (например, РНК-полимеразы).</p> <p>5. Наличие места для синтеза. Местом первого этапа биосинтеза белка является ядро эукариотической клетки или цитоплазма (прокариоты), а второй этап протекает на рибосомах гранулярной эндоплазматической сети.</p>
6. Последовательность событий при биосинтезе белка (транскрипция, процессинг).	ОПК-1.1	<p>1. Транскрипция. На первом этапе происходит синтез и-РНК из «новых» свободных рибонуклеотидов. - Расхождение нитей двойной спирали ДНК, как испорченной застежки - молнии (рвутся "старые" водородные связи между комплементарно спаренными азотистыми основаниями параллельных цепочек). Формируется «репликационный глазок» - ДНК расщепляются не с конца молекулы, а с любого участка, при этом, впереди и позади разрыва по цепочке ДНК эти водородные связи сохраняются).</p>

		<p>- Свободные «новые» рибонуклеотиды комплементарно спариваются с освободившимися на ДНК азотистыми основаниями «старых» нуклеотидов водородными связями.</p> <p>- Ферментный комплекс РНК-полимеразы сшивает рибонуклеотиды ("наживленные" водородными связями) в цепочку и-РНК прочными ковалентными связями.</p> <p>- Новая и-РНК отходит от участка ДНК (цепочки ДНК восстанавливают "старые" водородные связи).</p> <p>2. Процессинг В результате процессинга из и-РНК вырезаются "технологические" участки нуклеотидов, не содержащие информацию о строении синтезируемого белка (интроны). Далее происходит сшивание (сплайсинг), оставшихся после вырезания участков и-РНК, содержащих информацию о синтезируемом белке (экзонов), и-РНК превращается в зрелую.</p>
7. Последовательность событий при биосинтезе белка (трансляция, фолдинг).	ОПК-1.1	<p>Трансляция. Трансляция - процесс сборки молекул белка из аминокислот по программе, диктуемой зрелой м-РНК. К рибосомам с помощью т-РНК транспортируются аминокислоты, фиксированные на "черешке клеверного листа" т-РНК. Антикодоны т-РНК комплементарно взаимодействуют с триплетными кодонами зрелой и-РНК и образуют водородные связи. Две соседние молекулы т-РНК, связавшиеся на рибосоме с и-РНК, создают условия для образования пептидной связи между аминокислотами, фиксированными на их "черешках".</p> <p>- После образования пептидной связи первая т-РНК, "отпускает" свою аминокислоту, уходит из рибосомы в цитоплазму. Вторая т-РНК (с двумя аминокислотами), спаренная с и-РНК, смещается на место первой в рибосоме. Следующая т-РНК с третьей аминокислотой образует комплементарные водородные связи с третьим кодоном и-РНК, создавая условия для пептидной связи между второй и третьей аминокислотой, процесс повторяется, и полипептидная цепочка растет.</p> <p>Фолдинг. После трансляции первичные структуры новых молекул белка связываются с особыми ферментативными комплексами - шаперонами или фолдазами. В них происходит формирование пространственного (трехмерного) строения новых белков.</p>
8. Точковые мутации. Замещение. Последствия для собираемых молекул белка.	ОПК-1.1	<p>Замещение. Место одного нуклеотида заменяет другой.</p> <p>...AAA TTT ЦАЦ ЦГА ГГГ ... - норма</p> <p>...AAT TTT ЦАЦ ЦГА ГГГ ... - мутация</p>

		<p>Последствия замещения (для собираемой белковой молекулы):</p> <p>а - возникновение стоп-кодона и прекращение сборки белка (УГЦ-Цис УГА-стоп)</p> <p>б - замена одной аминокислоты (ААЦ-Асн ААА-Лиз) в - сборка нормального белка, если замещение попало на вырожденный код (ААА-Лиз ААГ-Лиз)</p> <p>г – исчезновение стоп-кодона и продолжение синтеза бессмысленного полипептида.</p>
9. Точковые мутации. Инверсия. Последствия для собираемых молекул белка.	ОПК-1.1	<p>Инверсия (вращение). Соседние нуклеотиды меняются местами</p> <p>...ААА ТТТ ЦАЦ ЦГА ГГГ ... - норма</p> <p>...ААТ АТТ ЦАЦ ЦГА ГГГ ... - мутация</p> <p>Последствия инверсии (для собираемой белковой молекулы):</p> <p>а - возникновение стоп-кодона и прекращение сборки белка (УАЦ ААА-Тир Лиз УАА ЦАА-стоп)</p> <p>б - замена двух аминокислот (ААА ЦЦЦ-Лиз Про ААЦ АЦЦ-Асн Тре)</p> <p>в - замена одной аминокислоты, если инверсия между соседними триплетами у одного из них попала на вырожденный код (ААА ГГГ-Лиз Гли ААГ АГГ-Лиз Арг)</p> <p>г – исчезновение стоп-кодона и продолжение синтеза бессмысленного полипептида.</p> <p>д - сборка нормального белка, если инверсия между соседними триплетами обоих нуклеотидов попала на вырожденный код (ЦЦЦ АГГ-Про Арг ЦЦА ЦГГ-Про Арг)</p>
10. Точковые мутации. Вставка. Последствия для собираемых молекул белка.	ОПК-1.2	<p>Вставка. В последовательность нуклеотидов вставляется новый лишний нуклеотид</p> <p>...ААА ТТТ ЦАЦ ЦГА ГГГ ... - норма</p> <p>...ААА ЦТТ ТЦА ЦЦГ АГГ Г... - мутация</p> <p>Последствия вставки (для собираемой белковой молекулы):</p> <p>а - возникновение стоп-кодона и прекращение сборки белка (УАЦ ААА-Тир Лиз УАА ЦАА А стоп)</p> <p>б – исчезновение стоп-кодона и продолжение синтеза бессмысленного полипептида.</p> <p>в - сдвиг рамки триплетного кода и сборка бессмысленного белка</p> <p>...ААА УУУ ЦАЦ ЦГА ГГГ...- Лиз Фен Гис Арг Гли...</p> <p>...ААА ЦУУ УЦА ЦЦГ АГГ Г...- Лиз Лей Сер Про Арг...</p>
11. Точковые мутации. Выпадение. Последствия для собираемых молекул белка.	ОПК-1.2	<p>Выпадение (делеция). Из последовательности нуклеотидов теряется нормальный нуклеотид</p> <p>...АААТТТЦАЦЦГАГГГА... - норма</p> <p>...ААТТТЦАЦЦГАГГГА... - мутация</p> <p>Последствия вставки (для собираемой белковой молекулы):</p>

		<p>а - возникновение стоп-кодона и прекращение сборки белка (УАЦ ААА-Тир Лиз УАА АА-стоп)</p> <p>б – исчезновение стоп-кодона и продолжение синтеза бессмысленного полипептида.</p> <p>в - сдвиг рамки триплетного кода и сборка бессмысленного</p> <p>...ААА УУУ ЦАЦ ЦГА ГТГ...- Лиз Фен Гис Арг Гли...</p> <p>...ААА УУЦ АЦЦ ГАГ ГГ...- Лиз Фен Тре Глу...</p>
12. Гипотеза Жакоба-Моно.	ОПК-1.2	<p>Гипотеза Жакоба-Моно. Гены работают в клетке не одновременно. Большую часть времени большая часть генов выключена "отдыхает", небольшая часть генов включена "работает". Главный механизм включения и выключения генов Жакоб и Моно связали с понятием о генах-операторах, белках репрессорах и индукторах. В итоге был дан ответ на вопрос, почему клетки нашего организма имея одинаковые гены, не похожи друг на друга и почему они выполняют разные функции. Включение и выключение генов объясняет дифференцировку тканей многоклеточных организмов.</p>
13. Транспортные РНК (тРНК). Структуры ответственные за информационные процессы.	ОПК-1.2	<p>Пространственную структуру любых тРНК, независимо от различий в последовательности нуклеотидов, описывают универсальной моделью "клеверного листа". В молекуле различают "петли" - это свободные основания и "стебли" - соединенные пары нуклеотидов. К 3'- концу присоединяется аминокислотный остаток.</p> <p>Вторичная структура т-РНК представляет собой правую двойную спираль с 11 парами нуклеотидов.</p> <p>Третичная структура имеет вид буквы Г, где акцепторная часть и Т-стебель - это "перекладина" буквы Г, а антикодон и D - стебель - это "ножка".</p> <p>Главной информационной структурой является антикодон – триплет рибонуклеотидов, который комплементарен кодону зрелой матричной РНК.</p>
14. Основные условия для репликации генетического материала.	ОПК-1.2	<p>Матрица – вся ДНК клетки.</p> <p>Строительный материал – Дезоксирибонуклеотиды, в процессе репликации ДНК частично используются рибонуклеотиды, которые затем заменяются на дезоксирибонуклеотиды.</p> <p>Энергия – прямое и опосредованное использование энергии АТФ (нуклеозид-3-фосфаты).</p> <p>Катализаторы (ферменты) - комплексы ДНК-полимераз, ДНК-лигаза, геликаза,</p>

		<p>топоизомераза, теломераза).</p> <p>Место сборки – ядро эукариотов, цитоплазма прокариотов.</p>
15. Основные условия для реализации генетического материала в процессе транскрипции.	ОПК-1.2	<p>Матрица – участок ДНК - ген.</p> <p>Строительный материал – рибонуклеотиды.</p> <p>Энергия – прямое и опосредованное использование энергии АТФ.</p> <p>Катализаторы (ферменты) – РНК-полимеразные комплексы.</p> <p>Место сборки – ядро эукариотов, цитоплазма прокариотов.</p>
16. Основные условия для реализации генетического материала в процессе трансляции.	ОПК-1.2	<p>Матрица – зрелая матричная РНК.</p> <p>Строительный материал – аминокислоты.</p> <p>Энергия – прямое и опосредованное использование энергии АТФ.</p> <p>Катализаторы (ферменты) – Рибосомальный ферментативный комплекс.</p> <p>Пептидилтрансфераза. Транслоказа. На этапе загрузки т-РНК аминокислотами – 20 видов аминоацил-тРНК-синтеаз.</p> <p>Место сборки – рибосомы.</p>
17. Регуляция активности генов прокариот на примере лактозного оперона.	ОПК-1.3	<p>Теория оперона была предложена на основании данных, полученных при изучении свойств лактозного оперона <i>E. coli</i>, т.е. оперона, в котором закодированы белки, участвующие в усвоении лактозы.</p> <p>Клетки <i>E. coli</i> обычно растут на среде, используя в качестве источника углерода глюкозу. Если в среде культивирования глюкозу заменить на дисахарид лактозу, то по прошествии нескольких минут клетки адаптируются к изменившимся условиям. Они начинают продуцировать 3 белка, обеспечивающих утилизацию лактозы.</p> <p>Один из этих белков - фермент β-галактозидаза, катализирующий гидролитическое расщепление лактозы до глюкозы и галактозы.</p> <p>В присутствии глюкозы клетки <i>E. coli</i> содержат менее 10 молекул этих ферментов на клетку. Перенос клеток на среду, содержащую лактозу, вызывает индукцию - увеличение количества молекул каждого из ферментов до 5000.</p> <p>Теория оперона объясняет это явление следующим образом.</p> <p>В отсутствие индуктора (лактозы) белок-репрессор связан с оператором. А поскольку участки оператора и промотора перекрываются, то присоединение репрессора к оператору препятствует связыванию РНК-полимеразы с промотором, и транскрипция структурных генов оперона не идёт. Когда в среде появляется индуктор (лактоза), то он присоединяется к белку-репрессору, изменяет</p>

		его конформацию и снижает сродство к оператору. Оператор остается свободным. РНК-полимераза связывается с промотором и транскрибирует структурные гены.
18. Регуляция активности генов эукариот. Кодирование и регуляторные участки генов.	ОПК-1.3	<p>Ген эукариот так же, как и у прокариот функционирует только совместно с регуляторными зонами. Ген эукариот представляет собой в основном кодирующую часть ДНК, а регуляторные зоны – не кодирующую ДНК.</p> <p>1. Ген (кодирующая часть) состоит из:</p> <ol style="list-style-type: none"> а. Экзонов. б. Интронов. <p>2. Регуляторные участки гена содержат:</p> <ol style="list-style-type: none"> а. Стартовый кодон – сайт (место) начала транскрипции. б. Терминатор – сайт окончания транскрипции. в. Лидерную последовательность. г. Трейлерную последовательность. д. Промотор. е. Контролирующие зоны располагаются вблизи от обслуживаемого гена (цис-элементы). ж. Модуляторы (энхансеры, сайленсеры) – располагаются вдали от гена (транс-элементы). <p>Некоторые исследователи объединяют контролируемую зону и модуляторы в одну область – регуляторную область.</p> <p>Что касается регуляции, то необходимо пояснить, что существуют два термина – регуляторные области (зоны, участки и т.д.) и регуляторные гены (гены-регуляторы).</p> <p>Регуляторные области – это участки ДНК на которых осаждаются белки-регуляторы. Их функция – регуляция транскрипции. Для простоты эти зоны подразделяют на два типа. Мы их отметили выше, но всё же повторим.</p> <ol style="list-style-type: none"> а. Зоны располагающиеся близко от гена, который они контролируют – контролирующие зоны. б. Зоны располагающиеся далеко от контролируемого гена – модуляторы. <p>Гены-регуляторы – это обычные структурные гены, кодирующие иРНК несущую информацию о строении какого-либо белка-регулятора.</p>
19. Строение регуляторных областей эукариотов. Значение сайта начала транскрипции, терминаторов, лидерной и трейлерной последовательностей.	ОПК-1.3	<p>На 5'- конце гена располагается сайт начала транскрипции.</p> <p>На 3'- конце располагается сайт окончания транскрипции (терминатор).</p> <p>Перед сайтом начала транскрипции, также как и у прокариот, располагается лидерная последовательность.</p>

		<p>Перед сайтом окончания транскрипции находится трейлерная последовательность. Однако, в отличие от прокариот одна РНК-полимераза соединиться с промотором не способна. Прежде чем связаться с промотором РНК-полимераза эукариот соединяется с многочисленными белками (их около 50), которые способствуют её прикреплению к промотору. Эти белки называются факторами транскрипции, а образовавшийся комплекс РНК-полимеразы с факторами транскрипции именуется комплекс транскрипции (или транскрипционный комплекс). Факторы транскрипции (их так же можно назвать регуляторными белками) активируют РНК-полимеразу и кодируются регуляторными генами.</p>
<p>20. Строение регуляторных областей эукариотов. Второй тип регуляторных последовательностей. Роль модуляторов: энхансеров и сайленсеров.</p>	<p>ОПК-1.3</p>	<p>Второй тип регуляторных последовательностей усиливает или тормозит движение транскрипционного комплекса по гену. У эукариот эти участки часто расположены далеко от контролируемого ими гена: - впереди от 5'- конца кодирующей области, но за несколько тысяч пар нуклеотидов от кодирующего участка, в самой кодирующей области или позади неё. В некоторых случаях их выявляют на других хромосомах</p> <p>Белки, усиливающие или замедляющие транскрипцию модуляторы или транс-регуляторные элементы.</p> <p>К модуляторам относят энхансеры (усиливают транскрипцию с некоторых эукариотических промоторов) и сайленсеры (обладают противоположным действием по отношению к энхансерам), оказывающие дистанционное влияние на инициацию транскрипции независимо от своей ориентации относительно кодирующей области.</p> <p>Предполагается, что их регулирующий эффект связан со сближением модуляторов с транскрипционным комплексом в результате изгиба молекулы ДНК. Три типа регулирующих белков:</p> <p>Белки, соединяющиеся с РНК-полимеразой. Белки, соединяющиеся с ДНК контролирующей зоны. Белки, соединяющиеся с ДНК модуляторов.</p>
<p>1. Организация генетического материала (хроматина) в дифференцированных клетках многоклеточного организма.</p>	<p>ОПК-2.1</p>	<p>В клетках млекопитающих существуют механизмы, которые сохраняют стабильную (существующую на протяжении всей жизни клетки и даже многих её поколений) репрессию одних генов и депрессию других. В ядрах дифференцированных клеток</p>

		<p>хроматин имеет такую укладку, что только небольшое число генов (часто менее 1%) доступно для транскрипции. Различают участки гетерохроматина, в которых ДНК упакована очень компактно и недоступна для транскрипции, и участки эухроматина, имеющие более рыхлую укладку и способные связывать РНК-полимеразу. В разных типах клеток в область эухроматина попадают разные гены, а это означает, что в разных тканях транскрибируются разные участки хроматина.</p> <p>Разный набор и количество белков в эукариотических клетках может регулироваться:</p> <ul style="list-style-type: none"> • изменением количества структурных генов; • перестройкой генов в хромосомах; • эффективностью транскрипции разных участков генома; • характером посттранскрипционных модификаций первичных транскриптов; • на уровне трансляции; • с помощью посттрансляционных превращений вновь синтезированных полипептидных цепей.
2. Перестройка генов.	ОПК-2.1	<p>У высших организмов, так же как и у прокариотов, отмечают процесс обмена, перемещения генов между хромосомами или внутри хромосомы, объединение генов с образованием изменённой хромосомы, которая после таких структурных изменений способна к репликации и транскрипции. Этот процесс получил название "генетическая рекомбинация".</p> <p>У эукариотов рекомбинации наблюдают:</p> <ul style="list-style-type: none"> • при половом слиянии яйцеклетки и сперматозоида; • при перемещении подвижных генетических элементов - транспозонов, в состав которых входят отдельные гены или группа генов, с исходной позиции в какое-либо другое место той же или другой хромосомы; • при формировании в лимфоцитах "библиотеки" генов, кодирующих антитела или иммуноглобулины.
3. Тотипотентность генома. Роль клеточного ядра в развитии. Клонирование.	ОПК-2.1	<p>Тотипотентность - способность клетки путем деления дать начало любому клеточному типу организма.</p> <p>До сих пор обсуждается вопрос о том, сопровождается ли специализация клеток утратой генов, которые далее не понадобятся для каждого данного типа клеток.</p>

		<p>Есть предположение, что во всех клетках сохраняются все гены, однако в тех клетках, где их деятельность не нужна, они находятся в неактивном состоянии.</p> <p>Для доказательства этого предположения английский генетик Гёрдон трансплантировал ядра из специализированных клеток эпителия кишечника головастиков в неоплодотворённое яйцо, из которого предварительно было удалено свое ядро.</p> <p>В данных экспериментах около 1% яиц, в которые были пересажены ядра эпителия, дали взрослых лягушек. Таким образом, нормальная дифференцировка животных клеток не сопровождается утратой или необратимой инактивацией генов.</p> <p>В феврале 1997 года в журнале Nature появилось сообщение, заставившее обсуждать проблемы генетики развития журналистов, политиков, юристов и государственных деятелей: группа учёных из Шотландии сообщила об успешной трансплантации ядер из дифференцированных клеток в яйцеклетки овец и получении нормально сформированного животного. Эти результаты открывают путь для фактически неограниченного вегетативного размножения любого индивидуума: каждая особь в результате трансплантации ядер из его клеток в реципиентов может дать начало миллиардам совершенно идентичных потомков. Этот процесс называют клонированием.</p> <p>Ооциты выделяли из овец шотландской черномордой породы, а донорные клетки были выделены из вымени овец беломордой породы. Экспериментально полученные зиготы помещали в яйцеводы самок, где они начинали дробиться и развивались в морулы, которые и были пересажены в матки черномордых овец. Из 277 экспериментально полученных зигот только одна прошла все стадии развития вплоть до рождения ягнёнка, который был беломордым. Тот факт, что овечка выросла из яйцеклетки с ядром из взрослого животного, доказывает отсутствие необратимых модификаций генетического материала в ходе нормального развития.</p>
<p>4. Механизмы, обеспечивающие эмбриогенез. Детерминация.</p>	<p>ОПК-2.1</p>	<p>Дифференциальная активность генов – в течение эмбрионального развития различные блоки генов имеют строго определенный порядок репрессии и дерепрессии.</p> <p>Детерминация – выбор конкретного пути развития, приобретение клетками способности развиваться в определенном направлении и одновременно ограничение их будущих</p>

		<p>возможностей развития.</p> <p>В начале эмбриогенеза бластомеры тотипотентны (могут дать начало целому организму) и их развитие зависит от внешних индукторов и соседних клеток. На более поздних стадиях эмбриогенеза клетки становятся детерминированными (их развитие предопределено) и они развиваются по намеченному плану.</p> <p>Известно, что каждая клетка находится в некотором детерминированном состоянии. Детерминация представляет собой важное событие, в результате которого клетки с одинаковым набором генов начинают различаться по своим внешним признакам.</p>
5. Генетические основы дифференцировки.	ОПК-2.1	<p>Яйцеклетка является уникальной клеткой, разные участки цитоплазмы которой имеют разный химический состав и различные потенции. В области анимального полюса цитоплазма обладает потенциями эктодермы, в области вегетативного полюса - энтодермы, а на экваторе - мезодермы. Последовательность этапов дифференцировки можно представить следующим образом:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) первопричиной дифференцировки клеток является химическая разнородность цитоплазмы яйцеклетки; 2) она усиливается после оплодотворения (сегрегация); 3) химическая разнородность цитоплазмы яйцеклетки переходит в химическую разнородность цитоплазмы бластомеров; 4) следовательно, в разных бластомерах имеются разные индукторы; 5) разные индукторы включают в работу различные транскриптоны; 6) синтезируются разные белки-ферменты; 7) разные белки-ферменты катализируют разные типы биохимических реакций 8) в разных бластомерах идёт синтез разных тип- и тканеспецифических белков; 9) вследствие этого образуются разные типы клеток (морфологическая разнородность); 10) различные типы клеток образуют разные ткани; 11) из разных тканей формируются разные органы.
6. Виды геномики.	ОПК-2.1	<p>Структурная геномика стремится описать трёхмерную структуру каждого белка, закодированного данным геномом.</p> <p>Функциональная геномика.</p> <p>Исследования в области функциональной геномики направлены на идентификацию функций каждого гена и участка генома, их взаимодействие в клеточной системе.</p>

		<p>Сравнительная геномика изучает сходства и различия в организации геномов разных организмов с целью выяснения общих закономерностей их строения и функционирования.</p> <p>Эволюционная геномика объясняет пути эволюции геномов, происхождение генетического полиморфизма и биоразнообразия, роль горизонтального переноса генов. Эволюционный подход к изучению генома человека позволяет проследить за длительностью формирования комплексов генов, отдельных хромосом, стабильностью его частей, недавно обнаруженными элементами «непостоянства» генома, процессом расообразования. эволюцией наследственной патологии.</p> <p>Медицинская геномика решает прикладные вопросы клинической и профилактической медицины на основе знания геномов человека и патогенных организмов (например, диагностика наследственных болезней, генотерапия, причины вирулентности болезнетворных микроорганизмов и т.д.).</p>
<p>7. Диагностика наследственных болезней. Основные методы.</p>	<p>ОПК-2.1</p>	<p>Синдромологическая клиническая диагностика (анамнез, осмотр, антропометрия).</p> <p>Клинико-генеалогический метод.</p> <p>Параклинические исследования: клинико-биохимические, гематологические, иммунологические, эндокринологические, электрофизиологические, рентгенологические, радиологические.</p> <p>Цитогенетические методы.</p> <p>Молекулярно-генетические методы.</p>
<p>8. «Синдром» в клинической генетике</p>	<p>ОПК-2.1</p>	<p>Термин «синдром» в клинической генетике употребляется не только для обозначения совокупности симптомов, объединенных единым патогенезом, но и для болезней, составляющих самостоятельные нозологические единицы. Нозологически идентифицированные наследственные болезни называют синдромами. Это обусловлено тем, что такие нозологические формы были первоначально описаны как симптомокомплексы без понимания их этиологии. Хотя в дальнейшем расшифровывалась наследственная природа (этиология) данного симптомокомплекса или синдрома вплоть до его полной генетической характеристики (хромосомные болезни, генные болезни, митохондриальные болезни), за наследственными болезнями, сначала описанными как синдромы, сохранился термин «синдром».</p>

		<p>Например, после расшифровки этиологии синдрома Клайнфельтера была попытка называть его болезнью Клайнфельтера, но она оказалась безуспешной.</p> <p>Термины «болезнь» и «синдром» для наследственной патологии равнозначны. Для обозначения некоторых нозологических форм употребляются оба термина (например, болезнь Дауна, синдром Дауна), постепенно стали применять термин «трисомия 21».</p>
9. Плейотропное действие гена. Примеры.	ОПК-2.1	<p>Плейотропия - влияние одного гена на формирование нескольких признаков - универсальная генетическая закономерность, имеющая прямое отношение к клиническим проявлениям наследственной патологии. С клиникогенетической точки зрения необходимо различать первичную и вторичную плейотропию.</p> <p>Первичная плейотропия обусловлена биохимическими механизмами действия мутантного белка или фермента - первичных продуктов мутантных аллелей.</p> <p>Мутантные аллели нескольких генов, контролирующих синтез коллагена и фибриллина, приводят к нарушению свойств волокнистой соединительной ткани. Поскольку соединительная ткань - основа всех органов и тканей, становятся понятными множественные влияния этих мутаций на клиническую картину (фенотип) при таких наследственных болезнях соединительной ткани, как, например, синдромы Элерса-Данло, Марфана: нарушения строения сосудистой стенки (особенно аорты), подвывих хрусталика, пролапс митрального клапана, гиперрастяжимость кожи, гиперподвижность суставов и т.д.</p> <p>Вторичная плейотропия обусловлена осложнениями первичных патологических процессов. Например, при талассемии утолщение костей черепа и гепатолиенальный синдром - результат вторичных процессов, возникающих в связи с усиленным кроветворением и гемосидерозом паренхиматозных органов.</p> <p>Муковисцидоз обусловлен ошибкой в синтезе трансмембранного белка, обеспечивающего ионный транспорт в клетках. Нарушение ионного транспорта натрия и хлора ведет к образованию густой слизи в бронхах и в экзокринной части поджелудочной железы. За этим следуют вторичные легочные инфекции и нарушения переваривания пищи.</p>
10. Врожденные пороки развития. Этиологическая классификация.	ОПК-2.2	<p>Этиология врожденных пороков развития может быть наследственной, экзогенной и</p>

		<p>многофакторной.</p> <p>Наследственно обусловленные врожденные пороки развития возникают либо при генных мутациях, эффект которых проявляется в виде эмбрионального дисморфогенеза, либо при хромосомных и геномных мутациях (хромосомные болезни). Мутации в определенных локусах могут нарушать процесс морфогенеза в эмбриональном и постэмбриональном периодах</p> <p>Экзогенно обусловленные пороки развития становятся следствием действия тератогенных факторов в эмбриональном периоде, когда осуществляется органогенез. Тератогены могут оказывать цитоповреждающее действие, вызывать нарушение дифференцировки клеток в зачатках органов или мутации (генетические соматические повреждения).</p> <p>Многофакторными врожденными пороками развития называют такие пороки, которые вызваны совместным действием наследственных и экзогенных факторов, причем ни один из них сам по себе не является причиной порока.</p>
11. Выделение ДНК.	ОПК-2.2	<p>ДНК можно выделять из любого типа тканей или клеток, в которых содержатся ядра.</p> <p>У человека ДНК чаще всего выделяют из лейкоцитов крови, для чего производят забор из вены от 1 до 5 мл крови.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Кровь нужно собирать в присутствии антикоагулянтов. 2. После отстаивания крови отбирают слой, обогащенный лейкоцитами, и добавляют детергенты для разрушения мембраны клеток. 3. С помощью мягкого центрифугирования осаждают ядра на дно пробирки. 4. Сливают надосадочную жидкость, и к суспензии ядер добавляют детергенты, разрушающие их мембраны, а также протеолитические ферменты, разрушающие белки. Чаще всего используют протеиназу К. Таким образом ДНК выходит в раствор. 5. На следующем этапе необходимо отделить фракцию высокомолекулярных ДНК от низкомолекулярных соединений, таких как фрагменты белков, липиды, углеводы и т.п. Одним из способов такого разделения является экстракция фенолом. 6. Светлый раствор над фенолом, содержащий ДНК, отбирают и проводят несколько раундов повторных очисток фенолом с добавлением на последних этапах хлороформа. 7. Затем можно осадить ДНК из раствора, добавляя этанол. При наличии 70⁰ спирта ДНК выпадает в осадок в виде аморфного

		образования. В таком состоянии ее можно длительно хранить при низких температурах.
12. Полимеразная цепная реакция (ПЦР).	ОПК-2.2	<p>Полимеразная цепная реакция, (ПЦР) ферментативная реакция, осуществляемая <i>in vitro</i> с помощью термостабильной ДНК-полимеразы на матрице ДНК с использованием олигонуклеотидных ДНК-затравок (праймеров), комплементарных нуклеотидным последовательностям противоположных цепей ДНК на границах амплифицируемого участка.</p> <p>ПЦР представляет собой серию из 3-х циклически повторяющихся реакций (обычно в сумме осуществляют 20—30 циклов):</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. денатурация ДНК 2. отжиг ДНК-затравок с матрицей 3. синтез ДНК с помощью ДНК-полимеразы с каждой из затравок навстречу друг другу с использованием противоположных цепей ДНК в качестве матриц. <p>По завершении каждого цикла количество синтезированного продукта удваивается и происходит увеличение количества анализируемой ДНК в геометрической прогрессии, что позволяет в миллионы раз увеличивать количество изучаемого фрагмента ДНК в пробе.</p> <p>ПЦР используется для клонирования и секвенирования ДНК, при картировании генов, в генной инженерии и медицинской ПЦР-диагностике.</p> <p>ПЦР позволяет найти в исследуемом клиническом материале небольшой участок генетической информации (несколько десятков пар нуклеотидов ДНК или РНК) любого организма, содержащийся в следовых количествах среди огромного количества нуклеотидных последовательностей иной природы, и быстро размножить его.</p>
13. Праймеры.	ОПК-2.2	<p>Репликация ДНК может начаться не в любой точке, а только в определенных стартовых блоках - коротких двунитевых участках.</p> <p>Для проведения такого процесса используют две генетические пробы (праймеры), которые служат в качестве затравки для синтеза второй цепи на одонитевой ДНК.</p> <p>Праймеры - это искусственно синтезированные короткие нуклеотидные последовательности (15-30 нуклеотидов), комплементарные концам размножаемых (амплифицируемых) участков нитей ДНК.</p> <p>Чтобы иметь нужные праймеры, необходимо знать нуклеотидную последовательность того участка ДНК, который требуется размножить. Существует целая индустрия праймеров.</p>

<p>14. Автоматическое секвенирование ДНК</p>	<p>ОПК-2.3</p>	<p>Секвенирование - определении последовательности нуклеотидов во фрагменте.</p> <p>В основе автоматического секвенирования лежит метод ферментативного секвенирования с использованием терминирующих дидезоксирибонуклеотидов. Как и классический вариант метода Сэнгера, автоматическое секвенирование включает две стадии:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. - проведение терминирующих реакций; 2. - разделение продуктов реакций с помощью электрофореза. <p>Разделение меченных фрагментов ДНК в капиллярных трубках, получение спектра эмиссии флуорофоров и последующий обсчет собранных данных. Автоматическое секвенирование идеологически отличается от ручного секвенирования только типом используемой метки.</p> <p>Флуоресцентную метку включают либо в праймер, либо в терминатор транскрипции согласно следующим схемам.</p> <p>Использование меченных терминаторов позволяет совместить все четыре реакции в одной пробирке. Использование четырех разных красок позволяет разгонять продукты реакции на одной дорожке.</p>
<p>15. Геном человека.</p>	<p>ОПК-2.3</p>	<p>Геном человека, состоит из двух геномов – сложного ядерного генома и менее сложно организованного генома митохондрий. Ядерный геном человека содержит огромный объем генетической информации – около 3000 мегабаз (Мб), – часть из которой кодирует первичную структуру белков, синтезируемых на свободных цитоплазматических или мембраносвязанных рибосомах.</p> <p>Митохондриальный геном имеет относительно небольшой размер – около 16,6 килобаз (Кб), – и кодирует все митохондриальные рибосомальные и транспортные РНК, а также часть белков, которые необходимы для нормального функционирования митохондрий.</p> <p>Более детальный анализ геномной ДНК, проведенный с помощью методов генетического и физического картирования, показал, что лишь около 30% ядерного генома организовано в гены и геноподобные последовательности, остальные же 70% составляют внегенную (или экстрагенную) ДНК.</p> <p>В свою очередь последняя примерно на 80% состоит из уникальной и низкоповторяющейся</p>

		ДНК и на 20% – из умеренно- и высокоповторяющихся последовательностей.
16. Генетическая основа сохранения генетического материала при митозе. Характеристика фаз митоза.	ОПК-2.3	<p>При митозе не происходит качественного изменения генов генетического материала.</p> <p><i>Профаза.</i> Скручивание хромосом в спираль (спирализация), при этом они укорачиваются, утолщаются и становятся заметными в световой микроскоп. Они имеют X-образную форму, так как остаются соединенными после репликации ДНК в интерфазе. Центриоли расходятся к полюсам клетки и формируются нити веретена деления. Растворяется ядерная оболочка.</p> <p><i>Метафаза.</i> Хромосомы выстраиваются по экватору клетки.</p> <p><i>Анафаза.</i> Под влиянием тяги нитей веретена деления происходит расщепление удвоенных хромосом и их движение к полюсам клетки (у человека по 46 хромосом движутся к каждому полюсу).</p> <p><i>Телофаза.</i> Происходит деспирализация (раскручивание) и удлинение хромосом. При этом хромосомы перестают быть видимыми в световой микроскоп. Распадаются нити веретена деления. Формируются ядерные оболочки. Телофаза митоза переходит в третью стадию клеточного цикла – цитокинез, завершающий деление цитоплазмы на две дочерние клетки.</p> <p>Итогом митотического деления клетки является формирование диплоидных дочерних клеток, которые по генетической информации ДНК идентичны материнской клетке.</p>
17. Биологический смысл митоза.	ОПК-2.3	Точная передача наследственной информации к дочерним клеткам. Митоз используется для восстановления утраченных клеток (регенерации); при делении клеток зародыша и плода во время внутриутробного развития человека; является базой для бесполого размножения.
18. Источники комбинативной изменчивости в Мейозе.	ОПК-2.3	В процессе мейоза формируются 2 из 3 источников комбинативной изменчивости (КИ). В профазу-I формируется первый источник КИ: кроссинговер гомологичных (парных) хромосом – обмен участками хромосом, которые кодируют разные варианты проявления отдельных признаков. В анафазу-I (расхождение тетрад) и анафазу-II (расхождение диад) формируется второй источник КИ: случайный характер расхождения к полюсам клетки хромосом, кодирующих разные варианты проявления отдельных признаков. Третий по времени формирования источник КИ – это слияние гамет при оплодотворении. Мейоз является

<p>19. Особенности распределения генетического материала во время стадий сперматогенеза.</p>	<p>ОПК-2.3</p>	<p>главной составной частью гаметогенеза.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Стадия размножения – это митотическое деление диплоидных клеток – сперматогоний. 2. Стадия роста – это образование больших тетраплоидных сперматоцитов первого порядка после репликации ДНК некоторых сперматогоний. 3. Стадия созревания (мейоз) – это два последовательных мейотических деления. При первом делении сперматоциты первого порядка (4 набора хромосом) превращаются в сперматоциты второго порядка (2 набора хромосом). При втором делении мейоза сперматоциты второго порядка (2 набора хромосом) превращаются в гаплоидные (1 набор хромосом) сперматиды. 4. Стадия формирования (спермиогенез). Сперматиды превращаются в зрелые гаплоидные сперматозоиды. От одной из центриол образуются жгутик, превращающийся в хвост сперматозоида, а из аппарата Гольджи и гранулярной эндоплазматической сети формируется акросома на головке сперматозоида.
<p>20. Особенности распределения генетического материала во время стадий оогенеза.</p>	<p>ОПК-2.3</p>	<p>Овогенез (оогенез) у женщин состоит из 3 стадий: размножения, роста, созревания (мейоза).</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Стадия размножения – это митотическое деление диплоидных клеток овогоний. В отличие от мужчин, эта стадия начинается еще в эмбриональном периоде и заканчивается еще до рождения девочки. 2. Стадия роста – это образование больших тетраплоидных овоцитов первого порядка после репликации ДНК некоторых овогоний. Овоциты первого порядка являются тетраплоидными клетками, замершими на стадии профазы первого мейотического деления. Они окружены слоем клеток, образующих пузырьки – фолликул. У новорожденной девочки имеется около 2 миллионов таких клеток, но до репродуктивного периода сохраняется несколько десятков тысяч. Стадия роста по времени практически совпадает со стадией размножения. 3. Стадия созревания (мейоз) начинается у девушек с началом маточного цикла в период полового созревания. Этот процесс идет под влиянием гонадотропных и половых гормонов.
<p>1. Классификация врожденных болезней и болезни с наследственной предрасположенностью.</p>	<p>ОПК-3.1</p>	<p>Врожденные болезни – это совокупность всех патологических состояний новорожденного ребенка. Врожденные болезни могут быть обусловлены повреждающим влиянием</p>

		<p>факторов среды обитания на организм ребенка, который формируется из здоровой яйцеклетки. В этом случае говорят о нарушении индивидуального развития (онтогенеза). Примером, в этом случае, является врожденное слабоумие детей алкоголички. Таким образом, врожденные болезни могут быть приобретенными на первом – внутриутробном периоде жизни.</p> <p>Вторая группа врожденных болезней обусловлена дефектами наследственного материала – генов родителей. В этом случае, болезнь будет развиваться даже в самых благоприятных условиях беременности и только эту группу дефектов называют наследственными болезнями. Примером наследственной болезни является галактоземия (неспособность усваивать галактозу молока и молочных продуктов).</p> <p>Некоторые врожденные дефекты являются заболеваниями, которые имеют неясную или неизвестную причину, например, случаи детской шизофрении.</p> <p>Болезни с наследственной предрасположенностью также обусловлены генетическими дефектами, но при благоприятных условиях развития они могут не проявиться, например, сахарный диабет.</p>
2. Понятие о наследственности и изменчивости.	ОПК-3.1	<p>Наследственность – способность организмов обеспечивать структурную и функциональную преемственность между поколениями. Так, благодаря наследственности, от кошки рождается только кошка, а от ландыша – ландыш.</p> <p>Изменчивость – способность организмов приобретать индивидуальные особенности в структурах и функциях. Пример изменчивости – уникальность каждого человека по сочетанию признаков роста, веса, черт лица, особенностей иммунитета, выносливости и т.д..</p>
3. Классификация взаимодействия аллельных генов.	ОПК-3.1	<p>В гетерозиготном организме выделяют 6 форм взаимодействия аллельных генов, определяющие внешнее проявление признака:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1-полное доминирование, 2-неполное доминирование, 3-кодминирование, 4-сверхдоминирование, 5-аллельное исключение 6-межаллельная комплементация.
4. Законы Менделя.	ОПК-3.1	<p>I. Закон единообразия гибридов первого поколения: при скрещивании гомозиготных доминантных и гомозиготных рецессивных особей (чистых линий), все гибриды первого поколения единообразны по генотипу и</p>

	<p>фенотипу.</p> <p>Пример: при скрещивании чистых линий желтого и зеленого гороха, Мендель получил гибриды первого поколения только желтого цвета. В данном случае желтая окраска семян является доминирующей над зеленой.</p> <p>II. Закон расщепления альтернативных вариантов признака у гибридов второго поколения: при скрещивании гибридов первого поколения, полученных от чистых родительских линий, у гибридов второго поколения происходит расщепление (проявление в фенотипе) доминантных и рецессивных вариантов признака в соотношении 3:1.</p> <p>Пример: после того как Мендель скрестил гибридные горошины первого поколения друг с другом, он обнаружил во втором поколении 152824 желтых горошин и 50576 зеленых (отношение 3,004:0,996 или, приблизительно, 3:1).</p> <p>Прежде чем сформулировать 3 закон Менделя необходимо объяснить, что скрещивание, которое легло в основание 1 и 2 законов Менделя, оценивали по одному признаку – цвету семян. Такое скрещивание называют моногибридным. При формулировке 3 закона Менделя в результатах скрещивания учитывали 2, 3, 4 и более признаков: цвет семян, форму кожуры, длину стебля, форму листьев и т. д. Такое скрещивание называют дигибридным, тригибридным, тетрагибридным и т.д., а обобщенно полигибридным.</p> <p>III. Закон независимого комбинирования признаков родителей у потомков: при полигибридном скрещивании гибридов первого поколения, полученных от чистых родительских линий, у гибридов второго поколения наблюдается независимое комбинирование (сочетание) признаков.</p> <p>Пример. Проводя дигибридное скрещивание, т.е. оценивая 2 признака – окраску и форму кожуры гороха, Мендель установил, что эти признаки (окраска и форма) не зависят друг от друга. Все гибриды первого поколения от желтых и гладких (доминантный вариант) и зеленых и морщинистых (рецессивный вариант) были гладкие и желтые. У гибридов второго поколения расщепление по фенотипу было 9:3:3:1 (9-желтые гладкие, 3-желтые морщинистые, 3-зеленые гладкие, 1-зеленые морщинистые). Если сосчитать все желтые и зеленые горошины (независимо от формы семян) то их соотношение окажется 12:4 или</p>
--	---

		3:1. Если сосчитать все гладкие и морщинистые горошины (независимо от цвета) их соотношение окажется 12:4 или 3:1. В этом и заключается независимость комбинирования.		
5. Основные положения хромосомной теории наследственности	ОПК-3.1	<p>1. Гены располагаются в хромосомах; различные (негомологичные) хромосомы содержат неодинаковое число генов; набор генов каждой из негомологичных хромосом уникален.</p> <p>2. Аллельные гены занимают определенные и идентичные локусы гомологичных хромосом.</p> <p>3. Гены располагаются в хромосоме в определенной последовательности по ее длине в линейном порядке.</p> <p>4. Гены одной хромосомы образуют группу сцепления признаков. При этом сила сцепления находится в обратной зависимости от расстояния между генами.</p> <p>5. Каждый биологический вид характеризуется специфическим набором хромосом – кариотипом.</p>		
6. Классификация взаимодействия неаллельных генов.	ОПК-3.1	Взаимодействие неаллельных генов характеризуется тем, что на проявление признака влияют гены, локализованные далеко друг от друга в одной хромосоме или находящиеся в других негомологичных хромосомах. Основные формы взаимодействия неаллельных генов: "эффект положения", эпистаз, комплементарность, полимерия.		
7. Генетическое определение пола человека.	ОПК-3.1	У человека пол ребенка определяет отец. В процессе мейоза в гаметах остаётся по одной хромосоме из каждой пары. Зрелая мужская половая клетка - сперматозоид - содержит 22 аутосомы и одну половую хромосому –X или Y, поэтому у мужчин есть сперматозоиды двух видов. Женская половая клетка - яйцеклетка - содержит 22 аутосомы и одну половую хромосому, всегда только X. При слиянии яйцеклетки со сперматозоидом восстанавливается полный набор хромосом: по 22 пары аутосом и пара половых хромосом. Однако пары половых хромосом могут быть разными. Если яйцеклетка оплодотворяется X-сперматозоидом, то в зародышевой клетке (зиготе) образуется пара из двух X-хромосом, т. е. женская, и тогда в дальнейшем развитие плода идет по женскому типу. Если же яйцеклетка оплодотворяется Y-сперматозоидом, то развитие плода идет по мужскому типу.		
8. Наследование групп крови по системе ABO.	ОПК-3.2	<p>Генотипы групп крови системы ABO.</p> <table border="1" style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="width: 50%; text-align: center;">Группы</td> <td style="width: 50%; text-align: center;">возможные</td> </tr> </table>	Группы	возможные
Группы	возможные			

		крови	генотипы
		I(0)	$I^O I^O$
		II	$I^A I^A$ и $I^A I^O$
		III	$I^B I^B$ и $I^B I^O$
		IV	$I^A I^B$
		<p>В данном примере гены I^A и I^B доминируют над геном I^O, но при их сочетании в одном геноме происходит кодоминирование, которое проявляется вариантом IV(AB) группы крови.</p>	
9.	Закон Моргана	ОПК-3.2	<p>Сила сцепления при наследовании генов обратно пропорциональна расстоянию между ними в хромосоме (закон Моргана). Другими словами, чем дальше гены друг от друга в хромосоме, тем реже признаки, кодируемые этими генами, наследуются сцеплено, т.е. чаще происходит кроссинговер. Расстояние между невидимыми генами стали определять в морганидах. Одна морганида соответствует такому расстоянию между генами, когда кроссинговер происходит в 1% гамет.</p>
10.	Пенетрантность и экспрессивность генов.	ОПК-3.2	<p>Интегральными показателями зависимости активности гена от генотипа в целом и от влияния среды обитания являются пенетрантность и экспрессивность генов. Пенетрантность – способность гена обеспечить развитие признака до такого состояния, когда его удастся обнаружить с помощью имеющихся методов. Другими словами, это процент проявления в фенотипе носителей гена. Так, при синдроме Дауна 90% больных имеют плоское лицо 80%-монголоидный разрез глаз, 65%-открытый рот, 40%-короткий нос, т.о. пенетрантность лишних генов 21 хромосомы неодинакова. Экспрессивность – количественное проявление признака у данной особи (степень пенетрантности), например, избыточный вес у больных наследственными формами ожирения может быть 30% и 90%. На данных примерах проявляется полигенное наследование, т.е. формирование признака под влиянием генных комплексов – нескольких неаллельных генов. Различные комбинации этих генов дают почти бесконечное разнообразие фенотипов, которые в значительной мере определяют фундаментальное свойство – изменчивость.</p>
11.	Понятие об идеальной популяции. Закон Харди–Вайнберга. Определение частоты гетерозиготных носителей наследственной патологии.	ОПК-3.2	<p>Закон Харди-Вайнберга утверждает: частоты доминантного и рецессивного аллелей разных поколений идеальной популяции постоянны (идеальной можно назвать изолированную популяцию больших размеров, без новых мутаций, где спаривание происходит случайно, все генотипы одинаково плодовиты,</p>

		а поколения не перекрываются).
12. Комбинативная изменчивость, как основа адаптации видов.	ОПК-3.2	<p>Адаптация вида – это процесс приспособления популяций к изменившимся условиям существования.</p> <p>Новые сочетания генов, которые возникают преимущественно на базе комбинативной изменчивости при половом размножении, определяют уникальные фенотипы отдельных особей. Особи с неудачными (в данных условиях среды обитания) комбинациями генов и проявившимися испорченными генами, удаляются (элиминируются) из популяции.</p>
13. Внегенная ДНК.	ОПК-3.2	<p>Внегенная ДНК, на долю которой приходится примерно 70% от всего количества ДНК ядерного генома человека, является самой загадочной частью генома. Внегенную ДНК принято делить на уникальные, низко-, умеренно- и высокоповторяющиеся последовательности.</p> <p>Предполагается, что рассматриваемая фракция геномной ДНК может выполнять несколько функций:</p> <ul style="list-style-type: none"> *участвует в регуляции экспрессии генов *участвует в процессинге РНК *выполняет структурную функцию *повышает точность гомологичного спаривания и рекомбинации *способствует успешной репликации ДНК * является носителем принципиально иного генетического кода с неизвестной функцией.
14. Общие закономерности патогенеза генетических болезней.	ОПК-3.2	<p>Начало патогенеза любой генной болезни и его «ключевая точка» связаны с первичным эффектом мутантного аллеля, поэтому принципиальные звенья патогенеза генных болезней можно представить следующим образом:</p> <p>мутантный аллель дает патологический первичный продукт (качественно или количественно), возникает цепь последующих биохимических процессов в клетке, тканях, органах, системах органов и в организме.</p> <p>Это и есть главная общая закономерность развития генных болезней при всём их многообразии.</p> <p>Патогенез болезни на молекулярном уровне.</p> <p>Если в результате мутации будет вырабатываться избыточное количество продукта, то патогенез болезни в целом будет обусловлен именно усиленной генной активностью.</p> <p>При другом варианте патологического эффекта мутантного гена синтезируется аномальный белок. За этим следуют нарушения той системы (клетки, органа),</p>

		<p>функции которой обеспечиваются нормальным белком. Эти нарушения первоначально развёртываются на молекулярном уровне. Примером такого варианта патогенеза болезни может быть серповидно-клеточная анемия.</p> <p>Третий вариант патологического эффекта мутантного аллеля - отсутствие выработки первичного продукта. Этот вариант, очевидно, встречается наиболее часто.</p>
15. Синдром Марфана.	ОПК-3.2	<p>Тип наследования: аутосомно-доминантная болезнь соединительной ткани.</p> <p>Причиной синдрома Марфана являются мутации в гене фибриллина (локализация в хромосоме 15). Уже выявлено несколько типов мутаций, ведущих к нарушению синтеза фибриллина. Обнаружение связи гена фибриллина с синдромом Марфана дает возможность проводить молекулярно-генетическую диагностику, в том числе пренатальную. Симптоматика синдрома Марфана многосистемная и разнообразная: от легких форм, трудноотличимых от нормы, до инвалидизирующего течения.</p> <p>Наиболее специфичны для синдрома Марфана нарушения скелета, вывих хрусталика, сердечно-сосудистые изменения, эктазия твердой мозговой оболочки.</p> <ul style="list-style-type: none"> - Мышечно-скелетная система: арахнодактилия, долихостеномелия, высокий рост, длинные конечности, деформация позвоночника (сколиоз, грудной лордоз, гиперкифоз), деформация передней стенки грудной клетки (вдавленная грудь, «куриная» грудь или оба варианта), ненормальная подвижность суставов (гиперподвижность, врожденные контрактуры или оба варианта), плоская стопа, высокое арковидное небо, недоразвитие вертлужной впадины, мышечная гипотония. - Глаза: вывих хрусталика, миопия, отслоение сетчатки, большая роговица, удлинённая ось глазного яблока, уплощение роговицы. - Сердечно-сосудистая система: аортальная регургитация, аневризма восходящей части аорты, расслоение аорты, митральная регургитация, застойные сердечные нарушения, пролапс митрального клапана, кальцификация митрального отверстия, аритмия.
16. Фенилкетонурия.	ОПК-3.2	<p>Тип наследования: Классическая фенилкетонурия - аутосомно-рецессивная болезнь аминокислотного обмена. Патологические проявления связаны с недостаточностью печеночного фермента</p>

		<p>фенилаланингидроксилазы. Мягкая форма фенилкетонурии и доброкачественная гиперфенилаланинемия обусловлены мутациями других генов, также затрагивающих обмен фенилаланина. С генетической точки зрения это самостоятельные формы.</p> <p>Недостаточность фермента ведет к нарушению процесса гидроксилирования фенилаланина в тирозин. Вследствие этого происходят накопление фенилаланина в крови (фенилаланинемия), образование избыточного количества фенилпировиноградной кислоты, которая выделяется с мочой, нарушение формирования миелиновой оболочки вокруг аксонов в ЦНС. Дети с фенилкетонурией рождаются здоровыми, но в первые месяцы в связи с поступлением фенилаланина с молоком матери развиваются клинические проявления: повышенная возбудимость, гиперрефлексия, повышенный тонус мышц, тремор, судорожные эпилептиформные припадки, характерный «мышинный» запах. Позже отмечают умственную отсталость, микроцефалию. Поскольку нарушение обмена фенилаланина ведет к снижению уровня тирозина, одно из фенотипических проявлений фенилкетонурии - снижение уровня или прекращение образования меланина, поэтому уменьшена пигментация кожных покровов, волос, радужной оболочки глаз. Течение болезни прогрессирующее. Без лечения умственная отсталость может достигать тяжелой степени. Диагноз устанавливают на основании клинической картины и результатов биохимического исследования мочи (фенилпировиноградная кислота) или крови (фенилаланинемия).</p> <p>Ранняя диагностика фенилкетонурии и профилактическое лечение (искусственное вскармливание) предупреждают развитие клинической картины болезни.</p> <p>Локус фенилкетонурии (фенилаланин-гидроксилазы) расположен в длинном плече хромосомы 12. Для большинства семей существует возможность выполнения молекулярно-генетической пренатальной диагностики и выявления гетерозигот</p>
<p>17. Геномный импринтинг и болезни импринтинга.</p>	<p>ОПК-3.3</p>	<p>Геномный импринтинг (оба родителя передают потомкам совершенно идентичные гены, но эти гены несут специфический отпечаток пола родителей, т.е. отцовские и материнские гены активированы или супрессированы во время гаметогенеза по-</p>

		<p>разному, поэтому важно от кого из родителей унаследован ген).</p> <p>Геномный импринтинг называют эпигенетическим явлением. То есть наследуется изменение генной активности, а не структурные перестройки генетического материала (мутации).</p> <p>В некоторых участках генома, подверженных импринтингу, экспрессируются только один отцовский или материнский аллель – моноаллельная экспрессия, в отличие от обычной диаллельной.</p> <p>Если импринтирован материнский аллель, то экспрессируется отцовский и наоборот. То есть родительский вклад в работу генома потомков неодинаков.</p> <p>Геномные импринтинг на ранних стадиях развития является важным механизмом регуляции активности генов, обеспечивая рост эмбриона, клеточную пролиферацию и дифференцировку.</p> <p>Отцовский генетический вклад важен для развития плаценты, а материнский для развития тела эмбриона.</p> <p>Примером импринтинга целого генома является истинный пузырьный занос.</p> <p>Если оплодотворяется яйцеклетка, лишенная материнских хромосом двумя сперматозоидами. Ткани эмбриона при этом не формируются, но формируется трофобласт. Если 2 набора материнских хромосом – развивается тератома – эмбриональная опухоль.</p> <p>То есть на ранних этапах развития геном отца преимущественно обеспечивает развитие провизорных органов, а матери – тела эмбриона.</p> <p>На сегодняшний день насчитывается уже около 30 болезней импринтинга.</p> <p>Наиболее убедительные данные получены при синдроме Прадера-Вилли и синдроме Энжельмана. Наиболее частой причиной возникновения этих синдромов является протяженная делеция критического района 15 хромосомы.</p> <p>При синдроме Прадера-Вилли делеция обнаруживается в отцовской хромосоме. При синдроме Энжельмана – в материнской хромосоме.</p>
<p>18. Генетика дарвинизм и неodarвинизм.</p>	<p>ОПК-3.3</p>	<p>Классический дарвинизм отличается от современной теории эволюции (неodarвинизм или синтетическая теория эволюции) тем, что считал приобретенные признаки способными передаваться по наследству. Генетика опровергла эти предположения. В</p>

		<p>неодарвинизме считают основой эволюции новые мутации генетического материала (ДНК), которые определяют новые фенотипы. Они подвергаются естественному отбору и передаются в следующие поколения. Эволюционная гипотеза объясняет единство мира живых существ общностью их происхождения. Она называет пути, способы и механизмы, которые за несколько миллиардов лет привели к наблюдаемому ныне разнообразию живых форм, в одинаковой мере приспособленных к среде обитания, но различающихся по уровню морфофизиологической организации. Общий вывод, к которому приходит гипотеза эволюции, состоит в утверждении, что живые формы связаны друг с другом генетическим родством, степень которого для представителей разных групп различается.</p>
19. Показания для проведения цитогенетических и молекулярно-генетических исследований.	ОПК-3.3	<ol style="list-style-type: none"> 1. Подозрение на хромосомную болезнь по клинической симптоматике (для подтверждения диагноза). 2. Наличие у ребёнка множественных врождённых пороков развития, не относящихся к генному синдрому. 3. Многократные (более двух) спонтанные аборт, мертворождения или рождения детей с врождёнными пороками развития. 4. Нарушение репродуктивной функции неясного генеза у женщин и мужчин (первичная аменорея, бесплодный брак и др.). 5. Существенная задержка умственного и физического развития у ребёнка. 6. Пренатальная диагностика (по возрасту, в связи с наличием транслокации у родителей, при рождении предыдущего ребёнка с хромосомной болезнью). 7. Подозрение на синдромы, характеризующиеся хромосомной нестабильностью (учёт хромосомных aberrаций и СХО). 8. Лейкозы (для дифференциальной диагностики, оценки эффективности лечения и прогноза течения). 9. Оценка мутагенных воздействий (радиационных, химических).
20. Принципы лечения наследственной патологии.	ОПК-3.3	<p>Симптоматическое лечение. Хотя неспецифическое лечение не является главным, оно фактически используется всегда, в том числе при лечении пациентов с наследственными болезнями. Симптоматическое лечение применяется при всех наследственных болезнях, даже если врач располагает методами патогенетической</p>

		<p>терапии. Для многих форм наследственной патологии симптоматическое лечение является единственным.</p> <p>Патогенетическое лечение.</p> <p>Лечение любых болезней путем вмешательства в патогенез всегда эффективнее, чем симптоматическое лечение. При наследственных болезнях патогенетические методы также наиболее обоснованы, хотя и не противопоставляются симптоматическому лечению. По мере изучения патогенеза каждой болезни появляются различные возможности вмешательства в этот процесс, в течение болезни или в выздоровление. Клиническая медицина развивалась на основе теоретических представлений о патологических процессах. Таким же путем идет клиническая генетика в разработке методов лечения.</p> <p>Для патогенетического лечения наследственных болезней в последние годы применяют принципиально новые подходы, основанные на достижениях молекулярной и биохимической генетики. При описании генных болезней есть примеры расшифрованных нарушенных звеньев обмена, всех биохимических механизмов, по которым развивается наследственно обусловленный патологический процесс, - от аномального генного продукта до клинической картины болезни. Естественно, что на этой основе можно целенаправленно вмешиваться в патогенез болезни, а такое лечение фактически равнозначно этиотропному. Первопричина, т.е. мутантный ген, хотя и не устраняется, но цепь патологического процесса прерывается и патологический фенотип (болезнь) не развивается, т.е. происходит нормокопирование.</p> <p>Этиотропное лечение.</p> <p>Устранение причины наследственной болезни означает такое серьезное маневрирование с генетической информацией у человека, как доставка нормального гена в клетку, выключение мутантного гена, обратная мутация патологического аллеля. Эти задачи достаточно трудны даже при вмешательствах у простейших организмов. К тому же, чтобы провести этиотропное лечение какой-либо наследственной болезни, надо изменить структуру ДНК не в одной клетке, а во многих функционирующих клетках. Прежде всего для этого нужно знать, какое изменение</p>
--	--	---

	<p>произошло в гене в результате мутации. Несколько принципиальных открытий в генетике и молекулярной биологии создали предпосылки для разработки и клинической проверки методов этиотропного лечения наследственных болезней (генная терапия). В экспериментах выявлена способность вирусов переносить гены в трансформированные клетки и сформулирована концепция использования вирусов как переносчиков генов, другими словами, концепция создания векторной системы. Принципиальные вопросы генной терапии у человека решены. Во-первых, гены можно изолировать вместе с фланкирующими (пограничными) областями, содержащими в себе по меньшей мере важные регуляторные последовательности. Во-вторых, изолированные нормальные гены можно встроить в чужеродные клетки.</p>
--	--

4. ТИПОВЫЕ ПРАКТИЧЕСКИЕ ЗАДАНИЯ, НАПРАВЛЕННЫЕ НА ФОРМИРОВАНИЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНЫХ НАВЫКОВ, ВЛАДЕНИЙ

4.1. ТИПОВЫЕ СИТУАЦИОННЫЕ ЗАДАЧИ ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К ЭКЗАМЕНУ

Вопросы	Соответствующий индикатор достижения компетенции	Шаблоны ответа
1. В одной цепочке нуклеотидов молекулы ДНК на долю тимина приходится 29%, а на долю гуанина – 20%, от общего числа нуклеотидов. Сколько % аденина и цитозина находится во второй комплементарной цепочке ДНК?	ОПК-1.1	49
2. В одной цепочке нуклеотидов молекулы ДНК на долю тимина приходится 29%, а на долю гуанина – 20%, от общего числа нуклеотидов. Сколько % тимина и гуанина находится во второй комплементарной цепочке ДНК?	ОПК-1.1	51
3. В молекуле и-РНК было найдено 18% цитозина и 34% гуанина. Сколько аденина и тимина в сумме содержится в той части молекулы ДНК, на участке которой образовалась данная и-РНК?	ОПК-1.1	48
4. В одной цепочке нуклеотидов молекулы ДНК на долю тимина приходится 19%, а на долю гуанина – 10%, от общего числа нуклеотидов. Сколько % тимина и гуанина в сумме находится во второй комплементарной цепочке ДНК?	ОПК-1.1	71
5. В одной цепочке нуклеотидов молекулы ДНК на долю аденина приходится 14%, а на долю цитозина – 35%, от общего числа нуклеотидов. Сколько % аденина и цитозина в сумме находится во второй комплементарной цепочке ДНК.	ОПК-1.1	51
6. В одной цепочке нуклеотидов молекулы ДНК на долю аденина приходится 11%, а на долю цитозина – 25%, от общего числа нуклеотидов. Сколько % аденина и цитозина в сумме находится во второй комплементарной цепочке ДНК.	ОПК-1.1	64
7. В молекуле и-РНК было найдено 10% аденина и 22% урацила. Сколько гуанина и цитозина в сумме содержится в той части молекулы ДНК, на участке которой образовалась данная и-РНК?	ОПК-1.1	68
8. В молекуле и-РНК было найдено 18% аденина и 25% урацила. Сколько гуанина и цитозина в сумме содержится в той части молекулы ДНК, на участке которой образовалась данная и-РНК?	ОПК-1.1	60
9. В молекуле и-РНК было найдено 25% аденина и 25% урацила. Сколько гуанина и цитозина содержится в той части молекулы ДНК, на участке которой образовалась данная и-РНК?	ОПК-1.1	50
10. В одной цепочке нуклеотидов молекулы ДНК на долю аденина приходится 12%, а на долю цитозина – 25%, от общего числа нуклеотидов. Сколько % аденина и цитозина в сумме находится во второй комплементарной цепочке ДНК.	ОПК-1.1	63
11. В одной цепочке нуклеотидов молекулы ДНК на долю аденина приходится 10%, а на долю цитозина – 15%, от общего числа нуклеотидов. Сколько % аденина и цитозина в сумме находится во второй комплементарной цепочке ДНК.	ОПК-1.1	75
12. В одной цепочке нуклеотидов молекулы ДНК на долю аденина приходится 14%, а на долю цитозина – 35%, от общего числа нуклеотидов. Сколько % аденина и цитозина в сумме находится во второй комплементарной цепочке ДНК.	ОПК-1.1	51
13. В одной цепочке нуклеотидов молекулы ДНК на долю тимина	ОПК-1.1	46

приходится 29%, а на долю гуанина – 25%, от общего числа нуклеотидов. Сколько % тимина и гуанина в сумме находится во второй комплементарной цепочке ДНК?		
14. В молекуле и-РНК было найдено 15% аденина и 15% урацила. Сколько гуанина и цитозина в сумме содержится в той части молекулы ДНК, на участке которой образовалась данная и-РНК?	ОПК-1.1	70
15. В молекуле и-РНК было найдено 11% аденина и 11% урацила. Сколько гуанина и цитозина в сумме содержится в той части молекулы ДНК, на участке которой образовалась данная и-РНК?	ОПК-1.1	78
16. Вследствие замещения нуклеотида в участке ДНК, кодирующим экзон, в геноме закрепилась новая мутация, но биохимических и физиологических последствий нет. Возможное объяснение.	ОПК-1.1	Сайлент мутация, (сработала защитная функция вырожденного генетического кода)
17. Вследствие замещения нуклеотида в участке ДНК, кодирующим экзон, в геноме закрепилась новая мутация, белок изменил свою структуру, но вредных физиологических последствий для здоровья нет. Возможное объяснение.	ОПК-1.1	Мутантный белок не имеет жизненно-важных функций в этом организме, например, белок регулятор отложения пигмента волос.
18. Почему в следствие точечной мутации был синтезирован белок, который оказался гораздо короче нормального? Возможное объяснение.	ОПК-1.1	Мутация привела к образованию стоп- кодона.
19. Почему в следствие точечной мутации был синтезирован белок, который оказался гораздо длиннее нормального? Возможное объяснение.	ОПК-1.1	Мутация привела к исчезновению стоп- кодона.
20. При секвенировании гена мутаций не выявлено, но биохимическими методами отмечено появление новых видов белка. Возможное объяснение.	ОПК-1.1	Альтернативный сплайсинг.
1. Почему при наличии всех ядерных и митохондриальных нормальных активных аллельных генов у человека возникают болезни Прадера-Вилли и Энжельмана?	ОПК-1.2	Наблюдается явление геномного импринтинга. Для нормального развития требуется наличие нормальных генов как отца так и матери.
2. При секвенировании ядерного генома не выявлено мутаций,	ОПК-1.2	Митохондрия

но фенотипически человек болен. Возможные генетические причины?		льные мутации. Болезни импринтинга. Локальные соматические мутации.
3. Фрагмент цепи ДНК имеет последовательность нуклеотидов: ГТГТАТГГААГТ. Определите последовательность нуклеотидов на и-РНК, антикодоны соответствующих т-РНК и последовательность аминокислот во фрагменте молекулы белка, используя таблицу генетического кода.	ОПК-1.2	ЦАЦАУАЦЦ У УЦА, ГУГТАУГГА А АГУ, Гис-Иле-Про- Сер
4. В процессе трансляции участвовало 30 молекул т-РНК. Определите число аминокислот, входящих в состав синтезируемого белка, а также число триплетов и нуклеотидов в гене, который кодирует этот белок.	ОПК-1.2	30, 30, 90
5. Фрагмент цепи ДНК имеет последовательность нуклеотидов: ТАГЦГАГТАТЦАГГТ. Определите последовательность нуклеотидов на и-РНК, антикодоны соответствующих т-РНК и последовательность аминокислот во фрагменте молекулы белка, используя таблицу генетического кода.	ОПК-1.2	АУЦГЦУЦАУ АГУЦЦА УАГЦГАГУА УЦАГГУ Тир-Арг-Гис- Сер- Про
6. В процессе трансляция участвовало 50 молекул т-РНК. Определите число аминокислот, входящих в состав синтезируемого белка, а также число триплетов и нуклеотидов в гене, который кодирует этот белок.	ОПК-1.2	50, 50, 150
7. Белок состоит из 170 аминокислот. Установите, во сколько раз молекулярная масса участка гена, кодирующего данный белок, превышает молекулярную массу белка, если средняя молекулярная масса аминокислоты – 110, а нуклеотида – 300. Ответ поясните.	ОПК-1.2	В 8,18 раз
8. Все виды РНК синтезируются на ДНК – матрице. Фрагмент молекулы ДНК, на котором синтезируется участок центральной петли т-РНК, имеет следующую последовательность нуклеотидов: ТТАГЦГЦГТГЦЦАЦТ. Установите нуклеотидную последовательность участка т-РНК, который синтезируется на данном фрагменте, и аминокислоту которую переносит эта т-РНК в процессе биосинтеза белка, если третий триплет соответствует антикодону т-РНК.	ОПК-1.2	ААУЦГЦГЦА ЦГГУГА. Аргинин
9. В биосинтезе полипептида участвовали т-РНК с антикодонами ААУ, ЦЦГ, ГЦГ, АУУ, ГЦА. Определите нуклеотидную последовательность участка каждой цепи молекулы ДНК, который несет информацию о синтезируемом полипептиде, и число нуклеотидов, содержащих аденин, гуанин, тимин, цитозин в двуцепочечной молекуле ДНК.	ОПК-1.2	1-я цепь ДНК: ААТЦЦГГЦГ АТТГЦА, 2-я цепь ДНК: ТТАГГЦЦГЦ ТААЦГТ Аденин-7 Гуанин-8 Тимин-7, Цитозин-8
10. Фрагмент цепи ДНК имеет последовательность нуклеотидов: ЦАЦАТАЦЦТТЦА. Определите последовательность нуклеотидов на и-РНК, антикодоны соответствующих т-РНК и последовательность	ОПК-1.2	ГУГУАУГГА АГУ ЦАЦАУАЦЦ

аминокислот во фрагменте молекулы белка, используя таблицу генетического кода.		У УЦА Вал-Иле-Гли- Сер
11. Молодой человек - бодибилдер регулярно использовал аналог полового гормона тестостерона для усиления роста мышечной массы. При этом продукция собственного тестостерона начала снижаться и возникла импотенция. Назовите вид обратной связи в этом случае.	ОПК-1.2	Отрицательная обратная связь
12. Небольшая деполяризация заряда мембраны нервной клетки может достигнуть порогового значения и вызвать значительное снижение заряда мембраны – с перезарядкой – потенциал действия. Назовите вид обратной связи в этом случае.	ОПК-1.2	Положительная обратная связь
13. Сколько хромосом будут иметь дочерние клетки, если материнская до митоза имела 14? Ответ обоснуйте.	ОПК-1.2	28, по 14 в каждой дочерней клетке
14. Клетка почки обезьяны содержит 48 хромосом. Сколько хромосом будет содержаться в каждой из ее дочерних клеток, образовавшихся в результате митоза.	ОПК-1.2	По 48
15. Общая масса всех молекул ДНК в 46 хромосомах одной соматической клетки человека составляет около 6×10^{-9} мг. Определите, чему равна масса всех молекул ДНК в этой клетке перед началом деления и после его окончания.	ОПК-1.2	6×10^{-9} мг в периоде G1 интерфазы, $1,2 \times 10^{-8}$ в пресинтетическом периоде интерфазы
16. Клетка кожи человека содержит 46 хромосом. Сколько хромосом будет содержаться в каждой из ее дочерних клеток, образовавшихся в результате двух митотических делений этой клетки.	ОПК-1.2	По 46 в каждой из 4 клеток
17. Общая масса всех молекул ДНК в 46 хромосомах одной соматической клетки человека составляет около 6×10^{-9} мг. Определите, чему равна масса всех молекул ДНК в сперматозоиде и соматической клетке перед началом деления и после его окончания.	ОПК-1.2	3×10^{-9} мг в сперматозоиде, $1,2 \times 10^{-8}$ в пресинтетическом периоде интерфазы соматической клетки, 6×10^{-9} мг в постмитотическом периоде G1 интерфазы
18. Сколько хромосом у больного синдромом Кляйнфельтера при наличии 1 тельца Барра в ядре.	ОПК-1.2	47
19. Сколько хромосом у больного синдромом Кляйнфельтера при наличии 2 телец Барра в ядре.	ОПК-1.2	48
20. Сколько должно быть хромосом у больного синдромом Джейкобса «Супермен».	ОПК-1.2	47
1. У матери первая группа крови, а у отца вторая. Как получилось, что женщина родила ребенка с четвертой группой крови?	ОПК-1.3	Это возможно, в случае несовпадения генотипа с

		фенотипом женщины (бомбейский феномен) Гентип женщины был $I^V I^0$, но Доминантный ген I^V был подавлен неаллельными генами и не проявился. Фенотип был I группы.
2. У матери четвертая группа крови, а у отца третья. Какие группы крови обычно должны быть у их детей? Рассмотрите оба случая - а) отец гомозиготен; б) отец гетерозиготен.	ОПК-1.3	а- третья и четвертая б- вторая, третья и четвертая
3. У матери "+" резус-фактор (доминантный признак) (она гомозиготна), а у отца "-" резус фактор. Какой резус-фактор должен быть у их детей.	ОПК-1.3	Положительный
4. Один из родителей имеет 3 группу крови, а ребенок 4. Какой должна быть группа крови у второго родителя?	ОПК-1.3	вторая, третья и четвертая
5. Женщина имеет четвертую группу крови, муж первую, а их сын - тоже четвертую. Кому из родителей этот ребенок приходится неродным?	ОПК-1.3	Возможно, отцу
6. Мать имеет вторую группу крови (гомозигота), а отец первую. Какая группа крови должна быть у их детей.	ОПК-1.3	Вторая
7. Может ли пара с первой группой крови иметь ребенка с четвертой группой крови?	ОПК-1.3	Нет, без учета возможности эпистаза
8. Может ли пара с четвертой группой крови иметь ребенка с первой группой крови?	ОПК-1.3	Нет, без учета возможности эпистаза
9. Один из родителей имеет вторую группу крови, ребенок - четвертую. Какая группа крови должна быть у второго родителя?	ОПК-1.3	Третья или четвертая
10. Один из родителей имеет третью группу крови, ребенок - первую. Какая группа крови должна быть у второго родителя?	ОПК-1.3	Первая вторая и третья
11. Отец имеет первую группу крови, мать - четвертую, их дочь - третью. Родной ли приходится девочка родителям?	ОПК-1.3	Вполне возможно
12. Отец имеет третью группу крови (гетерозигота), а мать первую. Какая группа крови должна быть у их детей?	ОПК-1.3	Первая и третья
13. У матери первая группа крови с положительным резус-фактором (гетерозигота), у отца - третья (гомозигота) с отрицательным. Какими должны быть их дети по указанным признакам?	ОПК-1.3	Третья положительная и третья отрицательная
14. У матери первая группа крови с положительным резус-фактором (гетерозигота), у отца - вторая(гомозигота) с отрицательным. Какими могут быть их дети по указанным признакам?	ОПК-1.3	Вторая положительная и вторая отрицательная
15. Отец страдает гемофилией, мать генетически здорова, какова вероятность рождения больных гемофилией детей?	ОПК-1.3	0%
16. Отец страдает альбинизмом, мать генетически здорова, какова	ОПК-1.3	0%

вероятность рождения больных альбинизмом детей?		
17. Отец имеет фенилкетонурию, мать генетически здорова, какова вероятность рождения больных детей?	ОПК-1.3	0%
18. Отец с коричневой эмалью зубов, мать с нормальными зубами, какова вероятность рождения больных дочерей	ОПК-1.3	100%
19. В регионе частота рождения больных с врожденным вывихом бедра 6 на 10000 населения. Пенетрантность врожденного вывиха бедра 25 %, тип наследования Х-сцепленный доминантный. Сколько родится здоровых детей на 10000 населения.	ОПК-1.3	9994
20. Один больной фенилкетонурией приходится на 10000 населения, а на сколько человек приходится 1 здоровый носитель?	ОПК-1.3	50

Критерии оценивания практических задач

Форма проведения текущего контроля	Критерии оценивания
Решения практической задачи	«5» (отлично) – выставляется за полное, безошибочное выполнение задания
	«4» (хорошо) – в целом задание выполнено, имеются отдельные неточности или недостаточно полные ответы, не содержащие ошибок.
	«3» (удовлетворительно) – допущены отдельные ошибки при выполнении задания.
	«2» (неудовлетворительно) – отсутствуют ответы на большинство вопросов задачи, задание не выполнено или выполнено не верно.

**АННОТАЦИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ
ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА
Специальность 30.05.01 Медицинская биохимия (уровень специалитета)**

ЦЕЛЬ ДИСЦИПЛИНЫ – обучение студентов применению генетических методов в диагностике болезней и принципам профилактики наследственной патологии, заложить основы генетических подходов при решении любых врачебных задач. В этой связи педагогические усилия должны быть направлены, в первую очередь, на помощь студентам по активному осознанному использованию ранее полученных теоретических знаний по генетике в клинической практике, пополнению знаний по медицинской и клинической генетике, особенно по современным проблемам диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии и изучению ряда «новых» распространенных нозологических форм наследственных болезней.

ЗАДАЧАМИ ДИСЦИПЛИНЫ являются:

- Освоение теоретических основ генетики, изучение принципов генетического анализа, ознакомление с методами и средствами генетических исследований, освоение решения генетических задач.
- Приобретение студентами навыков осмотра больных и их родственников, направленных на выявление врожденной и наследственной патологии, установление клинических особенностей наследственной патологии и объективного статуса пациентов, оценку диагностической, прогностической ценности обнаруживаемых симптомов и морфогенетических вариантов (микроаномалий развития).
- Владение клинко-генеалогическим методом, правильный сбор генетического анамнеза, составление родословных, предположительный анализ типа наследования.
- Понимание природы наследственных заболеваний человека, их этиологии, патогенеза, причин широкого клинического полиморфизма этиологически единых форм и генетической гетерогенности клинически сходных состояний.
- Обучение подходам и методам выявления индивидов с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний.
- Приобретение знаний и выработка навыков по диагностике наиболее распространенных форм наследственной патологии.
- Понимание целей, знание методов и возможностей медико-генетического консультирования, перинатальной диагностики и просеивающих (скринирующих) программ.
- Понимание целей и возможностей современных методов цитогенетической, биохимической и молекулярно-генетической диагностики
- Знание принципов взаимодействия медико-генетической службы со всеми службами практического здравоохранения и показаний для организации потока больных.

1. Содержание дисциплины:

Раздел 1. Молекулярные основы наследственности. Цитогенетика.

Раздел 2. Основные закономерности наследования.

Раздел 3. Изменчивость.

Раздел 4. Методы диагностики наследственных заболеваний.

Раздел 5. Моногенные заболевания. Наследственные нарушения обмена. Неканоническое наследование. Геномный импринтинг.

Раздел 6. Митохондриальные болезни. Хромосомные и геномные болезни.

Раздел 7. Генетика опухолевого роста. Генетика мультифакториальных заболеваний. Генетика количественных признаков. Геномика. Фармакогенетика.

Раздел 8. Лечение и профилактика наследственных болезней человека. Перинатальная диагностика. Неонатальный скрининг.

Раздел 9. Популяционная генетика.

Раздел 10. Современные направления развития и принципы клинической генетики.

2. Общая трудоемкость 10 ЗЕ (360 часов).

3. Результаты освоения дисциплины:

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

ЗНАТЬ:

- основы и современные достижения в области фундаментальных и прикладных медицинских и естественных наук.
- методы исследования строения и функционирования органов и систем человека в норме и при патологии;
- морфофункциональные показатели организма здорового человека и их изменения при развитии различных заболеваний;
- причины и механизмы типовых патологических процессов и реакций, их проявления и значение для организма при развитии различных заболеваний;
- принципы работы специализированного диагностического оборудования;
- возможности применения клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, используемых в медицинских целях.

УМЕТЬ:

- применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания и современные достижения для решения профессиональных задач.
- физиологическом состоянии и при патологических процессах; проводить диагностику заболеваний;
- интерпретировать результаты исследования,

применять на практике специализированное диагностическое оборудование для оценивания состояния организма человека.

ВЛАДЕТЬ:

- навыками использования фундаментальных и прикладных медицинских, естественнонаучных знаний и современных достижений в профессиональной деятельности.
- методами оценки морфофункционального состояния человека в норме и при патологии,
- навыками работы на специализированном диагностическом оборудовании для решения профессиональных задач.

4. Перечень компетенций, вклад в формирование которых осуществляет дисциплина

ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности

ОПК-1.1. Знает: основы и современные достижения в области фундаментальных и прикладных медицинских и естественных наук.

ОПК-1.2. Умеет: применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания и современные достижения для решения

ОПК-1.3. Владеет: навыками использования фундаментальных и прикладных медицинских, естественнонаучных знаний и современных достижений в профессиональной деятельности.

ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния *in vivo* и *in vitro* при проведении биомедицинских исследований.

ОПК-2.1 Знает методы исследования строения и функционирования органов и систем человека в норме и при патологии;

Знает морфофункциональные показатели организма здорового человека и их изменения при развитии различных заболеваний;

Знает причины и механизмы типовых патологических процессов и реакций, их проявления и значение для организма при развитии различных заболеваний.

ОПК-2.2. Умеет выявлять структурные и функциональные изменения органов и систем органов человека при физиологическом состоянии и при патологических процессах; проводить диагностику заболеваний;

ОПК-2.3. Владеет методами оценки морфофункционального состояния человека в норме и при

патологии.

ОПК-3. Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи

ОПК-3.1. Знает: основы и современные достижения в области фундаментальных и прикладных медицинских и естественных наук

принципы работы специализированного диагностического оборудования;

возможности применения клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, используемых в медицинских целях.

ОПК-3.2. Умеет применять на практике специализированное диагностическое оборудование для оценивания состояния организма человека.

ОПК-3.3. Владеет навыками работы на специализированном диагностическом оборудовании для решения профессиональных задач

Форма контроля:

экзамен в 7 семестре.