

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

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по научной работе
и инновационной деятельности

О.Н. Бахарева

« 20 » апреля 2023 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

ГЕНЕТИКА

уровень высшего образования

подготовка научных и научно-педагогических кадров в аспирантуре

Область науки:	1. Естественные науки
Группа научных специальностей:	1.5. Биологические науки
Отрасли науки, по которым присуждаются ученые степени:	биологические, химические, сельскохозяйственные, ветеринарные, медицинские, психологические науки
Научная специальность:	1.5.7. ГЕНЕТИКА
Форма обучения:	очная
Кафедра	Биологии
Курс	1, 2
Семестр	1 – 4
Кандидатский экзамен	4 семестр
Общая трудоемкость дисциплины	8 зачетных единиц

Тверь 2023

Программа рассмотрена на заседании кафедры биологии ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России (протокол № 5 от «12» января 2023 г.)

Программа одобрена на заседании Центрального координационного методического совета ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России (протокол №8 от «14» апреля 2023 г.)

Программа утверждена на заседании Ученого совета ФГБОУ ВО Тверской ГМУ Минздрава России (протокол №4 от «18» апреля 2023 г.)

Составители:

Заведующая кафедрой биологии доктор биологических наук Петрова М.Б.

Доцент кафедры поликлинической педиатрии и неонатологии кандидат медицинских наук, доцент Кочегурова Е.М.

Рецензент: главный врач ГУЗ Тверской областной перинатальный центр кандидат медицинских наук Гребенщикова Людмила Юрьевна

1 ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Рабочая программа обязательной дисциплины «Генетика» – программы подготовки научных и научно-педагогических кадров в аспирантуре (далее – программы аспирантуры), по научной специальности 1.5.7 Генетика, реализуемой федеральным государственным бюджетным образовательным учреждением высшего образования «Тверской государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации (далее – Тверской ГМУ, Университет) разработана на основании Федерального закона от 29 декабря 2012 года № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации» (с дополнениями и изменениями) и Федеральных государственных требований к структуре программ подготовки научных и научно-педагогических кадров в аспирантуре, условия их реализации, срокам освоения этих программ с учетом различных форм обучения, образовательных технологий и особенностей отдельных категорий обучающихся, утвержденных приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 20 октября 2021 года № 951.

2 ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

2.1 Цель и задачи освоения дисциплины

Цель изучения дисциплины – формирование у аспирантов углубленных знаний о закономерностях наследственности и изменчивости, понимание механизмов наследственности, роли генов как элементарных носителей наследственной информации.

Задачи дисциплины:

- Освоение углубленных знаний о важнейших закономерностях изменчивости и наследственности, закономерностях передачи и реализации наследственных признаков;
- формирование знаний о своевременном состоянии хромосомной теории наследственности и методах генетического анализа; об основных научных проблемах и дискуссионных вопросах современной генетики;
- подготовка аспирантов к применению полученных знаний при проведении конкретного научного исследования в области генетики.
- углубление знаний в области медицинской этики, деонтологии, медицинской психологии;
- формирование умений и навыков самостоятельной научно-исследовательской и научно-педагогической деятельности.

2.2 Место дисциплины в структуре программы аспирантуры

Дисциплина Генетика является частью Образовательного компонента программы подготовки

научных и научно-педагогических кадров в аспирантуре для научной специальности 1.5.7 Генетика. Знания и умения, полученные аспирантами при изучении данной дисциплины, необходимы при подготовке к сдаче кандидатского экзамена и освоения научного компонента программы.

Дисциплина изучается в 1–4 семестрах. Промежуточная аттестация по дисциплине Генетика проводится в 4 семестре в форме кандидатского экзамена.

2.3 Требования к результатам освоения дисциплины

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

знать:

- Конституцию Российской Федерации; законы и иные нормативные правовые акты Российской Федерации в сфере здравоохранения, защиты прав потребителей и санитарно-эпидемиологического благополучия населения; нормативные и методические документы по научной специальности;
- Важнейшие закономерности изменчивости и наследственности, закономерности передачи и реализации наследственных признаков;
- своевременное состояние хромосомной теории наследственности и методах генетического анализа;
- представление об основных научных проблемах и дискуссионных вопросах современной генетики, возможности приложения информации о молекулярной биологии гена в медицине, фармакологии, биотехнологии и других смежных областях;
- представление об основных методах изучения генетики человека.

уметь:

- интерпретировать и анализировать информацию, полученную при изучении генетических данных;
- формулировать задачи, связанные с реализацией профессиональных функций;
- объяснять особенности строения и свойства молекул, обеспечивающих функционирование генетического аппарата клетки;
- обобщать и систематизировать знания о теоретических положениях генетики;
- использовать основные законы естественно-научных дисциплин в профессиональной деятельности;
- работать с научно-технической информацией.

владеть:

- навыками генетических исследований;

- навыками интерпретации результатов генетических исследований;
- современными информационными технологиями, включая методы получения, обработки и хранения научной информации;
- навыком самостоятельной научно-исследовательской и научно-педагогической деятельности.

3 ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

3.1 Объем дисциплины и виды учебной работы

Трудоемкость дисциплины составляет 8 зачетных единиц, 288 академических часов, в том числе 96 часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем, 192 часа самостоятельной работы обучающихся. Изучение учебной дисциплины Генетика осуществляется в 1-4 семестрах обучения.

Изучение учебной дисциплины включает в себя следующие виды учебной работы: лекции, практические и семинарские занятия, самостоятельную работу обучающихся, включающую выполнение индивидуальных заданий, подготовку рефератов, работу с нормативно-правовыми документами, учебной литературой, интернет-ресурсами, подготовку к промежуточной аттестации (таблица 1).

Таблица 1 – Распределение трудоемкости дисциплины по видам учебной работы

Вид учебной работы	Всего часов	Семестр				
		1	2	3	4	
Контактная работа обучающихся с преподавателем						
Аудиторная работа (всего), в том числе:	96	24	24	24	24	
Лекции (Л)	30	8	8	8	6	
Практические занятия (ПЗ)	66	16	16	16	18	
Семинары (С)						
Самостоятельная работа (СР)	192	48	48	48	48	
В том числе:						
Освоение теоретического материала и подготовка к занятиям	128	32	32	32	32	
Выполнение индивидуальных заданий, подготовка реферата, изучение тем и работа с нормативно-правовыми документами, учебной и научной литературой, интернет-ресурсами	32	8	8	8	8	
Подготовка к промежуточной аттестации	32	8	8	8	8	
ИТОГО:						
Общая трудоемкость	Часов	288	72	72	72	72
	ЗЕТ	8	2	2	2	2

3.2 Форма промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в форме кандидатского экзамена в 4 семестре.

3.3 Содержание дисциплины

Таблица 2 – Наименование разделов дисциплины и тем учебных занятий

№ п/п	Наименование разделов дисциплины и тем учебных занятий	Семестр	Виды учебной деятельности (в часах)			
			контактная работа			всего
			Л	ПЗ	С	
1	2	3	4	5	6	7
1	Тема 1. Структурно-функциональная организация генов. Структура и функции гена. генома. Регуляция экспрессии генов. Функциональная организация	1	2	2		4
2	Тема 2. Структурные и функциональные элементы генома. Механизмы репликации, рекомбинации, репарации, транскрипции и трансляции. Хлоропластный, митохондриальный и плазмидный геномы. Метагеном. Геномное редактирование. Генетика онтогенеза, эпигенетика	1	2	6		8
3	Тема 3. Генетические механизмы онтогенеза. Дифференциальная экспрессия генов. Регуляция функционирования генов и их взаимодействие в онтогенезе. Роль факторов внешней среды и генотипа в онтогенезе. Эпигенетическая изменчивость.	1	2	4		6
4	Тема 4. Генетические механизмы онтогенеза. Дифференциальная экспрессия генов. Регуляция функционирования генов и их взаимодействие в онтогенезе. Роль факторов внешней среды и генотипа в онтогенезе. Эпигенетическая изменчивость.	1	2	4		6
5	Тема 5 Цитогенетика. Анализ хромосомных и геномных мутаций. Кариотип. Исследование процессов митоза и мейоза. Анализ гомологии и гомеологии геномов. Геносистематика. Эволюция кариотипов. Реконструкция геномов.	2	4	8		12
6	Тема 6 Популяционная, экологическая и эволюционная генетика. Генетическая структура популяций. Генетические механизмы адаптации популяций к факторам внешней среды. Эволюция популяций. Исследование генетических последствий воздействия физических, химических и биологических факторов.	2	4	8		12
7	Тема 7 Вертикальный и горизонтальный перенос генов. Мутационный процесс. Мутагены и механизмы их действия. Мутационный процесс в популяциях. Механизмы репарации. Антимутагены, радиопротекторы, механизмы их действия.	3	2	2		4
8	Тема 8 Генетика человека и медицинская генетика. Генетические механизмы наследственных	3	2	6		8

	аномалий. Мультифакторные заболевания.					
9	Тема 9 Разработка методов диагностики наследственных заболеваний и предрасположенности к ним. Генотерапия.	3	4	8		12
10	Тема 10 Генетические маркеры физических, физиологических и психофизиологических признаков человека. Разработка методов диагностики генного допинга. Разработка методов диагностики наследственных заболеваний.	4	6	10		16
11	Тема 11. Математическая генетика и биоинформатика. Моделирование генетических процессов. Анализ генных последовательностей и белковых доменов. Теоретические и практические аспекты филогенетического анализа.	4		4		4
12	Тема 12. Молекулярная эволюция биологических систем. Биометрические модели. Биоинформатика.	4		4		4
ИТОГО:			30	66		96

¹Л – лекция, ПЗ – практические занятия, С – семинары.

3.4 Характеристика форм текущего контроля по дисциплине

Текущий контроль по результатам освоения дисциплины проводится в форме тестирования и устного собеседования.

Таблица 3 – Виды и формы контроля

Наименование разделов дисциплины и тем учебных занятий	Виды контроля ²	Формы контроля	Оценочные средства
1	2	3	4
Тема 1. Структурно-функциональная организация генов. Структура и функции гена. генома. Регуляция экспрессии генов. Функциональная организация	ЗТФ	устная	Вопросы для собеседования
Тема 2. Структурные и функциональные элементы генома. Механизмы репликации, рекомбинации, репарации, транскрипции и трансляции. Хлоропластный, митохондриальный и плазмидный геномы. Метагеном. Геномное редактирование. Генетика онтогенеза, эпигенетика	ЗТФ	устная	Вопросы для собеседования
Тема 3. Генетические механизмы онтогенеза. Дифференциальная экспрессия генов. Регуляция функционирования генов и их взаимодействие в онтогенезе. Роль факторов внешней среды и генотипа в онтогенезе. Эпигенетическая изменчивость.	ЗТФ	устная	Вопросы для собеседования
Тема 4. Генетические механизмы онтогенеза. Дифференциальная экспрессия генов. Регуляция функционирования генов и их	ЗТФ	устная	Вопросы для собеседования

взаимодействие в онтогенезе. Роль факторов внешней среды и генотипа в онтогенезе. Эпигенетическая изменчивость.			
Тема 5 Цитогенетика. Анализ хромосомных и геномных мутаций. Кариотип. Исследование процессов митоза и мейоза. Анализ гомологии и гомеологии геномов. Геносистематика. Эволюция кариотипов. Реконструкция геномов.	ЗТФ	устная	Вопросы для собеседования
Тема 6 Популяционная, экологическая и эволюционная генетика. Генетическая структура популяций. Генетические механизмы адаптации популяций к факторам внешней среды. Эволюция популяций. Исследование генетических последствий воздействия физических, химических и биологических факторов.	ЗТФ	устная	Вопросы для собеседования
Тема 7 Вертикальный и горизонтальный перенос генов. Мутационный процесс. Мутагены и механизмы их действия. Мутационный процесс в популяциях. Механизмы репарации. Антимутагены, радиопротекторы, механизмы их действия.	ЗТФ	устная	Вопросы для собеседования
Тема 8 Генетика человека и медицинская генетика. Генетические механизмы наследственных аномалий. Мультифакторные заболевания.	ЗТФ	устная	Вопросы для собеседования
Тема 9 Разработка методов диагностики наследственных заболеваний и предрасположенности к ним. Генотерапия.	ЗТФ	устная	Вопросы для собеседования
Тема 10 Генетические маркеры физических, физиологических и психофизиологических признаков человека. Разработка методов диагностики генного допинга. Разработка методов диагностики наследственных заболеваний.	ЗТФ	устная	Вопросы для собеседования
Тема 11. Математическая генетика и биоинформатика. Моделирование генетических процессов. Анализ генных последовательностей и белковых доменов. Теоретические и практические аспекты филогенетического анализа.	ЗТФ	устная	Вопросы для собеседования
Тема 12. Молекулярная эволюция биологических систем. Биометрические модели. Биоинформатика.	ЗТФ	устная	Вопросы для собеседования
Промежуточная аттестация	КЭ	устная	Вопросы для собеседования

²Текущий контроль - задания в тестовой форме (ЗТФ), кандидатский экзамен (КЭ)

3.5 Самостоятельная работа обучающихся

Самостоятельная работа с учебной и научной литературой, подготовка рефератов, аналитических обзоров формируют у обучающихся способность анализировать проблемы, умение использовать естественно-научные, медико-биологические и клинические сведения на практике в различных видах профессиональной и социальной деятельности, представлять результаты научной работы.

В ходе освоения дисциплины значительная часть времени отводится самостоятельной работе аспиранта. Для углубленного изучения каждой темы аспирант может обратиться к дополнительным информационным ресурсам (печатным и Интернет-источникам), которые приводятся в Списке дополнительных источников по теме. Распределение самостоятельной работы по видам приведено в таблице 3.

Таблица 4 – Виды самостоятельной работы

№	Виды самостоятельной работы	Наименование темы	Часы на выполнение
1	Выполнение индивидуальных заданий, подготовка рефератов, аналитических обзоров, работа с нормативно-правовыми документами, учебной и научной литературой, интернет-ресурсами	Работа с учебной и научной литературой, в том числе с интернет-ресурсами	8
		Выполнение индивидуальных заданий	8
		Подготовка и оформление реферативной работы	16
2	Изучение теоретического материала	Структурно-функциональная организация генов. Структура и функции гена. генома. Регуляция экспрессии генов. Функциональная организация.	16
		Структурные и функциональные элементы генома. Механизмы репликации, рекомбинации, репарации, транскрипции и трансляции. Хлоропластный, митохондриальный и плазмидный геномы. Метагеном. Геномное редактирование. Генетика онтогенеза, эпигенетика	12
		Генетические механизмы онтогенеза. Дифференциальная экспрессия генов. Регуляция функционирования генов и	12

		их взаимодействие в онтогенезе. Роль факторов внешней среды и генотипа в онтогенезе. Эпигенетическая изменчивость.	
		Генетические механизмы онтогенеза. Дифференциальная экспрессия генов. Регуляция функционирования генов и их взаимодействие в онтогенезе. Роль факторов внешней среды и генотипа в онтогенезе. Эпигенетическая изменчивость.	12
		Цитогенетика. Анализ хромосомных и геномных мутаций. Кариотип. Исследование процессов митоза и мейоза. Анализ гомологии и гомеологии геномов. Геносистематика. Эволюция кариотипов. Реконструкция геномов.	12
		Популяционная, экологическая и эволюционная генетика. Генетическая структура популяций. Генетические механизмы адаптации популяций к факторам внешней среды. Эволюция популяций. Исследование генетических последствий воздействия физических, химических и биологических факторов.	12
		Вертикальный и горизонтальный перенос генов. Мутационный процесс. Мутагены и механизмы их действия. Мутационный процесс в популяциях. Механизмы репарации. Антимутагены, радиопротекторы, механизмы их действия.	12
		Генетика человека и медицинская генетика. Генетические механизмы наследственных аномалий. Мультифакторные заболевания.	12
		Разработка методов диагностики наследственных заболеваний и предрасположенности к ним. Генотерапия.	16
		Генетические маркеры физических, физиологических и психофизиологических признаков человека. Разработка методов диагностики генного допинга. Разработка методов диагностики наследственных заболеваний.	12
3	Подготовка к промежуточной аттестации	Изучение теоретического материала по всем разделам дисциплины.	32

	(кандидатский экзамен)		
		ИТОГО	192

3.6 Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

Основная литература

№	Автор, наименование, место издания, издательство, год издания
1	Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учеб, пособие / Е. Е. Васильева. — М. : Лань, 2016. — 96 с.
2	Генетика : учебник для вузов / под ред. В. И. Иванова. — М. : Академкнига, 2006. — 638 с.
3	Борисова, Т. Н. Медицинская генетика : учеб, пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп., 2017.

Дополнительная литература

№	Автор, наименование, место издания, издательство, год издания
1	Дьяченко, В. В. Практикум по генетике : учеб, пособие / В. В. Дьяченко. — Брянск : Изд-во Брянского ГАУ, 2015. — 142 с
2	Осипова, Л. А. Генетика : в 2 ч.: учеб, пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп., 2017.
3	Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т., пер. с англ. М.: Мир, 1989-1990.

Периодические издания

1. Генетика
2. Медицинская генетика

Базы данных, информационно-справочные и поисковые системы

№	Наименование	Количество точек доступа
1	ЭБС «Университетская библиотека онлайн»: http://biblioclub.ru	индивидуальный доступ для каждого обучающегося
2	ЭБС «Консультант студента»: http://www.studmedlib.ru/	индивидуальный доступ для каждого обучающегося
3	«Консультант врача. Электронная медицинская библиотека»: www.rosmedlib.ru	свободный доступ
4	База данных «Scopus»: http://scopus.com	свободный доступ
5	База данных Web of Science Core Collection: http://www.webofscience.com	свободный доступ
6	Научная электронная библиотека (eLibrary): http://www.elibrary.ru	свободный доступ
7	СПС «Консультант плюс»: локальная компьютерная сеть	свободный доступ
8	Стандарты медицинской помощи: http://www.rosminzdrav.ru/ministry/61/22/stranitsa-979/stranitsa-983;	свободный доступ

9	Электронный справочник «Информио» для высших учебных заведений (www.informio.ru);	свободный доступ
10	Сводный каталог Корбис (Тверь и партнеры) (http://www.corbis.tverlib.ru);	свободный доступ
11	Бесплатная электронная библиотека онлайн «Единое окно доступа к образовательным ресурсам» // http://window.edu.ru/ ;	свободный доступ
12	Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России // http://vrachirf.ru/company-announce-single/6191/ ;	свободный доступ
13	Официальный сайт Министерства здравоохранения Российской Федерации // http://www.rosminzdrav.ru/ ;	свободный доступ
14	Российское образование. Федеральный образовательный портал. // http://www.edu.ru/ .	свободный доступ

3.7 Материально-техническое обеспечение дисциплины

Сведения, содержащие информацию о помещениях, необходимых для проведения занятий и организации самостоятельной работы аспирантов, их оснащении, перечень лицензионного программного обеспечения и учебно-методических материалов, сопровождающих образовательный процесс по дисциплине специальности, представлены в виде справки о МТО

3.8 Кадровое обеспечение дисциплины

Сведения о кадровом обеспечении дисциплины «Генетика» представлены в виде справки КО

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПО ДИСЦИПЛИНЕ

1. Общая характеристика оценочных средств текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине

Перечень и характеристика оценочных средств текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине представлены в таблице 1.

Таблица 1

№ п/п	Наименование оценочного средства	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства
Текущий контроль			
1.	Ситуационные задания	1. Ситуационные задания для оценивания знаний и умений правильно использовать специальные термины и понятия, узнавание объектов изучения в рамках определенного раздела дисциплины. 2. Ситуационные задания для оценивания умений анализировать и обобщать теоретический материал с формулированием конкретных выводов. 3. Ситуационные задания творческого характера, позволяющие оценивать способность интегрировать знания их различных областей и аргументировать собственную точку зрения.	Набор ситуационных заданий
2.	Задания в тестовой форме	Система стандартизированных заданий, позволяющая унифицировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося	Варианты тестовых заданий
3.	Вопросы для собеседования	Набор вопросов для собеседования, позволяющих оценить теоретическую подготовку обучающегося	Перечень вопросов для собеседования
Промежуточная аттестация			
3.	Кандидатский экзамен	Перечень заданий, позволяющих оценить уровень знаний, умений и практических навыков по дисциплине специальности	Программа кандидатского экзамена

2. Оценочные средства текущего контроля

2.1 Ситуационные задания

Задача 1 Ангиоматоз сетчатки глаза (расширение и новообразования сосудов сетчатки и дегенерация в ней нервных клеток) наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50%. Определите вероятность заболевания в семье, где оба родителя являются гетерозиготными носителями ангиоматоза.

Решение.

Вероятность рождения детей-носителей гена ангиоматоза составляет 75% всех детей, однако фенотипически этот ген проявится только у половины детей, поскольку его пенетрантность равна 50%. Следовательно, вероятность заболевания детей ангиоматозом составит $75\% / 2 = 37,5\%$. Ответ: Вероятность заболевания детей ангиоматозом составит 37,5%.

Задача 2 Врождённый вывих бедра наследуется доминантно, средняя пенетрантность гена – 25%. Заболевание встречается с частотой 6: 10 000. Определите количество гомозиготных особей по рецессивному гену.

Решение: Из формулы $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ ясно, что количество гомозиготных по рецессивному гену особей (aa) $q^2 = 1 - (p^2 + 2pq)$. Однако приведённое в задаче количество больных (6 : 10 000) представляет собой не $p^2 + 2pq$, а лишь 25% носителей гена А, а истинное количество людей, имеющих данный ген, в четыре раза больше, т.е. 24 : 10000 Следовательно, $p^2 + 2pq = 24 : 10 000$ Тогда q^2 (количество гомозиготных по рецессивному гену особей) равно $1 - p^2 + 2pq = 1 - 24 : 10000 = 0,9976$, или 9976 : 10000. Ответ: количество гомозиготных особей по рецессивному гену а равно 9976 : 10000, или приблизительно 1 : 10.

Задача 3. Арахнодактилия наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Ангиоматоз сетчатой оболочки наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50%. Определите вероятность рождения здоровых детей в семье, где отец болен ангиоматозом, а мать арахнодактилией. В отношении других признаков оба здоровы.

Решение. $1/2 \times 3/10 \times 1/2 \times 1/2 = 3/80$. Ответ: вероятность рождения здоровых детей в семье составляет 3/80.

2.2 Задания в тестовой форме

1 Измеряемая малая аномалия развития – это:

- а) четырехпальцевая складка;
- б) брахидактилия;
- в) преддушные фистулы;
- г) рост 156 см;
- д) гетерхромия.

2 Изучением проявления генов на фенотипическом уровне занимается:

- а) общая семиотика;
- б) частная семиотика;
- в) феногенетика;

- г) медицинская генетика;
- д) молекулярная генетика.

3 В клинической генетике под фенотипом понимают совокупность:

- 1) морфологических, физиологических, биохимических и генетических признаков;
- 2) внешних патологически измененных признаков;
- 3) любых внешних признаков индивидуума.

4 Классификацией симптомов генетических заболеваний занимается:

- а) общая семиотика;
- б) частная семиотика;
- в) теоретическая семиотика.

5 Патологический фенотип – это:

- а) совокупность любых симптомов;
- б) синдром;
- в) набор только больших (определяющих) симптомов;
- г) набор симптомов, обязательно включающий патогномичный признак.

6 Отсутствие челюсти – это:

- а) прогнатия;
- б) агнатия;
- в) прогения;
- г) хейликоз.

7 Широкая щель между центральными резцами называется:

- а) диастема;
- б) палатоскиз;
- в) анкилоглоссон;
- г) олигодентия;
- д) макродентия;

8 Широкие шейные кожные складки – это:

- а) халязион;
- б) птериgium;
- в) цервикамагна.

9 Полное или частичное отсутствие проксимальных отделов конечностей – это:

- а) ахирия;

- б) аподин;
- в) апус;
- г) гемибрахия;
- д) фокомелия.

10 Для синдрома Франческетти характерен:

- а) гипотилоризм;
- б) гипертелориз;
- в) антимонголоидный разрез глаз;
- г) энтофтальм.

2.3 Вопросы для устного собеседования

- Моногибридное скрещивание. Первый закон Г. Менделя. Доминантные и рецессивные признаки. Понятие о генах и аллелях, гомозиготности и гетерозиготности, генотипе и фенотипе. Взаимодействие аллельных генов (полное доминирование, неполное доминирование и кодоминирование). Множественный аллелизм. Межаллельная комплементация. Второй закон Г. Менделя. Правило «чистоты» гамет.
- Характер расщепления признаков по генотипу и фенотипу во втором поколении при разных типах взаимодействия аллелей. Условия выполнения второго закона Г. Менделя. Типы скрещиваний (реципрокное, возвратное, анализирующее скрещивание).
- Значение анализирующего скрещивания для генетического анализа.
- Доминантно-рецессивное состояние генов и наследственные заболевания человека (альбинизм, фенилкетонурия, ахондроплазия, полидактилия и брахидактилия и др.).
- Дигибридное и полигибридное скрещивания.
- Третий закон Г. Менделя. Независимое наследование признаков. Расщепление по генотипу и фенотипу. Формулы для расчета различных параметров полигибридного скрещивания (возможного числа гамет, генотипов, фенотипов, генотипических классов и т.д.).
- Наследование при ди- и полигибридном анализирующем скрещивании.
- Взаимодействие неаллельных генов (комплементарность, эпистаз, полимерия, действие генов модификаторов).
- Изменение стандартных формул расщепления при взаимодействии генов.
- Комплементарное действие генов.
- Эпистаз и его типы (доминантный и рецессивный).
- Наследование эпистатических генов. Полимерия (кумулятивная и некумулятивная). Особенности наследования количественных признаков.
- Действие генов-модификаторов. Плейотропия. Летальное действие гена.

- Влияние факторов внешней среды на реализацию генотипа. Пенетрантность, экспрессивность и норма реакции.
- Генные мутации. Классификация мутации (молчащие, нейтральные, миссенс и нонсенс мутации, мутации со сдвигом рамки считывания).
- Реверсии (прямые, эквивалентные, внутригенные и внегенные супрессорные мутации). Точковые мутации (вставки, выпадения и замены отдельных нуклеотидов). Транзиции и трансверсии.
- Причины генных мутаций – концепция Р. фон Берстела об «ошибках трех Р»: репликации, репарации и рекомбинации.
- Спонтанные мутации и молекулярные механизмы их возникновения. Типы спонтанных повреждений ДНК. Причины спонтанных мутаций. Ошибки репликации как результат таутомеризации оснований или их повреждения. Механизм появления транзиций, трансверсий, мутаций со сдвигом рамки считывания, делеций и дупликаций.
- Спонтанные мутации и наследственные болезни человека. Индуцированные мутации.
- Хромосомные мутации. Классификация хромосомных мутаций (делеции или дефишинси, дупликации, инверсии, транслокации, транспозиции). Типы делеций хромосом (терминальные или дефишинси и интерстициальные).
- Медицинская генетика.
- Наследственные болезни и степень их распространения в популяции человека.
- Типы наследственных заболеваний: болезни обмена веществ (фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия и др.), молекулярные болезни (талассемия, серповидно-клеточная анемия, пигментная ксеродерма, анемия Фанкони и др.), хромосомные болезни, вызываемые хромосомными и геномными мутациями (синдром «кошачьего крика», синдром Шерешевского- Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром Дауна и др.).
- Медико-генетическое консультирование. Значение ранней диагностики. Программа «Геном человека», ее цели и задачи. Методы изучения генома человека.
- Генетические механизмы канцерогенеза.