

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
**«ТОМСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ЦЕНТР РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК»**
(Томский НИМЦ)



УТВЕРЖДАЮ
Директор Томского НИМЦ

В.А. Степанов

30 » мая 2023 г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ
ГЕНЕТИКА СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТОК**

Специальность

31.08.06 Лабораторная генетика

Уровень высшего образования

Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре

Квалификация

Врач – лабораторный генетик

Томск - 2023

Составитель(ли):

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1.	Назаренко Мария Сергеевна	Д.м.н.	Руководитель лаборатории популяционной генетики НИИ медицинской генетики
2.	Салюкова Ольга Александровна	К.м.н., доцент	Старший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики
3.	Кашеварова Анна Александровна	К.б.н.	Старший научный сотрудник лаборатории цитогенетики НИИ медицинской генетики

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен на заседании Учебно-методического совета. Протокол № 2 от «22» мая 2023 года.

Секретарь Учебно-методического совета А. Е. Тумашова А.Е. Тумашова

Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика обсуждена и одобрена на заседании Ученого совета (протокол № 6 от «30» мая 2023 года).

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ ГЕНЕТИКА СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТОК

Раздел учебной дисциплины	Контролируемая компетенция	Виды контроля и аттестации	Оценочные средства
Мутационный процесс в соматических клетках	ПК-6	Текущий контроль	Опрос в группе Реферат
Болезни человека, обусловленные мутациями в соматических клетках	ПК-6	Текущий контроль	Опрос в группе Доклад
Все разделы	ПК-6	Промежуточная аттестация	Зачет: Тестирование Собеседование

2. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

Тестовые задания для проведения промежуточной аттестации

- НА КАКИХ СТАДИЯХ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА ДОЛЖЕН ВОЗНИКНУТЬ ДВУНИТЕВОЙ РАЗРЫВ ДНК (ИЛИ НЕСКОЛЬКО), ЧТОБЫ СФОРМИРОВАЛИСЬ АБЕРРАЦИИ ХРОМАТИДНОГО ТИПА:
 - Все стадии, кроме G1*
 - Все стадии, кроме G2
 - S
 - M
- КАКИЕ ТИПЫ ХРОМОСОМНЫХ АБЕРРАЦИЙ МОГУТ ИСПОЛЬЗОВАТЬСЯ ДЛЯ БИОЛОГИЧЕСКОЙ ДОЗИМЕТРИИ:
 - Парные фрагменты
 - Дицентрические хромосомы, транслокации*
 - Хроматидные разрывы
- КАКИЕ ТИПЫ РЕПАРАЦИИ ДНК НАПРАВЛЕННЫ НА ВОССТАНОВЛЕНИЕ ДВУНИТЕВЫХ РАЗРЫВОВ ДНК:
 - Экцизионная репарация оснований и нуклеотидов
 - Гомологическая рекомбинация и нехомологическое соединение концов*
 - Мисматч-репарация
- КАКИЕ ТИПЫ РЕПАРАЦИИ ДНК НАПРАВЛЕННЫ НА ВОССТАНОВЛЕНИЕ ОКИСЛИТЕЛЬНЫХ ПОВРЕЖДЕНИЙ ОТДЕЛЬНЫХ НУКЛЕОТИДОВ:
 - Экцизионная репарация оснований и нуклеотидов*
 - Гомологичная рекомбинация
 - Нехомологичное соединение концов

5. КАКОЙ ТИП РЕПАРАЦИИ ДНК МОЖЕТ ФУНКЦИОНИРОВАТЬ ТОЛЬКО В S И G2-ФАЗАХ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА:
 1. Эксцизионная репарация оснований
 2. Эксцизионная репарация нуклеотидов
 3. Гомологичная рекомбинация*
 4. Негомологичное соединение концов
6. ХРОМОСОМНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТЬЮ НАЗЫВАЕТСЯ:
 1. Наличие в хромосомах некоторых индивидов горячих точек мутаций
 2. Повышенный уровень возникновения числовых и структурных нарушений хромосом, приводящий к постоянному изменению кариотипа в ряду клеточных поколений*
 3. Повышенный уровень числовых и структурных нарушений хромосом в клетках
7. «ФИЛАДЕЛЬФИЙСКАЯ» ХРОМОСОМА – ЭТО ХРОМОСОМА, ОБРАЗОВАВШАЯСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ:
 1. Реципрокной транслокации*
 2. Робертсоновской транслокации
 3. Инверсии
 4. Несбалансированной транслокации
8. МУТАЦИИ В ГЕНАХ *BRCA1* И *BRCA2* ОБУСЛАВЛИВАЮТ НАСЛЕДСТВЕННУЮ ФОРМУ:
 1. Рака толстого кишечника
 2. Глиобластомы
 3. Рака легких
 4. Рака молочной железы*
9. ОНКОГЕНЫ – ЭТО НОРМАЛЬНЫЕ КЛЕТОЧНЫЕ ГЕНЫ, ПРОДУКТЫ КОТОРЫХ:
 1. Ингибируют клеточную пролиферацию
 2. Стимулируют клеточную пролиферацию*
 3. Не влияют на клеточную пролиферацию
10. ОНКОСУПРЕССОРНЫЕ ГЕНЫ – ЭТО НОРМАЛЬНЫЕ КЛЕТОЧНЫЕ ГЕНЫ, ПРОДУКТЫ КОТОРЫХ:
 1. Ингибируют клеточную пролиферацию*
 2. Стимулируют клеточную пролиферацию
 3. Не влияют на клеточную пролиферацию
11. МУТАЦИИ В ГЕНЕ *RB1* ОБУСЛАВЛИВАЮТ РАЗВИТИЕ:
 1. Лимфомы Беркитта
 2. Глиобластомы
 3. Карциномы мочевого пузыря
 4. Злокачественной опухоли сетчатки глаза*
 5. Рака молочной железы

12. МУТАЦИИ В ГЕНЕ МУС ОБУСЛАВЛИВАЮТ РАЗВИТИЕ:
 1. Лимфомы Беркитта*
 2. Глиобластомы
 3. Карциномы мочевого пузыря
 4. Злокачественной опухоли сетчатки глаза
 5. Рака молочной железы
13. ПОВЫШЕННАЯ ЧАСТОТА СЕСТРИНСКИХ ХРОМАТИДНЫХ ОБМЕНОВ ЯВЛЯЕТСЯ ПРИЗНАКОМ:
 1. Карциномы мочевого пузыря
 2. Синдрома Блума*
 3. Синдром Ли-Фраумени
 4. Синдром Ваарденбурга
14. НЕНАСЛЕДСТВЕННАЯ ФОРМА РЕТИНОБЛАСТОМЫ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ СЛЕДУЮЩИМИ КЛИНИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ:
 1. Поздний возраст начала*
 2. Ранний возраст начала
 3. Предрасположенность к другим типам рака
15. РАЗВИТИЕ СИНДРОМА МАККЬЮНА-ОЛБРАЙТА СВЯЗАНО С СОМАТИЧЕСКИМИ МУТАЦИЯМИ В ГЕНЕ:
 1. *GNAS1**
 2. *RB1*
 3. *CFTR*
16. ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МАРКЕРОМ АНЕМИИ ФАНКОНИ ЯВЛЯЕТСЯ:
 1. Высокий уровень разрывов хромосом и хроматидных обменов*
 2. Повышенный уровень мозаичной анеуплоидии
 3. Повышенный уровень несбалансированных хромосомных транслокаций
 4. Высокий уровень микроядер
17. ВАРИАНТЫ СИНДРОМА МОЗАИЧНОЙ АНЕУПЛОИДИИ ПРОЯВЛЯЮТСЯ ПРИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОМ АНАЛИЗЕ:
 1. Мозаичными анеуплоидиями, вовлекающими разные хромосомы и разные ткани*
 2. Мозаичными анеуплоидиями по определенной паре гомологичных хромосом в клетках, дифференцирующихся из производных одного зародышевого листка
 3. Мозаичными анеуплоидиями по определенной паре гомологичных хромосом в клетках, дифференцирующихся из производных разных зародышевых листков
 4. Множественными мозаичными вариантами анеуплоидий на стадии бластоцисты
18. ВАРИАНТЫ СИНДРОМА МОЗАИЧНОЙ АНЕУПЛОИДИИ ЯВЛЯЮТСЯ:
 1. Заболеваниями с аутосомно-рецессивным типом наследования*

2. Заболеваниями с аутосомно-доминантным типом наследования
 3. Заболеваниями, обусловленными соматическими мутациями в генах контроля клеточного цикла.
19. ПРИЧИНОЙ РАЗВИТИЯ БОЛЕЗНЕЙ С ХРОМОСОМНОЙ НЕСТАБИЛЬНОСТЬЮ В СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ ЯВЛЯЮТСЯ:
1. Герминативные мутации в генах репарации ДНК*
 2. Соматические мутации в генах репарации ДНК
 3. Мутации в митохондриальном геноме
20. ОСОБЕННОСТЬЮ КАРИОТИПА ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ НИЙМЕГЕНА ЯВЛЯЕТСЯ:
1. Повышенная частота хромосомных aberrаций с преимущественным вовлечением хромосом 7 и 14*
 2. Высокий уровень сестринских хроматидных обменов
 3. Наличие кольцевых хромосом
21. СОМАТИЧЕСКИЙ МОЗАИЦИЗМ ПО ТРАНСЛОКАЦИЯМ С ВОВЛЕЧЕНИЕМ РАЗНЫХ ХРОМОСОМ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ:
1. Вернера*
 2. Блума
 3. Робертса
 4. Ли-Фраумени
22. ПРЕЖДЕВРЕМЕННОЕ РАЗДЕЛЕНИЕ СЕСТРИНСКИХ ХРОМАТИД, ПУЛЬВЕРИЗАЦИЯ ПРИЦЕНТРОМЕРНОГО ГЕТЕРОХРОМАТИНА, ПОВЫШЕННЫЙ УРОВЕНЬ СОМАТИЧЕСКОЙ АНЕУПЛОИДИИ С ПОТЕРЕЙ РАЗЛИЧНЫХ ХРОМОСОМ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ:
1. Робертса*
 2. ICF
 3. Вернера
 4. Мартина-Белл
23. НАЛИЧИЕ В ОРГАНИЗМЕ, РАЗВИВШЕМСЯ ИЗ ОДНОЙ ЗИГОТЫ, ДВУХ ИЛИ БОЛЕЕ КЛЕТОЧНЫХ ЛИНИЙ С РАЗЛИЧНЫМ КАРИОТИПОМ НАЗЫВАЕТСЯ:
1. Хромосомным мозаицизмом*
 2. Хромосомным химеризмом
 3. Хромосомной нестабильностью
 4. Хромотриписом
24. ВОЗНИКНОВЕНИЕ ХРОМОСОМНОГО МОЗАИЦИЗМА ЯВЛЯЕТСЯ РЕЗУЛЬТАТОМ:
1. Нарушений митотической сегрегации хромосом в соматических клетках на постзиготических этапах развития*

2. Ошибок сегрегации хромосом в первом делении мейоза
 3. Ошибок сегрегации хромосом во втором делении мейоза
 4. Комбинации ошибок сегрегации хромосом в первом и втором делениях мейоза
25. ГЕНЕТИЧЕСКИМ СЛЕДСТВИЕМ СОМАТИЧЕСКОГО МУТАЦИОННОГО ПРОЦЕССА ЯВЛЯЕТСЯ:
1. Мозаицизм*
 2. Химеризм
 3. Популяционный полиморфизм
26. КОМБИНАЦИЯ УНАСЛЕДОВАННЫХ МУТАЦИЙ В ГЕНАХ С СОМАТИЧЕСКИМИ ИЗМЕНЕНИЯМИ, ВОЗНИКАЮЩИМИ В ТЕХ ЖЕ САМЫХ ЛОКУСАХ НА РАННИХ СТАДИЯХ ЭМБРИОНАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ, СООТВЕТСТВУЕТ:
1. Парадоминантному типу наследования*
 2. Доминантному типу наследования
 3. Рecessивному типу наследования
27. ОТМЕТЬТЕ ГРУППУ ЗАБОЛЕВАНИЙ С ПАРАДОМИНАНТНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ:
1. Синдром МакКьюна-Олбрайта, пигментные невусы Беккера, врожденная треугольная алопеция*
 2. Ретинобластома, наследственный рак молочной железы, наследственный рак кишечника
 3. Атеросклероз, сахарный диабет, гипертрофическая кардиомиопатия
28. С СОМАТИЧЕСКИМИ МУТАЦИЯМИ СВЯЗАНО РАЗВИТИЕ СЛЕДУЮЩИХ ГРУПП ЗАБОЛЕВАНИЙ:
1. Синдромы CLOVES и Протея*
 2. Синдромы Прадера - Вилли и Энгельмана
 3. Синдромы Смит - Магенис и Потоки - Лупски
29. АКТИВИРУЮЩИЕ СОМАТИЧЕСКИЕ МУТАЦИИ В ПРОТООНКОГЕНЕ *PIK3CA* ПРИВОДЯТ К РАЗВИТИЮ:
1. Синдрома CLOVES*
 2. Семейного аденоматозного полипоза
 3. Наследственного рака кишечника
30. ОТМЕТЬТЕ ГРУППУ ЗАБОЛЕВАНИЙ, РАЗВИТИЕ КОТОРЫХ ВОЗМОЖНО ПРИ КОМБИНАЦИИ ГЕРМИНАТИВНЫХ И СОМАТИЧЕСКИХ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ВАРИАНТОВ:
1. Синдром Хантера, синдром Вискотта – Олдрича, синдром CHARGE*
 2. Синдром Видеманна – Беквита, синдром Рассела – Сильвера, синдром Прадера - Вилли

3. Синдром кошачьего крика, синдром Ди Джорджи, синдром Мартина - Белл

Контрольные вопросы для собеседования при проведении промежуточной аттестации

1. Перечислите основные экзогенные и эндогенные факторы мутационного процесса в клетках человека.
Химические соединения, радиационное излучение, ультрафиолетовое излучение, вирусы, окислительный стресс, активные формы кислорода.
2. На каком фундаментальном свойстве ДНК основаны принципы её репарации?
Комплементарность цепей.
3. Назовите примеры синдромов, обусловленных нарушением репарации ДНК.
Пигментная ксеродерма, синдром Кокэйна, синдром Робертса, синдром Блюма, анемия Фанкони.
2. Перечислите основные проблемы молекулярно-генетической диагностики соматических мутаций.
Тканеспецифичность мутаций, онтогенетическая специфичность мутаций, низкоуровневный мозаицизм.
3. Каким эффектом обладают мутации в онкогенах?
Доминантным.
4. Какое количество мутаций необходимо для инактивации опухолесупрессорного гена?
Две, по одной в каждом аллеле.
5. Комбинацией каких по происхождению типов мутаций обусловлены наследственные формы рака?
Гаметической и соматической.
6. Приведите примеры болезней, обусловленных мутациями в соматических клетках.
Синдром CLOVES, синдром МакКьюна-Олбрайта, пигментные невусы Беккера.
7. Какие типы хромосомных мутаций могут быть использованы для биологической индикации мутагенных воздействий?
Дицентрические хромосомы, кольцевые хромосомы, стабильные сбалансированные транслокации.
8. Приведите примеры наследственных форм онкологических заболеваний.
Рак молочной железы, семейная ретинобластома, синдром Ли Фраумени, синдром Линча, наследственный аденоматозный полипоз кишечника.

Примерные темы рефератов

1. Радиационные и химические факторы мутагенеза.
2. Вирусный мутагенез.
3. Методы индикации мутагенных воздействий. Биологическая дозиметрия.
4. Молекулярные основы репарации ДНК.
5. Болезни репарации ДНК.
6. Основные закономерности опухолевого роста.
7. Наследственные формы рака.
8. Особенности возникновения и клинического проявления мутаций в соматических клетках.
9. Синдромы, обусловленные мутациями в соматических клетках.
10. Методы молекулярно-генетической диагностики соматических мутаций.