

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



УТВЕРЖДАЮ
Директор Томского НИМЦ

_____ В.А. Степанов

_____ 2023 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ
ГЕНЕТИКА СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТОК**

Специальность
31.08.30 Генетика

Уровень высшего образования
Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре

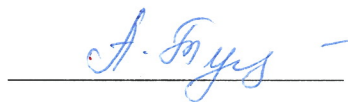
Квалификация
Врач – генетик

Составитель(ли):

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1.	Пузырев Валерий Павлович	Академик РАН, д.м.н., профессор	Научный руководитель НИИ медицинской генетики
2.	Назаренко Людмила Павловна	Д.м.н., профессор	Руководитель лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики
3.	Салюкова Ольга Александровна	К.м.н., доцент	Старший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики
4.	Слепцов Алексей Анатольевич	К.м.н.	Младший научный сотрудник лаборатории популяционной генетики НИИ медицинской генетики

Рабочая программа обсуждена и одобрена на заседании Учебно-методического совета.
Протокол № 2 от «22» мая 2023 года.

Секретарь Учебно-методического совета



А.Е. Тумашова

Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа ординатуры по специальности 31.08.30 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-5	Текущий контроль	Опрос в группе Реферат
Болезни человека, обусловленные мутациями в соматических клетках	ПК-5	Текущий контроль	Опрос в группе Доклад
Все разделы	ПК-5	Промежуточная аттестация	Зачет: Тестирование Собеседование

2. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

1. Контрольные вопросы для проведения итоговой аттестации (Приложение 1)
2. Тестовые задания для проведения итоговой аттестации (Приложение 2)

Контрольные вопросы

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.

Тестовые задания

- А. НА КАКИХ СТАДИЯХ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА ДОЛЖЕН ВОЗНИКНУТЬ ДВУНИТЕВОЙ РАЗРЫВ ДНК (ИЛИ НЕСКОЛЬКО), ЧТОБЫ СФОРМИРОВАЛИСЬ АБЕРРАЦИИ ХРОМАТИДНОГО ТИПА:
1. Все стадии, кроме G1*
 2. Все стадии, кроме G2
 3. S
 4. M
- В. КАКИЕ ТИПЫ ХРОМОСОМНЫХ АБЕРРАЦИЙ МОГУТ ИСПОЛЬЗОВАТЬСЯ ДЛЯ БИОЛОГИЧЕСКОЙ ДОЗИМЕТРИИ:
1. Парные фрагменты
 2. Дицентрические хромосомы, транслокации*
 3. Хроматидные разрывы
- С. КАКИЕ ТИПЫ РЕПАРАЦИИ ДНК НАПРАВЛЕНЫ НА ВОССТАНОВЛЕНИЕ ДВУНИТЕВЫХ РАЗРЫВОВ ДНК:
1. Эксцизионная репарация оснований и нуклеотидов
 2. Гомологическая рекомбинация и нехомологическое соединение концов*
 3. Мismatch-репарация
- Д. КАКИЕ ТИПЫ РЕПАРАЦИИ ДНК НАПРАВЛЕНЫ НА ВОССТАНОВЛЕНИЕ ОКИСЛИТЕЛЬНЫХ ПОВРЕЖДЕНИЙ ОТДЕЛЬНЫХ НУКЛЕОТИДОВ:
1. Эксцизионная репарация оснований и нуклеотидов*
 2. Гомологическая рекомбинация
 3. Нехомологическое соединение концов
- Е. КАКОЙ ТИП РЕПАРАЦИИ ДНК МОЖЕТ ФУНКЦИОНИРОВАТЬ ТОЛЬКО В S И G2-ФАЗАХ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА:
1. Эксцизионная репарация оснований
 2. Эксцизионная репарация нуклеотидов
 3. Гомологическая рекомбинация*
 4. Нехомологическое соединение концов
- Ф. 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

- G. «ФИЛАДЕЛЬФИЙСКАЯ» ХРОМОСОМА – ЭТО ХРОМОСОМА, ОБРАЗОВАВШАЯСЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ:
1. Реципрокной транслокации*
 2. Робертсоновской транслокации
 3. Инверсии
 4. Несбалансированной транслокации
- H. МУТАЦИИ В ГЕНАХ *BRCA1* И *BRCA2* ОБУСЛАВЛИВАЮТ НАСЛЕДСТВЕННУЮ ФОРМУ:
1. Рака толстого кишечника
 2. Глиобластомы
 3. Рака легких
 4. Рака молочной железы*
- I. ОНКОГЕНЫ – ЭТО НОРМАЛЬНЫЕ КЛЕТОЧНЫЕ ГЕНЫ, ПРОДУКТЫ КОТОРЫХ:
1. Ингибируют клеточную пролиферацию
 2. Стимулируют клеточную пролиферацию*
 3. Не влияют на клеточную пролиферацию
- J. ОНКОСУПРЕССОРНЫЕ ГЕНЫ – ЭТО НОРМАЛЬНЫЕ КЛЕТОЧНЫЕ ГЕНЫ, ПРОДУКТЫ КОТОРЫХ:
1. Ингибируют клеточную пролиферацию*
 2. Стимулируют клеточную пролиферацию
 3. Не влияют на клеточную пролиферацию