

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце: Ханты-Мансийского автономного округа-Югры

ФИО: Косенок Сергей Михайлович "Сургутский государственный университет"

Должность: ректор

Дата подписания: 25.08.2025 11:44:21

Уникальный программный ключ:

e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по УМР

11 июня 2025г., протокол УМС №5

Генетика опухолей

рабочая программа дисциплины (модуля)

Закреплена за кафедрой **Кардиологии**
Учебный план о310830-Генетика-25-1.plx
31.08.30 Генетика

Форма обучения **очная**

Общая трудоемкость **2 ЗЕТ**

Часов по учебному плану 72
в том числе:
аудиторные занятия 32
самостоятельная работа 40

Виды контроля в семестрах:
зачеты 2

Распределение часов дисциплины по семестрам

Семестр (<Курс>.<Семестр на курсе>)	2 (1.2)			
Неделя	14 2/6			
Вид занятий	УП	РП	УП	РП
Лекции	6	6	6	6
Практические	26	26	26	26
Итого ауд.	32	32	32	32
Контактная работа	32	32	32	32
Сам. работа	40	40	40	40
Итого	72	72	72	72

Программу составил(и):

к.м.н., Доцент, Колбасин Лев Николаевич; к.б.н., Доцент, Солтыс Татьяна Викторовна

Рабочая программа дисциплины

Генетика опухоли

разработана в соответствии с ФГОС:

Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования по специальности 31.08.30 ГЕНЕТИКА (уровень подготовки кадров высшей квалификации). (приказ Минобрнауки России от 25.08.2014 г. № 1072)

составлена на основании учебного плана:

31.08.30 Генетика

утвержденного учебно-методическим советом вуза от 11.06.2025 протокол № 5.

Рабочая программа одобрена на заседании кафедры

Кардиологии от 21.04.2025, протокол №9

Зав. кафедрой к.м.н., доцент Урванцева И.А.

1. ЦЕЛИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1	подготовка квалифицированного врача-генетика, способного и готового к самостоятельной профессиональной деятельности в области генетики в соответствии с установленными требованиями и стандартами в сфере здравоохранения на основе сформированных универсальных и профессиональных компетенций.
-----	--

2. МЕСТО ДИСЦИПЛИНЫ В СТРУКТУРЕ ООП

Цикл (раздел) ООП:	ФТД.В
2.1	Требования к предварительной подготовке обучающегося:
2.1.1	Дисциплины специалитета:
2.1.2	-генетика человека;
2.1.3	-гистология, эмбриология, цитология;
2.1.4	-неврология, медицинская генетика и нейрохирургия;
2.1.5	-акушерство и гинекология;
2.1.6	-педиатрия;
2.1.7	-онкология;
2.1.8	-патофизиология;
2.1.9	-патологическая анатомия.
2.2	Дисциплины и практики, для которых освоение данной дисциплины (модуля) необходимо как предшествующее:

3. КОМПЕТЕНЦИИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ, ФОРМИРУЕМЫЕ В РЕЗУЛЬТАТЕ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

3.1	Знать:
3.1.1	- молекулярных основ канцерогенеза;
3.1.2	- общих закономерностей развития наследственных онкологических синдромов;
3.1.3	- этиологии, патогенеза, диагностики наследственного рака молочной железы;
3.1.4	- этиологии, патогенеза, диагностики наследственного коло-ректального рака;
3.1.5	- этиологии, патогенеза, диагностики наследственного рака щитовидной железы;
3.1.6	- общих закономерностей развития спорадических раков, молекулярный патогенез;
3.1.7	- современных представлений о механизмах канцерогенеза;
3.1.8	- определения онкогенов и генов-супрессоров опухолевого роста;
3.1.9	- прямых регуляторов клеточного цикла и их взаимодействие;
3.1.10	- двухударной модели канцерогенеза;
3.1.11	- онкогенов на основе вирусов и канцерогенез;
3.1.12	- активирующих и инактивирующих мутаций при канцерогенезе;
3.1.13	- аллельных делеции (потеря гетерозиготности);
3.1.14	- микросателлитной нестабильности;
3.1.15	- химерных онкогенов;
3.1.16	- эпигенетической регуляции экспрессии генов в опухоли;
3.1.17	- метилирования ДНК в злокачественных опухолях;
3.1.18	- методов анализа аномального метилирования в диагностических целях;
3.1.19	- анализа метилирования генов в различных типах опухолей;
3.1.20	- молекулярно-генетических маркеров в онкологии, их применение в практической медицине;
3.1.21	- современных представлений о «стволовых клетках опухолей»;
3.1.22	- теории клональной гетерогенности опухолей;
3.1.23	- теории «полей канцеризации» в онкологии;
3.1.24	- генетической и эпигенетической регуляции генов при опухолеобразовании;
3.1.25	- вирусов папиллом человека и рака.
3.2	Уметь:
3.2.1	- работать с разными источниками информации;
3.2.2	- структурировать и анализировать первичную информацию;
3.2.3	- делать выводы на основе полученной информации;
3.2.4	- сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование;

3.2.5	- оценивать результаты лабораторных методов диагностики;
3.2.6	- использовать данные компьютерных баз данных, содержащих информацию о генах и их последовательностях;
3.2.7	- сконструировать с помощью компьютерных баз данных специфические праймеры для ПЦР с целью определения патологических мутаций в исследуемых генах;
3.2.8	- подбирать условия для проведения ПЦР-диагностики мутаций в исследуемых генах;
3.2.9	- проводить лабораторную диагностику, подтверждающую наличие наследственного онкологического синдрома;
3.2.10	- проводить определение герминальных мутаций при наследственном раке молочной железы в генах BRCA1 и BRCA2;
3.2.11	- оформлять медицинскую документацию по существующей номенклатуре;
3.2.12	- рассчитывать повторный генетический риск для наследственных форм рака;
3.2.13	- пользоваться компьютерными диагностическими программами;
3.2.14	- составлять генетический прогноз для конкретной семьи в случае наличия семейных форм рака;
3.2.15	- объяснить в доступной форме семье смысл медико-генетического прогноза;
3.2.16	- внедрять современные методы диагностики и профилактики онкологических заболеваний;
3.2.17	- проводить генетические консультации среди врачей онкологического и хирургического профиля;
3.2.18	- осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей;
3.2.19	- влиять на людей, уметь понимать;
3.2.20	- излагать ясно, четко, структурно информацию;
3.2.21	- слушать и вести беседу, учитывать эмоциональное состояние собеседника;
3.2.22	- соблюдать нормы и правила делового этикета;
3.2.23	- проводить медико-генетические консультации при разных ситуациях;
3.2.24	- повышать свою квалификацию, а так же квалификацию среднего медицинского персонала;
3.2.25	- пропагандировать медико-генетические знания среди специалистов и населения;
3.2.26	- соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьями и коллегами.

4. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)						
Код занятия	Наименование разделов и тем /вид занятия/	Семестр / Курс	Часов	Компетенции	Литература	Примечание
	Раздел 1. Дифференциальная диагностика новообразований.					
1.1	Дифференциальная диагностика новообразований. Онкомаркеры. /Лек/	2	1	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6	
1.2	Дифференциальная диагностика новообразований. Онкомаркеры. /Ср/	2	5	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.3 Л2.4 Л2.5 Л2.6	
	Раздел 2. Генетическая диагностика злокачественных новообразований.					
2.1	Генетическая диагностика злокачественных новообразований. /Лек/	2	1	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.3 Л2.5	
2.2	Протоонкогены и онкогены /Пр/	2	4	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.3 Л2.5	
2.3	Онкосупрессоры /Пр/	2	4	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.3 Л2.5	
2.4	Генетическая диагностика злокачественных новообразований. /Ср/	2	10	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.3 Л2.5	

	Раздел 3. Мутации "Драйверы" и мутации "Пассажиры"					
3.1	Мутации "Драйверы" и мутации "Пассажиры" /Лек/	2	2	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.3 Л2.5	
3.2	Хромотрипсис и хромоплексия в онкологии /Пр/	2	2	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.3 Л2.5	
3.3	Наследственные опухолевые синдромы /Пр/	2	2	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.3 Л2.5	
3.4	Злокачественные новообразования как многофакторные болезни /Пр/	2	2	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.3 Л2.5	
3.5	Мутации "Драйверы" и мутации "Пассажиры" /Ср/	2	10	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.3 Л2.5	
	Раздел 4. Эпигенетика канцерогенеза					
4.1	Эпигенетика канцерогенеза /Лек/	2	2	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5	
4.2	Роль метилирования ДНК и модификации гистонов в онкогенезе /Пр/	2	4	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5	
4.3	Механизмы метилирования ДНК /Пр/	2	2	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5	
4.4	Механизмы модификации гистонов /Пр/	2	2	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5	
4.5	Роль РНК-интерференции в канцерогенезе /Пр/	2	2	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5	
4.6	Длинные некодирующие РНК /Пр/	2	2	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5	
4.7	Эпигенетика канцерогенеза /Ср/	2	15	ПК-6 ПК-7 ПК-9 ПК-5	Л1.1 Л1.2 Л1.3 Л1.4Л2.1 Л2.2 Л2.3 Л2.5	

5. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

5.1. Оценочные материалы для текущего контроля и промежуточной аттестации

Представлены отдельным документом

5.2. Оценочные материалы для диагностического тестирования

Представлены отдельным документом

6. УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКОЕ И ИНФОРМАЦИОННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)				
6.1. Рекомендуемая литература				
6.1.1. Основная литература				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л1.1	Бочков Н.П., Пузырев В.П., Смирнихина С.А.	Клиническая генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2018, https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970446287.html	1
Л1.2	Мустафин Р. Н., Гилязова И. Р., Тимашева Я. Р., Хуснутдинова Э. К., Карунас А. С.	Онкогенетика: учебное пособие	Уфа: БГМУ, 2020, https://e.lanbook.com/book/155777	1
Л1.3	Бочков Н. П., Пузырев В. П., Смирнихина С. А.	Клиническая генетика: учебник	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2020	81
Л1.4	Савченко, В. К.	Геном человека: эволюция, технологии, этика	Минск: Белорусская наука, 2022, https://www.iprbookshop.ru/128090.html	1
6.1.2. Дополнительная литература				
	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.1	Горбунова В. Н.	Опухоли головного мозга, онкогены и антионкогены	СПб.: Интермедика, 2004	6
Л2.2	Эллис С. Д., Дженювейн Т., Рейнберг Д.	Эпигенетика	М.: Техносфера, 2010	2
Л2.3	Тарантул В.З.	Геном человека: Энциклопедия, написанная четырьмя буквами: материалы конференции (съезда, симпозиума)	Москва: ЯСК, 2003, http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN594457108.html	2
Л2.4	Поляков В.Г.	ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫЕ НОВООБРАЗОВАНИЯ ЛОР-ОРГАНОВ У ДЕТЕЙ: практическое руководство	Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2011, https://www.studentlibrary.ru/book/970408476V0039.html	1
Л2.5	Белицкий Г. А., Кирсанов К. И., Лесовая Е. А.	Химический канцерогенез и первичная профилактика рака	Москва: АБВ-пресс, 2020	1

	Авторы, составители	Заглавие	Издательство, год	Колич-во
Л2.6	Дяченко А. А., Субботина А. В., Измайлов Т.Р., Глухарева Н. А., Красильников А. В., Гржибовский А. М.	Первичные злокачественные новообразования центральной нервной системы в Архангельской области: структура и динамика эпидемиологических показателей в 2000-2011 гг.: Статья	Москва: Федеральное государственное бюджетное учреждение "Российский научный центр рентгенодиагностики" Министерства здравоохранения Российской Федерации, 2013, https://znaniy.com/catalog/document?id=236960	1

6.3.1 Перечень программного обеспечения

6.3.2 Перечень информационных справочных систем

7. МАТЕРИАЛЬНО-ТЕХНИЧЕСКОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)

Оценочные материалы для промежуточной аттестации по дисциплине

Генетика опухолей

Код, направление подготовки	31.00.00. Клиническая медицина
Направленность (профиль)	31.08.30. Генетика
Форма обучения	очная
Кафедра-разработчик	Кардиология
Выпускающая кафедра	Кардиология

ТИПОВЫЕ ЗАДАНИЯ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА – РЕФЕРАТ (2 СЕМЕСТР)

Написание реферата предполагает глубокое изучение обозначенной проблемы.

Реферат (от лат. *refere* – докладываю, сообщаю) представляет собой особое сочинение, в котором определены цели, задачи и выводы излагающие основные положения темы или проблемы.

Тематика рефератов представлена в Фондах оценочных средств и в учебно-методических пособиях для самостоятельной работы ординатора соответствующей рабочей программы.

Рефераты докладываются на занятии соответственно выбранной теме и календарно-тематическому плану, сдаются преподавателю строго в указанный срок.

Сведение отобранной информации должно быть встроено в текст в соответствии с определенной логикой. Реферат состоит из трех частей: введения, основной части, заключения;

а) во введении логичным будет обосновать актуальность темы (почему выбрана данная тема, каким образом она связана с современностью и наукой);

цель (должна соответствовать теме реферата);

задачи (способы достижения заданной цели), отображаются в названии параграфов работы;

б) в основной части дается характеристика и анализ темы реферата в целом, и далее – сжатое изложение выбранной информации в соответствии с поставленными задачами. В конце главы должен делаться вывод (подвывод), который начинается словами: «Таким образом...», «Итак...», «Значит...», «В заключение главы отметим...», «Все сказанное позволяет сделать вывод...», «Подводя итог...» и т.д.

в) заключение содержит выводы по главам (1-1,5 листа). Уместно высказать свою точку зрения на рассматриваемую проблему.

Реферат может быть представлен в виде презентации, при этом обязательно выполнение основных требований к реферату, включая правильность оформления списка литературы!

Раскрытие темы реферата предполагает наличие нескольких специализированных источников (как минимум 8-10 публикаций, монографий, справочных изданий, учебных пособий) в качестве источника информации. Предпочтение отдается публикациям в специализированных журналах и монографиям признанных специалистов в соответствующей области знаний. Обязательно использование иностранной литературы.

Примерные задания для текущего контроля

Примерные темы рефератов

1. Дифференциальная диагностика новообразований
2. Онкомаркеры
3. Генетическая диагностика злокачественных новообразований
4. Протоонкогены и онкогены
5. Онкосупрессоры
6. Мутации «Драйверы» и мутации «Пассажиры»
7. Хромотрипсис и хромоплексия в онкологии
8. Наследственные опухолевые синдромы
9. Злокачественные новообразования как многофакторные болезни
10. Эпигенетика канцерогенеза
11. Роль метилирования ДНК и модификаций гистонов в онкогенезе
12. Механизмы метилирования ДНК
13. Механизмы модификации гистонов
14. Роль РНК-интерференции в канцерогенезе
15. Длинные некодирующие РНК

Примеры вопросов для текущего контроля:

к Разделу 1. Дифференциальная диагностика новообразований

1. Что такое предел Хейфлика и чем он обусловлен?
2. Какая транслокация вызывает развитие хронического миелолейкоза?
3. Как классифицируют новообразования?
4. Какие методы исследования используют для диагностики неоплазм?
5. Перечислите отличительные особенности доброкачественных и злокачественных новообразований.

к Разделу 4. Эпигенетика канцерогенеза

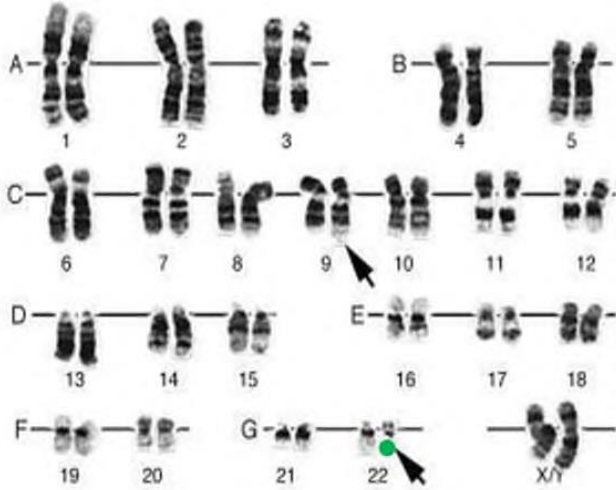
1. Какие основные механизмы эпигенетической регуляции вы знаете?
2. Какие канцерогены влияют на метилирование ДНК?
3. Перечислите разновидности модификаций ДНК в живой природе.
4. Какие механизмы модификаций гистонов вы знаете?
5. Какие классы малых нкРНК вы знаете?

Примеры ситуационных задач

Задача № 1. На прием обратилась женщина 35 лет с жалобами на ноющие боли в костях, периодические боли в левом подреберье. При осмотре и объективном обследовании патологии не выявлено. ЭКГ — синусовый ритм, ЧСС 75 в минуту. ЭХО-КГ патологии не выявлено. На УЗИ органов брюшной полости определено увеличение селезенки. В общем анализе крови эритроциты составляют $3 \times 10^{12}/л$; гемоглобин -82 г/л; цветовой показатель -1,01; тромбоциты - $75 \times 10^9/л$; лейкоциты $72 \times 10^9/л$ (базофилы 6%; эозинофилы 8%; миелобласты 5%; миелоциты 4%; юные 4%; палочкоядерные 10%; сегментоядерные 50%; лимфоциты 12%; моноциты 2%); СОЭ 62 мм/ч. При молекулярноцитогенетическом исследовании клеток костного мозга (FISH-метод) с использованием специфического зонда для локуса 9q34.4, в люминисцентном микроскопе определено свечение зонда на длинном плече 22 хромосомы (кариограмма с использованием FISH-метода):

1. Какой диагноз у пациента?
2. Как называется изменение хромосом и чем оно обусловлено?
3. Как обозначается данный тип хромосомной мутации?
4. Какие препараты для фармакотерапии Вы предложите?

5. Какой наиболее эффективный способ лечения данной болезни?



Ответ:

1. Хронический миелолейкоз.
2. Филадельфийская хромосома, обусловлена реципрокной транслокацией между локусом 34.4 длинного плеча 9-й хромосомы и локусом 11 длинного плеча 22 хромосомы.
3. $t(9;22)(q34;q11)$.
4. Цитостатики гидреа (гидроксимочевина), гливек (иматиниба мезилат), интерферон альфа.
5. Наиболее эффективна трансплантация костного мозга.

Задача № 2. На прием к врачу генетику обратились супруги с ребенком с жалобами на наличие множества пигментных пятен на коже ребенка цвета «кофе с молоком», увеличение левого глазного яблока. При сборе анамнеза оказалось, что несколько крупных пигментных пятен есть у отца ребенка. Дед ребенка со стороны отца умер от опухоли головного мозга. Осмотр мужчины позволил выявить также несколько кожных опухолей мягкой консистенции, диаметром от 0,3 до 2 см, безболезненных на ощупь. Нарушений слуха в семье и у ребенка не отмечено. Ребенок 6 лет, мальчик, определяется множество пигментных пятен на коже туловища и конечностей от 0,1 до 6 см в диаметре. Левое глазное яблоко увеличено.

1. Какой диагноз у ребенка?
2. С какими заболеваниями необходимо проводить диф.диагностику?
3. Чем обусловлено увеличение глазного яблока?
4. Мутации в каком гене вызывают развитие данного заболевания?
5. Определите риск повторного развития больного ребенка в семье.
6. Какова тактика ведения пациента?

Ответ:

1. Диагноз: Нейрофиброматоз 1-го типа.
2. Необходимо дифференцировать с нейрофиброматозом 2-го типа (для него характерно поражение опухолью VIII пары черепно-мозговых нервов и снижением слуха). Данных о нарушении слуха у ребенка и у его кровных родственников не получено.
3. Увеличение глазного яблока связано с развитием глиомы зрительного нерва - доброкачественного новообразования с прогрессирующим течением.
4. Болезнь обусловлена в гене нейрофибромина — обозначается *NF1*, ген локализован на 17q11.2. Механизм образования опухолей связан с соматической инактивацией второго аллеля гена, который кодирует белок, обладающей онкосупрессорной активностью. В результате утраты функции онкосупрессорного белка происходит усиленная пролиферация клеток нейроэктодермального происхождения и развитие опухоли.
5. Так как заболевание имеет аутосомно-доминантный тип наследования, а жизнеспособные особи гетерозиготны (гомозиготы по доминантному аллелю погибают внутриутробно), риск развития больного в семье, где один из родителей болен, а другой - здоров, составляет 50%.
6. Тактика ведения заключается в хирургическом лечении глиомы зрительного нерва, так как она достигла больших размеров. Специфических лекарственных препаратов для лечения НФ1 нет,

поэтому основная тактика заключается в динамическом наблюдении и профилактических мероприятиях (избегать воздействие канцерогенов, приема биоактивных веществ).

Примерные задания для промежуточного контроля (аттестации)

Пример тестового задания для промежуточной аттестации (фрагмент)

Выберите один правильный ответ

1. ДЛЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ОПУХОЛЕВЫХ СИНДРОМОВ НЕ ХАРАКТЕРНО

- 1) рецессивный тип наследования
- 2) доминантный тип наследования
- 3) ранний возраст появления неоплазм
- 4) высокий процент заболеваемости раком у кровных родственников
- 5) наследование в ряду поколений

2. ГЕН НАСЛЕДСТВЕННОЙ РЕТИНОБЛАСТОМЫ РАСПОЛОЖЕН

- 1) 13q14.2
- 2) 17q11.2
- 3) 22q12.2
- 4) 3p25.3
- 5) 6q33.3

3. К ПРОТООНКОГЕНАМ НЕ ОТНОСЯТСЯ

- 1) рецепторные тирозинкиназы
- 2) регуляторы апоптоза
- 3) некиназные рецепторы
- 4) транспортные факторы
- 5) транскрипционные факторы

4. ОНКОСУПРЕССОР, РЕПАРИРУЮЩИЙ ДНК

- 1) CDKN2A
- 2) BRCA1
- 3) CDH1
- 4) APC
- 5) NF1

5. К КРИТЕРИЯМ ОНКОМАРКЕРОВ НЕ ОТНОСЯТСЯ

- 1) должны быть органоспецифическими
- 2) должны выявляться в следовых количествах
- 3) должны продуцироваться только злокачественными клетками
- 4) специфичны для определенного ЗНО
- 5) позволяют идентифицировать определенный рак

6. НАСЛЕДСТВЕННЫЙ РАК СОСТАВЛЯЕТ ОТ ВСЕХ ЗНО

- 1) 1–3%
- 2) 7–10%
- 3) 20%
- 4) 30%
- 5) 90%

7. К БИОЛОГИЧЕСКИМ КАНЦЕРОГЕНАМ ОТНОСЯТСЯ

- 1) ароматические углеводороды
- 2) нитрозосоединения
- 3) стрептококки.
- 4) HNV-4

5) бацилла Коха

8. В КЛЕТОЧНОЙ АДГЕЗИИ УЧАСТВУЕТ ОНКОСУПРЕССОР

- 1) CDKN2A
- 2) BRCA
- 3) CDH1
- 4) ARAF1
- 5) NF1

9. НЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЙ ОПУХОЛЕВЫЙ СИНДРОМ

- 1) синдром Лая-Берка
- 2) синдром Гарднера
- 3) синдром Ли-Фраумени
- 4) синдром Горлина-Гольца
- 5) нейрофиброматоз

10. К ОНКОМАРКЕРАМ ОТНОСЯТСЯ

- 1) рибонуклеопротеиды
- 2) липопротеиды
- 3) дезоксирибонуклеотиды
- 4) рибонуклеотиды
- 5) углекислота

Пример формирования билета для промежуточной аттестации

Билет №1

1. Дифференциальная диагностика новообразований
2. Длинные некодирующие РНК

Ситуационная задача: На прием к врачу генетику обратилась семья с жалобами на наличие пигментных пятен на коже у ребенка. При сборе анамнеза оказалось, что несколько крупных пигментных пятен есть у матери ребенка. Кроме того, мать ребенка 2 года назад была прооперирована в нейрохирургическом отделении по поводу двусторонних опухолей слуховых нервов. Бабушка ребенка страдала приобретенной глухотой и умерла от опухоли головного мозга. Ребенок 4 лет, девочка, правильного телосложения, физическое и умственное развитие соответствует возрасту, определяется множество пигментных пятен на коже туловища и конечностей от 0,1 до 6 см в диаметре. Других патологических изменений не выявлено.

1. Какой диагноз у ребенка?
2. С какими болезнями необходимо проводить диф.диагностику?
3. Какие опухоли слуховых нервов у матери ребенка?
4. Мутации в каком гене вызывают развитие данного заболевания, укажите локализацию гена и механизм развития опухолей.
5. Определите риск повторного развития больного ребенка в семье.

Билет №2

1. Онкомаркеры. Генетическая диагностика злокачественных новообразований
2. Механизмы модификации гистонов
3. Ситуационная задача: На прием обратилась супружеская пара с ребенком. Направлены педиатром по месту жительства с подозрением на наследственное заболевание в связи с наличием у ребенка гипертелоризма глаз, расщелины верхней губы и неба, деформации грудной клетки со сращением 2 и 3 ребра справа. Отец здоров, в анамнезе серьезных заболеваний не отмечено, семейный анамнез без особенностей. У матери в анамнезе базальноклеточный рак кожи в возрасте 14 лет (успешное лечение в онкодиспансере), одонтогенные кератинизирующие кисты челюстей.
1. Какой предварительный диагноз вы можете поставить?
2. Каков тип наследования болезни и риск повторного рождения ребенка в семье?
3. На какое исследование вы направите ребенка для подтверждения диагноза?

Виды и задания по самостоятельной работе ординатора (примеры)

1. Составление и анализ личной родословной путем сбора данных у ближайших родственников.
2. Решение ситуационных задач по определению типа наследования, расчёту генетического риска, коэффициента инбридинга.
3. Подготовка рефератов, докладов, обзоров.
4. Подготовка рефератов научных статей, как на русском, так и английском языках.
5. Составление генетических карт по данным ситуационной задачи.
6. Освоение метода ПЦР.
7. Изучение современных методов диагностики наследственной патологии.
8. Анализ данных ЭНМГ исследования, анализ электрофореграмм ДНК-диагностики.
9. Анализ данных молекулярно-генетических исследований.
10. Работа с общедоступными генетическими базами данных: OMIM (свободный доступ в интернете).

ТИПОВЫЕ ВОПРОСЫ К ЭКЗАМЕНУ (2 семестр)

Задания на экзамене содержат 2 теоретических вопроса и генетическую задачу.

Задание для показателя оценивания дескриптора «Знает»	Вид задания
Сформируйте развернутые ответы на следующие теоретические вопросы: Онкогенетика 1. История изучения канцерогеназа. 2. Канцерогенез и современная молекулярная генетика 3. Нарушения клеточных систем, ведущих к опухолеобразованию. 4. Онкогены и онкобелки. 5. Факторы роста и рецепторы: роль в опухолеобразовании. 6. Антионкогены: роль в метастазировании. 7. Гормональный и вирусный канцерогенез. Генотоксическая теория. 8. Влияние популяционных и генетических факторов на гормональный канцерогенез. 9. Множественная лекарственная устойчивость опухолей. 10. Вирусно-генетическая теория возникновения опухолей. 11. Ретровирусы как носители и активаторы онкогенов 12. ДНК- и РНК-содержащие онковирусы 13. Поиск мутаций как основа генетической диагностики рака. 14. Генетические маркеры раковых состояний 15. Применений знаний о генетике рака в клинической практике 16. Проблема онтогенеза с генетической точки зрения. Эпигенетика 1. Термин «эпигенетика»: история возникновения. Современные представления. 2. Эпигенетическая регуляция онтогенеза. Основная характеристика. 3. Эпигенетические феномены. Эффект положения, парамутация, трансекция, прионизация. 4. Геномный импринтинг. История изучения. Гены, задействованные При геномном импринтинге. 5. Функция и эволюция геномного импринтинга 6. Эпигенетическая модификация генома 7. Метилирование ДНК и компактизация хроматина.	-теоретический

