

## **Б1.В.ДВ.02.01. Методы генетических исследований**

### **Зачет**

#### **Ответ на теоретические вопросы**

Порядок проведения.

Зачёт нацелен на комплексную проверку освоения дисциплины. Обучающийся получает вопрос (вопросы) либо задание (задания) и время на подготовку. Зачёт проводится в устной, письменной или компьютерной форме. Оценивается владение материалом, его системное освоение, способность применять нужные знания, навыки и умения при анализе проблемных ситуаций и решении практических заданий. Обучающийся вытягивает билет, в каждом билете – два вопроса. На подготовку дается 60 минут. Обучающийся может делать записи при подготовке к ответу и пользоваться им при ответе, однако чтение ответа по листку бумаги не допустимо. Не допускается использование каких-либо источников информации, кроме билета. Преподаватель выслушивает устный ответ студента по всем трем вопросам, задает дополнительные и уточняющие вопросы. За каждый правильно ответ обучающийся получает максимально 15 баллов. За правильные ответы на дополнительные и уточняющие вопросы в рамках билета обучающийся получает максимально 5 баллов.

#### **Оценочные средства.**

Близнецовый метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода).

Популяционно-генетический метод изучения наследственности человека (определение, возможности и ограничения метода). Закон Харди-Вайнберга.

Молекулярно-генетические методы изучения наследственности человека (гибридизация ДНК, амплификация и секвенирование ДНК, рестрикция ДНК, гель-электрофорез).

Генные болезни человека (определение, методы изучения, классификация, типы наследования, примеры).

Хромосомные болезни человека (определение, методы изучения, классификация, примеры).

Митохондриальные болезни человека (определение, классификация, особенности наследования, примеры).

Болезни генетического импринтинга (определение, причины возникновения, примеры).

Болезни экспансии тринуклеотидных повторов (определение, особенности проявления, причины возникновения, примеры).

Мультифакториальные болезни человека (определение, причины возникновения, методы изучения, примеры).

Принципы диагностики, профилактики и лечения наследственных болезней человека.

Медико-генетическое консультирование.

Генетический груз в популяциях человека. Медицинские аспекты охраны окружающей среды и генетический мониторинг в популяциях человека.