

Документ подписан простой электронной подписью Информация о владельце: ФИО: Таскаев Сергей Валерьевич Должность: Ректор Дата подписания: 12.09.2025 09:55:53 Уникальный программный ключ: 04c19ed8bfb98f3b6cb77a486b9a8788b8322323	 <p>МИНОБРАЗОВАНИЯ РОССИИ Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)</p>	Фонд оценочных средств по дисциплине «Онкогенетика» по направлению подготовки 06.04.01 «Биология» ФГБОУ ВО «ЧелГУ»	стр. 1
--	--	---	--------

**Фонд оценочных средств
для промежуточной аттестации
по дисциплине (модулю)**

Онкогенетика

Направление подготовки (специальность)
06.04.01 Биология

Направленность (профиль)
Генетика

Присваиваемая квалификация
Магистр

Форма обучения
очная

Год (ы) набора: 2025

Челябинск, 2025 г.

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Направление подготовки: **06.04.01 Биология**

Направленность (профили): Генетика

Дисциплина: **Онкогенетика**

Семестры изучения: 3

Форма промежуточной аттестации: зачет

2. ПЕРЕЧЕНЬ ФОРМИРУЕМЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ

2.1. Компетенции, закреплённые за дисциплиной

Изучение дисциплины «Онкогенетика» направлено на формирование следующих компетенций:

Коды компетенции (по ФГОС)	Содержание компетенций согласно ФГОС	Коды и содержание индикаторов	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине
1	2	3	4
ПК-2	Способен использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов генетических дисциплин	ПК-2.1 Имеет представление об основных методах генетики и молекулярной биологии	<p>Знать: Для достижения индикатора 2.1: методологические основы онкогенетики Для достижения индикатора 2.2: основы организации онкогенетических лабораторий в зависимости от спектра исследований, проводимых в них Для достижения индикатора 2.3: теоретические основы онкогенетики</p> <p>Уметь: Для достижения индикатора 2.1: использовать различные методы онкогенетических исследований в соответствии с предъявляемыми требованиями безопасности Для достижения индикатора 2.2: определять показания для тех или иных исследований, правильно интерпретировать полученные результаты Для достижения индикатора 2.3: выделять генетические аспекты при анализе массивов данных по онкологической заболеваемости</p> <p>Владеть: Для достижения индикатора 2.1: простейшими навыками</p>
		ПК-2.2 Рассматривает принципы устройства и работы современных лабораторий	

		ПК-2.3 Анализирует основные методы исследования, применяемые в современной генетике	обслуживания оборудования используемого в онкогенетических лабораториях Для достижения индикатора 2.2: навыками забора биологического материала и обслуживания оборудования, используемого в онкогенетических центрах и лабораториях Для достижения индикатора 2.3: методами генетического анализа, используемыми при первичном обследовании пациентов с подозрением на онкологические заболевания
--	--	---	--

3. СОДЕРЖАНИЕ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

3.1 Виды оценочных средств

№ п/п	Код компетенции/планируемые результаты обучения	Контролируемые темы/разделы	Наименование оценочного средства для текущего контроля	Наименование оценочного средства на промежуточной аттестации и № задания
1	<p>ПК-2</p> <p>Знать: Для достижения индикатора 2.1 методологические основы онкогенетики Для достижения индикатора 2.2 основы организации онкогенетических лабораторий в зависимости от спектра исследований, проводимых в них Для достижения индикатора 2.3 теоретические основы онкогенетики</p> <p>Уметь: Для достижения индикатора 2.1 использовать различные методы онкогенетических исследований</p>	<p>Раздел 1. История и этапы становления онкогенетики.</p> <p>Раздел 2. Общее представление о процессах онкогенеза.</p> <p>Раздел 3. Генетические механизмы онкогенеза. Рак и нестабильность генома. Наследственные формы рака.</p> <p>Раздел 4. Гены «хранители клеточного хозяйства» и гены «дворники»</p>	<p>Устный опрос, реферативное сообщение, контрольные вопросы</p>	<p>вопросы к зачету № 1-32</p>

<p>в соответствии с предъявляемыми требованиями безопасности</p> <p>Для достижения индикатора 2.2 определять показания для тех или иных исследований правильно интерпретировать полученные результаты</p> <p>Для достижения индикатора 2.3: выделять генетические аспекты при анализе массивов данных по онкологической заболеваемости</p> <p>Владеть:</p> <p>Для достижения индикатора 2.1 простейшими навыками обслуживания оборудования используемого в онкогенетических лабораториях</p> <p>Для достижения индикатора 2.2: навыками забора биологического материала и обслуживания оборудования, используемого в онкогенетических центрах и лабораториях</p> <p>Для достижения индикатора 2.3: методами генетического анализа, используемыми при первичном обследовании пациентов с подозрением на онкологические заболевания</p>	<p>Раздел 5. Потеря гетерозиготности как фактор происхождения рака</p> <p>Раздел 6. Генетические аспекты диагностики и профилактики рака</p>		
--	--	--	--

Примечание: типовые задания, критерии и показатели оценивания в рамках текущего контроля представлены в рабочей программе дисциплины (модуля). Полные комплекты оценочных средств и контрольно-измерительных материалов хранятся на кафедре.

3.2 Содержание оценочных средств

Оценочные средства промежуточной аттестации представлены перечнем вопросов для зачета.

Теоретические вопросы к зачёту по дисциплине "Онкогенетика".

1. История развития и основные этапы становления онкогенетики (ОГ).

Зарождение и становление онкогенетики как науки происходило параллельно с развитием онкологии и генетики. Первые представления о генетических механизмах канцерогенеза были связаны с описанием семейных случаев рака. Клинические наблюдения показали высокий риск малигнизации при наследственных заболеваниях. Важной вехой на пути становления онкогенетики стали открытие гена как единицы наследственности, а также создание теории мутагенеза.

2. Определение предмета исследований и практической деятельности онкогенетики. Место ОГ в системе общебиологических и медицинских знаний.

Процесс образования и формирования злокачественных опухолей – канцерогенез – представляет собой область наиболее интенсивных исследований биологии клетки и медицины. Это область огромной теоретической и практической значимости.

К злокачественной (или неопластической) трансформации клетки – малигнизации, могут привести совершенно разные факторы: химические, физические, биологические. Однако, несмотря на различия, все канцерогенные факторы (или канцерогены) определенным образом воздействуют на генетическую систему клетки. Поэтому необходимо подчеркнуть, что канцерогенез имеет генетическую природу.

3. Основные методы онкогенетики.

Генеологический метод позволяет собрать информацию о случаях рака и предраковых заболеваний у единокровных родственников. Клиникоонкологический и клиникогенетический способствуют установлению точного диагноза онкологического заболевания у пробанда. Гистологический, гистохимический, биохимический, цитогенетический и молекулярно-генетический методы направлены на установление точной этиологической принадлежности ЗНО. Способствуют уточнению прогноза заболевания, назначению индивидуализированного подхода в лечении.

4. Онкологическое перерождение и его стадии.

Под онкологическим перерождением понимают изменения исходной структуры и основных функций клеток, входящих в состав ЗНО.

Различают 4-е стадии онкологического перерождения:

- **1 Стадия** — клетки рака обычно находятся в пределах одной тканной системы и не поражают соседние. Это начальный этап, на котором вылечить онкологию вполне реально без серьёзных последствий.
- **2 Стадия** — новообразование подрастает и уже поражает соседние ткани, но находится в одном органе.
- **3 Стадия** — скорость роста повышается и опухоль может иметь способность к метастазированию в ближайшие лимфатические узлы.
- **4 Стадия** — на этом этапе опухоль считается не излечимой. Глубокая инвазия в соседние ткани и органы. Опухоль выходит за пределы органа и может метастазировать в отдалённые участки организма.

5. Механизмы иммунологического и генетического контроля за процессами опухолевого перерождения. Элиминация раковых клеток.

К настоящему времени удалось выделить и классифицировать несколько четких, подкреплённых молекулярногенетическими данными механизмов выхода ЗНО из под контроля. Наиболее ясное обобщение этих механизмов представлено в работе основоположников молекулярной онкологии D. Hanahan и R. Weinberg, появившейся на страницах журнала Cell. По мнению авторов, все или почти все опухоли характеризуются несколькими неотъемлемыми чертами.

1. Самодостаточность в отношении сигналов пролиферации, связанная с аутопродукцией факторов роста, соответствующих рецепторов или других компонентов сигнального промитотического каскада.

2. Потеря чувствительности к сигналам, сдерживающим процесс пролиферации, обусловленная инактивацией супрессорных (антимитотических) белков.

3. Замедление процессов программируемой клеточной гибели, опосредованное дисбалансом биохимической регуляции процессов апоптоза.

4. Неограниченный репликативный потенциал клеток (преодоление «лимита Хэйфлика»), сопряженный с реактивацией экспрессии фермента теломеразы и как следствие отсутствием физиологического укорачивания теломер.

5. Стимуляция процессов ангиогенеза в опухоли, вызванная экспрессией трансформированными клетками ангиогенных факторов и направленная на удовлетворение повышенных потребностей быстроделющихся неопластических компонентов в оксигенации.

6. Способность к инвазии и метастазированию, ассоциированная с продукцией опухолью гистолитических ферментов (протеаз), а также факторов, угнетающих локальный иммунитет.

7. Геномная нестабильность, опосредованная инактивацией систем репарации ДНК и нарушениями в молекулярном контроле клеточного цикла.

8. Перестройка стромальных компонентов, создающая более благоприятные условия для эволюции злокачественного клона.

6. Анатомические и физиологические и генетические признаки злокачественных и доброкачественных опухолей. Инвазивный рост, метастазирование, опухолевая прогрессия.

Злокачественная опухоль - патологическое разрастание атипичных, неполноценно дифференцированных клеток, обладающих автономным прогрессирующим необратимым ростом, инфильтрирующих и деструктурирующих прилежащие ткани. Доброкачественные опухоли в отличие от злокачественных, растут медленно, не прорастают окружающие ткани (инвазивный рост), не дают метастазы (распространение за пределы первоначальной локализации опухоли с током крови или лимфы), крайне редко становятся причиной смерти индивида. У злокачественных опухолей никогда не бывает капсулы или оболочки, она, в отличие от доброкачественных опухолей, характеризуется эффектом генетической прогрессии (образования всё возрастающего числа новых генетически разнородных линий и клонов).

Опухоль состоит не только из собственно опухолевых клеток - паренхимы, она включает в себя также и соединительнотканную строму с кровеносными сосудами. Принято считать, что большинство опухолей имеет органоидное строение. Строма может быть крайне скудной или вообще отсутствовать (например, у хориокарциномы) - гистиоидное строение опухоли.

7. Эпидемиология и общая классификация онкологических заболеваний.

Если рассматривать раковые заболевания точки зрения генетики их можно разделить на 3 основные группы:

- Спорадические формы рака;
- Семейные формы рака;
- Наследственные формы рака.

Спорадические формы рака возникают как факторы окружающей среды и на них приходится примерно 80% всех случаев заболевания раком. Другими словами, это такая форма рака, которая возникает в результате накопленных со временем поврежденных ДНК. Данные формы рака часто смешивают с наследственной формой, тем не менее в их основе лежат разные причины. Семейная форма рака представляет собой один и тот же вид ракового заболевания, который проявляется у разных членов одной и той же семьи.

Влияние окружающей среды и генетическая предрасположенность играет определенную роль в патогенезе этого рака. Частота семейного рака составляет 10-15% всех случаев заболеваний. Данная форма рака - разнородная группа злокачественных опухолей, обусловленных наследованием повреждений (мутационных изменений) в конкретных генах, которые вызывают определенную форму рака или повышают вероятность ее развития. В отличие от спорадической формы проявляется в более раннем возрасте. Раковые заболевания этой формы наблюдаются редко и, как правило, имеют мультифокальное наследование. Другими словами, в одном и том же органе присутствуют клетки различных типов раковых опухолей. Вероятность наличия одинаковых повреждений у родственники первой степени родства больных, имеющих поврежденные ДНК, составляет 50%. Заболеваемость наследственным раком составляет 5-10%.

8. Эволюционные аспекты канцерогенеза.

В пользу эволюционной теории свидетельствуют, с одной стороны, эволюционный консерватизм феномена и, с другой стороны, его альтруистический характер, указывающий на некие популяционные преимущества. Существующие предположения относительно предполагаемых преимуществ имеют то общее, что усматривают в раке важную способность корректировать генофонд популяции. Так, он может выступать в качестве:

- регулятора уровня мутагенеза в зародышевых клетках,
- «эволюционного ОТК (отдела технического контроля)» в периоды быстрых изменений морфологии вида,
- «санитара» популяции, предотвращающего распространение в ней мутантных аллелей.

9. Классификация опухолей с точки зрения генетики.

Если рассматривать раковые заболевания с точки зрения генетики их можно разделить на 3 основные группы:

- Спорадические формы рака;
- Семейные формы рака;
- Наследственные формы рака.

Существует также классификации по характеру мутационного события, типу мутации, по локализации мутантного гена.

Принятая во многих странах классификация по стадиям онкологического процесса базируется на принципах, которые из-за специфики течения новообразований разных локализаций могут быть сформулированы только в самой общей форме. В зависимости от размеров, степени прорастания в окружающие органы и ткани, метастазирования в лимфатические узлы и отдаленные органы.

10. Средовые факторы онкогенеза. Классификация канцерогенов.

К средовым факторам онкогенеза можно отнести:

Канцерогены, полученные в результате жизнедеятельности (токсичные вещества, тератогены, ксенобиотики)

- Экологическое состояние окружающей среды, её загрязнители
- Образ жизни человека, пищевые предпочтения, вредные привычки
- Травмы
- Повседневный стресс
- УФ-излучение, радиационное воздействие
- Вирусное воздействие
- Паразитарные инфекции

Воздействие канцерогена может быть длительным в малых дозах или однократным, но большой интенсивности (солнечное излучение, радиация). Факторы, способствующие переходу протонкогена в активную форму, называют канцерогенными.

11. Параллелизм процессов мутагенеза и канцерогенеза.

Обращает на себя внимание сходство переноса основных мутагенов и основных канцерогенов. Ранние стадии канцерогенеза (инициация) имеют много общего с процессами мутагенеза. По сути, в основе возникновения ЗНО всегда лежит мутация. Однако в последующем для реализации опухолевого процесса большое значение имеют иммунологические и физиологические процессы.

12. Генетическая предрасположенность к раку. Генетические маркеры ракового перерождения.

Прогресс в молекулярной биологии привел к открытию наследственных генетических дефектов, приводящих к развитию рака. В ряде случаев, вероятность развития рака у носителей наследуемого дефекта достигает 100%. Однако такие генетические дефекты чрезвычайно редки (1 случай на 10 тысяч населения). В связи с этим редки и связанные с ними этиологически (причинно) злокачественные опухоли (0,1-0,5%).

В то же время, по признаку предрасположенности к развитию рака, которая определяется генами, ответственными за метаболизм канцерогенных веществ, их активацию, детоксикацию, репарацию (восстановление) ДНК, население полиморфно.

Наследственные формы рака составляют от 5-10% всех опухолей, но среди опухолей определенного типа их доля достигает 30%. Наследственные онкологические синдромы характеризуются накоплением в семье случаев опухолей определенного типа, передачей заболевания от родителей к детям, проявлением множественных опухолей, а также ранней манифестацией опухолевого процесса, обычно до 30 лет.

13. Ассоциативная связь онкологических и соматических заболеваний. Понятие о предраковых заболеваниях.

Предраковые заболевания — это такие формы патологии, которые увеличивают вероятность появления ЗНО определённого типа и определённой локализации. Предраковые заболевания по локализации всегда совпадают с ЗНО. Кроме того выделяют ряд заболеваний, увеличивающих риск возникновения любых ЗНО. К таким заболеваниям могут быть отнесены наследственные заболевания, сопровождающиеся генетической нестабильностью, а также общесоматические заболевания влияющие на увеличение концентрации эндогенных мутагенов или заболевания нарушающие систему иммунного надзора за раковыми клетками. К таким заболеваниям, например, может быть отнесён сахарный диабет.

14. Пусковые механизмы опухолевого роста.

Герминальные (наследуемые) мутации в гене, ответственном за возникновение наследственных форм рака возникают в гаметах родителей или *de novo* на ранних стадиях дробления при эмбриональном развитии. Появление таких мутаций определяет риск развития опухоли от 70 до 100% и среди них следующие гены: TP53 (саркомы, РМЖ, опухоли мозга, лейкозы, RB1 (ретинобластома, остеосаркома, РМЖ, рак простаты, мочевого пузыря, легких), PTEN (глиобластома, рак простаты, РМЖ, неходжкинские лимфомы), ATM (лейкемия), WT1 (не-фробластома), BRCA1 и BRCA2 (РМЖ, рак простаты), CDH1 (диффузный рак желудка, лобулярный РМЖ), APC (множественные аде-

номатозные полипы и рак толстой кишки), CDKN2A(p16) (мезотелиомы, меланомы, глиобластомы), RET (медуллярная, папиллярная тиреокарциномы), VHL (феохро-моцитомы, светлоклеточная карцинома почки).

15. Понятие об онкогене. Гены супрессоры опухолевого роста.

Онкоген – продукт мутации клеточного гена ([протоонкогена](#)), в результате которой активируется одна из стадий превращения нормальной клетки в опухолевую. Действие онкогенов доминантно. Как правило, протоонкогены в нормальных клетках вовлечены в процессы контроля клеточного деления и роста. Ряд вирусов содержат в геноме онкогены, которые приводят к опухолевой трансформации клеток. Иными словами, онкогены – это активированные вследствие мутаций или по другим причинам клеточные протоонкогены, продукты которых стимулируют одну из стадий раковой прогрессии клетки, действуя доминантным образом, или гены онкогенных вирусов, вызывающие трансформацию клеток и образование раковых опухолей.

В процессе канцерогенеза гены могут становиться активированными таким образом, что усиливают пролиферацию клеток или предотвращают клеточную гибель, или, наоборот, гены могут инактивироваться так, что они не могут более сдерживать эти процессы. Первый класс генов называется онкогены, а второй – гены-супрессоры опухолей. Между этими двумя классами генов существует взаимодействие, которое и приводит к образованию раковой опухоли.

16. Теория Кнудсена. Предпосылки создания. Основные положения, область применения, ограничения.

Классическая онкогенетика не может объяснить генез некоторых опухолей. Неопластическая трансформация - это сложный, многоэтапный процесс, включающий случайную активацию онкогенов и (или) сайленсинг генов- супрессоров опухоли и осуществляемый посредством генетических или эпигенетических событий. Все это называют "двухударной теорией Кнудсона". Проиллюстрируем это следующим образом. Сайленсинг гена ретинобластомы - гена-супрессора опухоли - вызывает утрату checkpoint-контроля, что не только обеспечивает пролиферативное преимущество, но и стимулирует "второй удар", влияя на функции "ниже по течению", связанные со структурой хроматина, поддерживающие целостность генома. Сходный эффект может давать несвоевременная активация онкогенного продукта, такого как ген *тус*. Теория Кнудсена может быть применима только для ограниченного числа происхождения ЗНО.

17. Двухударная модель происхождения опухолей на примере ретинобластомы глаза.

Наследственная форма РБ обусловлена наличием герминальной мутации в одном из аллелей гена RB1, передающейся потомству по аутосомно-доминантному типу наследования с варьированием экспрессивности и неполной пенетрантностью, выявляется в 40% случаев. Наследственная РБ встречается у большинства детей с двусторонней РБ и у 15% детей с односторонней формой заболевания. В связи с тем, что поражаются половые клетки, мишенью возникновения второй мутации могут быть и другие соматические клетки, что увеличивает риск развития вторых злокачественных опухолей, таких как остеосаркома, рак молочной железы, мелкоклеточный рак легкого, рак половых органов, лимфолейкоз.

18. Характеристика механизмов канцерогенеза, связанных с нарушениями в генах «хранителях клеточного хозяйства».

Гены ХКЦ управляют ростом клеток. они блокируют развитие опухоли, регулируя переход клеток через контрольные точки (ворота) клеточного цикла или способствуя

апоптозу, тем самым регулируя деление и выживание клеток. Мутации в генах ХКЦ спотерей их функции приводят к неконтролируемому накоплению клеток. Гены ХКЦ кодируют:

- регуляторы различных контрольных точек клеточного цикла;
- медиаторы программируемой смерти клетки.

19. Характеристика механизмов канцерогенеза, связанных с нарушениями в генах «дворниках».

Гены «дворники» защищают целостность генома. Потеря их функции позволяет накапливаться мутациям в онкогенах и генах ХКЦ, совместно вызывающих и способствующих развитию рака. Гены «дворники» кодируют:

- белки, ответственные за обнаружение и исправление мутаций;
- белки, участвующие в расхождении хромосом в митозе;
- компоненты механизма апоптоза.

20. Эпигенетическая регуляция экспрессии генов в клетках опухоли.

Молекулярная основа эпигенетики характеризуется модификацией генетического аппарата, т. е. активации и репрессии генов, не затрагивающих первичную последовательность нуклеотидов ДНК. Профиль метилирования меняется в зависимости от средовых факторов, в которых находится клетка. Утрата способности поддерживать метилирование ДНК может приводить к иммунодефициту, злокачественным опухолям и другим заболеваниям. Эпигенетическая регуляция генов осуществляется на уровне транскрипции (время и характер транскрипции гена), при отборе зрелых мРНК для транспорта их в цитоплазму, при селекции мРНК в цитоплазме для трансляции на рибосомах, дестабилизации определенных типов мРНК в цитоплазме, избирательной активации, инактивации молекул белков после их синтеза. Совокупность эпигенетических маркеров представляет собой эпигеном. Одним из элементов эпигенома могут быть вирусы, либо части их генетического материала. Опухоли, ассоциированные с вирусами, составляют около 20 % всех опухолей человека. До недавнего времени при исследовании молекулярных механизмов вирусного канцерогенеза основные усилия были направлены на генетические нарушения, вызываемые онкогенными вирусами в клетке. Успехи, достигнутые в понимании механизмов эпигенетической регуляции экспрессии генов, стимулировали исследования взаимодействия вирусов и клетки-хозяина на эпигенетическом уровне.

21. Понятие о менделирующих формах рака.

Это онкологические заболевания, передающиеся по законам Менделя. При этом фенотипически не проявляются какие-либо признаки или их совокупность, расцениваемые как наследственный синдром. С другой стороны, существует большое количество наследственных менделирующих заболеваний, появление ЗНО при которых высоко вероятно не обязательно. В этом случае по закону Менделя передается не рак как таковой, а генетическое заболевание с высоким риском возникновения ЗНО.

22. Наследственные заболевания и рак.

К наиболее хорошо изученным наследственным злокачественным опухолям и наследственным синдромам относятся ретинобластома, нефробластома (опухоль Вилмса), семейный аденоматозный полипоз толстой кишки, синдром Линча и синдром Ли-Фраумени. Ретинобластома встречается очень редко, составляя 3,5 на 1 миллион детей. Наследственная форма ретинобластомы составляет до 40% всех случаев этого заболевания в отличие от большинства опухолей человека, наследственная форма

которых не превышает 1-2%. Ретинобластома наследуется по аутосомно-доминантному типу с высокой пенетрацией. Ген ответственный за развитие ретинобластомы - ген Rb1. Другой опухолью детского возраста, которая также характеризуется семейным распространением, является нефробластома. У больных детей она часто сочетается со спонтанной аниридией (отсутствием радужки) и врожденными пороками мочеполовой системы. Однако семейная форма нефробластомы встречается относительно редко. В литературе описано менее 100 семей с нефробластомой, и в ряде этих семей наблюдалось не более двух заболевших этой формой опухоли.

Описаны также наследственные семейные формы первично-множественных опухолей. Синдром Линча или синдром множественных аденокарцином характеризуется семейным распространением первично-множественных аденокарцином толстой кишки, молочной железы, эндометрия, яичника, поджелудочной железы, желудка, а также лейкоза и опухолей мозга. Этот синдром наследуется по аутосомно-доминантному типу.

Значительно лучше изучен синдром Ли-Фраумени, причиной которого является наследуемая мутация в одном аллеле *гена-супрессора P53*. В семьях с этим синдромом повышен риск раннего рака молочной железы и детских опухолей, а именно сарком мягких тканей, острого лейкоза, опухолей мозга, надпочечников, а возможно, и других опухолей.

23. Эмбриональные опухоли. Гамартии. Хористии.

Эмбриональные опухоли являются результатом нарушения процессов эмбриогенеза, реализующиеся в виде доброкачественных опухолей на различных этапах постнатального развития. Различают два типа тканевых пороков развития – гамартии и хористии. Гамартии – избыточно развитый нормальный компонент органа (например сосуды в гемангиоме, меланоциты в меланоцитарном невусе). Хористии – появление ткани, характерной для данного органа (например, дермоидная киста или струма яичника). Хористии называют также гетеротопиями.

24. Рак при хромосомных синдромах и синдромах нестабильности генома.

ЗНО при хромосомных синдромах имеют высокий риск возникновения. При этом при различных синдромах с наибольшей вероятностью могут возникать те или иные формы ЗНО, хотя возникновение других также весьма вероятно (выше среднегопопуляционного). Относительная редкость реализации ЗНО при хромосомных синдромах связана с низкой средней продолжительностью жизни пациентов из этой группы.

25. Медико-генетическое консультирование семей с онкологическими заболеваниями. Показания. Основные принципы организации.

Проводится на базе медико-генетических консультаций врачами-генетиками. направлено на предотвращение возникновения повторных случаев генетически детерминированных случаев ЗНО в семьях. Консультированию подлежат:

- лица. в семьях которых выявлены 2 и более случая однотипного ЗНО;
- Случаи с возникновением рака до 40 летнего возраста;
- В семье есть лицо с первично-множественным ЗНО;
- Носители синдромов предрасположенности к ЗНО.

26. Общая характеристика современных методов лечения онкологических заболеваний.

Это хирургические методы, радиобиологические методы, химеотерапия. гормонотерапия. В большинстве случаев используется сочетание различных методов. Определение генетических особенностей опухоли, изучение динамики её прогрессирования позволяет индивидуально подходить к подбору методов лечения, разработке индивидуальных схем радио- и химиотерапии.

27. Использование методов геномики при лечении раковых заболеваний.

Методы геномики основаны на комплексном исследовании фрагментов ДНК, выделенных на разных стадиях развития опухоли, включая этап метастазирования. Сегодня приоритетной целью является индивидуальная терапия, идеально подходящая для конкретного пациента, и ни для кого больше. Это чрезвычайно дорого и пока невозможно. Тем не менее, уже вполне возможно строго ограничивать группы пациентов, которые получают пользу от определенного таргетного препарата или группы лекарств. Сегодня исследователи работают с так называемыми генетическими подгруппами, то есть группами пациентов, которые несут одинаковые генетические изменения раковых опухолей. Предположение заключается в том, что у этих пациентов терапия могла бы работать особенно хорошо, если действовать на генетическое слабое место раковых клеток.

28. Молекулярные методы диагностики рака.

Молекулярно-генетическое тестирование является неотъемлемой частью обследования и лечения онкологических больных во всем мире. Причина появления опухоли – это мутации, т.е. генетические нарушения, возникшие в одной из миллиардов клеток человеческого организма. Эти мутации нарушают нормальную работу клеток, что приводит к их неконтролируемому и неограниченному росту, воспроизведению и распространению по организму - метастазированию. Однако наличие таких мутаций позволяет отличать опухолевые клетки от здоровых и использовать это знание при лечении больных. Анализ опухоли каждого конкретного пациента и формирование индивидуального перечня потенциальных молекул-мишеней стало возможным благодаря внедрению методик молекулярно-генетического анализа в клиническую практику.

29. Цитогенетические методы диагностики рака.

Анализ процесса малигнизации клеток и дальнейшей опухолевой прогрессией показал, что они тесно связаны с реорганизацией генома, которая нередко выражается структурными или численными изменениями хромосом и их отдельных районов. В настоящее время известны многочисленные примеры хромосомных перестроек, которые либо обуславливают предрасположенность к развитию онкологических заболеваний, либо могут являться прямой причиной злокачественной трансформации. Опухолевая прогрессия также часто связана с появлением клеточных клонов, несущих новые хромосомные перестройки и отличающихся от исходного штамма целым рядом признаков, имеющих непосредственное значение для прогнозирования развития заболевания и выбора оптимальной стратегии лечения.

30. Генетические механизмы опухолевой прогрессии, её значение для прогноза и оценки эффективности лечения рака.

Опухолевая прогрессия — генетически закреплённое, наследуемое опухолевой клеткой и необратимое изменение одного или нескольких ее свойств. Высокая и постоянная изменчивость разных свойств опухолей, с одной стороны, делает их гетерогенными, а с другой — способствует их адаптации к меняющимся условиям — недостатку кислорода, субстратов обмена веществ, а в ряде случаев — к мерам лечения.

Последнее называют ускользанием опухоли от лечения. Это требует постоянной коррекции схемы лечения пациентов, а нередко — смены схемы лечения. В целом процесс опухолевой прогрессии, способствуя высокой приспособляемости новообразований, создаёт условия для нарастания степени их атипизма и, следовательно — их злокачественности. На этом строится прогноз заболевания и индивидуальный подбор методов лечения.

31. Решение правовых и этических вопросов в онкогенетике.

Сложными сферами правового и этического регулирования является как онкология, так и генетика. В онкогенетике требуется согласованное участие в работе специалистов онкологов и генетиков, как на уровне отдельных пациентов, так и на уровне их родственников. Отдельно разработанных нормативов и рекомендаций в области онкогенетики в настоящее время не существует.

32. Перспективы развития онкогенетики на современном этапе, взаимодействие со смежными генетическими и медицинскими дисциплинами.

Сегодня глобальные научные разработки все больше переходят в разряд практических диагностических решений. Например, геномные исследования позволили выделить динамические маркеры, по которому можно оценивать первичную опухоль и её метастазы. Ещё одно перспективное направление, позволяющее анализировать ткани прямо во время операции — это так называемая технология «у постели пациента» (at the patient's bedside). Речь идет о компактном приборе, который за 20-30 минут даст результат генетического теста ткани, и это позволит скорректировать операцию.

Много усилий направлено сегодня и на разработку малоинвазивных методов диагностики рака на ранних стадиях. Один из подходов — диагностика по свободно циркулирующей ДНК в крови (так называемая жидкостная биопсия).

4. ПОРЯДОК ПРОВЕДЕНИЯ И КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

4.1. Порядок проведения промежуточной аттестации

В рамках **текущего контроля** в течение семестра для оценки знаний, умений, навыков, получаемых в ходе изучения дисциплины, учитываются устные вопросы, реферативные сообщения, контрольные вопросы.

Критерием успешности освоения учебного материала **по окончанию учебного семестра** (промежуточная аттестация) является экспертная оценка преподавателя, учитывающая: текущую успеваемость в течение семестра (устные вопросы, реферативные сообщения, контрольные вопросы). Кроме того, экспертная оценка преподавателя может основываться на регулярности посещения обязательных учебных занятий, успешности выполнения установленных на данный семестр объемов рабочей программы.

Промежуточная аттестация проводится в форме зачета по билетам. Билет содержит два теоретических вопроса.

4.2. Критерии оценивания промежуточной аттестации по видам оценочных средств

4.2.1. Критерии оценивания теоретического вопроса

Зачтено. Студент глубоко и полно владеет содержанием учебного материала и понятийным аппаратом; умеет связывать теорию с практикой, иллюстрировать примерами, фактами, данными научных исследований; осуществляет межпредметные связи, предложения. Делает выводы; логично, четко. Ясно и кратко излагает ответы на поставленные вопросы; умеет обосновывать свои суждения и профессионально-личностную позицию по излагаемому вопросу. Ответ носит самостоятельный характер. Допущенные ошибки исправляются студентом после дополнительных вопросов экзаменатора.

Не зачтено. Студент обнаруживает знание и понимание основных положений учебного материала, но излагает его неполно, непоследовательно, допускает неточности и существенные ошибки в определении понятий, формулировке положений, не привлекает для аргументации ответа основные положения исследовательских, концептуальных и нормативных документов, не умеет обосновать свои суждения; наблюдается нарушение логики изложения. Ответ отличается низким уровнем самостоятельности, не содержит собственной профессионально-личностной позиции.

Или, студент имеет разрозненные, бессистемные знания: не умеет выделять главное и второстепенное; допускает ошибки в определении понятий, формулировке теоретических положений, искажающие их смысл; не ориентируется в нормативно-концептуальных, программно-методических, исследовательских материалах, беспорядочно и неуверенно излагает материал; не умеет соединять теоретические положения с педагогической практикой; не умеет применять знания для обоснования и объяснения фактов, не устанавливает межпредметные связи.

4.3. Результаты промежуточной аттестации и уровни сформированности компетенций

При подведении итогов учитываются результаты текущей аттестации.

Особенности проведения процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья обозначены в рабочей программе дисциплины (модуля).

«1 уровень» - ознакомление (иметь общее представление, узнавать);

«2 уровень» - понимание учебного материала, излагаемого в учебнике, методической разработке или преподавателем;

«3 уровень» - умение логично, последовательно, достаточно полно и точно излагать изученный материал;

«4 уровень» - творчески использовать полученные знания.

Для удовлетворительной (положительной) оценки знаний требуется минимум 3-й уровень усвоения учебного материала.

Требования (критериальные показатели) к уровню освоения дисциплины

Результат зачета	Требования к знаниям
Зачтено	Студент глубоко и полно владеет содержанием учебного материала и понятийным аппаратом; умеет связывать теорию с практикой, иллюстрировать примерами, фактами, данными научных исследований; осуществляет межпредметные связи, предложения. Делает выводы; логично, четко. Ясно и кратко излагает ответы на поставленные вопросы; умеет обосновывать свои суждения и профессионально-личностную позицию по излагаемому

	<p>вопросу. Ответ носит самостоятельный характер. Допущенные ошибки исправляются студентом после дополнительных вопросов экзаменатора. Учитывается участие в дискуссиях на практических и семинарских занятиях, уровень ответов на контрольные вопросы.</p>
Не зачтено	<p>студент обнаруживает знание и понимание основных положений учебного материала, но излагает его неполно, непоследовательно, допускает неточности и существенные ошибки в определении понятий, формулировке положений, не привлекает для аргументации ответа основные положения исследовательских, концептуальных и нормативных документов, не умеет обосновать свои суждения; наблюдается нарушение логики изложения. Ответ отличается низким уровнем самостоятельности, не содержит собственной профессионально-личностной позиции. Или, студент имеет разрозненные, бессистемные знания: не умеет выделять главное и второстепенное; допускает ошибки в определении понятий, формулировке теоретических положений, искажающие их смысл; не ориентируется в нормативно-концептуальных, программно-методических, исследовательских материалах, беспорядочно и неуверенно излагает материал; не умеет соединять теоретические положения с педагогической практикой; не умеет применять знания для обоснования и объяснения фактов, не устанавливает межпредметные связи. Учитывается участие в дискуссиях на практических и семинарских занятиях, уровень ответов на контрольные вопросы.</p>

**06.04.01 Биология, ОПОП Генетика, ФОС РПД Онкогенетика, год набора 2025,
форма обучения очная**

Проректор по учебной работе утверждено 24.02.2025 А.А. Саламатов

Ученым советом биологического факультета

Протокол заседания № 6 от 21.02.2025

Председатель Ученого совета

биологического факультета согласовано Д.С. Сташкевич

Заседанием кафедры радиационной биологии

Протокол заседания № 7 от 21.02.2025

Заведующий кафедрой согласовано А.В. Аклеев

Автор (составитель) Е.А. Кодинцева

**Структура рабочей программы соответствует приказу ректора ФГБОУ ВО
«ЧелГУ» от «13» апреля 2021 г. № 247-1**