

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ
ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ЛУГАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ЛГПУ»)**

Структурное подразделение Институт естественных наук
Кафедра лабораторной диагностики, анатомии и физиологии

УТВЕРЖДАЮ
Директор Института
естественных наук
Гаврик С.Ю.
«18» 12 2025 г.



Приложение к рабочей программе учебной дисциплины

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации,
обучающихся по дисциплине
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Направление подготовки 06.04.01 Биология
Магистерская программа Генетика
Квалификация выпускника магистр
Форма обучения очная
Курс 2 (3 семестр)

Разработчик
доктор мед. наук,
профессор кафедры
лабораторной диагностики,
анатомии и физиологии
Бойченко П.К.

Заведующий кафедрой
лабораторной диагностики,
анатомии и физиологии
«18» 12 2024 г. Климочкина Е.М.

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

1.1. Перечень компетенций, формируемых в процессе освоения основной образовательной программы

Процесс освоения дисциплины направлен на овладение следующими компетенциями:

Способностью самостоятельно анализировать имеющуюся информацию, выявлять фундаментальные проблемы, ставить задачу и выполнять полевые, лабораторные биологические исследования при решении конкретных задач с использованием современной аппаратуры и вычислительных средств, нести ответственность за качество работ и научную достоверность результатов (ОПК-4);

Способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знание фундаментальных и прикладных разделов дисциплин, определяющих направленность программы магистратуры (ПК-1);

Способностью планировать и проводить мероприятия по оценке состояния и охране природной среды, организовывать мероприятия по рациональному природопользованию, оценке и восстановлению биоресурсов (ПК-8).

1.2. Этапы формирования компетенций и средства оценивания уровня их сформированности

Этапы формирования компетенций	Компетенции	Контрольно-оценочные средства / способ оценивания
Тема 1. Медицинская генетика как наука и отрасль охраны здоровья.	ОПК-4, ПК-1, ПК-8	Составление хронологической таблицы. Устный опрос. Выполнение практических заданий. Подготовка презентаций
Тема 2. Цитологические основы наследственности.	ОПК-4, ПК-1, ПК-8	Написание реферата
Тема 3. Молекулярные основы наследственности.	ОПК-4, ПК-1, ПК-8	Выполнение практических заданий. Устный опрос. Подготовка презентаций.
Тема 4. Закономерности	ОПК-4, ПК-1,	Выполнение

наследования признаков.	ПК-8	практических заданий. Устный опрос. Подготовка презентаций
Тема 5. Наследственность и среда. Изменчивость.	ОПК-4, ПК-1, ПК-8	Выполнение практических заданий. Устный опрос. Подготовка презентаций
Тема 6. Методы медицинской генетики.	ОПК-4, ПК-1, ПК-8	Выполнение практических заданий. Устный опрос. Подготовка презентаций.
Тема 7. Наследственность и патология.	ОПК-4, ПК-1, ПК-8	Выполнение практических заданий. Устный опрос. Подготовка презентаций.
Тема 8. Наследственные нарушения развития.	ОПК-4, ПК-1, ПК-8	Выполнение практических заданий. Устный опрос. Подготовка презентаций.
Тема 9. Медико-генетическое консультирование.	ОПК-4, ПК-1, ПК-8	Выполнение практических заданий. Устный опрос. Подготовка презентаций.
Промежуточная аттестация		Экзамен

1.3. Описание показателей формирования компетенций

Код компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели)
ОПК-4, ПК-1, ПК-8	<p>Студенты, завершившие изучение дисциплины медицинской генетики, должны:</p> <p>знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> - методы и объекты исследований в медицинской генетике; строение нуклеиновых кислот; генетический код; молекулярные механизмы наследственности; особенности организации регуляторных, транскрибирующихся и транслирующихся участков генома человека; - природу наследственных заболеваний человека; - закономерности организации генома и протеома человека; - этиологию, механизмы патогенеза, причины

	<p>клинического полиморфизма и возможности использования этих знаний для дифференциальной диагностики;</p> <ul style="list-style-type: none"> - характер наследования и проявления патологических признаков; распространение генов, детерминирующих эти признаки в популяциях; <p>уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - моделировать генетические исследования; решать задачи по медицинской генетике; пользоваться учебной, научной, методической литературой и интернет-ресурсами по медицинской генетике; обобщать учебную информацию по теме и представлять ее в различных графических формах (сравнительных таблицах, графиках, схемах); - применять знания о структуре, организации, уровнях функционирования, стабильности и полиморфизме генома человека; - проводить поиск информации по базам данных в области генетики человека и медицинской генетики; - раскрыть прикладной характер изучаемой дисциплины; <p>владеть:</p> <ul style="list-style-type: none"> - навыками микроскопических исследований; морфометрии, работы с компьютером; работы с учебной и научной литературой; - навыками по проведению профилактических мероприятий по выявлению групп повышенного риска среди населения; - элементарными практическими навыками генеалогической, цитогенетической, биохимической и пренатальной диагностики.
--	---

1.4. Критерии оценивания компетенций на разных этапах их формирования

Вид текущей учебной работы	Количество баллов
3 семестр	
выполнение и защита практической работы	20
устные ответы на практических занятиях	20

выполнение заданий самостоятельной работы	10
экзамен	50
Итого за семестр:	100

Накопительная система оценивания по 100-балльной шкале

Четырехбал- льная система оценивания экзамена	100- балльная шкала	Буквенная шкала, соответствующая 100- балльной шкале	Система оценивания зачета
Отлично	90–100	А – отлично – теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов; необходимые практические навыки работы с освоенным материалом сформированы; все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество их выполнения оценено числом баллов, близким к максимальному	Зачтено
Хорошо	83–89	В – очень хорошо – теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов; необходимые практические навыки работы с освоенным материалом в основном сформированы; все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество выполнения большинства из них оценено числом баллов, близким к максимальному	
Хорошо	75–82	С – хорошо – теоретическое содержание курса освоено полностью; некоторые практические навыки работы с освоенным материалом сформированы недостаточно; все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество выполнения ни одного из них не оценено минимальным числом баллов, некоторые виды заданий выполнены с ошибками	
Удовлетво- рительно	63–74	Д – удовлетворительно – теоретическое содержание дисциплины освоено частично, но пробелы не носят существенного характера; необходимые практические навыки работы с освоенным материалом в основном сформированы; большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий выполнено, некоторые из выполненных заданий, содержат ошибки	
Удовлетво- рительно	50–62	Е – посредственно – теоретическое содержание курса освоено частично; некоторые практические навыки работы не сформированы, многие предусмотренные программой обучения учебные задания не выполнены либо качество выполнения	

		некоторых из них оценено числом баллов, близким к минимальному	
Неудовлетворительно	21–49	FX – неудовлетворительно – теоретическое содержание курса освоено частично; необходимые практические навыки работы не сформированы; большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий не выполнено либо качество их выполнения оценено числом баллов, близким к минимальному; при дополнительной самостоятельной работе над материалом курса возможно повышение качества выполнения учебных заданий	Не зачтено
Неудовлетворительно	0–20	F – неудовлетворительно – теоретическое содержание курса не освоено; необходимые практические навыки работы не сформированы; все выполненные учебные задания содержат грубые ошибки, дополнительная самостоятельная работа над материалом курса не приведет к какому-либо значимому повышению качества выполнения учебных заданий	

1.5. Образец оформления экзаменационного билета

**МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ЛУГАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ЛГПУ»)**

2025/2026 учебный год

**ИНСТИТУТ ЕСТЕСТВЕННЫХ НАУК
Кафедра лабораторной диагностики, анатомии и физиологии**

Экзамен (устный) по дисциплине «Медицинская генетика»
06.04.01 Биология магистерская программа «Генетика» ОФО

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 1

1. Медицинская генетика как наука и отрасль охраны здоровья
2. Генотипическая изменчивость, ее формы и значение

Утверждено на заседании кафедры лабораторной диагностики, анатомии и физиологии, протокол №_____ от _____ 20____ года

Заведующий кафедрой

Климочкина Е.м.

Экзаменатор

Бойченко П.К.

2. КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

2.1. Оценочные средства текущего контроля (типовые)

Вопросы для устного опроса:

1. Обоснуйте классификацию наследственных болезней.
2. Приведите примеры моногенных патологий. Какие причины определяют их возникновение?
3. Назовите аутосомно-доминантные заболевания, какие вы знаете.
4. Какие аутосомно-рецессивные патологии больше всего распространены?
5. Какая основная особенность Х-сцепленных патологий?
6. Какая основная особенность Y-сцепленных патологий?
7. Приведите примеры болезней, которые предопределены изменением количества аутосом.
8. В чем заключается общий механизм болезней с наследственной склонностью?
9. Что такое фармакогенетика?
10. В чем заключается первичная, вторичная и третичная профилактика наследственных болезней?

Темы для подготовки мультимедийных презентаций:

Тематика презентаций

Медицинская генетика

1. Антропогенетика сегодня
2. Медицинская генетика и моделирование болезней человека
3. Дифференцировка и стволовые клетки
4. Генетика старения и нейрогенетика
5. Аутосомные заболевания человека

6. Геномика и ее роль в медицинской генетике

Примечание:

1. Объем презентации 10 – 15 слайдов;
2. Обязательно подготовить сопровождающий текст доклада (объем 3 – 5 стр.; 7 – 10 мин.);
3. Обязательно проанализировать соответствующие, выбранной теме реферата публикации 2014 – 2025 года в периодических изданиях:
-Журнал Медицинская генетика
-Вавиловский генетический журнал
-Материалы Всероссийских конференций по генетике.
4. Защита рефератов и презентаций проводится на практических занятиях и коллоквиумах.

Вопросы для проведения контрольной работы (пример):

1. Укажите, какие вещества входят одновременно в состав нуклеотида: а) аминокислота, пентоза, фосфорная кислота; б) аминокислота, пентоза, фосфорная кислота; в) азотистое основание, гексоза, фосфорная кислота; г) азотистое основание, пентоза, фосфорная кислота.
2. Укажите, что называют геном: а) молекулу ДНК; б) отрезок молекулы ДНК, которая состоит из трех нуклеотидов, которые кодируют одну аминокислоту; в) отрезок молекулы ДНК, на которой содержится полная информация о первичной структуре какого-то одного белка; г) целая молекула информационной РНК.
3. Какие типы организации характерны для структуры молекул ДНК: а) первичная; б) вторичная; в) третичная; г) четвертичная?
4. Участок молекулы ДНК, которая кодирует полипептид, имеет такой порядок азотистых оснований: ААА-АЦЦ-ААА-АТА-ЦТТ-АТА-ЦАА. Во время репликации третий слева аденин выпал из цепи. Определите структуру полипептидной цепи, которая кодируется участком ДНК в норме и после выпадения аденина.
5. Определите антикодоны тРНК, которые принимают участие в синтезе белка, который кодируется фрагментом ДНК: ГГТ-АЦГ-АТГ-ТЦА-АГА.
6. Правило спаривания оснований, согласно которому молекулы тРНК одного типа могут узнавать несколько разных кодонов, называют: а) универсальность кода; б) неоднозначность соответствия; в) ошибки спаривания; г) вырожденность кода
Укажите, какие из следующих утверждений правильные, а какие -нет. Если утверждение неверно, объясните почему.
7. Полуконсервативная репликация означает, что родительские цепи ДНК служат матрицами для синтеза новых, дочерних цепей ДНК, так

- что новые двухцепочечные молекулы ДНК оказываются составленными из одной старой и одной новой цепей.
8. При считывании в том же направлении (от 5'- к 3'- концу) последовательность нуклеотидов новосинтезированной цепи ДНК получается такой же, как в родительской матричной цепи.
 9. Пострепликативная репарация осуществляется путем рекомбинации между молекулами ДНК.
 10. Транскрипция аналогична репликации, в том смысле, что. для ее осуществления также нужны ДНК-матрицы.
 11. В пределах каждого транскриптона копируется только одна из двух цепей ДНК, которая называется матричной?
 12. Транскрипция как и репликация не может идти без затравки-прайма.
 13. Нарастивание РНК идет в направлении от 3'- к 5'-концу вдоль цепи, ориентированной в направлении 5'—>3'.
Заполните пробелы.
 14. Во всех клетках присутствуют несколько видов РНК, например: а) в состав рибосом входят___ РНК; б) в сплайсинге участвуют ___РНК; в) служат матрицей в биосинтезе белка и. РНК; г) молекулой-адаптором в трансляции является особая малая молекула, это_____ РНК, которая способна узнавать свою аминокислоту и связываться с ней ковалентно.
 15. Причиной рецессивного наследственного заболевания пигментной кератодермии является гиперчувствительность к УФ, обусловленная неспособностью клеток осуществлять___ репарацию.
 16. Мейотическая рекомбинация обеспечивает _____ изменчивость.
 17. Синтез молекулы полипептида на матрице РНК называется _____.

Практические задания:

Подготовьте реферат на выбранную тему.

ТЕМАТИКА РЕФЕРАТОВ:

1. Моногенные наследственные заболевания
2. Аутосомно-рецессивные заболевания
3. Аутосомно-доминантные болезни
4. Болезни, сцепленные с полом
5. Хромосомные болезни, их виды
6. Хромосомные болезни, связанные с изменением числа аутосом
7. Хромосомные болезни, связанные с изменением числа гетерохромосом
8. Мультифакторные заболевания
9. Принципы лечения наследственных заболеваний
10. Фармакогенетика как современное направление исследований

11.Онкогенетика, ее современное состояние

2.2. Оценочные средства для промежуточной аттестации (экзамен)

Медицинская генетика

Контрольные вопросы к экзамену для магистров ИЕН магистерская программа «генетика»

1. Медицинская генетика как наука и отрасль охраны здоровья
2. Цитологические основы наследственности. Строение клетки
3. Структура и свойства хромосом. Кариотип человека
4. Митоз
5. Мейоз
6. Гаметогенез. Половые клетки
7. Оплодотворение, его нарушения и последствия
8. Нуклеиновые кислоты, их генетическая роль
9. ДНК, ее строение и функции
- 10.Репликация ДНК, ее значение
- 11.РНК, ее виды
- 12.Транскрипция ДНК, ее особенности у эукариот
- 13.Трансляция РНК, ее особенности у эукариот. Генетический код
- 14.Ген. Химическое строение и функции
- 15.Генетическая инженерия и биотехнология
- 16.Этические и социальные проблемы генной инженерии
- 17.Генетические закономерности, установленные Г. Менделем
- 18.Менделевские признаки человека
- 19.Типы наследования менделеевских признаков: аутосомно-доминантный
- 20.Типы наследования менделеевских признаков: аутосомно-рецессивный
- 21.Типы наследования признаков: Х-сцепленный (доминантный и рецессивный), Y-сцепленный
- 22.Множественный аллелизм. Наследование групп крови по системе АВО и резус фактора
- 23.Взаимодействие неаллельных генов
- 24.Понятие о генокопиях и фенокопиях
- 25.Хромосомная теория наследственности
- 26.Хромосомное определение пола у человека
- 27.Признаки, сцепленные с полом
- 28.Изменчивость организмов, ее виды и значение
- 29.Модификационная изменчивость. Норма реакции
- 30.Генотипическая изменчивость, ее формы и значение
- 31.Мутационная изменчивость, ее формы и значение
- 32.Комбинативная изменчивость

33. Методы медицинской генетики
34. Генеалогический метод
35. Особенности родословной с аутосомно-доминантным типом наследования
36. Особенности родословной с аутосомно-рецессивным типом наследования
37. Особенности родословной при Х - сцепленном и У - сцепленном наследовании
38. Цитогенетический метод
39. Близнецовый метод
40. Биохимические методы
41. Популяционно-статистический метод
42. Метод дерматоглифики
43. Молекулярно-генетические методы
44. Пренатальная диагностика
45. Наследственные заболевания, причины появления и классификация
46. Моногенные наследственные заболевания
47. Аутосомно-рецессивные заболевания
48. Аутосомно-доминантные болезни
49. Болезни, сцепленные с полом
50. Хромосомные болезни, их виды
51. Хромосомные болезни, связанные с изменением числа аутосом
52. Хромосомные болезни, связанные с изменением числа гетерохромосом
53. Мультифакторные заболевания
54. Принципы лечения наследственных заболеваний
55. Профилактика наследственных заболеваний
56. Организация медико-генетического консультирования
57. Этапы медико-генетического консультирования
58. Особенности медико-генетического консультирования при мультифакторных наследственных заболеваниях
59. Современные методы пренатальной диагностики
60. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики
61. «Четыре П» в современной медицине: предективная (предсказательная), превентивная (упреждающая), персонифицированная, партисипированная (предусматривающая активную роль самого пациента) (ПК-1).
62. Болезни накопления (митохондриальные, лизосомные, пероксисомные) (ПК-1).
63. Болезни с наследственной предрасположенностью (ПК-1).
64. Болезни экспансии и понятие о генетическом грузе популяции (ПК-1).
65. Гальтоновское направление в развитии генетики, евгеника и неоевгеника, их критика (ПК-1).

66. Генетические и белковые маркеры в диагностике генетических и наследственных заболеваний (ПК-1).

67. Генетические часы и миграционное расселение человечества. Роль в формировании и популяционном накоплении орфанных заболеваний. Роль эффекта «бутылочного горлышка» в накоплении рецессивных патологических мутаций в популяции. Эффект основателя (founder effect) (ПК-1).

68. Генетический мозаицизм. Примеры хромосомных и генных патологий, протекающих на фоне генетического мозаицизма (ПК-1).

69. Генофонд как стратегический ресурс. Генетическое прогнозирование. Понятие о фенофонде (ПК-1).

70. Классификации наследственных заболеваний (база OMIM, Парижская классификация) (ПК-1).

71. Классификация мутаций (ПК-1).

72. Клинико-генетическое исследование, показания к нему (ПК-1).

73. Медико-генетическое консультирование, его цели, задачи, этапы (фенотипирование, составление клинико-генеалогической родословной, медико-генетическое заключение), уровни организации и правовые основы. Показания для медико-генетического консультирования (ПК-1).

74. Методы генетического анализа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, клинико-генеалогический) (ПК-1).

75. Методы ПЦР в медицинской генетике (ПК-1).

76. Микроцитогенетические синдромы – общая характеристика (ПК-1).

77. Митохондриальная наследственность. Отличия цитоплазматического наследования от ядерного (ПК-1).

78. Митохондриальная сегрегация и ее эффекты (ПК-1).

79. Моногенные наследственные заболевания – общая характеристика (ПК-1).

80. Мультифакториальные наследственные заболевания – общая характеристика (ПК-1).

81. Наследственность и изменчивость. Виды изменчивости, роль факторов среды в формировании фенотипической изменчивости (ПК-1).

82. Наследственные онкологические синдромы – общая характеристика (ПК-1).

83. Особенности проявления наследственных болезней. Сроки манифестации хромосомных, моногенных и мультифакториальных заболеваний (ПК-1).

84. Оценка риска наследственных заболеваний (ПК-1).

85. Показания для направления на диагностику нарушений обмена веществ у детей 1-го и 2-го года жизни (ПК-1).

86. Полигенный и мультифакториальный принципы формирования фенотипа. Роль факторов среды обитания в формировании здорового и болезненного фенотипа (ПК-1).

87. Понятие об орфанных заболеваниях. Диагностика, лечение, этические аспекты диагностики орфанных заболеваний (ПК-1).

88. Постнатальная диагностика наследственных и врожденных болезней (ПК-1).

89. Предективная медицина. Протеомный анализ (ПК-1).

90. Преконцепционная профилактика генных заболеваний (ПК-1).

91. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней (ПК-1).

92. Профилактика наследственных заболеваний (ПК-1).

93. Семиотика генетических заболеваний (ПК-1).

94. Скринирующие программы как профилактика врожденной и наследственной патологии (ПК-1).

95. Типы наследования: аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное, Х-сцепленное доминантное, Х-сцепленное рецессивное, Y-сцепленное, митохондриальное. Краткие примеры родословных (ПК-1).

96. Умственная отсталость при наследственных болезнях (хромосомные синдромы, метаболические синдромы – примеры нарушения работы генов и кодируемые ими белки). Белки семафорины, синуклеины, фактор роста нервов и их гены (ПК-1).

97. Фармакогенетика, этапы биотрансформации ксенобиотиков и примеры их нарушений.

Система неспецифических оксидаз и ее связь с онкогенезом (ПК-1).

98. Малые аномалии развития и их характеристика. Тератогенез (ПК-1).

99. Этиология и патогенез митохондриальных болезней (ПК-1).

100. Этиология и патогенез лизосомных болезней (ПК-1).

101. Этиология и патогенез моногенных болезней обмена (ПК-1).

102. Этиология и патогенез пероксисомных болезней (ПК-1).

103. Этиология и патогенез хромосомных болезней (ПК-1).

104. Этические вопросы медико-генетического консультирования (ПК-1)

105. Болезнь Дауна, типичная и атипичные формы (ПК-1, ПК-8).

106. Синдром Клайнфельтера: клинические варианты (ПК-1, ПК-8).

107. Синдром Шерешевского-Тернера: клинические варианты (ПК-1, ПК-8).

108. Синдром Патау (ПК-1, ПК-8).

109. Синдром трисомии X (ПК-1, ПК-8).

110. Синдром Эдвардса (ПК-1, ПК-8).
111. Синдром кошачьего крика (ПК-1, ПК-8).
112. Летальный остеопетроз,
113. Врожденный изолированный гипотрихоз (ПК-1, ПК-8).
114. Гипергомоцистеинемия. Клиническое значение в практике
медицинского генетика
(невролога), кардиолога и акушера-гинеколога (ПК-1, ПК-8).
- Адреногенитальный синдром (ПК-1, ПК-8).
115. Болезнь Гоше (ПК-1, ПК-8).
116. Болезнь Тея-Сакса (ПК-1, ПК-8).
117. Врожденный гипотиреоз (ПК-1, ПК-8).
118. Галактоземия (ПК-1, ПК-8).
119. Миодистрофии Дюшенна, Бекера (ПК-1, ПК-8).
120. Муковисцидоз (ПК-1, ПК-8).
121. Фенилкетонурия (ПК-1, ПК-8).
122. Целиакия (ПК-1, ПК-8).
123. Шизофрения (ПК-1, ПК-8).
124. Эпилепсия (ПК-1, ПК-8).
125. Наследственные формы слабоумия (ПК-1, ПК-8).
- (Сахарный диабет II типа, гипертоническая болезнь, бронхиальная
астма, остеопороз, метаболический синдром рассматриваются в курсе
внутренних болезней).
- Болезней крови и системы клеточного иммунитета:
126. Врожденный эритроцитоз (ПК-1, ПК-8).
127. Наследственные гемолитические анемии (ПК-1, ПК-8).
128. Отдельные формы врожденных иммунодефицитов (ПК-1, ПК-8).
129. Эритропоэтическая уропорфирия (болезнь Гюнтера) и
протопорфирия (ПК-1, ПК-8).
130. Митохондриальные болезни, связанные с патологией ферментов
цикла Кребса (ПК-1, ПК-8).
131. Митохондриальные болезни, связанные с патологией ферментов
дыхательной цепи
(ПК-1, ПК-8).
132. Митохондриальные болезни, вызванные изменением числа копий
митохондриальной
хромосомы (ПК-1, ПК-8).
133. Мукополисахаридозы (Гурлера, Гюнтера, Санфилиппо и др.):
клиника, диагностика (ПК-1, ПК-8).
134. Адренолейкодистрофия (ПК-1, ПК-8).
135. Синдром Целльвегера (ПК-1, ПК-8).
136. Болезнь Рефсума (ПК-1, ПК-8).
137. Синдром Жильбера (ПК-1, ПК-8).
138. Синдром Марфана (ПК-1, ПК-8).

- 139. Синдром Элерса-Данло
Болезнь Вильсона-Коновалова (ПК-1, ПК-8).
- 140. Болезнь Нимана-Пика (ПК-1, ПК-8).
- 141. Болезнь Паркинсона (ПК-1, ПК-8).
- 142. Болезнь Фабри (ПК-1, ПК-8).
- 143. Врожденная миотония Томсена (ПК-1, ПК-8).
- 144. Лейкодистрофия Краббе-Бенеке (ПК-1, ПК-8).
- 145. Лейкодистрофия Пелециуса-Мерцбахера (ПК-1, ПК-8).
- 146. Миотоническая дистрофия Куршмана-Баттена-Штейнерта (ПК-1, ПК-8).
- 147. Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута (ПК-1, ПК-8).
- 148. Синдром Жиль-де-ля-Туретта (ПК-1, ПК-8).
- 149. Спинальные амиотрофии Вердника-Гоффмана, Кутельберга-Веландера (ПК-1, ПК-8).
- 150. Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута (ПК-1, ПК-8).
- 151. Спинальные дегенерации. Болезнь Фридрейха (ПК-1, ПК-8).
- 152. Оливо-пункто-церебеллярные атрофии (ПК-1, ПК-8).
- 153. Хорея Гентингтона.
- 154. Атаксия-телеангиэктазия .
- 155. Нейрофиброматоз .
- 156. Туберозный склероз, болезнь Бурневилля – Прингла.
- 157. Цереброретинальный ангиоматоз Гиппеля-Линдау
- 158. Энцефалотригеминальный ангиоматоз Штурге-Вебера .