

**Оценочные средства для проведения аттестации  
по дисциплине «Клиническая генетика»  
для обучающихся по образовательной программе  
направления подготовки  
06.03.01 Биология, профиль Биохимия,  
(уровень бакалавриата),  
форма обучения очная  
на 2022-2023 учебный год**

1.1. Оценочные средства для проведения текущей аттестации по дисциплине

Текущая аттестация включает следующие типы заданий: тестирование, оценка освоения практических навыков (умений), решение ситуационных задач, написание и защита реферата, контрольная работа, собеседование по контрольным вопросам.

1.1.1. Примеры тестовых заданий

Проверяемые компетенции: ОПК-3, ОПК-5, ОПК-7, ОПК-12, ДПКБ-2

1. К наследственным заболеваниям относится...
  - 1) викарная гиперплазия почки;
  - 2) контактный дерматит;
  - 3) адентия;
  - 4) эндемический зоб.
  
2. Главный признак митохондриального наследования, заключается в том, что...
  - 1) сын никогда не наследует патологию отца;
  - 2) все дочери больного отца больны;
  - 3) все дети больной матери больны ;
  - 4) преимущественное поражение лиц мужского пола.
  
3. Исследование полового хроматина выявит особенности при...
  - 1) синдроме Клайнфельтера;
  - 2) синдроме Дауна;
  - 3) синдроме добавочной у-хромосомы;
  - 4) синдроме фрагильной х-хромосомы.
  
4. Показанием для проведения массового генетического скрининга новорожденных является...
  - 1) множественные врожденные пороки развития;
  - 2) недоношенность;
  - 3) фонтанные рвоты;
  - 4) факт рождения.
  
5. При нарушении расхождения половых хромосом развиваются ...
  - 1) синдром Дауна;

- 2) синдром Марфана;
- 3) гемофилия А;
- 4) синдром Клайнфельтера.

6. Больные синдромом Шерешевского-Тернера имеют хромосомную конституцию синдрома...

- 1) XX;
- 2) ХУ;
- 3) ХХУ;
- 4) ХО.

7. Заболевание фенилкетонурия связано с нарушением какого обмена:

- 1) белкового
- 2) углеводного
- 3) жирового
- 4) липидного

8. Что является причиной галактоземии:

- 1) мутация в гене, отвечающем за выработку галактозофосфатуридилтрансферазы
- 2) трисомия по 21-й паре хромосом
- 3) мутация в гене, отвечающем за выработку тирозиназы
- 4) мутация в гене, отвечающем за выработку пероксидазы

9. В чем состоит лечение фенилкетонурии:

- 1) соблюдение диеты, исключающей прием
- 2) фенилаланина
- 3) соблюдение диеты, исключающей прием лактозы
- 4) прием гормональных препаратов

10. К какому типу наследственных болезней относят болезнь Тея-Сакса:

- 1) генные болезни
- 2) геномные болезни
- 3) хромосомные болезни
- 4) мультифакториальные болезни

1.1.2. Пример ситуационной задачи

Проверяемые компетенции: ПК-8

Беременной женщине 50-ти лет, отец которой был гемофиликом, произвели амниоцентез для того, чтобы определить пол плода, а также выявить у него возможные хромосомные аномалии. Но вырастить культуру клеток плода для кариотипирования не удалось, эти клетки погибли. Поэтому цитогенетические исследования пришлось ограничить определением полового хроматина. Установлено, что клетки плода не содержат полового хроматина. Следует ли на этом основании рекомендовать прерывание беременности?

#### 1.1.3. Примеры заданий по оценке освоения практических навыков

Проверяемые компетенции: ОПК-3, ОПК-5, ОПК-7, ОПК-12, ДПКБ-2

1. Проведите бионформационный анализ генов, реализующих программу метаболизма фенилаланина в норме и при патологии.
2. Охарактеризуйте митохондриальную дистрофию: причины возникновения заболевания, фенотипические проявления, методы диагностики.

#### 1.1.4. Пример варианта контрольной работы

Проверяемые компетенции: ОПК-3, ОПК-5, ОПК-7, ОПК-12, ДПКБ-2

##### Контрольная работа №1

##### Вариант 1

1. Классификация НБО.
2. Этиология наследственных болезней.

#### 1.1.5. Примеры тем рефератов

Проверяемые компетенции: ОПК-3, ОПК-5, ОПК-7, ОПК-12, ДПКБ-2

1. Прямые и непрямые методы молекулярно-генетической диагностики мультифакторных заболеваний
2. Варианты цитогенетических методов (кариотипирование, FISH-метод, цветового бэндинга).
3. Современные методы цитологического анализа хромосом

#### 1.1.6. Примеры контрольных вопросов для собеседования

Проверяемые компетенции: ОПК-3, ОПК-5, ОПК-7, ОПК-12, ДПКБ-2

1. Этиология и патогенез хромосомных синдромов
2. Общая характеристика генных болезней.
3. Клиническое проявление мутаций генов.

#### 1.2. Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации по дисциплине

Промежуточная аттестация проводится в форме экзамена.

Промежуточная аттестация включает следующие типы заданий: тестирование, решение ситуационной задачи, собеседование.

##### 1.2.1. Примеры тестовых заданий

Проверяемые компетенции: ОПК-3, ОПК-5, ОПК-7, ОПК-12, ДПКБ-2

1. К наследственным заболеваниям относится...
  - 1) викарная гиперплазия почки;
  - 2) контактный дерматит;
  - 3) адентия;
  - 4) эндемический зуб.
  
2. Главный признак митохондриального наследования, заключается в том, что...
  - 1) сын никогда не наследует патологию отца;
  - 2) все дочери больного отца больны;
  - 3) все дети больной матери больны ;
  - 4) преимущественное поражение лиц мужского пола.
  
3. Исследование полового хроматина выявит особенности при...
  - 1) синдроме Клайнфельтера;
  - 2) синдроме Дауна;
  - 3) синдроме добавочной у-хромосомы;
  - 4) синдроме хрупкой х-хромосомы.
  
4. Показанием для проведения массового генетического скрининга новорожденных является...
  - 1) множественные врожденные пороки развития;
  - 2) недоношенность;
  - 3) фонтанные рвоты;
  - 4) факт рождения.
  
5. При нарушении расхождения половых хромосом развиваются ...
  - 1) синдром Дауна;
  - 2) синдром Марфана;
  - 3) гемофилия А;
  - 4) синдром Клайнфельтера.
  
6. Больные синдромом Шерешевского-Тернера имеют хромосомную конституцию синдрома...
  - 1) XX;
  - 2) XY;
  - 3) XXY;
  - 4) XO.
  
7. Заболевание фенилкетонурия связано с нарушением какого обмена:
  - 1) белкового

- 2) углеводного
- 3) жирового
- 4) липидного

8. Что является причиной галактоземии:

- 1) мутация в гене, отвечающем за выработку галактозофосфатуридилтрансферазы
- 2) трисомия по 21-й паре хромосом
- 3) мутация в гене, отвечающем за выработку тирозиназы
- 4) мутация в гене, отвечающем за выработку пероксидазы

9. В чем состоит лечение фенилкетонурии:

- 1) соблюдение диеты, исключающей прием
- 2) фенилаланина
- 3) соблюдение диеты, исключающей прием лактозы
- 4) прием гормональных препаратов

10. К какому типу наследственных болезней относят болезнь Тея-Сакса:

- 1) генные болезни
- 2) геномные болезни
- 3) хромосомные болезни
- 4) мультифакториальные болезни

### 1.2.2. Пример ситуационной задачи

Проверяемые компетенции: ПК-8

Беременной женщине 50-ти лет, отец которой был гемофиликом, произвели амниоцентез для того, чтобы определить пол плода, а также выявить у него возможные хромосомные аномалии. Но вырастить культуру клеток плода для кариотипирования не удалось, эти клетки погибли. Поэтому цитогенетические исследования пришлось ограничить определением полового хроматина. Установлено, что клетки плода не содержат полового хроматина. Следует ли на этом основании рекомендовать прерывание беременности?

### 1.2.3. Перечень вопросов для собеседования

№	Вопросы для промежуточной аттестации	Проверяемые компетенции
1.	Клиническая генетика в структуре медико-биологических наук о человеке. Задачи клинической генетики. История становления клинической генетики. Значение генетики для медицины. Становление клинической генетики в Волгоградской области	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12

2.	Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПК-2
3.	Этиология наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-12; ПК-8; ДПК-2
4.	Классификация наследственных болезней. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни).	ОПК-3; ОПК-5; ПК-8; ДПК-2
5.	Наследственность и клиническая картина. Наследственность и исходы заболеваний.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПК-2
6.	Клинические особенности проявления наследственных болезней.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-12; ПК-8; ДПК-2
7.	Принципы клинической диагностики наследственных болезней.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПК-2
8.	Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12
9.	Врожденные пороки развития (изолированные, системные и множественные).	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7;
10.	Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения болезни Ниммана-Пика.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ПК-8
11.	Понятие о критических периодах онтогенеза.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПК-2
12.	Понятие о фенкопиях.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12
13.	Клинико-генеалогический метод.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПК-2
14.	Критерии разных типов наследования: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, Х – сцепленного доминантного, Х-сцепленного рецессивного, голандрического, митохондриального	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПК-2
15.	Цитогенетические методы. Определение. Суть методов.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПК-2
16.	Биохимические методы. Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных заболеваний.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12

17.	Молекулярно-генетические методы. Суть методов. Использование молекулярно-генетических методов в лабораториях Волгоградской области	ОПК-3; ОПК-5ПК-8; ДПБК-2
18.	Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования в лабораториях Волгоградской области.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12
19.	Полимеразная цепная реакция. Принципы использования ПЦР в лабораториях Волгоградской области	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
20.	Просеивающие программы – доклиническая диагностика наследственных болезней. Принципы отбора нозологий. Общая характеристика проводимых программ (фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром).	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12
21.	Принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания. Применение методов пренатальной диагностики в лабораториях Волгоградской области	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
22.	Этиология и патогенез хромосомных синдромов: числовые и структурные изменения.	ОПК-3; ОПК-5; ПК-8; ДПБК-2
23.	Общая характеристика хромосомных болезней.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
24.	Клиническая генетика синдрома Дауна.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12
25.	Клиническая генетика синдрома Патау.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12;
26.	Клиническая генетика синдрома Эдвардса.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
27.	Клиническая генетика синдрома Шерешевского-Тернера.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12
28.	Клиническая генетика синдрома Клайнфельтера.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12
29.	Клиническая генетика микроделеционных синдромов (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера-Гидеона).	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
30.	Клиническое проявление мутаций генов. Явление	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7;

	импринтинга на генном уровне.	ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
31.	Общая характеристика моногенной патологии	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
32.	Удельный вес генных болезней в структуре заболеваемости.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
33.	Частота и распространенность моногенной патологии. Синдромы множественных врожденных пороков развития.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
34.	Клиническая генетика муковисцидоза.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8
35.	Клиническая генетика врожденного гипотиреоза.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8
36.	Клиническая генетика нейрофиброматоза.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8
37.	Клиническая генетика синдрома Элерса-Данло.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8
38.	Клиническая генетика синдрома Марфана.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8
39.	Клиническая генетика миодистрофии Дюшен-Беккера.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8
40.	Клиническая генетика синдрома умственной отсталости с ломкой X-хромосомой.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8
41.	Клиническая генетика псевдоталидомидного синдрома Робертса.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8
42.	Наследственные болезни обмена веществ. Классификация.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
43.	Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения фенилкетонурии.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8
44.	Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения тирозиноза.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8
45.	Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения алкаптонурии.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
46.	Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения лейциноза.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2



47.	Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения альбинизма.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
48.	Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения гликогенозов.	ОПК-3; ОПК-5; ПК-8
49.	Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения лейкодистрофии.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
50.	Патогенез, клиника, диагностика, лечение семейной гиперхолестеринемии.	ОПК-3; ОПК-5; ПК-8; ДПБК-2
51.	Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения гипофосфатемии.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
52.	Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения витамин D-зависимых состояний.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
53.	Принципы дифференциальной диагностики основных групп: нарушения обмена аминокислот, липидов, углеводов, минералов.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8
54.	Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
55.	Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней и диспансеризация населения.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
56.	Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная и вторичная профилактика	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
57.	Медико-генетическое консультирование: задачи, этапы проведения и содержание этапов (диагностика, оценка генетического риска, заключение, помощь семье в принятии решения).	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
58.	Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
59.	Инвазивные методы пренатальной диагностики.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
60.	Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2
61.	Неинвазивные методы пренатальной диагностики.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПБК-2

62.	Преконцепционная профилактика: суть, возможные методы проведения	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПК-2
63.	Организация медико-генетической службы в Волгоградской области и РФ	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПК-2
64.	Симптоматическое лечение наследственных болезней: медикаментозное, физиотерапевтическое и хирургическое.	ОПК-3; ОПК-5; ОПК-7; ОПК-12; ПК-8; ДПК-2

Обсуждено на заседании кафедры фундаментальной медицины и биологии, протокол № 12 от «27» мая 2022 г.

Заведующий кафедрой



А.В. Стрыгин