

**Оценочные средства для проведения аттестации  
по дисциплине «Медицинская генетика»  
для обучающихся по основной профессиональной  
образовательной программе специалитета  
по специальности 32.05.01 Медико-профилактическое дело,  
направленность (профиль) Медико-профилактическое дело,  
форма обучения очная  
на 2023-2024 учебный год**

1.1. Оценочные средства для проведения текущей аттестации по дисциплине

Текущая аттестация включает следующие типы заданий: решение ситуационных задач, контрольная работа, тестирование, собеседование по контрольным вопросам подготовка доклада.

1.1.1. Примеры ситуационных задач:

Проверяемые компетенции: УК-1.1.2; УК-1.2.2; УК-1.2.3; УК-1.3.1; ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1; ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2

Задача №1

Ребенок Ш., 4 года. Родился у матери в возрасте 46 лет. От пренатальной диагностики она категорически отказалась.

При осмотре в родильном доме обращало на себя внимание своеобразие черт лица ребенка: монголоидный разрез глаз, короткая шея, уплощенный затылок, приросшие мочки ушных раковин, запавающая переносица, короткие пальцы и кисти с поперечной складкой.

При дальнейшем развитии отмечено значительное отставание: поздно начал сидеть, ходить. Снижен интеллект до имбецильности.

1. Поставьте диагноз.
2. Назначьте лечение.
3. Укажите тип наследования.

Задача №2

Ребенок 6 лет, астенического телосложения, рост выше среднего, длинные конечности, длинные тонкие кисти, грудная клетка деформирована (килевидной формы), нарушение осанки. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. При аускультации сердца определяется на верхушке диастолический шум. Голубые склеры. Мышечная гипотония. Мальчик носит очки (миопия высокой степени).

Анамнез жизни: от 2 беременности (1 беременность – мальчик 10 лет, здоров), протекавшей без особенностей, от 2 родов в срок, родостимуляция. Отец умер в возрасте 35 лет (разрыв аневризмы аорты).

1. Какое заболевание наиболее вероятно у ребенка?
2. Дополнительные методы исследования?
3. Тип наследования заболевания?

1.1.2. Пример варианта контрольной работы:

Проверяемые компетенции: УК-1.1.2; УК-1.2.2; УК-1.2.3; УК-1.3.1; ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1; ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2

1. Хромосомные болезни, признаки. Классификация хромосомных болезней.
2. Диагностика и профилактика хромосомных болезней.

1.1.3. Примеры контрольных вопросов для собеседования:

Проверяемые компетенции: УК-1.1.2; УК-1.2.2; УК-1.2.3; УК-1.3.1; ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1; ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2

1. Генные болезни и их классификация. Причины возникновения моногенных болезней человека.
2. Фенотипические признаки моногенных болезней.
3. Полигенные (мультифакториальные) болезни, особенности проявления, классификация.
4. Механизмы развития полигенных болезней.

1.1.4. Примеры тем докладов:

Проверяемые компетенции: УК-1.1.2; УК-1.2.2; УК-1.2.3; УК-1.3.1; ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1; ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2

1. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Наследственные болезни и состояния, провоцируемые приемом лекарственных препаратов.
2. Генетика пола человека.
3. Значение фармакогенетики в современной медицине и фармации.

1.2. Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации по дисциплине

Промежуточная аттестация проводится в форме зачета.

Промежуточная аттестация включает следующие типы заданий: тестирование

1.2.1. Примеры тестовых заданий

Проверяемые компетенции: УК-1.1.2; УК-1.2.2; УК-1.2.3; УК-1.3.1; ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1; ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2

1. Пробанд – это:

- а) Больной, обратившийся к врачу
- б) Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию
- в) Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика
- г) Лицо, с которого начинается сбор родословной

2. Олигодактилия – это:

- а) Отсутствие пальцев
- б) Сращение пальцев
- в) Отсутствие одного или более пальцев
- г) Увеличение количества пальцев

3. Наиболее целесообразные сроки беременности для исследования уровня  $\alpha$ -фетопротеина в крови:

- а) 7-10 недель
- б) 16-20 недель
- в) 25-30 недель
- г) 33-38 недель

4. Хромосомный набор-это:

- а) Фенотип

- б) Генотип
- в) Кариотип
- г) Рекомбинант

5. Гаплоидный набор содержат клетки:

- а) Нейроны
- б) Гепатоциты
- в) Зиготы
- г) Гаметы
- д) Эпителиальные

6. Запрограммированная смерть клетки носит название:

- а) Апоптоз
- б) Некроз
- в) Дегенерация
- г) Хроматолиз
- д) Мутация

7. Наличие у одного человека кратных вариантов хромосомного набора называется:

- а) Хромосизмом
- б) Полиплоидией
- в) Генетическим грузом
- г) Мозаицизмом

8. Доля общих генов у двоюродных сибсов:

- а) 0
- б) 25%
- в) 50%
- г) 12,5%
- д) Как в популяции

9. Основными задачами медицинской генетики является изучение

- а) законов наследственности и изменчивости человеческого организма
- б) популяционной статистики наследственных заболеваний
- в) молекулярных и биохимических аспектов наследственности
- г) изменения наследственности од воздействием факторов окружающей среды
- д) всего перечисленного

10. Доминантный ген - это ген, действие которого:

- а) выявляется в гетерозиготном состоянии
- б) выявляется в гомозиготном состоянии
- в) выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии
- г) неверно все из перечисленного

1.2.2. Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации

| №  | Вопросы для промежуточной аттестации   | Проверяемые компетенции                                       |
|----|--|---|
| 1. | Предмет и задачи медицинской генетики. | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК- |

|     |  |  |
|-----|--|--|
|     |  | 1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2  |
| 2.  | Классификация наследственных заболеваний.  | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2 |
| 3.  | Хромосомные болезни. Классификация. Их общие клинические признаки. Примеры.                                      | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2 |
| 4.  | Моногенные заболевания, их общие клинические признаки. Клинические примеры.                                      | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2 |
| 5.  | Типы наследования моногенных заболеваний. Клинические примеры.   | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2 |
| 6.  | Степени родства. Опасность родственных браков при аутосомно-рецессивных заболеваниях.                            | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2 |
| 7.  | Мультифакториальные заболевания. Особенности их наследования и профилактика.                                     | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2 |
| 8.  | Наследственность, сцепленная с полом. Возможности профилактики заболеваний с данным типом наследования. Примеры. | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2 |
| 9.  | Пренатальная диагностика, ее роль в первичной профилактике наследственно- семейных заболеваний.                  | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2 |
| 10. | Нравственные и деонтологические вопросы медико-  | УК-1.1.2; УК-1.2.2;  |

|     |   |  |
|-----|---|--|
|     | генетического консультирования.   | УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2                        |
| 11. | Медико-генетическое консультирование: цель, задачи, условия проведения. Осуществление медико-генетического консультирования в Волгоградской области.                        | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2 |
| 12. | Болезнь Паркинсона: генетические аспекты, клиника, диагностика, осуществление диспансерного ведения пациентов в Волгоградской области.                                      | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2 |
| 13. | Наследственная спиноцереbellарная дегенерация (болезнь Фридрейха): клиника, современные методы диагностики, профилактика.   | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2 |
| 14. | Болезнь двигательного мотонейрона (БАС). Этиология, клиника, диагностика.   | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2 |
| 15. | Хорея Гентингтона: генетические аспекты, клиника, современные возможности диагностики, осуществление диспансерного ведения пациентов в Волгоградской области, профилактика. | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2 |
| 16. | Гепатолентикулярная дегенерация: этиология, патогенез, клиника, диагностика, осуществление диспансерного ведения пациентов в Волгоградской области, профилактика.           | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2 |
| 17. | Спинальная амиотрофия: генетические аспекты, клиника, современные методы диагностики, профилактика.   | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2 |
| 18. | Прогрессирующая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина: генетические аспекты, клиника, современные методы диагностики, профилактика.   | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-      |

|     |   |   |
|-----|---|---|
|     |   | 1.3.2   |
| 19. | Наследственная полинейропатия Шарко-Мари: генетические аспекты, клиника, современные методы диагностики, профилактика.  | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3;<br>ОПК-1.2.1; ОПК-1.2.3;<br>ОПК-1.3.2 |
| 20. | Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена: генетические аспекты, клиника, современные методы диагностики, профилактика. | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3;<br>ОПК-1.2.1; ОПК-1.2.3;<br>ОПК-1.3.2 |
| 21. | Сирингомиелия и сирингобульбия: генетические аспекты, клиника, лечение, профилактика.                                   | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3;<br>ОПК-1.2.1; ОПК-1.2.3;<br>ОПК-1.3.2 |
| 22. | Оценка генетического риска заболевания при консультировании семьи, помощь в принятии решения.                           | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3;<br>ОПК-1.2.1; ОПК-1.2.3;<br>ОПК-1.3.2 |
| 23. | Клинико-генеалогический метод, его диагностические возможности.   | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3;<br>ОПК-1.2.1; ОПК-1.2.3;<br>ОПК-1.3.2 |
| 24. | Типы наследования моногенных заболеваний. Опасность родственных браков при аутосомно-рецессивных заболеваниях.          | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3;<br>ОПК-1.2.1; ОПК-1.2.3;<br>ОПК-1.3.2 |
| 25. | Цитогенетический метод. Значение определение кариотипа в диагностике хромосомных болезней. Показания к его проведению.  | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3;<br>ОПК-1.2.1; ОПК-1.2.3;<br>ОПК-1.3.2 |
| 26. | Молекулярно-генетические и биохимические методы диагностики наследственных заболеваний. Показания к их проведению.      | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3;<br>ОПК-1.2.1; ОПК-1.2.3;<br>ОПК-1.3.2 |
| 27. | Методы профилактики наследственной патологии.   | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-   |

|     |   |  |
|-----|---|--|
|     |   | 1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2  |
| 28. | Прогрессирующая мышечная дистрофия Эрба: генетические аспекты, клиника, современные методы диагностики, профилактика. | УК-1.1.2; УК-1.2.2;<br>УК-1.2.3; УК-1.3.1;<br>ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1;<br>ОПК-1.2.3; ОПК-1.3.2 |

В полном объеме фонд оценочных средств по дисциплине доступен в ЭИОС ВолгГМУ по ссылке <https://elearning.volgmed.ru/course/view.php?id=7216>

Рассмотрено на заседании кафедры неврологии, нейрохирургии, медицинской генетики «29» мая 2023 года, протокол № 19

Заведующий кафедрой



О.В.Курушина