

**Оценочные средства для проведения аттестации
по дисциплине «Медицинская генетика»
для обучающихся 2021 года поступления
по образовательной программе
06.03.01. Биология,
профиль Генетика
(бакалавриат),
форма обучения очная
на 2024- 2025 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 индикаторы достижения компетенции: ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.

К наследственным заболеваниям относится...

- 1) викарная гиперплазия почки;
- 2) контактный дерматит;
- 3) адентия;
- 4) эндемический зоб.

1. 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.

2. Исследование полового хроматина выявит особенности при...

- 1) синдроме Клайнфельтера;
- 2) синдроме Дауна;
- 3) синдроме добавочной у-хромосомы;
- 4) синдроме фрагильной х-хромосомы.

3. Показанием для проведения массового генетического скрининга новорожденных является...

- 1) множественные врожденные пороки развития;

- 2) недоношенность;
- 3) фонтанные рвоты;
- 4) факт рождения.

- 1) При нарушении расхождения половых хромосом развиваются ...синдром Дауна;
- 2) синдром Марфана;
- 3) гемофилия А;
- 4) синдром Клайнфельтера.

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

- 1) XX;
- 2) XY;
- 3) XXY;
- 4) XO.

5. Заболевание фенилкетонурия связано с нарушением какого обмена:

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

6. 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

7. В чем состоит лечение фенилкетонурии:

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

8. 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: ПК3, ПК-4
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 индикаторы достижения компетенции: ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.

1. Проведите биоинформационный 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 индикаторы достижения компетенции: ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.

Контрольная работа №1 Вариант 1

1. Классификация НБО.
2. Этиология наследственных болезней.

1.1.5. Примеры тем рефератов

Проверяемые индикаторы достижения компетенции: ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.

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 индикаторы достижения компетенции: ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.

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

2. Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации по дисциплине

2.1 Перечень вопросов для собеседования

№	Вопросы для промежуточной аттестации	Проверяемые индикаторы достижения 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.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
2.	Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
3.	Этиология наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
4.	Классификация наследственных болезней. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни).	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
5.	Наследственность и клиническая картина. Наследственность и исходы заболеваний.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
6.	Клинические особенности проявления наследственных болезней.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
7.	Принципы клинической диагностики наследственных болезней.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
8.	Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
9.	Врожденные пороки развития (изолированные, системные и множественные).	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
10.	Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения болезни Ниммана-Пика.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
11.	Понятие о критических периодах онтогенеза.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
12.	Понятие о фенкопиях.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.

13.	Клинико-генеалогический метод.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
14.	Критерии разных типов наследования: аутосомно-доминантного, аутосомно-рецессивного, Х – сцепленного доминантного, Х-сцепленного рецессивного, голандрического, митохондриального.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
15.	Цитогенетические методы. Определение. Суть методов.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
16.	Биохимические методы. Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных заболеваний.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
17.	Молекулярно-генетические методы. Суть методов. Использование молекулярно-генетических методов в лабораториях Волгоградской области.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
18.	Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования в лабораториях Волгоградской области.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
19.	Полимеразная цепная реакция. Принципы использования ПЦР в лабораториях Волгоградской области.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
20.	Просеивающие программы – доклиническая диагностика наследственных болезней. Принципы отбора нозологий. Общая характеристика проводимых программ (фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром).	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
21.	Принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания. Применение методов пренатальной диагностики в лабораториях Волгоградской области.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
22.	Этиология и патогенез хромосомных синдромов: числовые и структурные изменения.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
23.	Общая характеристика хромосомных болезней.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
24.	Клиническая генетика синдрома Дауна.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
25.	Клиническая генетика синдрома Патау.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
26.	Клиническая генетика синдрома Эдвардса.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.

27.	Клиническая генетика синдрома Шерешевского-Тернера.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
28.	Клиническая генетика синдрома Клайнфельтера.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
29.	Клиническая генетика микроделеционных синдромов (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера-Гидеона).	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
30.	Клиническое проявление мутаций генов. Явление импринтинга на генном уровне.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
31.	Общая характеристика моногенной патологии.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
32.	Удельный вес генных болезней в структуре заболеваемости.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
33.	Частота и распространенность моногенной патологии. Синдромы множественных врожденных пороков развития.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
34.	Клиническая генетика муковисцидоза.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
35.	Клиническая генетика врожденного гипотиреоза.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
36.	Клиническая генетика нейрофиброматоза.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
37.	Клиническая генетика синдрома Элерса-Данло.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
38.	Клиническая генетика синдрома Марфана.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
39.	Клиническая генетика миодистрофии Дюшена-Беккера.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
40.	Клиническая генетика синдрома умственной отсталости с ломкой X-хромосомой.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.

41.	Клиническая генетика псевдоталидомидного синдрома Робертса.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
42.	Наследственные болезни обмена веществ. Классификация.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
43.	Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения фенилкетонурии.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
44.	Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения тирозиноза.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
45.	Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения алкаптонурии.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
46.	Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения лейциноза.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
47.	Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения альбинизма.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
48.	Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения гликогенозов.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
49.	Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения лейкодистрофии.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
50.	Патогенез, клиника, диагностика, лечение семейной гиперхолестеринемии.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
51.	Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения пофосфатемии.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
52.	Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения витамин D-зависимых состояний.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
53.	Принципы дифференциальной диагностики основных групп: нарушения обмена аминокислот, липидов, углеводов, минералов.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
54.	Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.

55.	Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней и диспансеризация населения.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
56.	Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная и вторичная профилактика.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
57.	Медико-генетическое консультирование: задачи, этапы проведения и содержание этапов (диагностика, оценка генетического риска, заключение, помощь семье в принятии решения).	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
58.	Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
59.	Инвазивные методы пренатальной диагностики.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
60.	Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
61.	Неинвазивные методы пренатальной диагностики.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
62.	Преконцепционная профилактика: сущность, возможные методы проведения.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
63.	Организация медико-генетической службы в Волгоградской области и РФ.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.
64.	Симптоматическое лечение наследственных болезней: медикаментозное, физиотерапевтическое и хирургическое.	ПК-3.2.1., ПК-3.3.1., ПК-4.2.1., ПК-4.3.1.

В полном объеме фонд оценочных средств по дисциплине доступен в ЭИОС ВолГМУ по ссылке: <https://elearning.volgmed.ru/course/view.php?id=1078>

Рассмотрено на заседании кафедры фундаментальной медицины и биологии «22» мая 2024г., протокол № 10.

Заведующий кафедрой



А.В.Стрыгин