

**Оценочные средства для проведения аттестации
по дисциплине «Медицинская генетика»
для обучающихся 2021 года поступления
по образовательной программе 32.05.01 Медико-профилактическое дело,
форма обучения очная, на 2024-2025 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, западающая 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 беременностей (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

Задания с одиночным выбором

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 α -фетопротеина в крови:

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

4. Уровень альфа-фетопротеина в крови беременной женщины повышается при:

- а) болезни Дауна
- б) синдроме Эдвардса

- в) синдроме Патау
- г) муковисцидозе
- д) врожденных пороках развития

5. 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
6. 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

Задания на соответствие

7. Найдите соответствие типа наследования и вероятности наследования патологического признака

- I. Аутомно-доминантный тип наследования
- II. Аутомно-рецессивный тип наследования
- III. Y-сцепленный

- а) 100% (если хотя бы один родитель гомозиготен), 75% (если оба родителя гетерозиготны), 50% (если один родитель гетерозиготен)
- б) 25% (если оба родителя гетерозиготны), 50% (если один родитель гетерозиготен, а второй гомозиготен по рецессивному признаку), 100% (если оба родителя рецессивные гомозиготы)
- с) 100% у мальчиков

8. Найдите соответствие заболевания и типа наследования

- I. Спинальная амиотрофия Верднига – Гоффмана
- II. Миодистрофия Дюшенна
- III. Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тутта

- а) Аутомно-рецессивный тип наследования
- б) X-сцепленный рецессивный тип наследования
- с) Аутомно-доминантный тип наследования

Задания с множественными выбором

9. Клиническая картина типичной хореи Гентингтона включает:

- а) Хореический гиперкинез
- б) Деменция
- в) Депрессия
- г) Гипомимия
- д) Мышечная ригидность по пластическому типу

10. Какие заболевания являются мультифакториальными:

- а) Гипертоническая болезнь
- б) Шизофрения
- в) Сахарный диабет

- г) Болезнь Дауна
- д) Миодистрофия Дюшенна

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; 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
2.	Классификация наследственных заболеваний.	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
3.	Хромосомные болезни. Классификация. Их общие клинические признаки. Примеры.	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
4.	Моногенные заболевания, их общие клинические признаки. Клинические примеры.	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
5.	Типы наследования моногенных заболеваний. Клинические примеры.	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
6.	Степени родства. Опасность родственных браков при аутосомно-рецессивных заболеваниях.	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
7.	Мультифакториальные заболевания. Особенности их наследования и профилактика.	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

8.	Наследственность, сцепленная с полом. Возможности профилактики заболеваний с данным типом наследования. Примеры.	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
9.	Пренатальная диагностика, ее роль в первичной профилактике наследственно- семейных заболеваний.	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
10.	Нравственные и деонтологические вопросы медико-генетического консультирования.	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
11.	Медико-генетическое консультирование: цель, задачи, условия проведения. Осуществление медико-генетического консультирования в Волгоградской области.	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
12.	Болезнь Паркинсона: генетические аспекты, клиника, диагностика, осуществление диспансерного ведения пациентов в Волгоградской области.	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
13.	Наследственная спиноцеребеллярная дегенерация (болезнь Фридрейха): клиника, современные методы диагностики, профилактика.	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
14.	Болезнь двигательного мотонейрона (БАС). Этиология, клиника, диагностика.	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
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; 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
16.	Гепатолентикулярная дегенерация: этиология, патогенез, клиника, диагностика, осуществление диспансерного ведения пациентов в Волгоградской области, профилактика.	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
17.	Спинальная амиотрофия: генетические аспекты, клиника, современные методы диагностики, профилактика.	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
18.	Прогрессирующая мышечная дистрофия Ландузи-Дежерина: генетические аспекты, клиника, современные методы диагностики, профилактика.	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
19.	Наследственная полинейропатия Шарко-Мари: генетические аспекты, клиника, современные методы диагностики, профилактика.	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
20.	Прогрессирующая мышечная дистрофия Дюшена: генетические аспекты, клиника, современные методы диагностики, профилактика.	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
21.	Сирингомиелия и сирингобульбия: генетические аспекты, клиника, лечение, профилактика.	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
22.	Оценка генетического риска заболевания при консультировании семьи, помощь в принятии решения.	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
23.	Клинико-генеалогический метод, его диагностические возможности.	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
24.	Типы наследования моногенных заболеваний. Опасность родственных браков при аутосомно-рецессивных заболеваниях.	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
25.	Цитогенетический метод. Значение определение кариотипа в диагностике хромосомных болезней. Показания к его	УК-1.1.2; УК-1.2.2; УК-1.2.3; УК-1.3.1;

	проведению.	ОПК-1.1.1; ОПК-1.1.3; ОПК-1.2.1; ОПК-1.2.3; 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; 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
27.	Методы профилактики наследственной патологии.	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
28.	Прогрессирующая мышечная дистрофия Эрба: генетические аспекты, клиника, современные методы диагностики, профилактика.	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

Рассмотрено на заседании кафедры неврологии, нейрохирургии, медицинской генетики «11» июня 2024 года, протокол № 20

Заведующий кафедрой



О.В.Курушина