

*Приложение к рабочей программе*

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Приволжский исследовательский медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Владимирский филиал ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ**

**ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Специальность: **31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО**

Кафедра: **БИОЛОГИИ**

Форма обучения: **ОЧНАЯ**

**Владимир**



### 1. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

Настоящий Фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине «Основы медицинской генетики» является неотъемлемым приложением к рабочей программе дисциплины «Основы медицинской генетики». На данный ФОС распространяются все реквизиты утверждения, представленные в РПД по данной дисциплине.

### 2. Перечень оценочных средств

Для определения качества освоения обучающимися учебного материала по дисциплине «Основы медицинской генетики» используются следующие оценочные средства:

№ п/п	Оценочное средство	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в ФОС
1	Тесты	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося	Фонд тестовых заданий
2	Кейс-задача	Проблемное задание, в котором обучающемуся предлагают осмыслить реальную профессионально-ориентированную ситуацию, необходимую для решения	Задания для решения кейс-задачи

### 3. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы и видов оценочных средств

Код и формулировка компетенции	Этап формирования компетенции	Контролируемые разделы дисциплины	Оценочные средства
УК-1 Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, выработать стратегию действий	Входной Текущий Промежуточный	<b>Раздел 1.</b> Молекулярная генетика-основа медицинской генетики. Генетический паспорт. Эпигенетика. Этногеномика.	Тестовый контроль
		<b>Раздел 2.</b> Методы изучения генетики человека. Моногенные, хромосомные и геномные заболевания	1. Тестовый контроль 2. Кейс-задание
		<b>Раздел 3.</b> Врожденные заболевания и пороки развития.	1. Тестовый контроль
		<b>Раздел 4.</b> Медико-генетическое консультирование как вид специализированной медицинской помощи населению	1. Тестовый контроль

### 4. Содержание оценочных средств текущего контроля

Текущий контроль осуществляется преподавателем дисциплины при проведении занятий в форме: тестирования, кейс-задания.

#### 4.1. Кейс-задания для оценки компетенций: УК-1

1. Пробанд страдает ночной слепотой. Его два брата также больны. По линии отца пробанда страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда здоровы. Они имеют только здоровых детей. По материнской линии известно, что бабушка больна, дедушка здоров; одна сестра бабушки больна, а вторая здорова, прадедушка (отец бабушки) страдал ночной слепотой, сестра и брат прадедушки были больны; прапрадедушка болен, его брат, имеющий больную дочь и двух больных сыновей, также болен. Жена пробанда, ее родители и родственники здоровы. Составьте родословную семьи пробанда.

2. Пробанд – женщина-правша. Ее две сестры - правши, два брата - левши. Мать - правша. У нее два брата и сестра, все правши. Бабка и дед - правши. Отец пробанда - левша, его сестра и брат - левши, другие два брата и сестра - правши.

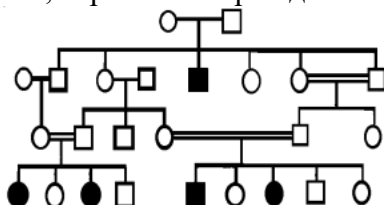
3. Две шестипалые сестры Маргарет и Мэри вышли замуж за нормальных мужчин. В семье Маргарет было пятеро детей: Джеймс, Сусанна и Дэвид - шестипалые, Элла и Ричард - пятипалые. В семье Мэри была единственная дочь Джейн с нормальным строением рук. От первого брака Джеймса с нормальной женщиной родилась шестипалая дочь Сара, от второго брака, также с нормальной женщиной, у него было 6 детей: одна дочь и два сына - пятипалые, две дочери и сын - шестипалые. Элла вышла замуж за нормального мужчину. У них было два сына и четыре дочери, все пятипалые. Дэвид женился на нормальной женщине. Их единственный сын Чарльз оказался шестипалым. Ричард женился на своей двоюродной сестре Джейн. Две их дочери и три сына - пятипалые.

4. Здоровые муж и жена – двоюродные сибсы – имеют больного ребенка. Мать мужа и две сестры жены здоровы. Общий дядя супругов тоже здоров. Их общая бабушка здорова, а дед страдал диабетом. Все родственники со стороны отца мужа: два дяди, двоюродная сестра, дед и бабушка – здоровы.

5. Пробанд имеет нормальный рост, его сестра страдает хондродистрофией (наследственная карликовость в сочетании с резким нарушением пропорции тела). Мать пробанда здорова, отец - болен. По линии отца пробанд имеет двух здоровых теток, одну тетку и одного дядю с хондродистрофией. Тетя с хондродистрофией замужем за здоровым мужчиной, имеет сына карлика. Здоровая тетя от здорового мужа имеет двух мальчиков и двух девочек, все они здоровы. Дядя карлик женат на здоровой женщине. У него две нормальные девочки и сын карлик. Дедушка по линии отца - карлик, бабушка - здорова.

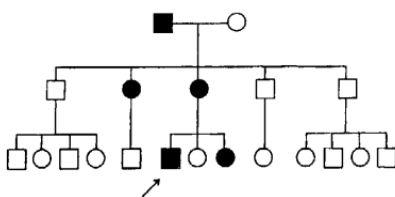
6. Пробанд страдает гемофилией. У его матери и отца нормальная свертываемость крови. У бабушки со стороны матери гемофилия, а бабушка здорова. Дети пробанда: две дочери и один сын с нормальной свертываемостью крови, другой сын страдает гемофилией. В семье отца больных гемофилией нет.

7. Проведите анализ родословной. Определите тип наследования признака, генотипы супружеской пары III, 4 – 5, вероятность рождения в этой семье больного ребенка.



8. Проведите анализ родословной, представленной на рисунке. Определите тип наследования признака. Чему равна вероятность рождения здорового ребенка в семье пробанда, если он вступит в брак с женщиной, гетерозиготной

по этому признаку.



9. Проведите анализ родословной, представленной на рисунке. Определите тип наследования признака. Чему равна вероятность рождения здорового ребенка в семье пробанда, если он женится на женщине с генотипом как и у его родной сестры?



10. В популяциях Европы частота альбинизма (генотип  $aa$ ) составляет  $7 \times 10^{-5}$ . На какое число людей в популяции приходится один альбинос? Один носитель?

11. Из 84000 детей, родившихся в течение 10 лет в родильных домах города К., у 210 детей обнаружен патологический рецессивный признак. Популяция города К отвечает условиям панмиксии. Установите генетическую структуру популяции.

12. В популяции населения одного города в период между 1928 и 1942 гг. родилось около 26 000 детей, из которых 11 были гомозиготами по рецессивному гену ( $th$ ), вызывающему анемию Кули (талассемию). Определите генетическую структуру популяции, т.е. частоту генотипов  $ThTh$ ,  $Thth$  и  $thth$ .

13. Установите частоту аллелей  $A$  и  $a$  и частоту генотипов  $AA$ ,  $Aa$ , и  $aa$  в этой популяции. В некоей популяции альбиносы ( $aa$ ) встречаются с частотой 0,00005. На какое число особей популяции приходится один альбинос? Одна гетерозигота?

14. При определении MN групп крови в популяции коренного населения Австралии из 2800 обследованных 82 человека имели антиген M и 840 человек - оба антигена M и N. Вычислите частоту этих генотипов в популяции, выразив ее в долях единицы.

15. В районе с населением 280000 человек при полной регистрации случаев болезни Шпильмейера-Фогта (юношеская болезнь амавротической семейной идиотии) обнаружено 7 больных. Болезнь наследуется по типу аутосомного рецессивного признака (генотип  $ss$ ). Определите частоту генотипа  $ss$ , вычислив число больных на 1 млн. населения.

16. В популяциях Европы частота болезни Той-Сакса (детская форма амавротической идиотии - рецессивный признак) составляет  $4 \times 10^{-3}$ . На какое число особей в популяции приходится один больной ребенок?

17. Группа особей состоит из 30 гетерозигот  $Aa$  и 1000 гомозигот  $AA$ . Вычислить частоту нормального аллеля  $A$  и частоту мутантного аллеля  $a$ , выразив частоты в долях единицы и в процентах.

18. Фруктозурия, вызываемая рецессивным геном ( $f$ ), встречается с частотой  $7 \times 10^{-6}$ . Определить частоту аллелей  $F$  и  $f$ . На какое число особей популяции приходится один больной? На какое число особей популяции приходится одна гетерозигота?

19. В популяции встречаемость заболевания составляет 1 на 400 человек. Определить число носителей мутантного аллеля.
20. Рецессивный ген встречается с частотой 1 : 90. Какова вероятность поражения потомка в браке между двоюродным братом и сестрой, обладающими нормальным фенотипом?
21. Алькаптонурия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой 1 : 100000. Вычислите количество гетерозигот в популяции.
22. В паре близнецов один был мальчик, другой девочка. Как называют таких близнецов? Почему в данном случае оказалось возможным рождение мальчика и девочки?
23. У однояйцевых и двуяйцевых близнецов с врожденным вывихом бедра конкордантность составила соответственно 51,3 и 5,4%. свидетельствуют ли эти данные о наследственной обусловленности признака, если различия статистически достоверны?
24. В Дании составлен регистр заболеваний близнецов, родившихся в период с 1870 по 1970 г. В одной из публикаций приведены данные по 10 тысячам пар близнецов. Из них инфаркт миокарда наблюдали у 352 пар. Конкордантность по этой патологии составила для однояйцевых близнецов 41,5% , а для двуяйцевых - только 20% (различия статистически достоверны). Можно ли на основании приведенных данных сделать вывод о генетической предрасположенности к инфаркту миокарда?
25. Частота заболевания корью в группе монозиготных близнецов составляет 98%, а в группе дизиготных близнецов 94%. Определите какова роль наследственности и факторов среды в развитии данного признака?
26. Считается, что 40 - 45% населения земного шара страдает астигматизмом - нарушением зрения, требующим оптической коррекции. Устойчивое нарушение сумеречного зрения - куриная слепота, как и астигматизм, является аутосомно-доминантным признаком. У супругов, которые страдают обоими заболеваниями, родилось двое близнецов с нормальным зрением. Приведите доводы в пользу однояйцевости этих близнецов.
27. Вследствие нарушения распределения хромосом в митозе во время одного из первых делений дробления могут появиться клоны клеток с различным числом хромосом. Если после ранней ошибки в митотическом распределении зарождаются однояйцевые близнецы, будут ли они различаться по своему хромосомному набору? Объясните дискордантность однояйцевых близнецов по синдрому Шерешевского-Тернера. Каковы их кариотипы, если оба близнеца: а) девочки; б) мальчики?
28. Для наследственного признака, обладающего полной пенетрантностью, было установлено, что в одной трети тех случаев, когда пораженными были двуяйцевые близнецы одинакового пола, между партнерами была конкордантность. У разнополых близнецов заболевание обоих наблюдалось крайне редко. Как это объяснить?
29. Женщина родила двух однояйцевых близнецов, у одного из которых была обнаружена болезнь Дауна. Объясните отсутствие признаков этого заболевания у второго ребенка.
30. В работах некоторых датских ученых анализируются случаи мозгового инсульта у близнецов. Обсудите приведенные ниже данные. Какова конкордантность по мозговому инсульту среди близнецов? Что можно сказать о роли генетических факторов в развитии этого заболевания?

Число наблюдавшихся пар	Число заболевших пар однояйцевых близнецов		Число заболевших пар двуяйцевых близнецов	
	Всего	оба партнера	Всего	оба партнера
3100	21	5	65	3
4368	120	44	164	32

## 5. Содержание оценочных средств промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в виде зачета

5.1 Перечень контрольных заданий и иных материалов, необходимых для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности: тесты по разделам дисциплины: тестовые задания.

5.1.1. Тестовые вопросы с вариантами ответов к экзамену по дисциплине «Основы медицинской генетики».

Тестовые задания	Код компетенции (согласно РПД)
1. МЕТОД ИЗУЧЕНИЯ ГЕНЕТИКИ, ПРЕДЛОЖЕННЫЙ Г. МЕНДЕЛЕЕМ 1) близнецовый 2) генеалогический 3) гибридологический 4) биохимический	УК-1
2. ИЗМЕНЕНИЕ ЧИСЛА ХРОМОСОМ, КРАТНОЕ ГАПЛОИДНОМУ НАБОРУ 1) абберация 2) полиплоидия 3) сегрегация 4) гетероплоидия	
3. ИЗМЕНЕНИЕ ЧИСЛА ХРОМОСОМ, НЕ КРАТНОЕ ГАПЛОИДНОМУ НАБОРУ 1) полиплоидия 2) множественное действие гена 3) гетероплоидия 4) транслокация	
4. ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД ИЗУЧАЕТ 1) родословные 2) хромосомные наборы 3) развитие признаков у близнецов 4) обмен веществ	
5. ДЕРМАТОГЛИФИЧЕСКИЙ МЕТОД ИЗУЧАЕТ 1) родословные 2) хромосомные наборы 3) кожный рисунок кисти рук 4) развитие признаков у близнецов	
6. БИОХИМИЧЕСКИЙ МЕТОД ИЗУЧАЕТ 1) родословные 2) хромосомные наборы 3) кожный рисунок кисти рук 4) обмен веществ	
7. ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД ПОЗВОЛЯЕТ УСТАНОВИТЬ 1) тип наследования признака 2) хромосомные мутации 3) генные мутации 4) вклад наследственности и среды в формирование признака	

<p>8. БЛИЗНЕЦОВЫЙ МЕТОД ПОЗВОЛЯЕТ УСТАНОВИТЬ</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) тип наследования признака</li> <li>2) генные мутации</li> <li>3) вклад наследственности и среды в формировании признака</li> <li>4) геномные мутации</li> </ol>	
<p>9. МЕТОДИКА ОПРЕДЕЛЕНИЯ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА ВЫЯВЛЯЕТ</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) гетероплоидию по половым хромосомам</li> <li>2) гетероплоидию по аутосомам</li> <li>3) полиплоидию</li> <li>4) хромосомные абберации</li> </ol>	
<p>10. В НОРМЕ, ПОЛОВОЙ ХРОМАТИН ЛОКАЛИЗУЕТСЯ В</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) соматических клетках мужского организма</li> <li>2) соматических клетках женского организма</li> <li>3) половых клетках женского организма</li> <li>4) половых клетках мужского организма</li> </ol>	
<p>11. НАСЛЕДОВАНИЕ ГРУПП КРОВИ ЭТО</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) пример множественного аллелизма</li> <li>2) пример неполного доминирования</li> <li>3) пример эпистатического действия гена</li> <li>4) пример полимерных генов</li> </ol>	
<p>12. КОНКОРДАНТНОСТЬ, БЛИЗКАЯ К 100% У МОНОЗИГОТНЫХ БЛИЗНЕЦОВ И НИЗКАЯ У ДИЗИГОТНЫХ, СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) о наследственной природе признака</li> <li>2) о ненаследственной природе признака</li> <li>3) о одинаковой роли наследственности и среды в формировании признака</li> <li>4) о полном доминировании признака</li> </ol>	
<p>13. ДИЗИГОТНЫЕ БЛИЗНЕЦЫ</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) развиваются из одной зиготы</li> <li>2) имеют в среднем 50% общих генов</li> <li>3) генетически идентичны</li> <li>4) имеют один пол</li> </ol>	
<p>14. ПРИЗНАКИ, ГЕНЫ КОТОРЫХ ЛОКАЛИЗОВАНЫ В Y-ХРОМОСОМАХ НАЗЫВАЮТСЯ</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) антиморфными</li> <li>2) аутосомно-доминантными</li> <li>3) голандрическими</li> <li>4) аутосомно-рецессивными</li> </ol>	
<p>15. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ГЕМОФИЛИИ</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) рецессивный, сцепленный с X-хромосомой</li> <li>2) доминантный, сцепленный с X-хромосомой</li> <li>3) аутосомно-рецессивный</li> <li>4) аутосомно-доминантный</li> </ol>	



<p>16. ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ БЛИЗОРУКОСТИ</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) рецессивный, сцепленный с X-хромосомой</li> <li>2) доминантный, сцепленный с X-хромосомой</li> <li>3) аутосомно-рецессивный</li> <li>4) аутосомно-доминантный</li> </ol>	
<p>17. СЦЕПЛЕННЫМИ С ПОЛОМ НАЗЫВАЮТСЯ ПРИЗНАКИ, В ТОМ СЛУЧАЕ, ЕСЛИ ОПРЕДЕЛЯЮЩИЕ ИХ ГЕНЫ РАСПОЛОЖЕНЫ В</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) аутосомах</li> <li>2) половых хромосомах</li> <li>3) центромерных областях аутосом</li> <li>4) полипептидах</li> </ol>	
<p>18. МЕТОД ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ПРИЗНАКОВ В БОЛЬШИХ ГРУППАХ НАСЕЛЕНИЯ</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) гибридологический</li> <li>2) популяционно- статистический</li> <li>3) генеалогический</li> <li>4) цитогенетический</li> </ol>	
<p>19. ОНТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ИЗМЕНЧИВОСТЬ ПРИВОДИТ К ИЗМЕНЕНИЮ</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) белков</li> <li>2) фенотипа</li> <li>3) генома</li> <li>4) генотипа</li> </ol>	
<p>20. СИНДРОМ ДАУНА СВЯЗАН С АНОМАЛИЕЙ ЧИСЛА</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) половых хромосом</li> <li>2) аутосом</li> <li>3) гомохромосом</li> <li>4) гетерохромосом</li> </ol>	
<p>21. ДАЙТЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПАСПОРТА</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) любой участок хромосомной ДНК, который транскрибируется в функциональную молекулу РНК или сначала транскрибируется в РНК, а затем транслируется в функциональный белок</li> <li>2) индивидуальная база ДНК-данных, отражающая уникальные генетические особенности каждого человека, его предрасположенность к тем или иным наследственным, мультифакториальным и другим заболеваниям</li> <li>3) совокупность признаков полного набора хромосом, присущая клеткам данного биологического вида, данного организма или линии клеток</li> <li>4) совокупность белков организма, производимых клеткой, тканью или организмом в определенный период времени</li> </ol>	
<p>22. В ЧЁМ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ РАЗНИЦА МЕЖДУ ГЕНЕТИЧЕСКИМИ И ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИМИ МЕХАНИЗМАМИ НАСЛЕДОВАНИЯ?</p>	

<ul style="list-style-type: none"> <li>1) в наличие интерференции</li> <li>2) в стабильности эффектов</li> <li>3) в воспроизводимости эффектов</li> <li>4) в наличие двойного кроссинговера</li> </ul>	
<p>23. КАКИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ОТНОСЯТСЯ К МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫМ?</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1) Синдром Дауна</li> <li>2) Псориаз</li> <li>3) Фенилкетонурия</li> <li>4) Сахарный диабет</li> <li>5) Ревматизм</li> </ul>	
<p>24. КАКОЙ УЧЁНЫЙ В 1883 ГОДУ ВВЁЛ ТЕРМИН "ЕВГЕНИКА"?</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1) С.Н.Давиденков</li> <li>2) В.М.Флоринский</li> <li>3) Фрэнсис Гальтон</li> <li>4) Френсис Крик</li> <li>5) Н.К.Кольцов</li> </ul>	
<p>25. КАКИЕ МАРКЁРЫ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ ИССЛЕДОВАНИЯ популяционно-генетической структуры человечества?</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1) Гистологические</li> <li>2) Молекулярно-генетические</li> <li>3) Квазигенетические</li> <li>4) Классические генетические</li> <li>5) Цитологические</li> </ul>	
<p>26. КТО БЫЛ РУКОВОДИТЕЛЕМ ПРОЕКТА "ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА" (1988-2003) ОТ НАЦИОНАЛЬНЫХ ИНСТИТУТОВ ЗДРАВООХРАНЕНИЯ?</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1) Крейг Вентермиграции особей, обогащающих генофонд популяции</li> <li>2) Билл Клинтон</li> <li>3) Джеймс Уотсон</li> <li>4) Френсис Коллинз</li> </ul>	
<p>27. КТО ПРЕДЛОЖИЛ ГИПОТЕЗУ МАТРИЧНОГО ПРИНЦИПА РЕПРОДУКЦИИ ГЕНА?</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1) Френсис Коллинз</li> <li>2) Фрэнсис Гальтон</li> <li>3) В.М. Флоринский</li> <li>4) Н.К.Кольцов</li> <li>5) Джеймс Уотсон</li> </ul>	
<p>28. ОСНОВНОЙ СПОСОБ ПЕРЕДАЧИ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ У МЛЕКОПИТАЮЩИХ И РАСТЕНИЙ - ЭТО</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1) геномный импринтинг</li> <li>2) РНК-интерференция</li> <li>3) модификация гистонов</li> <li>4) метилирование ДНК</li> </ul>	

<p>29. СКОЛЬКО БЕЛОК-КОДИРУЮЩИХ ГЕНОВ СОДЕРЖИТ ГЕНОМ ЧЕЛОВЕКА?</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) 21 000</li><li>2) 73 000</li><li>3) 50 000</li><li>4) 100 000</li></ol>	
<p>30. СКОЛЬКО ГИПЕРВАРИАБЕЛЬНЫХ СЕГМЕНТОВ РАСПОЛОЖЕНО В КОНТРОЛЬНОМ РЕГИОНЕ МТДНК?</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) 1</li><li>2) 4</li><li>3) 3</li><li>4) 2</li></ol>	
<p>31. УКАЖИТЕ ОСНОВНЫЕ ГИПОТЕЗЫ ВОЗНИКНОВЕНИЯ ГЕНОМНОГО ИМПРИНТИНГА</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) гипотеза Миллера-Юри</li><li>2) теория струн</li><li>3) гипотеза сплошной среды</li><li>4) родительский конфликт</li><li>5) трофобластная защита</li></ol>	
<p>32. УКАЖИТЕ ПЕРВОЕ "ЭТНИЧЕСКОЕ ЛЕКАРСТВО"</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Tazverik</li><li>2) Vyondys 53</li><li>3) Audenz</li><li>4) Numbrino</li><li>5) BiDiI</li></ol>	
<p>33. УКАЖИТЕ ПРИМЕРЫ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИХ ФЕНТИПОВ</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) близнецы</li><li>2) опухолевая ткань</li><li>3) тельце Барра</li><li>4) лейкоциты</li><li>5) политенные хромосомы</li></ol>	
<p>34. ЧТО ИЗУЧАЕТ МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА?</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) роль наследственности в патологии человека</li><li>2) физические аспекты существования человека</li><li>3) закономерности передачи из поколения в поколение наследственных болезней</li><li>4) методы диагностики, лечения и профилактики наследственных патологий</li></ol>	
<p>35. ЧТО ХАРАКТЕРИЗУЕТ МЕДИЦИНУ 4П?</p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Патриархальность</li><li>2) Патисипаторность</li><li>3) Персонализация</li><li>4) Предиктивность</li><li>5) Превентивность</li></ol>	
<p>36. АГЕНЕЗИЯ</p>	

<ol style="list-style-type: none"> <li>1) недоразвитие верхней челюсти</li> <li>2) отсутствие нижней челюсти</li> <li>3) недоразвитие нижней челюсти</li> <li>4) недоразвитие языка</li> </ol>	
<p>37. БЛАСТОПАТИИ</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) поражение бластоцисты (14-15 дней после оплодотворения)</li> <li>2) поражение эмбриона (с 16 дня до 8 недель после оплодотворения )</li> <li>3) поражение половых клеток</li> <li>4) повреждения плода (с 9 недели после оплодотворения до родов)</li> </ol>	
<p>38. ВИРУСЫ, ОБЛАДАЮЩИЕ ТЕРАТОГЕННЫМ ДЕЙСТВИЕМ В РАННИЕ СРОКИ БЕРЕМЕННОСТИ</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) краснухи</li> <li>2) гриппа</li> <li>3) ветряной оспы</li> <li>4) цитомегаловирус</li> </ol>	
<p>39. ВРОЖДЕННЫЕ МАЛЫЕ АНОМАЛИИ РАЗВИТИЯ (ДИСМОРФИИ)</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) часто определяются при наследственной или врожденной патологии</li> <li>2) не нарушают функцию органа</li> <li>3) нарушают функцию органа</li> <li>4) могут определяться у здоровых людей</li> </ol>	
<p>40. ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) сложные</li> <li>2) множественные</li> <li>3) простые</li> <li>4) изолированные</li> <li>5) системные</li> </ol>	
<p>41. ВРОЖДЕННЫЕ РАСЩЕЛИНЫ ВЕРХНЕЙ ГУБЫ ФОРМИРУЮТСЯ В ПЕРИОД РАЗВИТИЯ ЭМБРИОНА ЧЕЛОВЕКА</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) тринадцатая – шестнадцатая недели</li> <li>2) одиннадцатая – двенадцатая недели</li> <li>3) до восьмой недели</li> <li>4) во второй половине эмбриогенеза</li> <li>5) тридцать вторая-тридцать восьмая недели</li> </ol>	
<p>42. ГАМЕТОПАТИИ</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) поражение бластоцисты (14-15 дней после оплодотворения)</li> <li>2) поражение половых клеток</li> <li>3) поражение эмбриона (с 16 дня до 8 недель после оплодотворения )</li> <li>4) повреждения плода (с 9 недели после оплодотворения до родов)</li> </ol>	
<p>43. ДИСМОРФОЛОГИЯ ОСНОВАНА НА ИЗУЧЕНИИ</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) анатомического строения в пределах нормы</li> </ol>	

<ul style="list-style-type: none"> <li>2) анатомического строения за пределами нормального диапазона</li> <li>3) особенностей морфологического строения лица при врожденных патологиях развития</li> <li>4) особенностей морфологического строения лица в норме</li> </ul>	
<p>44. ЗАБОЛЕВАНИЯ МАТЕРИ, СПОСОБНЫЕ ВЫЗЫВАТЬ ПОЯВЛЕНИЕ ПОРОКОВ РАЗВИТИЯ ПРИ ДЛИТЕЛЬНОМ ВОЗДЕЙСТВИИ</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1) мигрень</li> <li>2) эпилепсия</li> <li>3) фенилкетонурия</li> <li>4) ожирение</li> <li>5) сахарный диабет</li> </ul>	
<p>45. ИЗОЛИРОВАННЫЕ ПОРОКИ</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1) локализованы в одном органе</li> <li>2) локализованы в пределах одной системы органов</li> <li>3) локализованы в органах двух и более систем</li> <li>4) хондродисплазия</li> </ul>	
<p>46. КРИТИЧЕСКИЕ ПЕРИОДЫ ОНТОГЕНЕЗА</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1) имплантация зародыша</li> <li>2) рост плода</li> <li>3) плацентация</li> <li>4) пубертантный период</li> </ul>	
<p>47. МИКРОГЕНИЯ</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1) отсутствие нижней челюсти</li> <li>2) недоразвитие нижней челюсти</li> <li>3) отсутствие языка</li> <li>4) отсутствие слухового прохода</li> </ul>	
<p>48. СИСТЕМНЫЕ ПОРОКИ</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1) локализованы в одном органе</li> <li>2) локализованы в пределах одной системы органов</li> <li>3) локализованы в органах двух и более систем</li> <li>4) стеноз привратника</li> </ul>	
<p>49. У ДЕВОЧКИ ОБНАРУЖЕНА ДИСПРОПОРЦИЯ ТЕЛА, КРЫЛОВИДНЫЕ СКЛАДКИ КОЖИ НА ШЕЕ. ПРИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОМ ИССЛЕДОВАНИИ В ЯДРАХ ЛЕЙКОЦИТОВ НЕ ОБНАРУЖЕНЫ “БАРАБАННЫЕ ПАЛОЧКИ”, А В ЯДРАХ БУКАЛЬНОГО ЭПИТЕЛИЯ ОТСУТСТВУЮТ ТЕЛЬЦА БАРРА. ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1) Синдром Клайнфельтера</li> <li>2) Синдром Дауна</li> <li>3) Синдром Нунан</li> <li>4) Синдром Шерешевского-Тернера</li> <li>5) Синдром Эдвардса</li> </ul>	
<p>50. ФЕТОПАТИИ</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>1) поражение бластоцисты (14-15 дней после оплодотворения)</li> </ul>	

- |  |  |
|--|--|
| 2) повреждение плода (с 9 недели после оплодотворения до родов)<br>3) поражение половых клеток<br>4) поражение эмбриона (с 16 дня до 8 недель после оплодотворения ) |  |
|--|--|

№ тестового задания	№ эталона ответа	№ тестового задания	№ эталона ответа	№ тестового задания	№ эталона ответа
1	3	21	2	41	3
2	2	22	2,3	42	2
3	3	23	2,4,5	43	2,3
4	1	24	3	44	2,3,5
5	3	25	2,3,4	45	1
6	4	26	3,4	46	1,3
7	1	27	4	47	2
8	3	28	4	48	2
9	1	29	1	49	3
10	2	30	2	50	2
11	1	31	4,5		
12	1	32	5		
13	1	33	1,2,3,5		
14	1	34	1,3,4		
15	1	35	2,3,4,5		
16	1	36	2		
17	1	37	1		
18	1	38	1,4		
19	1	39	2, 4		
20	1	40	2,4,5		

### 5.1.2. Вопросы для зачета по дисциплине «Основы медицинской генетики» для оценки компетенций: УК-1

#### Раздел 1. Молекулярная генетика-основа медицинской генетики. Генетический паспорт. Эпигенетика. Этногеномика.

1. Медицинская генетика. Определение. Предмет, цель и задачи медицинской генетики. Дисциплины медицинской генетики.
2. История становления медицинской генетики как науки. Вклад Ф. Гальтона, В.М. Флоринского, Н.К. Кольцова, С.Н. Давиденкова. Позитивная и негативная евгеника.
3. Классификация наследственных болезней человека. Митохондриальные болезни. Примеры.
4. Проект «Геном человека». Цели и основные результаты расшифровки генома человека.
5. Кем разработано понятие «генетический паспорт»? Перечислите его основные разделы.
6. Что такое «Медицина 4 П»?
7. В чем особенности сравнительной геномики и функциональной геномики?
8. Этногеномика. Определение. Проблемы этногеномики.
9. Основные системы генетических маркеров для эволюционных исследований
10. Что такое гаплотип и гаплогруппа?

11. Особенности митохондриальной ДНК человека. Какие выводы можно сделать по результатам анализа эволюционного древа человечества, построенного по результатам исследования мтДНК.
12. Особенности Y-хромосомы человека.
13. Генетический полиморфизм и его виды. Примеры заболеваний, иллюстрирующие генетический полиморфизм этногрупп.
14. Фармакогеномика. Определение. Основная задача. «Этнические лекарства».
15. Кто и когда предложил термин «эпигенетика»? Дайте определение данного термина.
16. В чем разница между генетическими и эпигенетическими изменениями?
17. Понятие об эпигенетическом ландшафте. Принципиальная схема. Что он иллюстрирует?
18. Примеры эпигенетических фенотипов.
19. Эпигенетические механизмы. Метилирование ДНК. Значение метилирования ДНК.
20. Эпигенетические механизмы. Посттрансляционные модификации гистонов.
21. Эпигенетические механизмы. РНК-интерференция. Суть механизма. Этапы РНК-интерференции. Значение РНК-интерференции.
22. Кто и когда предложил термин «геномный импринтинг»? Дайте определение данного термина.
23. Что такое «импринт», «импринтированный ген»?
24. Перечислите и охарактеризуйте особенности геномного импринтинга у млекопитающих.
25. Гипотезы возникновения геномного импринтинга. Гипотеза «Родительского конфликта»
26. Гипотезы возникновения геномного импринтинга. Гипотеза «Трофобластной защиты.
27. «Болезни импринтинга». Синдром Ангельмана и Прадера-Вилли. Хромосомные aberrации и симптомы данных заболеваний.
28. Компенсация дозы у млекопитающих.
29. Кто и в каком году предложил гипотезу инактивации X-хромосомы? Каковы молекулярные механизмы инактивации X-хромосомы?
30. Перечислите и укажите удельный вес влияния отдельных факторов на состояние здоровья населения.
31. Что такое мультифакториальные заболевания? Приведите примеры.
32. Группы болезней с наследственной предрасположенностью. Приведите примеры.
33. Что такое опухоль? Классификация опухолей с примерами.
34. Опишите механизмы трансформации протоонкогенов в онкогены.
35. Свойства клетки, обеспечивающие злокачественный рост.

## **Раздел 2. Методы изучения генетики человека. Моногенные, хромосомные и геномные заболевания**

1. В чем заключается суть FISH метода?
2. Перечислите этапы FISH метода.
3. Перечислите виды дифференциального окрашивания хромосом.
4. Какой биологический материал можно использовать для цитогенетических исследований?
5. Перечислите основные условия цитогенетической диагностики.
6. Перечислите виды дифференциального окрашивания хромосом.
7. Назовите показания для проведения цитогенетических исследований (не менее 5).
8. Перечислите все виды хромосомных мутаций. Приведите примеры заболеваний.
9. Перечислите все виды геномных мутаций. Приведите примеры заболеваний. Укажите кариотипы людей с такими аномалиями.
10. В чем сущность генеалогического метода изучения генетики человека?

11. В чем сущность близнецового метода изучения генетики человека?
12. В чем сущность популяционно-статистического метода изучения генетики человека? Опишите закон Харди-Вайнберга.
13. Использование теории вероятности в медицинской генетики.
14. Что такое генетический риск? Принципы его оценки.
15. Назовите 4 критерия, по которым возможно включение заболевания в программу массового биохимического скрининга.
16. Назовите 5 названий заболеваний обмена веществ, которые в настоящее время включены в перечень заболеваний для обязательного неонатального скрининга новорожденных РФ.
17. Опишите механизм развития фенилкетонурии.
18. Опишите суть Гатри метода на фенилкетонурию.
19. Для чего необходимо измерение уровня тетрагидроптерина (ВН<sub>4</sub>) при фенилкетонурии?
20. Опишите суть пробы Феллинга на фенилкетонурию.
21. Какие сложности ожидают женщину с фенилкетонурией в детородном возрасте?
22. Кто впервые применил метод хроматографии? Для какого объекта?
23. Приведите примеры количественных методов биохимической диагностики (не менее 3)
24. Что необходимо для пренатальной диагностики фенилкетонурии?

### **Раздел 3. Врожденные заболевания и пороки развития.**

1. Приведите примеры моногенных заболеваний, сопровождающихся возникновением врожденных пороков развития.
2. Приведите примеры хромосомных заболеваний, сопровождающихся возникновением ВПР.
3. Приведите примеры хронических заболеваний матери, способствующих возникновению врожденные пороки развития у ребенка.
4. Приведите примеры биологических факторов тератогенеза.
5. Перечислите общие характеристики синдрома Шерешевского-Тернера и синдрома Нунан. Какой вид мутаций является причиной возникновения Синдрома Нунан?
6. Объясните понятие «Атрезия». Приведите пример.
7. Объясните понятие «вторичные врожденные пороки развития». Приведите пример.
8. Перечислите известные вам аномалии развития головного мозга. Коротко охарактеризуйте их.
9. Что такое «врожденные пороки развития»? Чем малые аномалии развития отличаются от ВПР?
10. Укажите сроки возникновения эмбриопатий.
11. Перечислите синдромы, вызванные трисомиями.

### **Раздел 4. Методы диагностики наследственных патологий человека и медико-генетическое консультирование.**

1. Медико-генетическое консультирование как вид специализированной медицинской помощи населению;
2. Опишите уровни организации медико-генетической службы в России;
3. Перечислите Федеральные центры медико-генетического консультирования;
4. Задачи медико-генетического консультирования;
5. Этапы медико-генетического консультирования;
6. Показания для направления к врачу-генетику;
7. Перечислите современные методы медико-генетических исследований;
8. Перечислите методы пренатальной диагностики;



9. Неинвазивные методы пренатальной диагностики;
10. Инвазивные методы пренатальной диагностики;
11. Показания для инвазивной пренатальной диагностики;
12. Противопоказания для инвазивной пренатальной диагностики;
13. Синдромы вызванные трисомиями;
14. Синдромы вызванные полисомиями по половым хромосомам;
15. Что такое молекулярно-генетическая диагностика?
16. Назовите технологию, используемую в молекулярной биологии и медицине и представляющую из себя серию коротких олигонуклеотидных последовательностей (ДНК-зондов), отличающихся по своему составу и зафиксированных (химическими способами) на стекле таким образом, что на 1 см<sup>2</sup> их размещается до 100 000. При этом позиция каждого типа ДНК-зонда четко фиксируется и может определяться в автоматическом режиме
17. Назовите самый первый метод исследования молекулы ДНК, предложенный Э. Саузерном в 1975 г. В основе этого метода лежит явление способности одонитевых молекул нуклеиновых кислот связываться с образованием двухцепочечных молекул.
18. Назовите группу ферментов, катализирующих разрушение отдельных фосфодиэфирных связей чужеродных молекул ДНК в большинстве прокариотических организмов и выполняющие тем самым "иммунную" функцию.
19. Для чего нужен нагрев реакционной смеси до 94—98 °С в одной из трех стадий цикла при проведении ПЦР?
20. Какой биологический материал пригоден для молекулярно-генетических исследований? Приведите примеры.
21. В чем заключается особенность третьего поколения методов секвенирования ДНК?
22. Назовите аналитический метод разделения фрагментов ДНК по длине в геле под действием внешнего электрического поля.
23. По какому критерию методы секвенирования ДНК второго поколения превосходят секвенирование по Сэнглеру?
24. Укажите особенность, которую необходимо соблюдать при сборе биологического материала для молекулярно-генетических методов исследования.
25. Приведите примеры вспомогательных методов ДНК-диагностики (не менее 2). Назовите основные методы ДНК-диагностики (не менее 2).

## 6. Критерии оценивания результатов обучения

Для зачета:

Результаты обучения	Критерии оценивания	
	Не зачтено	Зачтено
Полнота знаний	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки.	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Могут быть допущены несущественные ошибки
Наличие умений	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки.	Продемонстрированы основные умения. Решены типовые задачи, выполнены все задания. Могут быть допущены несущественные ошибки.
Наличие навыков (владение опытом)	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки.	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач. Могут быть допущены несущественные

		ошибки.
Мотивация (личностное отношение)	Учебная активность и мотивация слабо выражены, готовность решать поставленные задачи качественно отсутствуют	Проявляется учебная активность и мотивация, демонстрируется готовность выполнять поставленные задачи.
Характеристика сформированности компетенции	Компетенция в полной мере не сформирована. Имеющихся знаний, умений, навыков недостаточно для решения практических (профессиональных) задач. Требуется повторное обучение	Сформированность компетенции соответствует требованиям. Имеющихся знаний, умений, навыков и мотивации в целом достаточно для решения практических (профессиональных) задач.
Уровень сформированности компетенций	Низкий	Средний/высокий

Для тестирования:

Оценка «5» (Отлично) - баллов (100-90%)

Оценка «4» (Хорошо) - балла (89-80%)

Оценка «3» (Удовлетворительно) - балла (79-70%)

Менее 70% – Неудовлетворительно – Оценка «2»

Полный комплект оценочных средств для дисциплины «Название дисциплины» представлен на портале СДО Приволжского исследовательского медицинского университета – ссылка <https://sdo.pimunn.net/course/view.php?id=1116>

Разработчик(и):

Ляхова Анастасия Андреевна, ассистент кафедры биологии

Князева Елена Сергеевна, к.б.н., доцент кафедры биологии

Калашников Илья Николаевич, к.б.н., доцент, заведующий кафедрой биологии

Дата «9» января 2023 г.