Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Шуматов Валентин Борисович
Должность: Ректор
Дата подписания: 06.12.2023 09:11:09
Уникальный программный ключ:
1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94fee387a2985d2657b784eec019bf8a794cb4

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Тихоокеанский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

«УТВЕРЖДАЮ»
Заведующий кафедрой
/Просекова Е.В./
«07» июня 2023г.

# ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

## Дисциплины Б1.О.37 Общая и медицинская генетика

**основной образовательной программы**
**высшего образования**

| | |
|---|---|
| **Направление подготовки (специальность)** | 30.05.01 Медицинская биохимия |
| **Уровень подготовки** | Специалитет |
| **Направленность подготовки** | 02 Здравоохранение |
| **Сфера профессиональной деятельности** | (в сфере клинической лабораторной диагностики, направленной на создание условий для сохранения здоровья, обеспечения профилактики, диагностики и лечения заболеваний) |
| **Форма обучения** | **Очная** |
| **Срок освоения ООП** | **6 лет** |
| **Кафедра** | КЛД, общей и клинической иммунологии |

**Владивосток – 2023**

**1. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ**

**1.1. Фонд оценочных средств** регламентирует формы, содержание, виды оценочных средств для текущего контроля, промежуточной аттестации и итоговой (государственной итоговой) аттестации, критерии оценивания дифференцированно по каждому виду оценочных средств.

**1.3. Фонд оценочных средств определяет уровень формирования у обучающихся установленных в ФГОС ВО и определенных в** основной образовательной программе высшего образования 30.05.01 Медицинская биохимия, направленности 02 Здравоохранение в сфере клинической лабораторной диагностики, направленной на создание условий для сохранения здоровья, обеспечения профилактики, диагностики и лечения заболеваний**, универсальные (УК) компетенции УК-2, профессиональные (ПК) компетенции ПК-2.**

30.05.01_Medicinskaya_bioximiya_2023(2).pdf (tgmu.ru)

**ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ**

**2.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств**

| **№ п/п** | **Виды контроля** | **Оценочные средства** |
|---|---|---|
| | | **Форма** |
| 1 | Текущий контроль | Тесты |
| | | Ситуационные задачи |
| | | Чек-листы |
| | | Практические навыки |
| 2 | Промежуточная аттестация | Вопросы для собеседования |
| | | Ситуационные задачи |
| | | Чек-листы |
| | | Практические навыки |

**3. Содержание оценочных средств текущего контроля**

Текущий контроль осуществляется преподавателем дисциплины при проведении занятий в форме: тесты, ситуационные задачи

**3.1. Оценочные средства для текущего контроля.**

**3.1.1 Вопросы тестового контроля**

**3.2. Тестовые задания**

Т

естовый контроль по дисциплине Б1.Б.37 Общая и медицинская генетика

| **Вид** | **Код** | **Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента** |
|---|---|---|
| С | | 30.05.01 Медицинская биохимия |
| К | ПК-2 | готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлении диспансерного наблюдения |
| К | ПК-5 | ПК-5 готовность к оценке лабораторных методов диагностики наследственных болезней, интерпретиритации и составлению плана результатов лабораторных, инструментальных, молекулярно-генетических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия наследственного заболевания |
| К | А/01.7 | Выполнение генетических лабораторных исследований |

| И | | ДАЙТЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ 1 УРОВНЯ (ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ) |
|---|---|---|
| | 1. | Предмет изучения медицинской генетики<br>А) заболевания животных<br>Б) наследственные болезни человека*<br>В) инфекционные болезни человека<br>Г) болезни неонатального периода<br>Д) травмы |
| | 2. | 2. Для наследственной патологии характерно<br>А) полиорганность поражения, резистентность к терапии*<br>Б) острое течение<br>В) благоприятный исход заболевания<br>Г) отсутствие хронизации процесса |
| | 3. | Диплоидный набор хромосом образуется в результате<br>А) мейоза<br>Б) деления половых хромосом<br>В) деления аутосом* |
| | 4. | Гаплоидный набор хромосом образуется в результате<br>А) мейоза*<br>Б) митоза<br>В) деления аутосом<br>Г) интерфазой. |
| | 5. | Морфологический субстрат гена<br>А) белок<br>Б) хромосома<br>В) триплет нуклеотидов<br>Г) участок ДНК* |
| | 6. | При образовании дизиготных близнецов<br>А) происходит расхождение бластомеров в процессе дробления<br>Б) одна яйцеклетка оплодотворяется Б сперматозоидами<br>В) две яйцеклетки оплодотворяются разными сперматозоидами* |
| | 7. | Основа генетического полиморфизма человечества<br>А) мутагенная изменчивость*<br>Б) модификационная изменчивость<br>В) комбинативная изменчивость<br>Г) естественный отбор |
| | 8. | При образовании монозиготных близнецов<br>А) происходит расхождение бластомеров в процессе дробления<br>Б) одна яйцеклетка оплодотворяется Б сперматозоидами*<br>В) две яйцеклетки оплодотворяются разными сперматозоидами |
| | 9. | Наиболее чувствительный тератогенный период<br>А) ранний фетальный<br>Б) эмбриональный*<br>В) поздний фетальный<br>Г) период образования гаметы<br>5) период образования бластоцисты. |
| | 10. | Признак наследственной патологии<br>А) вовлеченность в патологический процесс нескольких органов и систем*<br>Б) манифестация, строго определенная во времени<br>В) вовлеченность в патологический процесс всех членов семьи<br>Г) волнообразное течение<br>Д) хронизация процесса и рецидивирование<br>В) телофазой; |
| | 11. | Основные методы изучения генетики человека: |

| | | |
|---|---|---|
| | | А) гибридологический;<br>Б) генеалогический*;<br>В) клинический; |
| | 12. | Трудности изучения генетики человека:<br>А) большое количество хромосом;<br>Б) маленькая плодовитость;<br>В) невозможно формировать необходимую схему брака;<br>Г) все ответы верны*. |
| | 13. | Основным методом генетики человека является:<br>А) исторический;<br>Б) гибридологический;<br>В) генеалогический*;<br>Г) морфологический. |
| | 14. | Метод составления и анализа родословной впервые был предложен:<br>А) Г. Менделем;<br>Б) Т. Морганом;<br>В) Ф. Гальтоном*;<br>Г) Н. Бочковым. |
| | 15. | Метод, который позволяет выяснить характер наследования признака, тип наследования, вероятность проявления анализируемого признака у потомства, называется:<br>А) гибридологическим;<br>Б) генеалогическим*;<br>В) клиническим;<br>Г) биохимическим. |
| | 16. | Признак, который встречается в родословной часто, с одинаковой частотой у мужчин и женщин, в каждом поколении, у больных детей всегда один из родителей болен, наследуется:<br>А) сцеплено с Х-хромосомой;<br>Б) сцеплено с У-хромосомой;<br>В) аутосомно-доминантно*;<br>Г) аутосомно-рецессивно. |
| | 17. | Признак, который встречается в родословной редко, с одинаковой частотой у мужчин и женщин, не в каждом поколении, у больных детей могут быть здоровые родители, наследуется:<br>А) сцеплено с Х-хромосомой;<br>Б) сцеплено с У-хромосомой;<br>В) аутосомно-доминантно;<br>Г) аутосомно-рецессивно* |
| | 18. | Признаки, которые встречаются в равной степени, как у мужчин, так и у женщин, являются:<br>А) голандрическими;<br>Б) сцепленными с полом;<br>В) аутосомными;<br>Г) доминантными. |
| | 19. | Признаки, которые встречаются чаще у мужчин или у женщин, являются:<br>А) голандрическими;<br>Б) сцепленными с полом;<br>В) аутосомными*;<br>Г) доминантными. |
| | 20. | Признак, который проявляется в каждом поколении, чаще отмечается у женщин, при больном отце, отмечается у всех его дочерей, называется:<br>А) голандрическим; |

| | | |
|---|---|---|
| | | Б) сцепленным с полом*;<br>В) аутосомным;<br>Г) доминантным, сцепленным с Х-хромосомой. |
| | 21. | Признак, проявляющийся у детей, родители которых им не обладают, является:<br>А) рецессивным;<br>Б) сцепленным с полом;<br>В) голандрическим;<br>Г) доминантным*. |
| | 22. | Метод, изучающий роль наследственности и среды в развитии признака, называется:<br>А) генеалогический;<br>Б) биохимический;<br>В) близнецовый*;<br>Г) цитологический. |
| | 23. | Близнецы, развивающиеся из одной яйцеклетки, называются:<br>А) дизиготные;<br>Б) монозиготные*;<br>В) двуяйцевыми;<br>Г) неидентичными. |
| | 24. | Близнецы, развивающиеся из одной яйцеклетки, называются:<br>А) идентичные;<br>Б) монозиготные*;<br>В) однояйцевыми;<br>Г) все ответы верны.<br>23. Рождение однояйцевых близнецов, как правило,:<br>А) не наследуется;<br>Б) передается по линии матери*;<br>В) зависит от среды;<br>Г) нет верного ответа. |
| | 25. | Конкордантность по группе крови среди монозиготных близнецов в %:<br>А) 99*;<br>Б) 45;<br>В) 10;<br>Г) 0. |
| | 26. | Дискордантность определяет:<br>А) сходность по многим признакам;<br>Б) отличие по многим признакам*;<br>В) разнояйцовость;<br>Г) дизиготность. |
| | 27. | Генеалогический метод позволяет определить … … признака:<br>А) тип наследования*;<br>Б) роль среды в формировании;<br>В) роль генотипа в формировании;<br>Г) колебание частот аллелей. |
| | 28. | Цитогенетическим методом изучаются хромосомы на стадии … митоза:<br>А) профазы;<br>Б) метафазы*;<br>В) анафазы;<br>Г) телофазы. |
| | 29. | Денверская классификация учитывает … хромосом:<br>А) размер*;<br>Б) количество центромеров;<br>В) уровень спирализации; |

| | | |
|---|---|---|
| | | Г) дифференциальное окрашивание |
| | 30. | Для изучения кариотипа, генных и хромосомных мутаций человека с помощью цитогенетического метода, деление клетки, останавливается перед … митоза:<br>А) анафазой*;<br>Б) метафазой |
| **И** | | ДАЙТЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ 2 УРОВНЯ (ДВА ПРАВИЛЬНЫХ ОТВЕТА |
| | 1 | Первый этап постановки диагноза наследственной болезни<br>А) генеалогический метод*<br>Б) общее клиническое обследование*<br>В) биохимический метод<br>Г) цитогенетический метод<br>Д) выявление гетерозиготоносителей |
| | 2 | Второй этап постановки диагноза наследственных болезней<br>А) общее клиническое обследование*<br>Б) специальные методы медицинской генетики*<br>В) ультразвуковое исследование внутренних органов<br>Г) электрокардиография<br>Д) рентгенографическое обследование |
| | 3 | Синдромологический анализ<br>А) анализ генотипа больного с целью установления диагноза<br>Б) обобщенный анализ всех фенотипических проявлений с целью выявления устойчивого сочетания признаков для установления диагноза*<br>В) анализ результатов параклинических методов исследования<br>Г) диагностика заболевания на основе анамнестических данных*<br>Д) диагностика заболевания на основе параклинических данных |
| | 4 | Утверждение, характерное для наследственного синдрома<br>А) для диагностики синдрома необходимо наличие всех главных признаков*<br>Б) стигмы дизэмбриогенеза указывают на наличие аномалий развития внутренних органов<br>В) почти всегда синдромы диагностируются сразу после рождения<br>Г) обычно синдромы являются результатом моногенной мутации<br>Д) все синдромы имеют характерные стигмы дизэмбриогенеза* |
| | 5 | Показания для проведения специальных биохимических тестов<br>А) умственная отсталость, врожденные пороки развития органов и систем<br>Б) привычное невынашивание беременности<br>В) катаракта, гепатоспленомегалия, отставание в развитии*<br>Г) нарушение поведения, имбецильность, необычный запах мочи* |
| | 6 | Неонатальному скринингу подлежат заболевания<br>А) адреногенитальный синдром<br>Б) муковисцидоз<br>В) фенилкетонурия*<br>Г) гипотиреоз<br>Д) галактоземия<br>Е) все вышеперечисленные* |
| | 7 | Специальное биохимическое обследование необходимо<br>А) при мышечной гипотонии, рвоте, отставании в психомоторном развитии*<br>Б) при хронической пневмонии, нарушениях всасывания в кишечнике*<br>В) при снижении зрения, гепатоспленомегалии, умственной отсталости<br>Г) при всех вышеперечисленных состояниях |
| | 8 | Основное условие проведения неонатального скрининга<br>А) низкая частота гена болезни в популяции<br>Б) отсутствие методов патогенетического лечения<br>В) точный, быстрый, простой в выполнении и недорогой метод*<br>Г) выраженный клинический полиморфизм болезни* |
| | 9 | Цитогенетический метод является решающим для диагностики<br>А) моногенной патологии<br>Б) синдромов с множественными врожденными пороками развития<br>В) хромосомной патологии*<br>Г) мультифакториальных болезней* |
| | 10 | Современный цитогенетический метод<br>А) исследование полового хроматина<br>Б) интерфазный анализ хромосом<br>В) молекулярно-цитогенетический метод* |

| | | |
|---|---|---|
| | | Г) метод рутинной окраски* |
| | 11 | Если в родословной заболевание проявляется в каждом поколении с одинаковой частотой у мальчиков и девочек и один из родителей болен, то это заболевание имеет характерные черты … наследования:<br>А) аутосомно-доминантного;<br>Б) аутосомно-рецессивного;<br>В) сцепленного с полом*;<br>Г) голандрического*. |
| | 12 | Брахидактилия наследуется по … типу:<br>А) аутосомно-доминантному*;<br>Б) аутосомно-рецессивному;<br>В) доминантному, сцепленному с Х- хромосомой*;<br>Г) рецессивному, сцепленному с Х- хромосомой. |
| | 13 | Не витамино зависимый рахит наследуется по … типу:<br>А) аутосомно-доминантному;<br>Б) аутосомно-рецессивному;<br>В) доминантному, сцепленному с Х- хромосомой*;<br>Г) рецессивному, сцепленному с Х- хромосомой*. |
| | 14 | Дальтонизм наследуется по … типу:<br>А) аутосомно-доминантному;<br>Б) аутосомно-рецессивному*;<br>В) доминантному, сцепленному с Х- хромосомой;<br>Г) рецессивному, сцепленному с Х- хромосомой*. |
| | 15 | Ихтиоз наследуется по … типу:<br>А) аутосомно-доминантному*;<br>Б) аутосомно-рецессивному;<br>В) доминантному, сцепленному с Х- хромосомой*;<br>Г) рецессивному, сцепленному с Х- хромосомой |
| | 16 | Гипертрихоз ушной раковины наследуется по … типу:<br>А) голандрическому;<br>Б) аутосомно-рецессивному*;<br>В) доминантному, сцепленному с Х- хромосомой;<br>Г) рецессивному, сцепленному с Х- хромосомой*. |
| | 17 | Метод генетики, который не используется при определении наследственности и изменчивости человека:<br>А) цитогенетический;<br>Б) близнецовый;<br>В) популяционно-статистический*;<br>Г) гибридологический* |
| | 18 | Вероятность рождения ребенка, страдающего гемофилией А, в браке женщины – носительницы этого гена и здорового супруга составляет:<br>А) 25%*;<br>Б) 50%*;<br>В) 75%;<br>Г) 100%. |
| | 19 | Менделирующие признаки у человека наследуются:<br>А) сцеплено с Х- хромосомой;<br>Б) голандрически*;<br>В) сцеплено с полом;<br>Г) аутосомно* |
| | 20 | Темная эмаль зубов наследуется по … типу:<br>А) аутосомно-доминантному*;<br>Б) аутосомно-рецессивному;<br>В) доминантному, сцепленному с Х- хромосомой;<br>Г) А и В верны*. |
| | 21 | Гемофилия типа А наследуется по … типу:<br>А) аутосомно-доминантному;<br>Б) аутосомно-рецессивному*;<br>В) доминантному, сцепленному с Х- хромосомой;<br>Г) рецессивному, сцепленному с Х- хромосомой*. |
| | 22 | Кариотип – совокупность признаков … набора хромосом:<br>А) профазного*;<br>Б) метафазного*;<br>В) анафазного;<br>Г) телофазного. |
| | 23 | Благодаря генеалогическому методу, были (о) установлены(о):<br>А) сцепленное наследование признаков*; |

| | | |
|---|---|---|
| | | Б) строение генов;<br>В) механизмы возникновения генных, геномных и хромосомных мутаций*;<br>Г) морфология и количество хромосом в геноме. |
| | 24 | С помощью … метода было показано, что продолжительность жизни, и творческие способности человека, в большей степени определяются наследственностью, а не влиянием воспитания и действием окружающей среды:<br>А) генеалогического*;<br>Б) близнецового*;<br>В) цитогенетического;<br>Г) биохимического. |
| | 25 | 29. Дизиготные близнецы в первую очередь отличаются друг от друга благодаря … изменчивости:<br>А) фенотипической;<br>Б) комбинативной*;<br>В)модификационной*;<br>Г) мутационной**.** |

### 3.2. Критерии оценивания тестового контроля

«Отлично» - более 80% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня
«Хорошо» - 70-79% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня
«Удовлетворительно» - 55-69% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня
«Неудовлетворительно» - менее 55% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

## 4. Содержание оценочных средств промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в виде экзамена.

### 4.1. Контрольные вопросы к экзамену

1. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. Организация медико-генетической службы в РФ. Вклад наследственной патологии в структуру детской заболеваемости и смертности.
3. Этиология и патогенез наследственных болезней. Понятие о хромосомных, геномных и генных мутациях, как причине наследственных заболеваний.
4. Свойства генов (пенетрантность, экспрессивность гена, феномен антиципации, плейотропное действие гена).
5. Классификация наследственных заболеваний.
6. Основные методы медицинской генетики и их применение в клинической практике: клинико-генеалогический, цитогенетический, биохимический, близнецовый, популяционный, молекулярно-генетический методы.
7. Основные типы наследования генных болезней, их характеристика.
8. Болезни с наследственной предрасположенностью. Генетический прогноз и методы профилактики болезней с наследственной предрасположенностью.
9. Организация медико-психологической помощи пациентам с наследственными заболеваниями и их семьям.
10. Определение понятия «генные болезни», эпидемиология генных болезней.
11. Этиология и патогенез генных болезней.
12. Основные принципы классификации генных болезней.
13. Клинический полиморфизм и генетическая гетерогенность генных болезней, их причины.
14. Генные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования (синдром Марфана, анемия Минковского-Шоффара, нейрофиброматоз).
15. Генные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования (муковисцидоз, врожденная гиперплазия коры надпочечников, синдром Картагенера).
16. Генные болезни с Х-сцепленным доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит).
17. Генные болезни с Х-сцепленным рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофия Дюшенна).

18. Особенности сбора жалоб, анамнеза, осмотра и физикального обследования пациентов с генными болезнями.
19. Этапы диагностики генных болезней: амбулаторный, стационарный и специализированный.
20. Основные принципы лечения генных болезней: этиологический, патогенетический, симптоматический и хирургический.
21. Методы первичной и вторичной профилактики генных болезней.
22. Медико-психологическая реабилитация детей с генными заболеваниями и членов их семей.
23. Классификация наследственных болезней обмена веществ.
24. Этиология и патогенез наследственных болезней обмена веществ.
25. Признаки, позволяющие заподозрить наследственные болезни обмена веществ.
26. Особенности сбора анамнеза, осмотра, и физикального обследования пациентов с наследственными болезнями обмена веществ.
27. Основные принципы диагностики, лечения и профилактики наследственных болезней обмена веществ. Неонатальный скрининг наследственных болезней.
28. Наследственные болезни обмена белков (фенилкетонурия, целиакия), особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
29. Наследственные болезни обмена жиров (болезнь Гоше, Ниманна-Пика), особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
30. Наследственные болезни обмена углеводов (гликогенозы, лактазная недостаточность, галактоземия), особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
31. Наследственные болезни обмена билирубина (синдром ЖильбераМейленграхта, Криглера-Найяра), особенности клинических проявлений, принципы диагностики, лечения и профилактики.
32. Организация медико-психологической помощи пациентам с наследственными болезнями обмена веществ и членам их семей.
33. Классификация врожденных пороков развития. Понятие критического и терминационного тератогенного периода.
34. Врожденные пороки развития пищеварительного тракта, дыхательной системы, мочевой системы, опорно-двигательного аппарата: клинические проявления, основные принципы диагностики, лечения и профилактики.
36. Синдромы множественных врожденных пороков развития, обусловленные действием тератогенных факторов: синдромы краснухи, диабетической эмбриофетопатии, алкогольной эмбриофетопатии.
37. Определение понятия «хромосомные болезни».
38. Этиология, патогенез и классификация хромосомных болезней.
39. Клинико-цитогенетическая характеристика синдромов Дауна, Патау, Эдвардса и «кошачьего крика».
40. Клинико-цитогенетическая характеристика хромосомных заболеваний, связанных с числовыми аномалиями половых хромосом (синдромы Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера).
41. Медико-генетическое консультирование: цель и задачи. Структура медико-генетических центров.
42. Основные этапы медико-генетического консультирования.
43. Показания для направления пациентов и членов их семей на медикогенетическое консультирование. Виды генетических рисков.
44. Современные методы пренатальной диагностики наследственных болезней и врожденных пороков развития: методы инвазивной и неинвазивной пренатальной диагностики.
45. Характеристика основных эмбриоспецифических белков и значение их определения для диагностики наследственных и врожденных заболеваний.
46. Методы инвазивной пренатальной диагностики. Показания и сроки проведения. Возможные осложнения.
47. Основные показания для проведения пренатальной диагностики.

48. Методы генетики, ее значение, основные этапы развития генетики. Роль отечественных ученых в развитии генетики.
49. Методы генетики: гибридологический, цитологический, мутационный, молекулярно-генетический, математический и др.
50. Хромосомы: строение и функции. Гетеро- и эухроматиновые районы хромосом. Кариотип, его характеристики.
51. Молекулярная организация хромосом. Уровни упаковки хроматина. Нуклеосомы.
52. Генетический материал, генетическая информация. Роль ядра и хромосом в явлениях наследственности.
53. Клеточный цикл: его периоды. Митоз: фазы митоза, генетическая и биологическая роль митоза.
54. Мейоз и половое размножение. Фазы и стадии мейоза, его генетическая роль. Особенности мейоза у растений и животных.
55. Общие черты и отличия митоза и мейоза, их генетическая роль.
56. Гомо- и гетерозиготность. Условия, необходимые для проведения гибридологического анализа. Значение работ Г. Менделя.
57. Закономерности наследования при моно- и дигибридном скрещивании. Аллельное взаимодействие генов, закон «чистоты» гамет.
58. Закономерности наследования в ди- и полигибридных скрещиваниях. Статистический характер расщепления.
59. Неаллельные взаимодействия генов: комплементарность, эпистаз, плейотропность, полимерия.
60. Неаллельное взаимодействие генов. Экспрессивность и пенетрантность.
61. Внеядерное наследование. Пластидное и митохондриальное наследование. Цитоплазматическая мужская стерильность у растений.
62. Внеядерное наследование. Наследование через инфекцию, вирусы, экстрахромосомные элементы. Материнский эффект цитоплазмы.
63. Генетика пола. Половые хромосомы. Типы хромосомного определения пола. Балансовая теория определения пола.
64. Наследование признаков, ограниченных полом и зависимых от пола. Сцепление с полом.
65. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Особенности наследования при сцеплении генов. Кроссинговер.
66. Основные положения хромосомной теории наследственности.
67. Частота рекомбинаций и построение генетических карт у эукариот. Значение анализирующего скрещивания при изучении кроссинговера.
68. Типы рекомбинаций, их значение. Молекулярная модель общей рекомбинации по Холлидею
69. Доказательства генетической роли нуклеиновых кислот. ДНК и РНК. Модель ДНК Дж.Уотсона и Ф.Крика.
70. Генетический код. Структура и главные черты генетического кода.
71. Репликация ДНК. Понятие о репликоне. События в вилке репликации. Генетический контроль репликации.
72. Функции нуклеиновых кислот в реализации генетической информации (репликация, транскрипция, трансляция).
73. Типы структурных повреждений ДНК и репаративные процессы. Эксцизионная репарация ДНК.
74. Понятие о наследственной и ненаследственной изменчивости. Норма реакции генотипа.
75. Модификационная изменчивость. Типы модификаций, механизм их возникновения, значение.
76. Мутационная теория. Классификация основных форм изменчивости генетического материала.
77. Мутационный процесс. Представление о мутациях как о редких, случайных, ненаправленных изменениях генетического материала.
78. Мутагены и антимутагены. Представление о прямых и обратных мутациях, адаптивных, нейтральных, летальных, генеративных, вегетативных, рецессивных, доминантных мутациях.

79. Спонтанный и индуцированный мутационный процесс. Мутагены: классификация, механизм действия. Антимутагены. Механизм механизма мутагенного действия аналогов оснований.
80. Генные мутации: классификация, механизмы их возникновения, генетическая роль.
81. Хромосомные перестройки: типы, механизм возникновения, значение. Роль хромосомных мутаций в эволюции.
82. Геномные изменения: полиплоидия, анеуплоидия. Роль полиплоидии в эволюции и селекции.
83. Генетическая и клеточная инженерия: их значение для решения задач биотехнологии, сельского хозяйства, медицины. Получение трансгенных организмов.
84. Биохимическая генетика: гены и ферменты. Концепция «один ген-одна полипептидная цепь».
85. Основные этапы развития концепции гена. Доказательства мутационной и рекомбинационной делимости гена.
86. Молекулярная структура гена у прокариот и эукариот. Интрон-экзонная организация генов у эукариот. Сплайсинг.
87. Контроль генной экспрессии. Теория Жакоба и Моно. Генетический анализ лактозного оперона.
88. Регуляция экспрессии генов. Понятие оперона. Регуляторные гены.
89. Генетическая структура популяции. Закон Харди-Вайнберга: его применение и значение.
90. Факторы влияющие на динамику генетического состава популяции. Основные формы отбора в популяциях.
91. Организация генетического аппарата у бактерий. Методы, применяемые в генетическом анализе у бактерий и бактериофагов.
45. Генетический анализ у прокариот и эукариот. Генетическая рекомбинация у бактерий: конъюгация, трансформация, трансдукция.
92. Транспозоны, плазмиды, эписомы. Роль мобильных генетических элементов в генетических процессах.
93. Основы генной инженерии. Методы синтеза и выделения генов. Понятие о векторах. Методы клонирования генов.
94. Генетика человека. Методы изучения генетики человека. Генетические болезни. Проект «геном человека»
95. Наследственные заболевания человека, вызванные генными и хромосомными мутациями.
96. Причины возникновения наследственных и врожденных болезней у человека. Генетические болезни.

**4.1.1. Критерии оценивания ответа по теоретическому вопросу**

Оценка **«отлично»** выставляется обучающемуся, представившему полный ответ, обнаружившему системные, глубокие знания учебного материала, демонстрирующего необходимые умения и навыки, необходимые для решения профессиональных задач, владеющему профессиональной терминологией.

Оценка **«хорошо»** выставляется обучающемуся, представившему полный ответ, демонстрирующий достаточные знания учебного материала, умения и навыки, необходимые для решения профессиональных задач, владеющему профессиональной терминологией, но допустившему некоторые неточности, не искажающие основного смысла.

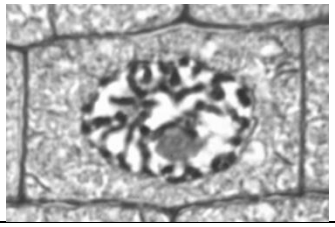
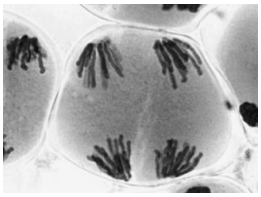
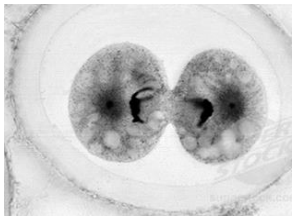
Оценка **«удовлетворительно»** выставляется обучающемуся, обнаружившему достаточный уровень знаний основного учебного материала, демонстрирующему профессиональные умения и навыки, допустившему неточности и ошибки в ответе.

Оценка **«неудовлетворительно »** выставляется обучающемуся, допустившему при ответе множественные ошибки принципиального характера.

**4.1.2. Ситуационные задачи по дисциплине Б1.Б.37 Общая и медицинская генетика**

Ситуационная задача №1

| Вид | Код | Текст компетенции / названия трудовой функции / названия |
|---|---|---|

| | | |
|---|---|---|
| | | **трудового действия / текст элемента** |
| С | | 30.05.01 Медицинская биохимия |
| К | УК-6 | Способен определять и реализовывать приоритеты собственной деятельности, способы совершенствования на основе самооценки и образования в течение всей жизни |
| К | ПК-2 | Готовность к проведению и оценке результатов лабораторных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания |
| К | А/01.7 | Выполнение клинических лабораторных исследований |
| И | | **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ** |
| У | | 1. 2. 3.    |
| В | 1 | Определите стадию на рисунке 1: Профаза митоза, Метафаза митоза, Интерфаза |
| Э | | Профа́за (англ. prophase) — самая первая фаза митоза, признаком которой является появление в ядре конденсированных хромосом. В профазе происходят биохимические изменения, которые подготавливают клетку к делению и переводят её в состояние, коммитированное к митозу. До достижения особой точки необратимости, находящейся в профазе, конденсацию хромосом можно прервать при помощи физических и химических воздействий, повреждающих клетку. В профазе хромосомы, состоящие из двух сестринских хроматид, конденсируются. В профазе сестринские хроматиды связаны друг с другом с помощью когезинов, однако к её концу связь между хроматидами сохраняется только в области кинетохоров, которые уже являются созревшими, но ещё не имеют никаких связей с микротрубочками. При наступлении профазы резко уменьшается транскрипционная активность хроматина, и к середине профазы она полностью исчезает. Во многих клетках ядрышко исчезает: большая часть ядрышковых белков диссоциирует и находится в свободном виде в цитоплазме клетки или же связывается с поверхностью хромосом. |
| В | 2 | Определите стадию на рисунке 2: Метафаза 2, Цитокинез, анафаза 2 |
| Э | | Анафаза II (хромосомный набор у каждого полюса — 1n1c, в клетке — 2n2c) — центромеры расщепляются, двухроматидные хромосомы разделяются, и теперь к каждому полюсу движется однохроматидная хромосома. |
| В | 3 | Определите стадию на рисунке 3: Метафаза 2, Цитокинез, анафаза 2 |
| | | Цитокинез, цитотомия — физический процесс деления цитоплазмы родительской эукариотической клетки между двумя дочерними[1][2]. Цитокинез обычно происходит после того, как клетка претерпела деление ядра (кариокинез) в ходе митоза или мейоза[2]. В большинстве случаев цитоплазма и органоиды клетки распределяются между дочерними клетками приблизительно поровну. |
| О | Итогова я оценка | |
| А | Ф.И.О. | Плехова Н.Г. |

| | | |
|---|---|---|
| | автора | |

Ситуационная задача № 2

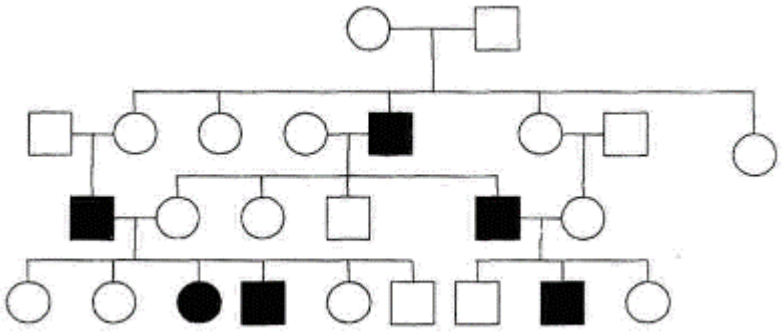
| **Вид** | **Код** | **Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента** |
|---|---|---|
| С | | 30.05.01 Медицинская биохимия |
| К | УК-6 | Способен определять и реализовывать приоритеты собственной деятельности, способы совершенствования на основе самооценки и образования в течение всей жизни |
| К | ПК-2 | Готовность к проведению и оценке результатов лабораторных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания |
| К | А/01.7 | Выполнение клинических лабораторных исследований |
| И | | **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ** |
| У | | Пациентка А. проходила терапию против рака молочной железы доксорубицином. Через несколько лет у нее был отмечен рецидив опухолевого заболевания молочной железы. Объясните, с чем может быть связано рецидивирование опухоли. Назовите механизмы устойчивости опухоли к препаратам противоопухолевой терапии. |
| В | 1 | Дайте краткую характеристику механизмам устойчивости. |
| Э | | Рецидив опухолевого заболевания молочной железы после лечения доксорубицином связан с высокой устойчивостью опухолевых стволовых клеток к различным методам противоопухолевой терапии. В данном случае, механизм устойчивости связан с высокой экспрессией ABC-транспортеров, которые отвечают за быстрое выведение из клетки вредных для нее веществ. К другим механизмам устойчивости РСК относят высокую концентрацию альдегиддегидрогеназы – отвечает за окисление вредных для организма альдегидов до карбоновых кислот, инактивируя тем самым химио-препараты; устойчивость РСК к апоптозу и способность их вместо запуска апоптоза, восстанавливать полученные в результате ионизирующего излучения повреждения ДНК; способность РСК впадать в состояние покоя и длительно уклоняться от действий противоопухолевой терапии. |
| У | | После успешного прохождения курса химиотерапии рака толстого кишечника, у пациента по результатам комплексного обследования было выявлено несколько очагов микрометастазов опухоли. Объясните, с каким свойством опухолевых клеток это связано. |
| В | 3 | Определите стадию на рисунке 3: Метафаза 2, Цитокинез, анафаза 2 |
| О | Итоговая оценка | |
| А | Ф.И.О. автора | Плехова Н.Г. |

Ситуационная задача № 3

| **Вид** | **Код** | **Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента** |
|---|---|---|
| С | | 30.05.01 Медицинская биохимия |
| К | УК-6 | Способен определять и реализовывать приоритеты собственной деятельности, способы совершенствования на основе самооценки и образования в течение всей жизни |
| К | ПК-2 | Готовность к проведению и оценке результатов лабораторных |

| | | |
|---|---|---|
| | | исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания |
| К | А/01.7 | Выполнение клинических лабораторных исследований |
| И | | **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ** |
| В | | Предложите способы терапии, способные предотвратить появление метастазов опухоли. |
| Э | | Стволовые клетки опухоли способны экспрессировать гены, удерживающие их в недифференцированном состоянии покоя, делая их неуязвимыми для иммунной системы и противоопухолевой терапии. Такие клетки обладают способностью выходить из первичного очага и, попадая в лимфо- и кровоток, формировать вторичные опухолевые очаги. Необходимо использование противоопухолевой терапии, нацеленной на РСК – комплексная терапия, включающая борьбу с первичным опухолевым очагом и введение антител, связывающих белок межклеточного вещества – периостин; терапия, нацеленная на сигнальные пути и поверхностные маркеры РСК; использование онколитических вирусов для борьбы с РСК. |
| О | Итоговая оценка | |
| А | Ф.И.О. автора | Плехова Н.Г. |

Ситуационная задача № 4

| **Вид** | **Код** | **Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента** |
|---|---|---|
| С | | 30.05.01 Медицинская биохимия |
| К | УК-6 | Способен определять и реализовывать приоритеты собственной деятельности, способы совершенствования на основе самооценки и образования в течение всей жизни |
| К | ПК-2 | Готовность к проведению и оценке результатов лабораторных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания |
| К | А/01.7 | Выполнение клинических лабораторных исследований |
| И | | **ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ** |
| У | | <br>Графическое изображение родословной по рецессивному сцепленному с Х-хромосомой типу наследования признака |
| В | 1 | Определить тип наследования признака. Установить возможные генотипы всех членов родословной. |
| Э | | Признак встречается относительно редко. Признак проявляется у детей, родители которых не имеют этого признака. Изучаемый признак, встречаются у представителей мужского пола примерно в |

| | | |
|---|---|---|
| | | равной степени и очень редко у представителей женского пола (в родословной 5 мужчин и 1 женщина), поэтому можно думать, что изучаемый признак рецессивен и сцеплен с полом: обусловливающий его ген расположен в половой Х- хромосоме. Тип наследования: рецессивное сцепленное с Х-хромосомой наследование.<br>Возможные генотипы всех членов родословной:<br>Наличие признака - $X^a$;<br>Отсутствие признака – $X^A$;<br>Генотип представителей мужского пола с данным признаком – $X^aY$. Генотип мужчин с отсутствием данного признака - $X^AY$. Генотип женщины с наличием данного признака - $X^aX^a$. Возможные генотипы женщин, у которых отсутствует признак - $X^AX^A$ или $X^AX^a$. Генотипы основателей рода:<br>♀ $X^AX^a$; ♂ $X^AY$.<br>Генотип пробанда - $X^AY$. |
| О | Итоговая оценка | |
| А | Ф.И.О. автора | Плехова Н.Г. |

**4.2.1. Критерии оценивания ответа по ситуационной задаче**

Оценка «отлично» выставляется обучающемуся, представившему полный ответ, обнаружившему системные, глубокие знания учебного материала, демонстрирующего необходимые умения и навыки, необходимые для решения профессиональных задач, владеющему профессиональной терминологией.

Оценка «хорошо» выставляется обучающемуся, представившему полный ответ, демонстрирующий достаточные знания учебного материала, умения и навыки, необходимые для решения профессиональных задач, владеющему профессиональной терминологией, но допустившему некоторые неточности, не искажающие основного смысла.

Оценка «удовлетворительно» выставляется обучающемуся, обнаружившему достаточный уровень знаний основного учебного материала, демонстрирующему профессиональные умения и навыки, допустившему неточности и ошибки в ответе.

Оценка «неудовлетворительно » выставляется обучающемуся, допустившему при ответе множественные ошибки принципиального характера.

**5. Критерии оценивания результатов обучения**

Оценка **«отлично»** выставляется обучающемуся, если он владеет знаниями предмета в полном объеме учебной программы, достаточно глубоко осмысливает дисциплину; самостоятельно, в логической последовательности и исчерпывающе отвечает на все вопросы, подчеркивает при этом самое существенное, умеет анализировать, сравнивать, классифицировать, обобщать, конкретизировать и систематизировать изученный материал, выделять в нем главное: устанавливать причинно-следственные связи; четко формирует ответы.

Оценка **«хорошо»** выставляется обучающемуся, если он владеет знаниями дисциплины почти в полном объеме программы (имеются пробелы знаний только в некоторых, особенно сложных разделах); самостоятельно и отчасти при наводящих вопросах дает полноценные ответы на вопросы; не всегда выделяет наиболее существенное, не допускает вместе с тем серьезных ошибок в ответах.

Оценка **«удовлетворительно»** выставляется обучающемуся, если он владеет основным объемом знаний по дисциплине; проявляет затруднения в самостоятельных ответах, оперирует неточными формулировками; в процессе ответов допускает ошибки по существу вопросов.

Оценка **«неудовлетворительно»** выставляется обучающемуся, если он не освоил обязательного минимума знаний предмета, не способен ответить на вопросы даже при дополнительных наводящих вопросах экзаменатора.