Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Шуматов Валентин Борисович
Должность: Ректор
Дата подписания: 21.10.2024 11:17:10
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 2024 г.

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
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 – 2024 г.

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

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

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

		Г) дифференциальное окрашивание
	30.	Для изучения кариотипа, генных и хромосомных мутаций человека с помощью цитогенетического метода, деление клетки, останавливается перед … митоза: А) анафазой*; Б) метафазой
И		ДАЙТЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ 2 УРОВНЯ (ДВА ПРАВИЛЬНЫХ ОТВЕТА
	1	Первый этап постановки диагноза наследственной болезни А) генеалогический метод* Б) общее клиническое обследование* В) биохимический метод Г) цитогенетический метод Д) выявление гетерозиготоносителей
	2	Второй этап постановки диагноза наследственных болезней А) общее клиническое обследование* Б) специальные методы медицинской генетики* В) ультразвуковое исследование внутренних органов Г) электрокардиография Д) рентгенографическое обследование
	3	Синдромологический анализ А) анализ генотипа больного с целью установления диагноза Б) обобщенный анализ всех фенотипических проявлений с целью выявления устойчивого сочетания признаков для установления диагноза* В) анализ результатов параклинических методов исследования Г) диагностика заболевания на основе анамнестических данных* Д) диагностика заболевания на основе параклинических данных
	4	Утверждение, характерное для наследственного синдрома А) для диагностики синдрома необходимо наличие всех главных признаков* Б) стигмы дизэмбриогенеза указывают на наличие аномалий развития внутренних органов В) почти всегда синдромы диагностируются сразу после рождения Г) обычно синдромы являются результатом моногенной мутации Д) все синдромы имеют характерные стигмы дизэмбриогенеза*
	5	Показания для проведения специальных биохимических тестов А) умственная отсталость, врожденные пороки развития органов и систем Б) привычное невынашивание беременности В) катаракта, гепатоспленомегалия, отставание в развитии* Г) нарушение поведения, имбецильность, необычный запах мочи*
	6	Неонатальному скринингу подлежат заболевания А) адреногенитальный синдром Б) муковисцидоз В) фенилкетонурия* Г) гипотиреоз Д) галактоземия Е) все вышеперечисленные*
	7	Специальное биохимическое обследование необходимо А) при мышечной гипотонии, рвоте, отставании в психомоторном развитии* Б) при хронической пневмонии, нарушениях всасывания в кишечнике* В) при снижении зрения, гепатоспленомегалии, умственной отсталости Г) при всех вышеперечисленных состояниях
	8	Основное условие проведения неонатального скрининга А) низкая частота гена болезни в популяции Б) отсутствие методов патогенетического лечения В) точный, быстрый, простой в выполнении и недорогой метод* Г) выраженный клинический полиморфизм болезни*
	9	Цитогенетический метод является решающим для диагностики А) моногенной патологии Б) синдромов с множественными врожденными пороками развития В) хромосомной патологии* Г) мультифакториальных болезней*
	10	Современный цитогенетический метод А) исследование полового хроматина Б) интерфазный анализ хромосом 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: А) аутосомно-доминантного; Б) аутосомно-рецессивного; В) сцепленного с полом*; Г) голандрического*.
	12	Брахидактилия наследуется по … типу: А) аутосомно-доминантному*; Б) аутосомно-рецессивному; В) доминантному, сцепленному с Х- хромосомой*; Г) рецессивному, сцепленному с Х- хромосомой.
	13	Не витамино зависимый рахит наследуется по … типу: А) аутосомно-доминантному; Б) аутосомно-рецессивному; В) доминантному, сцепленному с Х- хромосомой*; Г) рецессивному, сцепленному с Х- хромосомой*.
	14	Дальтонизм наследуется по … типу: А) аутосомно-доминантному; Б) аутосомно-рецессивному*; В) доминантному, сцепленному с Х- хромосомой; Г) рецессивному, сцепленному с Х- хромосомой*.
	15	Ихтиоз наследуется по … типу: А) аутосомно-доминантному*; Б) аутосомно-рецессивному; В) доминантному, сцепленному с Х- хромосомой*; Г) рецессивному, сцепленному с Х- хромосомой
	16	Гипертрихоз ушной раковины наследуется по … типу: А) голандрическому; Б) аутосомно-рецессивному*; В) доминантному, сцепленному с Х- хромосомой; Г) рецессивному, сцепленному с Х- хромосомой*.
	17	Метод генетики, который не используется при определении наследственности и изменчивости человека: А) цитогенетический; Б) близнецовый; В) популяционно-статистический*; Г) гибридологический*
	18	Вероятность рождения ребенка, страдающего гемофилией А, в браке женщины – носительницы этого гена и здорового супруга составляет: А) 25%*; Б) 50%*; В) 75%; Г) 100%.
	19	Менделирующие признаки у человека наследуются: А) сцеплено с Х- хромосомой; Б) голандрически*; В) сцеплено с полом; Г) аутосомно*
	20	Темная эмаль зубов наследуется по … типу: А) аутосомно-доминантному*; Б) аутосомно-рецессивному; В) доминантному, сцепленному с Х- хромосомой; Г) А и В верны*.
	21	Гемофилия типа А наследуется по … типу: А) аутосомно-доминантному; Б) аутосомно-рецессивному*; В) доминантному, сцепленному с Х- хромосомой; Г) рецессивному, сцепленному с Х- хромосомой*.
	22	Кариотип – совокупность признаков … набора хромосом: А) профазного*; Б) метафазного*; В) анафазного; Г) телофазного.
	23	Благодаря генеалогическому методу, были (о) установлены(о): А) сцепленное наследование признаков*;

		Б) строение генов; В) механизмы возникновения генных, геномных и хромосомных мутаций*; 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: А) генеалогического*; Б) близнецового*; В) цитогенетического; Г) биохимического.
	25	29. Дизиготные близнецы в первую очередь отличаются друг от друга благодаря … изменчивости: А) фенотипической; Б) комбинативной*; В)модификационной*; 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.

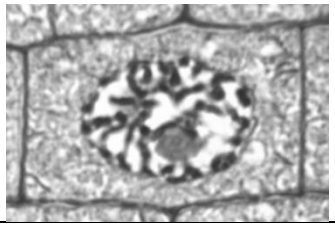
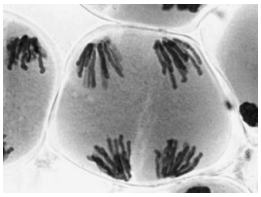
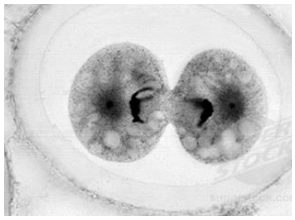
Оценка **«удовлетворительно»** выставляется обучающемуся, обнаружившему достаточный уровень знаний основного учебного материала, демонстрирующему профессиональные умения и навыки, допустившему неточности и ошибки в ответе.

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

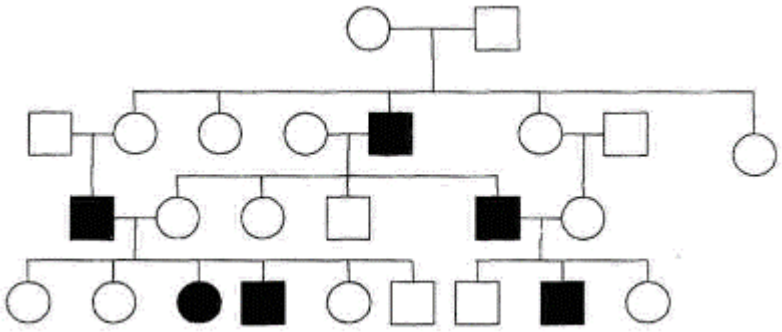
Вид	**Код**	**Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента**
С		30.05.01 Медицинская биохимия
К	УК-6	Способен определять и реализовывать приоритеты собственной деятельности, способы совершенствования на основе самооценки и образования в течение всей жизни
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		 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. Возможные генотипы всех членов родословной: Наличие признака - X^a; Отсутствие признака – X^A; 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: ♀ X^AX^a; ♂ X^AY. 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.