



Министерство здравоохранения Российской Федерации
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета
Протокол № 14 от 28.06.2023 г.

Фонд оценочных средств дисциплины	ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа - программа подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика
Квалификация	Медицинский лабораторный техник
Форма обучения	Очная

Разработчик (и): кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Т.М. Черданцева	Доктор медицинских наук, доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой
Е.И. Шумская		ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Старший преподаватель

Рецензент (ы):

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
О.В. Баковецкая	Доктор биологических наук, профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой биологии

Одобрено учебно-методической комиссией по программам среднего профессионального образования, бакалавриата и довузовской подготовки.

Протокол № 12 от 26.06.2023 г.

Одобрено учебно-методическим советом.

Протокол № 10 от 27.06.2023 г.

Нормативная справка.

Фонд оценочных средств дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики разработана в соответствии с:

ФГОС СПО	Приказ Министерства просвещения Российской Федерации от 4 июля 2022 г. № 525 об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика
Порядок организации и осуществления образовательной деятельности	Приказ Министерства образования и науки РФ от 24 августа 2022 г. № 762 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам среднего профессионального образования»

1. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

1.1. Фонд оценочных средств для проведения текущей аттестации обучающихся

№ п/п	Контролируемые разделы дисциплины	Код контролируемой компетенции	Наименование оценочного средства
1.	Генетика человека. Молекулярные основы наследственности.	ОК 01-09, ПК1.1, ПК 1.2	Опрос
2.	Клиническая генетика	ОК 01-09, ПК1.1, ПК 1.2	Опрос, решение ситуационных задач, подготовка рефератов, презентаций.
3.	Организационно-методические основы лабораторной генетики	ОК 01-09, ПК1.1, ПК 1.2	Устный опрос, письменный опрос, решение ситуационных задач.

Примеры вопросов для опроса

1. Перечислите и охарактеризуйте свойства ДНК.
2. Назовите виды РНК
3. Центральная догма молекулярной биологии.
4. Что такое цитогенетический анализ?
5. Назовите области применения ПЦР.

Пример ситуационных задач

1. При проведении культивации лимфоцитов периферической крови выявлен бактериальный пророст стафилококковой флоры в 1 из 4 флаконов. Кровь данного пациента (новорожденный ребенок) забиралась в отделении реанимации и была доставлена курьером. Для остальных пациентов забор крови производился в процедурном кабинете МГК.

- 1) Назовите вероятную причину пророста.
- 2) На каком этапе произошел занос бактериальной флоры в биоматериал?
- 3) Какие организационные меры необходимо предпринять для исключения бактериального заноса в культуру?
- 4) Необходима ли стерилизация оборудования и внеплановая генеральная уборка для ликвидации последствий бактериального заноса?
- 5) Назовите основные требования к забору крови на кариотип.

Темы для презентаций и рефератов.

1. Фенилкетонурия. Этиология, патогенез и особенности клинической картины фенилкетонурии. Диагностика и терапия.

2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины муковисцидоза. Диагностика и терапия.

3. Этиология, патогенез и особенности клинической картины галактоземии. Диагностика и терапия.

4. Этиология, патогенез и особенности клинической картины адреногенитального синдрома. Диагностика и терапия.

5. Этиология, патогенез и особенности клинической картины врожденного гипотиреоза. Диагностика и терапия.

6. Этиология, патогенез и особенности клинической картины миодистрофии Дюшенна-Беккера. Принципы диагностики и терапии.

7. Этиология, патогенез и особенности клинической картины спинальной амиотрофии Вердинга-Гофмана. Принципы диагностики и терапии.

8. Гемофилия. Этиология, патогенез и особенности клинической картины гемофилии А. Принципы диагностики и терапии.

9. Этиология, патогенез и особенности клинической картины болезни Вильсона-Коновалова. Принципы диагностики и терапии.

10. Этиология, патогенез и особенности клинической картины заболеваний, связанных с мутациями митохондриального генома (на примере синдромов MELAS, MERRF, Барта, Ли и нейропатии Лебера).

Критерии оценивания для опроса (ответ на вопрос преподавателя):

- Оценка "отлично" выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний, причем не затрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач.

- Оценка "хорошо" выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения.

- Оценка "удовлетворительно" выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических работ.

- Оценка "неудовлетворительно" выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы. Как правило, оценка "неудовлетворительно" ставится студентам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

Критерии оценивания ситуационных задач:

- Оценка "отлично" выставляется, если задача решена грамотно, ответы сформулированы четко. Эталонный ответ полностью соответствует решению студента, которое хорошо обосновано.

- Оценка "хорошо" выставляется, если задача решена, ответы на вопросы сформулированы достаточно четко. Решение студента недостаточно хорошо обосновано теоретически.

- Оценка "удовлетворительно" выставляется, если задача решена не полностью, ответы не содержат всех необходимых обоснований решения.

- Оценка "неудовлетворительно" выставляется, если задача не решена или имеет грубые теоретические ошибки в ответе на поставленные вопросы.

Критерии оценивания для оценки презентаций:

• Оценка «отлично» выставляется, если содержание является строго научным.

Иллюстрации (графические, музыкальные, видео) усиливают эффект восприятия текстовой части информации. Орфографические, пунктуационные, стилистические ошибки отсутствуют. Наборы числовых данных проиллюстрированы графиками и диаграммами, причем в наиболее адекватной форме. Информация является актуальной и современной. Ключевые слова в тексте выделены.

- Оценка «хорошо» выставляется, если содержание в целом является научным.

Иллюстрации (графические, музыкальные, видео) соответствуют тексту.

Орфографические, пунктуационные, стилистические ошибки практически отсутствуют. Наборы числовых данных проиллюстрированы графиками и диаграммами. Информация является актуальной и современной. Ключевые слова в тексте выделены.

- Оценка «удовлетворительно» выставляется, если содержание включает в себя элементы научности. Иллюстрации (графические, музыкальные, видео) в определенных случаях соответствуют тексту. Есть орфографические, пунктуационные, стилистические ошибки. Наборы числовых данных чаще всего проиллюстрированы графиками и диаграммами. Информация является актуальной и современной. Ключевые слова в тексте чаще всего выделены.

- Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если содержание не является научным. Иллюстрации (графические, музыкальные, видео) не соответствуют тексту. Много орфографических, пунктуационных, стилистических ошибок. Наборы числовых данных не проиллюстрированы графиками и диаграммами. Информация не представляется актуальной и современной. Ключевые слова в тексте не выделены.

Критерии оценивания для оценки рефератов:

- Оценка «отлично» выставляется, если реферат соответствует всем требованиям оформления, представлен широкий библиографический список. Содержание реферата отражает собственный аргументированный взгляд студента на проблему. Тема раскрыта всесторонне, отмечается способность студента к интегрированию и обобщению данных первоисточников, присутствует логика изложения материала. Имеется иллюстративное сопровождение текста.

- Оценка «хорошо» выставляется, если реферат соответствует всем требованиям оформления, представлен достаточный библиографический список. Содержание реферата отражает аргументированный взгляд студента на проблему, однако отсутствует собственное видение проблемы. Тема раскрыта всесторонне, присутствует логика изложения материала.

- Оценка «удовлетворительно» выставляется, если реферат не полностью соответствует требованиям оформления, не представлен достаточный библиографический список. Аргументация взгляда на проблему недостаточно убедительна и не охватывает полностью современное состояние проблемы. Вместе с тем присутствует логика изложения материала.

- Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если тема реферата не раскрыта, отсутствует убедительная аргументация по теме работы, использовано не достаточное для раскрытия темы реферата количество литературных источников.

2. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

2.1. Форма промежуточной аттестации – экзамен

Перечень тем для подготовки к экзамену:

Раздел 1. Генетика человека

Тема 1.1. Молекулярные основы наследственности. Нуклеиновые кислоты

Тема 1.2. Клеточный цикл. Митоз, мейоз. Компактизация хроматина.

Тема 1.3. Реализация генетической информации от генома к протеому

Тема 1.4. Мутации, их виды и клиническое значение.

Раздел 2. Клиническая генетика

Тема 2.1. Хромосомные болезни и методы их диагностики

Тема 2.2. Генные болезни. Типы наследования.

Тема 2.3. Генные болезни, сцепленные с полом.

Цитоплазматическая наследственность.

Тема 2.4. Методы диагностики и лечения генных болезней.

Раздел 3. Организационно-методические основы лабораторной генетики.

Тема 3.1. Организационные основы медико-генетической службы

Тема 3.2. Организация лаборатории пренатального скрининга

Тема 3.3. Организация лаборатории неонатального скрининга

Тема 3.4. Организация молекулярно-генетической лаборатории

2.2. Оценочные материалы для промежуточной аттестации

Оценочные материалы для промежуточной аттестации

Код проверяемой компетенции	Задание	Варианты ответов
ОК 01-09	1. Назовите все характеристики генетического кода:	А. Специфический, триплетный, универсальный, перекрывающийся Б. Не специфический, универсальный, не перекрывающийся, вырожденный В. Триплетный, универсальный, не перекрывающийся, вырожденный Г. Универсальный, специфический, триплетный Д. Вырожденный, триплетный, перекрывающийся
	2. Молекула ДНК состоит из следующих химических соединений:	А. Аминокислот Б. Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований В. Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований Г. Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания Д. Сахара (рибозы), аминокислот
	3. Молекула ДНК представляет собой:	А. Одноцепочечную молекулу Б. Двухцепочечную молекулу

	<p>4. В ДНК встречаются комплементарные пары:</p> <p>5. Молекула тРНК:</p> <p>6. Молекула рРНК:</p> <p>7. Мейоз у человека — это вид деления клетки, в результате которого:</p> <p>8. Стадия клеточного деления наиболее удобная для изучения хромосом</p> <p>9. При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки крови:</p> <p>10. Колхициновая</p>	<p>В. Трилистник Г. Соединение бензольных колец Д. Полипептид</p> <p>А.Т-Г и А-Т Б.А-Т и Г-Ц В.Г-Ц и А-Ц Г.А-Ц и Ц-А Д. Ц-А и Т-Г</p> <p>А. Служит затравкой при репликации ДНК Б. Имеет форму “трилистника” В. Является компонентом рибосомы Г. Не перемещается за пределы ядра Д. Является записью структуры полипептидной цепи</p> <p>А. Служит затравкой при репликации ДНК Б. Имеет форму “трилистника” В. Является компонентом рибосомы Г. Не перемещается за пределы ядра Д. Является записью структуры полипептидной цепи</p> <p>А. Из оплодотворённой яйцеклетки развивается многоклеточный организм Б. В эмбриогенезе возникают особые закладки, дающие начало половым органам В. Формируются высококодифференцированные ткани Г. Образуются гаметы.</p> <p>А. Профаза Б. Метафаза В. Анафаза Г. Интерфаза Д. Телофаза</p> <p>А. Моноциты Б. Эритроциты В. Нейтрофилы Г. Лимфоциты Д. Мышечные клетки</p> <p>А. Анафазы Б. Метафазы В. Телофазы Г. Интерфазы</p>
--	--	--

	<p>инактивация веретена останавливает митоз на стадии:</p> <p>11. Число хромосом в зиготе и в соматической клетке человека называется:</p> <p>12. Геном человека это:</p> <p>13. Фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой</p> <p>14. Разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов.</p> <p>15. Реализация наследственной информации в клетке эукариот происходит в направлении:</p>	<p>Д. Профазы</p> <p>А. Анеуплоидным Б. Гаплоидным В. Диплоидным Г. Полиплоидным Д. Тетраплоидным</p> <p>А Белковый аппарат клетки, содержащий совокупность всех молекул структурных белков и ферментов Б. Наследственный аппарат клетки, содержащий весь объем информации, необходимой для развития организма В. Энергетический аппарат клетки Г. Совокупность всех экспрессирующихся молекул в клетке Д. Совокупность всех метилированных последовательностей в клетке</p> <p>А. Делеция Б. Транспозиция В. Инверсия Г.Транслокация</p> <p>А. Делеция Б. Транспозиция В. Инверсия Г.Транслокация</p> <p>А. Белок -> ДНК -» РНК Б. РНК -» ДНК -> белок В. ДНК -» РНК -> белок Г. Белок -> РНК -> ДНК Д. РНК-» белок-> ДНК</p>
ПК1.1,ПК 1.2	1. Для диагностики хромосомных болезней основным методом является:	<p>А. Иммунологический Б. Цитогенетический В. Серологический Г. Молекулярно-генетический</p>

	<p>2. Этап колхинизации при приготовлении препаратов метафазных хромосом используется для:</p> <p>3. Наличие в кариотипе числа хромосом кратного 69-ти называется:</p> <p>4. Стандартная длительность культивирования лимфоцитов периферической крови для цитогенетического исследования составляет:</p> <p>5. При взятии венозной крови для цитогенетического исследования в качестве антикоагулянта используют:</p> <p>6. Структурная хромосомная перестройка Анэуплоидия - это:</p>	<p>Д. Биохимический</p> <p>А. Накопления клеток находящихся на стадии метафазы митотического деления Б. Лучшего окрашивания хромосомных препаратов В. Получения хорошего разброса хромосом на предметном стекле Г. Увеличения длины спутничных нитей Д. Уменьшения длины гетерохроматинового сегмента</p> <p>А. Тетраплоидией Б. Триплоидией В. Генетическим грузом Г. Мозаицизмом Д. Анэуплоидией</p> <p>А. 54 часа Б. 48 часов В. 24 часа Г. 72 часа Д. 96 часов</p> <p>А.ЭДТА Б. Гепарин В. Цитрат натрия Г. Глютамин Д. Трипсин</p> <p>А. Изменение числа хромосом в результате добавления одной или нескольких хромосом Б. Изменение числа хромосом в результате утраты или появления дополнительной одной либо нескольких хромосом В. Увеличение числа гаплоидных наборов хромосом Г. Изменение числа хромосом в результате утраты одной или нескольких хромосом Д. Кольцевая хромосома</p> <p>А. 45,X Б. 47.XX,+22</p>
--	--	--

	<p>7. Зигота летальна при кариотипе:</p> <p>8. Электрофорез является методом:</p> <p>9. ПЦР используют для:</p> <p>10. Секвенирование применяется в медицине для:</p> <p>11. ПЦР стала возможной благодаря открытию:</p> <p>12. Праймеры это:</p>	<p>В. 45,XX,-21 Г. 47.XXУ Д. 46,ХУ</p> <p>А. Определения нуклеотидов в последовательности ДНК Б. Разделения фрагментов ДНК по размеру под действием электрического тока В. Определения количества вирусных частиц Г. Определения активности ферментов в исследовании кариотипа</p> <p>А. Изучения хромосомных поломок Б. Исследования хромосомного бэндинга В. Определения мутаций в генах Г. Измерения активности ферментов Д. Биохимического скрининга беременных</p> <p>А. Определения концентрации белков в сыворотке Б. Исследования хромосом В. Определения мозаичного хромосомного клона Г. Определения скорости оседания эритроцитов Д. Определения мутаций в ДНК, приводящих к наследственным заболеваниям</p> <p>А. РНК-полимеразы Б. ДНК-полимеразы В. Термостабильной ДНК-полимеразы Г. Теломеразы Д. Рестриктазы EcoRI</p> <p>А. Меченые фрагменты ДНК, определенной локализации на хромосоме Б. Фрагменты ДНК длиной 500-1000 нуклеотидов В. Короткие 20-25 нуклеотидов специфические фрагменты ДНК Г. Фрагменты ДНК, встроенные в векторную систему для размножения Д. Короткие полипептиды</p> <p>А. Рестрикционное картирование ДНК Б. Гидролиз ДНК с помощью рестриктаз В. Позиционное клонирование ДНК Г. Определение последовательности ДНК нуклеотидов Д. Выстраивание клонированных</p>
--	---	---

	<p>13. Секвенирование ДНК-это:</p> <p>14.Секвенирование ДНК осуществляется с помощью</p> <p>15. При взятии венозной крови для цитогенетического исследования в качестве антикоагулянта используют:</p>	<p>последовательностей в определенном порядке</p> <p>А. Автоматического анализатора - секвенатора Б. Микроскопа В. ПЦР в реальном времени Г. Аппарата для вертикального электрофореза Д. Биохимического анализатора</p> <p>А.ЭДТА Б. Гепарин В. Цитрат натрия Г. Глютамин Д. Трипсин</p>
--	--	--

**Задания открытого типа.
Перечень ситуационных задач**

1. При проведении культивации лимфоцитов периферической крови выявлен бактериальный пророст стафилококковой флоры в 1 из 4 флаконов. Кровь данного пациента (новорожденный ребенок) забиралась в отделении реанимации и была доставлена курьером. Для остальных пациентов забор крови производился в процедурном кабинете МГК.

- 1) Назовите вероятную причину пророста.
- 2) На каком этапе произошел занос бактериальной флоры в биоматериал?
- 3) Какие организационные меры необходимо предпринять для исключения бактериального заноса в культуру?
- 4) Необходима ли стерилизация оборудования и внеплановая генеральная уборка для ликвидации последствий бактериального заноса?
- 5) Назовите основные требования к забору крови на кариотип.

2. При проведении культивации лимфоцитов периферической крови выявлен бактериальный пророст стафилококковой флоры в двух посадках культуры подряд от разных дат. Кровь пациентов забиралась в процедурном кабинете МГК с соблюдением всех требований стерильности. Посадка проводилась с использованием реактивов и культур от разных партий. Сроки годности в норме, осадка нет.

- 1) Назовите вероятную причину пророста.
- 2) На каком этапе произошел занос бактериальной флоры в биоматериал?
- 3) Какие организационные меры необходимо предпринять для исключения бактериального заноса в культуру?

4) Необходима ли стерилизация оборудования и внеплановая генеральная уборка для ликвидации последствий бактериального заноса?

- 5) Назовите основные требования к забору крови на кариотип.

3. При проведении культивации лимфоцитов периферической крови выявлен пророст грибковой природы во всех флаконах данной посадки. При проведении культивации использовали слегка замутненную питательную среду, наблюдался осадок культуры. Кровь различных пациентов забиралась в процедурном кабинете МГК с соблюдением всех требований стерильности.

- 1) Назовите вероятную причину пророста.
- 2) На каком этапе произошел занос грибковой флоры в биоматериал?
- 3) Какие организационные меры необходимо предпринять для исключения заноса грибка в культуру?

4) Необходима ли стерилизация оборудования и внеплановая генеральная уборка для ликвидации последствий грибкового заноса?

- 5) Назовите основные требования к забору крови на кариотип.

4. В результате биохимического пренатального скринга I триместра у пациентки 38 лет выявлены следующие показатели: PAPP-A - 0,214 МоМ, свободный β -ХГЧ – 4,168 МоМ. При УЗИ выявлены эхомаркеры хромосомной патологии у плода женского пола.

- 1) К какой группе риска относится пациентка?
- 2) Для какого хромосомного заболевания характерны данные показатели?
- 3) Какое исследование необходимо провести для установления диагноза?
- 4) Какое лабораторно-генетическое исследование необходимо провести?
- 5) Предполагаемый кариотип плода?

5. В результате биохимического пренатального скринга I триместра у пациентки 42 лет выявлены следующие показатели: PAPP-A - 0,315 МоМ, свободный β -ХГЧ – 0,522 МоМ. При УЗИ выявлены эхомаркеры хромосомной патологии у плода мужского пола. Выявлены пороки развития плода: расщелина губы и неба, полидактилия.

- 1) К какой группе риска относится пациентка?
- 2) Для какого хромосомного заболевания характерны данные показатели?
- 3) Какое исследование необходимо провести для установления диагноза?
- 4) Какое лабораторно-генетическое исследование необходимо провести?
- 5) Предполагаемый кариотип плода?

6. В результате биохимического пренатального скринга I триместра у пациентки 33 лет выявлены следующие показатели: PAPP-A - 0,472 МоМ, свободный β -ХГЧ – 0,645 МоМ. При УЗИ выявлены эхомаркеры хромосомной патологии у плода женского пола. Диагностированы грубые аномалии конечностей, флексорное положение кистей и стоп, гидронефроз почек плода.

- 1) К какой группе риска относится пациентка?
- 2) Для какого хромосомного заболевания характерны данные показатели?
- 3) Какое исследование необходимо провести для установления диагноза?
- 4) Какое лабораторно-генетическое исследование необходимо провести?
- 5) Предполагаемый кариотип плода?

7. К педиатру на прием обратились родители 2-х месячного ребенка с жалобами на стойкие проявления эксудативного диатеза на кожи щек и волосистой части головы, вялость, остановку в психомоторном развитии и утрату некоторых ранее приобретенных навыков. Родители отмечают резкий неприятный запах мочи и пота ребенка. При физикальном обследовании обнаружена гипопигментация кожи, волос, задержка психомоторного развития. При биохимическом исследовании крови уровень фенилаланина составлял 1380 (мкмоль/л).

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
- 3) Какая степень тяжести данного заболевания?
- 4) Какой тип наследования у данного заболевания? Изобразите родословную
- 5) Рассчитайте вероятность рождения следующего больного ребенка.

8. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по вопросу прогноза потомства. У родной сестры пациентки был сын, который умер от обширного кровоизлияния в головной мозг в возрасте 8 лет. Второй сын сестры (5 лет), страдает от обширных гематом и гемартрозов. Родители сестер здоровы.

- 1) Каким заболеванием страдают племянники?
- 2) Опишите этапы лабораторной диагностики данной патологии.
- 3) Тип наследования?
- 4) Может ли родиться ребенок с данной патологией у женщины, обратившейся в консультацию?
- 5) Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье пробанда, если муж клинически здоров, а у пробанда по результатам молекулярно-генетической диагностики выявлено носительство мутантного гена.

9. Больная Д, 24 года поступила в неврологическое отделение с жалобами на мышечную слабость в руках и ногах, неустойчивость при ходьбе, непроизвольные подергивания мышц лица и конечностей по типу миоклоний. Объективно: при проведении электронейромиографии обнаружены признаки миопатии с вторичными изменениями периферических нервов. При диагностической биопсии прямой мышцы бедра, были выявлены выраженные признаки миопатии с наличием феномена RRF в 21 % всех мышечных волокон. У пациентки есть 15 летний брат, у которого отмечаются эпизоды потери сознания без судорог, потеря массы тела.

- 1) Предварительный диагноз
- 2) Как наследуется данная патология?
- 3) Какое дополнительное исследование необходимо провести для диагностики заболевания?
- 4) У брата такое же заболевание как у сестры?
- 5) Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец здоров.

10. На профилактическом осмотре у женщины 49 лет обнаружили узловое образование правой молочной железы. Соматическое состояние пациентки хорошее,

сопутствующая патология отсутствует. Анамнез отягощен: мама женщины умерла в возрасте 58 лет от рака молочной железы.

- 1) Предположительный диагноз.
- 2) Какие исследования необходимо провести для подтверждения диагноза?
- 3) Зачем необходимо определять *HER2* статус?
- 4) Является ли этот случай наследственным? Какие гены ответственны за развитие наследственного рака молочной железы? Какова их функция?
- 5) В каком органе у данной пациентки может еще быть повышен риск развития опухоли?

Задания открытого типа.

Перечень вопросов.

1. Что такое ДНК?
2. Что такое РНК. Перечислите виды РНК.
3. Ген. Строение гена. Перечислите виды генов.
4. Что такое митоз? Для каких клеток он характерен. Фазы митоза.
5. Что такое мейоз? Для каких клеток он характерен.
6. Дайте определение понятий: геном, транскриптом и протеом.
7. Опишите генные мутации. Перечислите их виды.
8. Хромосомные и геномные мутации. Их отличия.
9. Что такое кариотипирование? Каковы его цели?
10. Онкогены и гены супрессоры опухолей.
11. Аутосомно-доминантный тип наследования и его признаки, пример:
12. Аутосомно-рецессивный тип наследования и его признаки, пример:
13. Х-сцепленный доминантный тип наследования и его признаки, пример.
14. Х-сцепленный рецессивный тип наследования и его признаки, пример.
15. Митохондриальный тип наследования. Общие признаки заболевания и особенности наследования, пример.
16. ПЦР. Принцип метода, назначение.
17. Секвенирование. Принцип метода, назначение.
18. Пренатальный скрининг. Цели, сроки, методы.
19. Неонатальный скрининг. Цели, сроки, методы.
20. Генная терапия. Принцип и примеры применения.

2.3. Процедура проведения и оценивания экзамена:

Экзамен проводится по билетам. Вариант билета достается обучающему в процессе свободного выбора. Билет состоит из 4 заданий.

– Оценка «отлично» выставляется, если обучающийся показал глубокое полное знание и усвоение программного материала учебной дисциплины в его взаимосвязи с другими дисциплинами и с предстоящей профессиональной деятельностью, усвоение основной литературы, рекомендованной рабочей программой учебной дисциплины, знание дополнительной литературы, способность к самостоятельному пополнению и обновлению знаний.

– Оценка «хорошо» заслуживает обучающийся, показавший полное знание основного материала учебной дисциплины, знание основной литературы и знакомство с дополнительной литературой, рекомендованной рабочей программой, способность к пополнению и обновлению знаний.

– Оценка «удовлетворительно» заслуживает обучающийся, показавший при ответе знание основных положений учебной дисциплины, допустивший отдельные погрешности

и сумевший устранить их с помощью преподавателя, знакомый с основной литературой, рекомендованной рабочей программой.

– Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если при ответе выявились существенные пробелы в знаниях обучающегося основных положений учебной дисциплины, неумение даже с помощью преподавателя сформулировать правильные ответы на вопросы билета;

Оценка	% правильных ответов
Отлично	85,1 - 100 %
Хорошо	65,1 - 85 %
Удовлетворительно	50 - 65 %
Не удовлетворительно	менее 50 %

2.4. Пример экзаменационного билета:

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ №1

Задание №1. Решите задание в тестовой форме, выбрав один правильный ответ.

1	Молекула ДНК состоит из следующих химических соединений:	<p>А. Аминокислот</p> <p>Б. Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований</p> <p>В. Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований</p> <p>Г. Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания</p> <p>Д. Сахара (рибозы), аминокислот</p>
2	Мейоз у человека — это вид деления клетки, в результате которого:	<p>А. Из оплодотворённой яйцеклетки развивается многоклеточный организм</p> <p>Б. В эмбриогенезе возникают особые закладки, дающие начало половым органам</p> <p>В. Формируются высокодифференцированные ткани</p> <p>Г. Образуются гаметы.</p>
3	Геном человека это:	<p>А Белковый аппарат клетки, содержащий совокупность всех молекул структурных белков и ферментов</p> <p>Б. Наследственный аппарат клетки, содержащий весь объем информации, необходимой для развития организма</p> <p>В. Энергетический аппарат клетки</p> <p>Г. Совокупность всех экспрессирующихся молекул в клетке</p> <p>Д. Совокупность всех метилированных последовательностей в клетке</p>
4	1. Для диагностики хромосомных болезней основным методом является:	<p>А. Иммунологический</p> <p>Б. Цитогенетический</p> <p>В. Серологический</p> <p>Г. Молекулярно-генетический</p> <p>Д. Биохимический</p>
5	ПЦР используют для:	<p>А. Изучения хромосомных поломок</p> <p>Б. Исследования хромосомного бэндинга</p> <p>В. Определения мутаций в генах</p> <p>Г. Измерения активности ферментов</p> <p>Д. Биохимического скрининга беременных</p>

Задание №2.

В результате биохимического пренатального скринга I триместра у пациентки 42 лет выявлены следующие показатели: PAPP-A - 0,315 МоМ, свободный β -ХГЧ – 0,522 МоМ.

При УЗИ выявлены эхомаркеры хромосомной патологии у плода мужского пола.

Выявлены пороки развития плода: расщелина губы и неба, полидактилия.

- 1) К какой группе риска относится пациентка?
- 2) Для какого хромосомного заболевания характерны данные показатели?
- 3) Какое исследование необходимо провести для установления диагноза?
- 4) Какое лабораторно-генетическое исследование необходимо провести?
- 5) Предполагаемый кариотип плода?

Задание №3.

Что такое РНК. Перечислите виды РНК.

Задание №4.

Аутосомно-доминантный тип наследования и его признаки.