

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Павлов Валентин Николаевич
Должность: Ректор
Дата подписания: 12.01.2023 10:13:20
Уникальный программный ключ:
a562210a8a161d1bc9a34c4a0a3e820ac76b9d73665849e6060b7e5a4e71dbee

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ



УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебной работе
А. А. Цыглин
А. А. Цыглин
_____ мая _____ 2021 г.

ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

(наименование дисциплины)

Разработчик	Кафедра <u>медицинской генетики и фундаментальной медицины ИДПО</u>
Специальность	<u>30.05.01 Медицинская биохимия</u>
Наименование ООП	<u>30.05.01 Медицинская биохимия</u>
ФГОС ВО	<u>Утвержден Приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от «13» августа 2020 г. № 998</u>

Паспорт оценочных материалов по дисциплине / Общая и медицинская генетика

№	Наименование пункта	Значение
1.	Специальность/направление подготовки	30.05.01 Медицинская биохимия
2.	Наименование дисциплины	Общая и медицинская генетика
3.	Для оценки «отлично» не менее	91%
4.	Для оценки «хорошо» не менее	81%
5.	Для оценки «удовлетворительно» не менее	71%
6.	Время тестирования (в минутах)	90 минут

Код контролируемой компетенции

ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности.

На закрытый вопрос рекомендованное время – 2 мин.

На открытое задание рекомендованное время – 10 мин.

№	Вопросы	Правильные ответы
Выберите один правильный ответ		
1.	ПОСЛЕ СПЛЕНЭКТОМИИ У БОЛЬНОГО С НАСЛЕДСТВЕННЫМ СФЕРОЦИТОЗОМ: А. может возникнуть тромбоцитопенический синдром Б. могут возникнуть тромбозы легочных и мезентериальных сосудов В. возникает эритроцитоз Г. серьезных осложнений не возникает	Б
2.	ВЫСОКИЙ РОСТ, ВЫСОКАЯ ТАЛИЯ И ПРИЗНАКИ ГИНЕКОМАСТИИ, ГИПОГОНАДИЗМА У МУЖЧИН ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА_____ С НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫМ КАРИОТИПОМ: А. Шерешевского-Тернера; 45 ХО Б. Дауна; 47 ХХ или ХУ, 21+ В. Патау; 47 ХХ или ХУ, 13 + Г. Клайнфельтера; 47 ХХУ	Г
3.	НИЗКИЙ РОСТ, КОРОТКАЯ ШЕЯ С КРЫЛОВИДНЫМИ КОЖНЫМИ СКЛАДКАМИ С НИЗКОЙ ЛИНИЕЙ РОСТА ВОЛОС НА ЗАТЫЛКЕ И НАЛИЧИЕ ДИСГИНЕЗИИ ГОНАД ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА_____ С НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫМ КАРИОТИПОМ: А. Шерешевского-Тернера, 45 Х0 Б. Клайнфельтера, 47 ХХУ В. Дауна, 47 ХХ или ХУ, 21+ Г. Патау, 47 ХХ или ХУ, 13 +	А
4.	НАЛИЧИЕ ФИЛАДЕЛЬФИЙСКОЙ ХРОМОСОМЫ ПАТОГНОМОНИЧНО ДЛЯ: А. хронического миелолейкоза Б. хронического волосатоклеточного лейкоза В. сублейкемического лейкоза Г. острого промиелоцитарного лейкоза	А
5.	ТАЛАССЕМИЯ ЧАЩЕ ВСТРЕЧАЕТСЯ У: А. жителей Средиземноморья Б. жителей экваториальной Африки	А

	В. восточно-европейских жителей Г. северо-американских индейцев	
6.	БОЛЕЗНЬ ГОШЕ И ПОРФИРИЯ: А. редкие болезни, мало знакомые терапевтам Б. относятся к гемобластозам и к сфере ведения больных гематологом В. в России не диагностируются и не лечатся г) требуют трансплантации костного мозга	А
7.	ПРОФИЛАКТИКА КРОВОТЕЧЕНИЙ ПРИ ГЕМОФИЛИИ ПРОВОДИТСЯ: А. путем регулярного введения расчетных доз препаратов факторов свертывания крови Б. введением нужного количества препаратов факторов свертывания в самом начале кровотечения В. применением препаратов активированного седьмого фактора крови Г. ежедневным введением препаратов протромбинового комплекса	А
8.	ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ МУКОВИСЦИДОЗА С ПОРАЖЕНИЕМ ЛЕГКИХ ЯВЛЯЕТСЯ: А. кашель с вязкой мокротой Б. сухой кашель В. боль в груди Г. инспираторная одышка	А
9.	ГЕНЕТИЧЕСКИ ДЕТЕРМИНИРОВАННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЕМ СЕРДЦА ЯВЛЯЕТСЯ: А. гипертрофическая кардиомиопатия Б. алкогольная кардиомиопатия В. миокардитический кардиосклероз Г. открытое овальное окно	А
10.	ПРИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА ПОРАЖАЮТСЯ: А. печень и мозг Б. сердце и почки В. почки и легкие Г. печень и почки	А

Код контролируемой компетенции

ОПК-2. Выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований.

На закрытый вопрос рекомендованное время – 2 мин.

На открытое задание рекомендованное время – 10 мин.

№	Вопросы	Правильные ответы
Выберите один правильный ответ		
11	СЕМЕЙНЫЙ ПОЛИПОЗ ПЕРЕДАЕТСЯ: А. доминантно Б. рецессивно В. сцеплен с X хромосомой Г. рецессивный ген сцеплен с 21 хромосомой	А
12	СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫМ ПРОЯВЛЕНИЕМ СИНДРОМА МАРФАНА ЯВЛЯЕТСЯ: А. аневризма аорты Б. васкулит В. миокардиальный фиброз Г. нарушение ритма и проводимости сердца	А
13	К ФАКТОРУ РИСКА РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ ОТНОСИТСЯ: А. наличие мутации генов BRCA-1/BRCA-2 Б. мастопатия В. раннее наступление менопаузы Г. длительное вскармливание	А
14	ЦЕЛЬЮ ПРОВЕДЕНИЯ ВТОРОГО УЛЬТРАЗВУКОВОГО СКРИНИНГА ПРИ БЕРЕМЕННОСТИ ЯВЛЯЕТСЯ: А. выявление врожденных пороков развития плода Б. определение пола плода В. выявление предлежания плода Г. определение положения плода	А
15	К НАСЛЕДСТВЕННЫМ ГЕМОРРАГИЧЕСКИМ ДИАТЕЗАМ ОТНОСИТСЯ: А. болезнь Виллебранда Б. ДВС синдром В. болезнь Вальденстрема Г. болезнь Маркиафавы Микели	А
16	ГЕМОРРАГИЧЕСКИЙ СИНДРОМ ПРИ ГЕМОФИЛИИ А ОБУСЛОВЛЕН ДЕФИЦИТОМ: А. VIII фактора Б. антитромбина III	А

	В. протеина С Г. образования тромбоцитов	
17	МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ КАБИНЕТЫ И КОНСУЛЬТАЦИИ ВЫПОЛНЯЮТ ФУНКЦИЮ: А. прогноза потомства Б. обследования группы риска по данному заболеванию В. лечения Г. изучения эпидемиологии данного заболевания	А
18	НАИБОЛЬШЕЕ ЗНАЧЕНИЕ ДЛЯ ОБЛУЧЕННОЙ КЛЕТКИ ИМЕЕТ ПОВРЕЖДЕНИЕ: А. нуклеиновых кислот Б. белков В. липополисахаридов Г. полисахаридов	А
19	ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА- КОНОВАЛОВА ПРИМЕНЯЕТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕ: А. церулоплазмينا сыворотки Б. креатинфосфокиназы в крови В. уровня белка Бенс-Джонса в моче Г. уровня цианкобаламина в крови	А
20	В ПЕРИОД БЕРЕМЕННОСТИ МОЖЕТ ПРИВОДИТЬ К РАЗВИТИЮ ПОРОКОВ У РЕБЁНКА НАЗНАЧЕНИЯ СИНТЕТИЧЕСКОГО ВИТАМИНА: А. А Б. В1 В. В2 Г. С	А

Код контролируемой компетенции

ОПК-3. Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генноинженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи.

На закрытый вопрос рекомендованное время – 2 мин.

На открытое задание рекомендованное время – 10 мин.

№	Вопросы	Правильные ответы
Выберите один правильный ответ		
21	ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ФАКТОР ОБУСЛАВЛИВАЕТ РАЗВИТИЕ _____% ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫХ НОВООБРАЗОВАНИЙ: А. 5-30 Б. 50-60 В. 75-80 Г. 90-95	А
22	ЛЕЧЕНИЕ СИНДРОМА ЖИЛЬБЕРА ВКЛЮЧАЕТ НАЗНАЧЕНИЕ: А. фенобарбитала Б. делагила В. аллохола Г. азатиоприна	А
23	ПРЕПАРАТОМ ВЫБОРА ПРИ ЛЕЧЕНИИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА– КОНОВАЛОВА ЯВЛЯЕТСЯ: А. D-пенициламин (купренил) Б. роферон В. преднизолон Г. эссенциале	А
24	К ДИАГНОСТИЧЕСКИМ КРИТЕРИЯМ СИНДРОМА МАРФАНА ОТНОСЯТ: А. подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, воронкообразное вдавление грудины, высокий рост, зубные аномалии Б. умственная отсталость, макроорхизм, длинное лицо, высокий лоб, массивный подбородок, оттопыренные уши В. отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация Г. снижение осмотической стойкости эритроцитов	А
25	ДИЕТОТЕРАПИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ В ЛЕЧЕНИИ: А. фенилкетонурии, галактоземии	А

	<p>Б. гемофилии, нейрофиброматоза В. мукополисахаридозов Г. синдрома Патау, синдрома Эдвардса</p>	
26	<p>ПЕРВИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ: А. комплексом мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия детей с наследственными заболеваниями Б. комплексом мероприятий, направленных на предотвращение развития унаследованного заболевания В. фенотипической коррекцией дефекта Г. комплексом мероприятий, направленных на предупреждение прогрессирования наследственного заболевания</p>	А
27	<p>ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ НАЗНАЧАЕТСЯ ДЛЯ ПОДТВЕРЖДЕНИЯ ДИАГНОЗА: А. заболеваний, обусловленных изменением числа и структуры хромосом Б. мультифакториальных заболеваний В. наследственных заболеваний обмена веществ Г. наследственных заболеваний соединительной ткани</p>	А
28	<p>ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ В СЕМЬЕ С ВЫСОКИМ ГЕНЕТИЧЕСКИМ РИСКОМ ПРИ ОТКАЗЕ РОДИТЕЛЕЙ ОТ ПРЕРЫВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ ДОЛЖНА ПРОВОДИТЬСЯ: А. при наличии медицинских показаний и при желании семьи вне зависимости от отношения к прерыванию беременности Б. как можно раньше, чтобы оказать больному ребенку возможную медицинскую помощь В. в третьем триместре беременности Г. только при оплате процедуры</p>	А
29	<p>РАННЕЕ ВЫЯВЛЕНИЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ В ДОКЛИНИЧЕСКОЙ СТАДИИ ПОСРЕДСТВОМ МАССОВОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ ПРАКТИЧЕСКИ ЗДОРОВЫХ ПАЦИЕНТОВ НАЗЫВАЕТСЯ: А. скрининг Б. мониторинг В. первичная профилактика Г. диспансеризация</p>	А

Код контролируемой компетенции

ОПК-5. Способен к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека.

На закрытый вопрос рекомендованное время – 2 мин.

На открытое задание рекомендованное время – 10 мин.

№	Вопросы	Правильные ответы
Выберите один правильный ответ		
30	УВЕЛИЧЕНИЕ ГЕМОГЛОБИНА F (ИЛИ A2) НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ: А. талассемии Б. серповидно-клеточной анемии В. пароксизмальной ночной гемоглобинурии Г. наследственном сфероцитозе	А
31	ПЕРВОЕ СКРИНИНГОВОЕ УЛЬТРАЗВУКОВОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ПРИ БЕРЕМЕННОСТИ ПРОВОДИТСЯ ПРИ СРОКЕ _____ НЕДЕЛЬ: А. 11-14 Б. 10-11 В. 7-8 Г. 7-10	А
32	ДЛЯ БОЛЬНЫХ ГЕМОФИЛИЕЙ ХАРАКТЕРЕН _____ ТИП КРОВОТОЧИВОСТИ: А. гематомный Б. пятнисто-петехиальный В. васкулитно-пурпурный Г. смешанный	В
33	ИНДИВИДУАЛЬНЫЕ ФАКТОРЫ ДОЛГОЖИТЕЛЬНОСТИ МОГУТ БЫТЬ: А. генетические Б. профессиональные В. социальные Г. экологические	А
34	ПРАВО НА БЕСПЛАТНОЕ ЛЕКАРСТВЕННОЕ ОБЕСПЕЧЕНИЕ ПРИ АМБУЛАТОРНОМ ЛЕЧЕНИИ ИМЕЮТ ПАЦИЕНТЫ С: А. орфанными заболеваниями Б. множественными переломами В. ожирением Г. бациллоносительством	А

Код контролируемой компетенции

ПК-1. Способен выполнять общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярно-биологические и гематологические лабораторные исследования.

На закрытый вопрос рекомендованное время – 2 мин.

На открытое задание рекомендованное время – 10 мин.

№	Вопросы	Правильные ответы
Выберите один правильный ответ		
35	ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ ГЕМОФИЛИИ ПРИМЕНЯЕТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕ: А. времени свертываемости Б. времени кровотечения В. плазминогена Г. фибриногена	А

№	Вопросы	Правильные ответы
Дополните		
36	При глутаровой ацидурии I типа нарушается обмен аминокислоты _____.	Триптофана
37	При болезни Вильсона-Коновалова нарушается обмен _____.	Меди
38	Интеллект сохранен при мукополисахаридозе типа _____.	IV
39	Наиболее частым типом наследования болезней обмена веществ является _____.	Аутосомно-рецессивный
40	Тип наследования синдрома Леша-Нихена _____.	X-сцепленный рецессивный
41	Старший ребенок в семье болеет GM1-ганглиозидозом, вероятность повторного рождения больного ребенка составляет _____.	25%
42	Причиной развития синдрома Кернса-Сейра является _____.	Делеция mtDNA
43	Развитие болезни Вильсона-Коновалова обусловлено наличием мутаций в гене _____.	ATP7B
44	Муковисцидоз обусловлен нарушением _____.	Хлора

	трансмембранного транспорта _____.	
--	------------------------------------	--

Вопросы к экзамену по дисциплине «Общая и медицинская генетика»

Код компетенций	Общая и медицинская генетика ОПК-1 (ОПК-1.1, ОПК-1.2, ОПК-1.3, ОПК-1.4), ОПК-2 (ОПК-2.1, ОПК-2.2), ОПК-3 (ОПК-3.1, ОПК-3.3) ОПК-5 (ОПК-5.1, ОПК-5.2), ПК-1 (ПК-1.1, ПК-1.2), ПК-13 (ПК-13.1, ПК-13.2, ПК-13.3), ПК-14 (ПК-14.1)
ОПК-1, ОПК-5	1. Медицинская генетика в структуре медико-биологических дисциплин.
ОПК -1, ОПК-2	2. Предмет и задачи медицинской генетики.
ОПК -1, ОПК-5	3. Значение генетики для медицины и здравоохранения.
ОПК -3, ОПК-5, ПК-14	4. Этиология наследственной патологии.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-1	5. Семиотика наследственных болезней.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-13	6. Синдромологический анализ в врачебной практике.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-14	7. Классификация наследственных болезней.
ОПК-1, ОПК-5	8. Особенности наследственных болезней (клинические проявления, характер течения, исходы заболеваний).
ОПК -1, ОПК-2	9. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней.
ОПК -1, ОПК-5	10. Классификации мутаций.
ОПК-1, ОПК-5	11. Генные, хромосомные и геномные мутации, их характеристика и последствия для организмов на примерах.
ОПК -1, ОПК-2	12. Цитоплазматические мутации. Значение внехромосомной наследственности в генетике человека. Роль мутаций митохондриальной ДНК в функционировании клетки и организма.
ОПК -1, ОПК-5	13. Мутация, генетический полиморфизм, генетический вариант.
ОПК-1, ОПК-5	14. Методы медицинской генетики.
ОПК -1, ОПК-2	15. Методы диагностики наследственных болезней.
ОПК -1, ОПК-3	16. Клинико-генеалогический метод.
ОПК-1, ОПК-5	17. Особенности сбора анамнеза при наследственных заболеваниях.
ОПК -1, ОПК-3	18. Графическое изображение родословной.

ОПК -1, ОПК-5	19. Семейный подход в диагностике наследственной патологии.
ОПК -3, ОПК-5, ПК-14	20. Признаки различных типов наследования.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-1	21. Факторы и принципы выявления лиц с повышенным риском развития болезней с наследственным предрасположением.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-13	22. Этиология и патогенез хромосомных болезней.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-14	23. Варианты нормального и патологического кариотипа.
ОПК-1, ОПК-5	24. Классификация хромосомных болезней.
ОПК -1, ОПК-2	25. Место хромосомных болезней в структуре наследственной патологии. Эпидемиология хромосомных болезней.
ОПК -1, ОПК-5	26. Цитогенетические методы.
ОПК-1, ОПК-5	27. Факторы риска рождения детей с хромосомной патологией.
ОПК -1, ОПК-2	28. Хромосомные синдромы, обусловленные аномалиями половых хромосом
ОПК-1, ОПК-5	29. Клинические проявления отдельных часто встречающихся хромосомных синдромов.
ОПК -1, ОПК-2	30. Аберрационные хромосомные синдромы.
ОПК -1, ОПК-5	31. Хромосомные транслокации.
ОПК -3, ОПК-5, ПК-14	32. Геномный импринтинг. Микроделеционные синдромы.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-1	33. Врожденные пороки развития.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-13	34. Классификация, этиология, примеры врожденных пороков развития.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-14	35. Морфогенетические варианты развития и их значение в диагностике наследственной патологии.
ОПК-1, ОПК-5	36. Диагностическое и прогностическое значение малых аномалий развития.
ОПК -1, ОПК-2	37. Характеристика аутосомных синдромов
ОПК -1, ОПК-5	38. Этиология и патогенез моногенной патологии.

ОПК-1, ОПК-5	39. Удельный вес моногенной патологии в структуре наследственных болезней. Частота встречаемости.
ОПК -1, ОПК-2	40. Генетическая и клиническая гетерогенность моногенных заболеваний. Пенетрантность и экспрессивность проявления доминантных мутаций. Методы диагностики моногенных заболеваний
ОПК-1, ОПК-5	41. Молекулярно-генетические и биохимические методы диагностики моногенной патологии.
ОПК -1, ОПК-2	42. Клинические проявления часто встречающихся моногенных форм наследственной патологии.
ОПК -1, ОПК-5	43. Программа неонатального скрининга.
ОПК -3, ОПК-5, ПК-14	44. Митохондриальные болезни. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-1	45. Орфанные заболевания, патогенетическое лечение.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-13	46. Генотерапия моногенных болезней.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-14	47. Наследственные дефекты обмена.
ОПК-1, ОПК-5	48. Наследственные болезни углеводного обмена.
ОПК -1, ОПК-2	49. Наследственные болезни нервной системы.
ОПК -1, ОПК-5	50. Наследственные нервно мышечные заболевания.
ОПК-1, ОПК-5	51. Мультифакториальные болезни.
ОПК -1, ОПК-2	52. Клинико-генетические особенности наиболее распространенных нозологических форм многофакторных заболеваний.
ОПК-1, ОПК-5	53. Удельный вес полигенно обусловленной патологии в структуре заболеваемости, инвалидизации и смертности населения.
ОПК -1, ОПК-2	54. Методы молекулярной генетики в медицине.
ОПК -1, ОПК-5	55. Канцерогенез, факторы канцерогенеза.
ОПК -3, ОПК-5, ПК-14	56. Онкогены и гены-супрессоры опухолей.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-1	57. ДНК-диагностика и медико-генетическое консультирование при онкологических заболеваниях.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-13	58. Скрининг наследственных форм рака.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-14	59. Фармакокинетические и фармакодинамические полиморфизмы генов.

ОПК-1, ОПК-5	60. Значение фармакогенетического тестирования для персонализации применения различных групп лекарственных препаратов.
ОПК -1, ОПК-2	61. Профилактика наследственной патологии.
ОПК -1, ОПК-5	62. Первичная, вторичная и третичная профилактика.
ОПК-1, ОПК-5	63. Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней.
ОПК -1, ОПК-2	64. Организация медико-генетической службы в России.
ОПК-1, ОПК-5	65. Медико-генетическое консультирование. Показания, задачи, этапы.
ОПК -1, ОПК-2	66. Показания и принципы медико-генетического консультирования при хромосомных, геномных, генных, мультифакториальных болезнях и ВПР.
ОПК -1, ОПК-5	67. Методы пренатальной диагностики. Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения.
ОПК -3, ОПК-5, ПК-14	68. Пренатальная диагностика как метод профилактики наследственных болезней.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-1	69. Методы пренатальной диагностики
ОПК -1, ОПК-5, ПК-13	70. Программа пренатального скрининга.
ОПК -1, ОПК-5, ПК-14	71. Преконцепционная профилактика
ОПК-1, ОПК-5	72. Персонализированная медицина.
ОПК -1, ОПК-2	73. Биоэтические проблемы профилактики наследственных болезней.
ОПК -1, ОПК-5	74. Этические аспекты генетического скрининга.

Код контролируемой компетенции

ПК -13. Способен к выполнению фундаментальных научных биомедицинских исследований.

На закрытый вопрос рекомендованное время – 2 мин.

На открытое задание рекомендованное время – 10 мин.

№	Вопросы	Правильные ответы
Ответьте на вопрос		
45	Вычислите долю гетерозиготных носителей муковисцидоза в популяции, если частота встречаемости больных рецессивных гомозигот составляет 1 на 5000 населения.	Решение: Долю генотипов людей в популяции определяем по формуле Харди-Вайнберга: $p^2+2pq+q^2=1$, где p^2 – это доля гомозигот по доминантному аллелю, $2pq$ – доля гетерозигот, q^2 – доля гомозигот по рецессивному аллелю. Из условия задачи мы знаем, что доля гомозигот по рецессивному аллелю составляет $q^2 = 1/5000 = 0,0002$. Вычисляем $q=\sqrt{0,0002}=0,014$. Вычисляем $p=1-q=0,986$. Вычисляем долю гетерозиготных носителей муковисцидоза: $2pq=2 \times 0,986 \times 0,014=0,0276$, то есть носители муковисцидоза составляют 2,76% от всей популяции. Выполняем проверку правильности решения: $p^2+2pq+q^2=(0,986)^2+0,0276+0,0002=1$. Ответ: Доля гетерозиготных носителей муковисцидоза в популяции составляет 0,0276 или 2,76%.
46	Вычислите долю наследственности и средовых факторов в развитии гипертонической болезни, если конкордантность дизиготных близнецов по гипертонической болезни составляет 26,2%, а дизиготных близнецов – 10,0%.	Решение: Используя формулу Хольцингера, можно определить долю наследственности в развитии гипертонической болезни. Коэффициент наследуемости $H=(КМБ-КДБ)/(100\%-КДБ)=(26,2-10,0)/(100-10,0)=16,2/90=0,18$. Доля среды $C=1-H=1-0,18=0,82$. Ответ: В развитии гипертонической болезни большую роль играют средовые факторы, так как доля среды

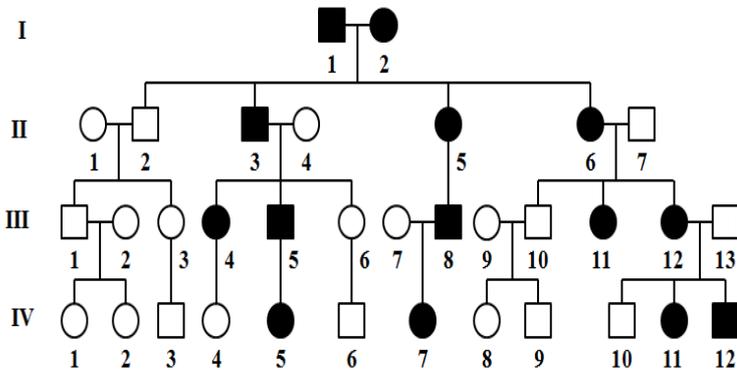
$C=0,82$, а коэффициент наследуемости $H=0,18$.

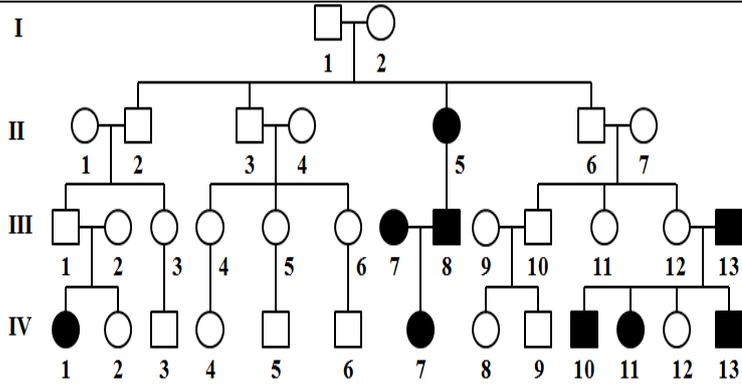
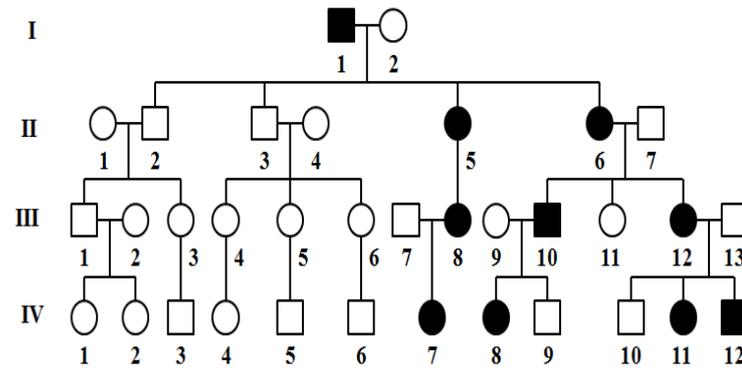
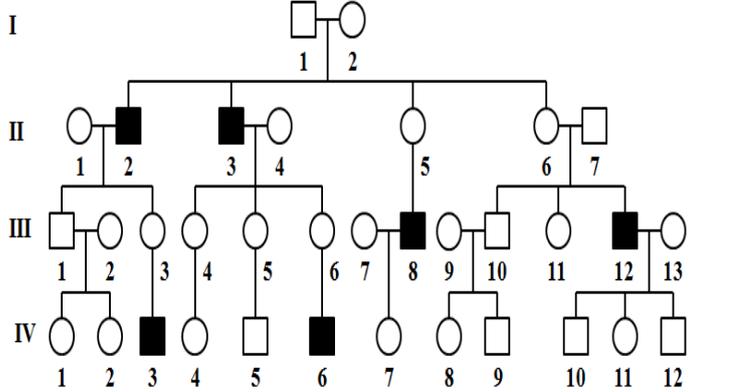
Код контролируемой компетенции

ПК-14 Способен к выполнению прикладных и поисковых научных биомедицинских исследований и разработок.

На закрытый вопрос рекомендованное время – 2 мин.

На открытое задание рекомендованное время – 10 мин.

№	Вопросы	Правильные ответы
Ответьте на вопрос		
47	<p>Проведите анализ родословной и определите тип наследования болезни, дайте обоснование заключению.</p> 	<p>Аутосомно-доминантный тип наследования, так как заболевание прослеживается в каждом из 4 поколений у лиц обоего пола. У больных детей один из родителей болен. Как мать, так и отец в равной степени вероятности передают болезнь и дочерям и сыновьям.</p>
48	<p>Проведите анализ родословной и определите тип наследования болезни, дайте обоснование заключению.</p>	<p>Аутосомно-рецессивный тип наследования, так как у здоровых родителей рождаются больные дети,</p>

		<p>болезнь проявляется не в каждом поколении. Болеют с равной степенью вероятности лица обоего пола.</p>
49	<p>Проведите анализ родословной и определите тип наследования болезни, дайте обоснование заключению.</p> 	<p>X-сцепленный доминантный тип наследования, так как больные отцы передают болезнь всем своим дочерям и не передают сыновьям. Болезнь прослеживается в каждом поколении. Больные матери передают болезнь в равной степени как дочерям, так и сыновьям.</p>
50	<p>Проведите анализ родословной и определите тип наследования болезни, дайте обоснование заключению.</p> 	<p>X-сцепленный рецессивный тип наследования, так как болезнь прослеживается только у лиц мужского пола. У здоровых женщин (носительниц) могут рождаться как здоровые, так и больные сыновья. У фенотипически</p>

		здоровых женщин, родившихся от больных отцов, рождаются больные сыновья.
--	--	--

Задачи

Код контролируемой компетенции

ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности.

На открытое задание рекомендованное время – 10 мин.

№	Код контролируемой компетенции	Содержание задания	Правильные ответы
1.	ОПК-1	У здоровой супружеской пары родился ребенок с ахондроплазией. Какой тип наследования характерен для данного заболевания? Оцените вероятность того, что у второй ребенок данной пары родится с ахондроплазией.	Ахондроплазия - заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования. Вероятность рождения ребенка с ахондроплазией у здоровых родителей равен общепопуляционному.
2.	ОПК-1	Здоровый мужчина женат на женщине с аутосомно-рецессивной формой врожденной глухоты, брак не является родственным. Оцените риск наследования глухоты для детей данной пары.	Вероятность рождения детей с глухотой составляет очень малую величину, близкую к нулю.
3.	ОПК-1	Какова будет вероятность рождения детей с аномальным генотипом в браке двух гетерозигот при	При аутосомно-доминантном

		аутосомно-доминантном наследовании? Какая доля потомков будет иметь аномальный фенотип?	наследовании заболевание проявляется как в гомозиготном, так и в гетерозиготном состоянии, поэтому 75% потомков будет иметь аномальный генотип и проявления заболевания.
4.	ОПК-1	Гетерозиготный носитель аномального аутосомно-рецессивного гена женат на носительнице такого же гена. Какова будет вероятность заболевания для их детей?	В браке двух гетерозигот при аутосомно-рецессивном наследовании вероятность проявления заболевания у потомства составляет 25%.
5.	ОПК-1	Мужчина, гомозиготный по гену талассемии, женился на носительнице того же патологического гена. Каков тип наследования при данном заболевании? Какова вероятность рождения здоровых детей в этом браке?	Талассемия - с аутосомно-рецессивным типом наследования. Вероятность рождения здоровых детей составит 50%.
6.	ОПК-1	Женщина, страдающая фосфатдиабетом, обратилась в медико-генетическую консультацию по поводу прогноза потомства. Муж консультирующейся здоров. Каков тип наследования характерен для данного заболевания? Рассчитайте риск наследования заболевания для детей в этом браке. Будет ли прогноз для потомства отличаться в зависимости от пола?	Фосфатдиабет (витамин Д-резистентный гипофосфатемический рахит) - заболевание с X-сцепленным доминантным типом наследования.

			Риск наследования заболевания для детей в этом браке составляет 50% независимо от пола.
--	--	--	---

Код контролируемой компетенции

ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния *in vivo* и *in vitro* при проведении биомедицинских исследований.

На открытое задание рекомендованное время – 10 мин.

№	Код контролируемой компетенции	Содержание задания	Правильные ответы
1.	ОПК-2	У ребенка низкий рост, необычные черты лица (гипертелоризм, короткий нос с развернутыми ноздрями, длинный фильтр, полуптоз), умеренная брахидактилия кистей с легкой синдактилией, свисающие завитки ушных раковин, крипторхизм и необычная “шелевидная” мошонка. Для какого синдрома характерен такой симптомокомплекс?	Симптомокомплекс, включающий особенности строения лица, конечностей, гениталий и диспропорциональный акромелический низкий рост характерен для синдрома Аарского-Скотта.
2.	ОПК-2	При каком заболевании наблюдается сочетание мозжечковой атаксии, телеангиэктазий кожи и слизистых глаз, инфекции верхних дыхательных путей, снижение или отсутствие сывороточного иммуноглобулина А и иммунодефицит?	Подобное сочетание симптомов характерно для синдрома атаксии-телеангиэктазии,

			также известного как синдром Луи-Бар.
3.	ОПК-2	Для какого состояния характерна акроцефалия и различная степень отчетливой синдактилии кистей и/или стоп? Что позволяет поставить диагноз без проведения дополнительного обследования?	Данные проявления характерны для синдрома Апера. Диагноз может быть поставлен без дополнительного обследования при наличии тотальной синдактилии на кистях и стопах.
4.	ОПК-2	У мальчика 11 лет выявлены: низкий рост, складчатая широкая шея, эпикант, птоз, килевидная деформация грудной клетки, врожденный порок сердца, крипторхизм, недоразвитие полового члена, сниженный интеллект. Какому заболеванию соответствует данная клиническая картина?	Подобные проявления характерны для синдрома Нунан.
5.		У женщины во втором триместре беременности отмечалась субфебрильная температура, сыпь, фарингит, шейный лимфаденит. Ребенок родился с низкой массой тела (2100 г), микроцефалией, катарактой, глухотой, врожденным пороком сердца, гепатоспленомегалией, тромбоцитопенической анемией. Для какой патологии характерен этот комплекс симптомов?	Данная симптоматика характерна для фетопатии, обусловленной вирусом краснухи.
6.	ОПК-2	У новорожденного наблюдается тяжелое общее состояние: угнетение ЦНС, микроцефалия, судороги, желтуха, гепатоспленомегалия, геморрагический синдром, пневмония. Повышен уровень иммуноглобулина М. Для какого состояния характерно такое сочетание симптомов?	Описанный симптомокомплекс наблюдается при эндокринной эмбриопатии.
7.	ОПК-2	Мужчина 27 лет высокого роста страдает миопией средней степени, быстрой утомляемостью. У больного проявляются странности характера, в прошлом наблюдались трудности в обучении. Женат с 24 лет, но беременностей у жены не было. При обследовании супругов установлено, что жена практически здорова,	У пациента вероятно наличие числовых аномалий половых хромосом, для

		у пробанда выявлена азооспермия. Какова наиболее вероятная патология и какое обследование необходимо провести для уточнения диагноза?	уточняющей диагностики необходимо проведение кариотипирования.
8.	ОПК-2	Мальчик 14 лет наблюдается у врача по поводу судорожных припадков. В последнее время стал неусидчивым на уроках, появились сильные головные боли, которые часто сопровождаются рвотой. Телосложение правильное. Кожа бледно-розовая с участками гиперпигментации на груди, спине, конечностях, шее. Множественные пигментные пятна полиморфны по форме и величине, не выступают над уровнем кожи. При пальпации в толще кожи определяются подкожные узелки, безболезненные, не спаянные с окружающей тканью, величиной от горошины до 1,5-2,0 см. Учится в общеобразовательной школе, программу осваивает с трудом. Каков наиболее вероятный диагноз?	Описанные проявления характерны для нейрофиброматоза 1 типа (болезни Реклингаузена).

Код контролируемой компетенции

ОПК-3. Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генноинженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи.

На открытое задание рекомендованное время – 10 мин.

№	Код контролируемой компетенции	Содержание задания	Правильные ответы
1.	ОПК-3	При проведении пренатального скрининга по материнским сывороточным факторам у беременной женщины обнаружены следующие показатели: содержание альфа-фетопротеина – ниже нормы, хорионический гонадотропин – выше нормы, неконъюгированный эстриол – ниже нормы. Какую патологию можно предположить у плода при таких результатах? Какие дополнительные методы	Вероятно наличие хромосомной патологии плода, рекомендовано проведение инвазивной диагностики и анализ кариотипа.

		обследования рекомендованы?	
2.	ОПК-3	Больной 28 лет среднего роста, гиперстенического телосложения. В детстве оперирован по поводу стволочной формы гипоспадии. Гениталии развиты по мужскому типу. Мошонка развита удовлетворительно, оба яичка обычных размеров, дрябловаты. Выражена пигментация гениталий. Рост волос на лобке ярко выражен, тип оволосения мужской. Рост волос на лице начался в 17-18 лет, волосяной покров на лице развит. Женат с 25 лет. Жена обследована, здорова, беременностей не было. Какое обследование необходимо провести для уточнения диагноза?	С целью подтверждения или исключения диагноза азооспермии пациента необходимо направить на проведение спермограммы.
3.	ОПК-3	У ребенка 7 лет физическое, психическое и интеллектуальное развитие соответствуют возрасту. Туловище и конечности сформированы правильно. Гениталии имеют неправильное строение - недоразвитый, искривленный половой член, раздвоенная, гипопластическая мошонка, тестикулы не пальпируются. У основания деформированного подового члена имеется широкое уrogenитальное отверстие. При ультразвуковом исследовании органов малого таза матка не обнаружена, обнаружены гонады мужского типа. Каков наиболее вероятный диагноз?	Описанные симптомы позволяют предположить синдром неполной тестикулярной феминизации.

Код контролируемой компетенции

ОПК-5. Способен к организации и осуществлению прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению биохимических и физиологических процессов и явлений, происходящих в клетке человека.

На открытое задание рекомендованное время – 10 мин.

№	Код контролируемой компетенции	Содержание задания	Правильные ответы
1.	ОПК-5	При какой наследственной патологии у пациентов выявляется повышение содержания аммиака в крови? Какие жалобы и анамнестические события	Гипераммониемия наблюдается при

		<p>характерны? С какими заболеваниями следует проводить дифференциальную диагностику?</p>	<p>аследственных нарушений цикла образования мочевины. Наличие в семье случаев ранней смерти детей, острое начало, симптомы поражения центральной нервной системы (угнетение сознания, кома, эпилептические приступы), отказ от пищи, в особенности белковой. Дифференциальная диагностика проводится с органическими ацидуриями, дефектами β-окисления жирных кислот, синдромом гиперинсулинизм α-гипераммониеми и, дефицитом пируваткарбоксилазы.</p>
2.	ОПК-5	<p>Уровень каких аминокислот в моче повышен при гомоцистинурии, вызванной дефектом цистатионинсинтазы? Какое обследование необходимо провести для уточнения диагноза? С какими заболеваниями проводится дифференциальная диагностика?</p>	<p>При данной форме заболевания повышен уровень метионина и гомоцистина в моче. Проводится количественное определение метионина, гомоцистина и</p>

			<p>цистина в крови и моче методом тандемной масс-спектрометрии. Гомоцистинурию необходимо дифференцировать от других заболеваний, имеющих сходные проявления (синдром Марфана), гомоцистинурию, вызванную дефектом цистатионин-синтазы - от других форм заболевания, возникающих вследствие наследственных нарушений реметилирования метионина (патологический метаболизм кобаламина и недостаточность фермента метилентетрагидрофолатредуктазы). Эти формы характеризует низкий уровень метионина в сыворотке крови и моче и нормальная активность цистатионин-синтазы.</p>
3.	ОПК-5	Какой метаболит накапливается в биологических	У больных

		жидкостях у пациентов с синдромом Леша-Нихена? Каковы особенности клинического проявления данного заболевания?	происходит накопление мочевой кислоты, наблюдается мочекислая нефропатия, развитие двигательных расстройств, когнитивные нарушения и аутоагрессивное поведение.
--	--	---	---

Код контролируемой компетенции

ПК-1. Способен выполнять общеклинические, биохимические, иммунологические, молекулярнобиологические и гематологические лабораторные исследования.

На открытое задание рекомендованное время – 10 мин.

№	Код контролируемой компетенции	Содержание задания	Правильные ответы
1.	ПК-1	Укажите возможные формулы кариотипа при следующем симптомокомплексе: низкий рост, короткая шея, бочкообразная грудная клетка, недоразвитие половых органов и вторичных половых признаков.	Данный симптомокомплекс указывает на наличие синдрома Шерешевского-Тернера, соответственно возможны следующие варианты кариотипа: 45,X (классическая форма), 46,XX/45,X (мозаичная форма), 46,X,i(X)(q10)

			(наличие изохромосомы X), 46,XX, r (кольцевая хромосома X).
2.	ПК-1	Какие методы наиболее широко используются для ДНК-диагностики наследственных заболеваний? На чем основан принцип этих методов?	Наиболее широко используемыми методами являются полимеразная цепная реакция (ПЦР) и ПЦР с последующим анализом полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ). Принцип метода основан на многократном воспроизведении определённого участка ДНК с помощью фермента ДНК-полимеразы, и избирательном разрезании ДНК при помощи ферментов эндонуклеаз рестрикции (ПДРФ).
3.	ПК-1	Какие биологические материалы можно использовать для выделения ДНК с целью проведения диагностики наследственных заболеваний? В чем особенности получения биологического материала для диагностики хромосомных нарушений (кариотипирования)?	ДНК выделяют из ядросодержащих клеток (лимфоцитов периферической крови, тканевых биоптатов, волосяных луковиц). Анализ

			<p>кариотипа проводится с использованием препаратов метафазных хромосом, полученных из лимфоцитов периферической крови, и предполагает культивирование клеток, поэтому необходим забор материала в пробирки, содержащие гепарин для предотвращения коагуляции, недопустимо замораживание материала.</p>
4.	ПК-1	<p>Что является условием сохранения периферической крови для использования ее в ДНК-диагностике? Каковы этапы выделения ДНК из клеток?</p>	<p>Для сохранности ДНК в клетках образцы биологического материала для ДНК-диагностики необходимо хранить в холодильнике при температуре не ниже 20°C. Этапы выделения ДНК включают разрушение клеточной стенки, лизис клеточных мембран, очистка ДНК от ассоциированных белков.</p>

--	--	--	--

Код контролируемой компетенции

ПК-13. Способен к выполнению фундаментальных научных биомедицинских исследований.

На открытое задание рекомендованное время – 10 мин.

№	Код контролируемой компетенции	Содержание задания	Правильные ответы
1.	ПК-13	Перечислите условия, которые должны быть соблюдены для того, чтобы в потомстве проявилось расщепление признаков, подчиняющихся законам Менделя.	Для проявления в потомстве расщепления признаков, соответствующего законам Менделя, зиготы с разными генотипами должны быть одинаково жизнеспособны вне зависимости от внешних условий; гетерозиготы должны образовывать два типа гамет с равной вероятностью; встреча любых гамет при оплодотворении должна быть равновероятна.
2.	ПК-13	Назовите факторы, обладающие мутагенной активностью. Как классифицируются данные	Факторы, обладающие

		<p>факторы?</p>	<p>мутагенной активностью, принято подразделять на физические, химические и биологические. Выделяют также экзо- и эндогенные мутагенные факторы. К физическим мутагенам относятся все виды ионизирующих излучений, ультрафиолетовое излучение. К химическим мутагенам относятся алкилирующие препараты, перекиси, гидроксиламины, аналоги оснований ДНК, соли тяжелых металлов, алкалоиды. Биологические мутагены - бактерии и вирусы. К эндогенным мутагенам относят продукты перекисного окисления и желчные кислоты.</p>
3.	ПК-13	Перечислите известные вам типы неменделевского	К

		наследования заболеваний человека.	неменделевским типам наследования относятся наследование, сцепленное с полом, митохондриальное (цитоплазматическое) наследование, наследование болезней импринтинга.
--	--	------------------------------------	--

Код контролируемой компетенции

ПК-14. Способен к выполнению прикладных и поисковых научных биомедицинских исследований и разработок.

На открытое задание рекомендованное время – 10 мин.

№	Код контролируемой компетенции	Содержание задания	Правильные ответы
1.	ПК-14	Амавротическая семейная идиотия Тея-Сакса встречается среди населения Европы с частотой 4 на 100 000 новорожденных. Рассчитайте частоту нормального и патологического аллеля в популяции и частоту гетерозиготного носительства патологической мутации.	Частота нормального аллеля А в популяции составит 99,4%, частота патологического аллеля а – 0,6%, частота гетерозигот Аа в популяции –1,2%.
2.	ПК-14	Среди населения Европы цистинурия встречается с частотой 0,06 на 1000 новорожденных. Рассчитайте частоты нормального и патологического аллелей в	Частота патологического аллеля а в

	популяции и частоту гетерозиготного носительства патологической мутации.	популяции составит 0,8%, частота
--	--	----------------------------------

КРИТЕРИЙ ОЦЕНКИ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Проведение контроля знаний по дисциплине предполагает соблюдение ряда условий, обеспечивающих педагогическую эффективность оценочной процедуры. Важнейшие среди них:

1. Обеспечить самостоятельность ответа обучающегося по вопросам одинаковой сложности требуемой программой уровня;
2. Определить глубину знаний программы;
3. Определить уровень владения научным языком и терминологией;
4. Определить умение логически, корректно и аргументированно излагать ответ;
5. Определить умение выполнять предусмотренные программой задания.

Оценки **«отлично»** заслуживает ответ, содержащий:

- Глубокое и систематическое знание всего программного материала;
- Свободное владение научным языком и терминологией;
- Логически корректное и аргументированное изложение ответа;
- Умение выполнять предусмотренные программой задания.

Оценки **«хорошо»** заслуживает ответ, содержащий:

- Знание важнейших разделов и основного содержания программы;
- Умение пользоваться научным языком и терминологией;
- В целом логически корректное, но не всегда аргументированное изложение ответа;
- Умение выполнять предусмотренные программой задания.

Оценки **«удовлетворительно»** заслуживает ответ, содержащий:

- Фрагментарные, поверхностные знания важнейших разделов и основного содержания программы;
- Затруднения в использовании научного языка и терминологии;
- Стремление логически, последовательно и аргументированно изложить ответ;
- Затруднения при выполнении предусмотренных программой задания.

Оценки **«неудовлетворительно»** заслуживает ответ, содержащий:

- Незнание вопросов основного содержания программы;
- Неумение выполнять предусмотренные программой задания.