федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение

высшего образования

«Оренбургский государственный медицинский университет»

Министерства здравоохранения Российской Федерации

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

**ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО**

**КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ**

**ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ**

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА**

по направлению подготовки (специальности)

**31.05.02 ПЕДИАТРИЯ**

Является частью основной профессиональной образовательной программы высшего образования по специальности 31.05.02 Педиатрия, утвержденной ученым советом ФГБОУ ВО ОрГМУ Минздрава России

протокол № 3 от «23» октября 2015

Оренбург

1. **Паспорт фонда оценочных средств**

Фонд оценочных средств по дисциплине содержит типовые контрольно-оценочные материалы для текущего контроля успеваемости обучающихся, в том числе контроля самостоятельной работы обучающихся, а также для контроля сформированных в процессе изучения дисциплины результатов обучения на промежуточной аттестации в форме зачета.

Контрольно-оценочные материалы текущего контроля успеваемости распределены по темам дисциплины и сопровождаются указанием используемых форм контроля и критериев оценивания. Контрольно – оценочные материалы для промежуточной аттестации соответствуют форме промежуточной аттестации по дисциплине, определенной в учебной плане ОПОП и направлены на проверку сформированности знаний, умений и навыков по каждой компетенции, установленной в рабочей программе дисциплины.

В результате изучения дисциплины у обучающегося формируются **следующие компетенции:**

ПК-16 - готовностью к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни

1. **Оценочные материалы текущего контроля успеваемости обучающихся.**

**Оценочные материалы по каждой теме дисциплины**

**Модуль *Генетика человека***

**Тема 1.** Организация наследственного материала у про- и эукариот. Ядро клетки. Временная организация наследственного материала: хроматин и хромосомы. Строение и функции хромосом. Понятие о кариотипе. Функции ядра: хранение и передача наследственной информации. Закономерности существования клетки во времени. Строение нуклеиновых кислот. Репликация. Репарация.

**Формы текущего контроля** **успеваемости***:* тестирование, устный опрос

**Формы текущего контроля** **успеваемости***:* ***тестирование***

*Выберите один или несколько вариантов ответа*

1. Основные компоненты ядра

1. кариоплазма
2. кариолемма
3. плазмалемма
4. хроматин
5. ядрышки

2. Ядерная оболочка включает в себя

1. поры
2. двойную ядерную мембрану
3. одинарную ядерную мембрану
4. перинуклеарное пространство
5. наружную и внутреннюю ядерные мембраны

3. Выберите правильное утверждение для ядерной поры

* + - * 1. формируется за счет слияния двух ядерных мембран
				2. в центре поры расположены 8 белковых гранул
				3. по окружности поры есть три ряда белковых гранул по 8 в каждом ряду
				4. в центре большая центральная гранула
				5. гранулы соединены фибриллярными нитями

4. Химический состав хромосом

40% белка,40% ДНК,20% РНК

40% гистоновых белков,40% ДНК,20% негистоновых белков

80% белка,5% ДНК, 15% РНК

5.Структурно- функциональной единицей хромосомы на молекулярном уровне является

нуклеотид

нуклеосома

нуклеомер

хромомер

хроматида

6. Основные функции ядрышка

синтез рРНК

образование субьединиц рибосом

синтез ядрышкого организатора ДНК

7. Структурные компоненты ядрышка

1. фибриллярный компонент - ранние стадии образования рРНК
2. гранулярный компонент - зрелые предшественники рибосомных субъединиц
3. ядрышковую оболочку
4. ядрышковый матрикс
5. ДНК - ядрышковый организатор

##### **8. Ядерно – плазменным соотношением называют**

1. соотношение объемов ядра и цитоплазмы
2. соотношение объемов ядра и кариоплазмы
3. соотношение между количеством ядер и цитоплазмы

**9. Функции половых хромосом**

1. упаковка нитей ДНК
2. определяют различие кариотипов особей разных полов у раздельнополых организмов
3. содержат информацию о соматических признаках и свойствах организма
4. содержат информацию только о половых признаках
5. содержат информацию не только о половых, но и соматических признаках и свойствах организма

10. Во время митоза хроматиды расходятся к полюсам клетки

1. в профазу
2. в прометафазу
3. в метафазу
4. в анафазу

11. Установите правильную последовательность стадий профазы 1 - мейотического деления

пахинема

диакинез

зигонема

лептонема

диплонема

12. Выберите правильные утверждения, касающиеся мейоза

1. при мейозе происходит редукция числа хромосом
2. мейоз ведет к образованию гаплоид­ных клеток
3. во время мейоза происходит рекомбинация генетического материала
4. мейоз состоит из двух последовательных делений клетки и одного удвоения ДНК
5. мейоз происходит в зоне деления половых клеток

13. Для профазы первого мейотического деления характерно

1. образование бивалентов
2. коньюгация хромосом
3. деспирализация хромосом
4. образование толстых нитей
5. кроссинговер
6. удвоение ДНК
7. уменьшение числа хромосом

**14. Какие структуры выстраиваются в плоскости экватора веретена деления клетки в метафазу вто­рого мейотического деления?**

1) пары гомологичных друг другу хромосом

2) гомологичные и негомологичные друг дру­гу хромосомы: каждая отдельно от других

3) только негомологичные друг другу хромо­сомы

4) только гомологичные друг другу хромосо­мы

##### 15. В периоде созревания гаметогенеза происходит

1. мейоз
2. митоз
3. рост половых клеток
4. формирование половых клеток

**16. Коньюгация происходит во время профазы I на стадии…**

1. лептотены
2. диплотены
3. диакинеза
4. зиготены

**17. Гомологичные хромосомы коньюгируют, утолщаются и образуют биваленты в**

1. профазу мейоза 1
2. метафазу мейоза 1
3. анафазу мейоза 1
4. телофазу мейоза 1

**18. Какие структуры выстраиваются в плоскости экватора веретена деления клетки в метафазу пер­вого мейотического деления?**

1) гомологичные и негомологичные хромосо­мы: каждая отдельно от других

2) пары гомологичных друг другу хромосом

3) только негомологичные друг другу хромо­сомы

**19. Процессы, характерные для профазы первого мейотического деления**

1. образование бивалентов
2. коньюгация хромосом
3. деспирализация хромосом
4. образование толстых нитей
5. кроссинговер
6. удвоение ДНК
7. уменьшение числа хромосом

**20. Выберите правильные утверждения, касающиеся мейоза**

1. при мейозе происходит редукция числа хромосом и образование гаплоидных клеток
2. при мейозе образуются две дочерние клетки, в хромосомах которых расположение генов точно соответствует соматическим клеткам
3. мейоз состоит из двух последовательных делений клетки, в процессе которых удвоение ДНК происходит только раз, в процессе метафазы мейоза 1 происходит репарация

**Формы текущего контроля** **успеваемости***:* устный опрос

*Основные вопросы для устного опроса:*

1. Роль ядра и цитоплазмы в передаче наследственной информации. Основные компоненты ядра, их структурно-функциональная характеристика.
2. Характеристика ядра как генетического центра. Роль хромосом в передаче наследственной информации. Правила хромосом.
3. Современные представления о строении хромосом: нуклеосомная модель хромосом, уровни организации ДНК в хромосомах.
4. Хроматин как форма существования хромосом (гетеро- и эухроматин): строение, химический состав.
5. Доказательства роли ДНК в передаче наследственной информации (опыты по трансформации, трансдукции).
6. Химическая организация генетического материала. Строение нуклеиновых кислот (ДНК и РНК) их свойства и функции.
7. Кариотип. Классификация хромосом. Типы хромосом. Понятие о кариотировании.
8. Жизненный цикл клетки, его периоды, его варианты (особенности у различных видов клеток). Понятие о стволовых, покоящихся клетках.
9. Митоз - характеристика его периодов. Регуляция митоза. Морфофункциональная характеристика и динамика структуры хромосом в клеточном цикле. Биологическое значение митоза. Понятие об апоптозе. Понятие о мейозе.
10. Категории клеточных комплексов. Митотический индекс. Понятие о митогенах и цитостатиках.
11. Генетика рака.
* Клеточный цикл и его регуляция.
* Значение наследственных факторов в возникновении рака.
* Канцерогены
* Вирусные и клеточные онкогены
* Физиологическая роль клеточных протоонкогенов
* Гены –супрессоры опухолевого роста.

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости**

|  |  |
| --- | --- |
| **Форма контроля**  | **Критерии оценивания** |
| **Тестирование** | За тестовый контроль знаний студентам начисляется от 0 до 5 баллов. Для письменного тестирования на каждый вариант тестового задания рассчитаны критерии оценок результатов; для оценки тестирования используется таблица:

|  |  |
| --- | --- |
| 0-10% | - 0 баллов |
| 11-30% | - 1 балл |
| 31-49% | - 2 балла |
| 50-55% | - 2,5 балла |
| 56–64% | - 3 бал­ла |
| 65–70% | - 3,5 бал­ла |
| 71–80% | - 4 бал­ла |
| 80–85% | - 4,5 бал­ла |
| 86–100% | - 5 баллов |

 |
| **Устный опрос** | **5 баллов -** оценивается ответ, который показывает прочные знания основных вопросов изучаемого материала, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. |
| **4 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий прочные знания основных вопросов изучаемого материла, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. Однако допускается одна - две неточности в ответе. |
| **3 балла -** оценивается ответ, свидетельствующий в основном о знании изучаемого материала, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории; слабо сформированными навыками анализа явлений, процессов, недостаточным умением давать аргументированные ответы и приводить примеры; недостаточно свободным владением монологической речью, логичностью и последовательностью ответа. Допускается несколько ошибок в содержании ответа. |
| **2 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий незнание изучаемого материла, отличающийся неглубоким раскрытием темы; незнанием основных вопросов теории, несформированными навыками анализа явлений, процессов; неумением давать аргументированные ответы, слабым владением монологической речью, отсутствием логичности и последовательности. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа. |
|  | **1 балл** – студент дает отдельные отрывочные фразы по вопросу |
|  | **0 баллов –** студент отказывается отвечать на вопрос или отвечает не по вопросу |

**Тема 2.** Геном человека: ядерный и митохондриальный – характеристика и организация.

Ген как единица наследственной информации. Строение гена. Реализация наследственной информации в признак.

**Формы текущего контроля** **успеваемости***:* тестирование, устный опрос

**Формы текущего контроля** **успеваемости**: тестирование

*Выберите один или несколько вариантов ответа*

**1. Репликация ДНК и удвоение материала хромосом происходит**

1. в пресинтетический период интерфазы
2. в синтетический период интерфазы
3. в постсинтетический период интерфазы

2. Выберите верные утверждения, касающиеся ДНК:

* 1. ДНК состоит из нуклеотидов
	2. ДНК эукариот двухцепочечная кольцевой формы
	3. репликация хромосомной ДНК начинается с образования репликативнойвилки
	4. репликация и репарация – основные свойства ДНК
	5. репликон – единица репарации ДНК

##### **3. Единицей репликации является**

1. репликон
2. транскриптон
3. оперон
4. нуклеотид
5. геном

4. Структурно-функциональной единицей хромосомы является

1. гетерохроматин
2. нуклеотид
3. нуклеосома
4. гистоновые белки
5. нуклеомер

5. Репаративную функцию ДНК обеспечивают:

* 1. геликазы
	2. ДНК-полимеразы
	3. каталаза
	4. эндонуклеазы
	5. праймаза

6. Установите правильную последовательность уровней спирализации ДНК в хромосому

хроматидный

хромонемный

хромомерный

нуклеомерный

нуклеосомный

##### 7. Мономером ДНК является

* 1. нуклеосома
	2. нуклеотид
	3. полипептид
	4. аминокислота

##### 8. Каждый нуклеотид состоит из

* 1. азотистого основания
	2. аминокислоты
	3. остатка фосфорной кислоты
	4. углевода

9. В состав нуклеотида РНК входит:

1. аденин
2. тимин
3. урацил
4. дезоксирибоза
5. рибоза
6. остаток фосфорной кислоты
7. гуанин
8. цитозин

##### 10. Синтез ДНК происходит

* 1. по принципу комплементарности
	2. полуконсервативным способом
	3. по принципу антипараллельности
	4. по принципу колинеарности
	5. по принципу матричности

11. Хранение и передачу наследственной информации обеспечивает

1. ядерная оболочка
2. ядрышко
3. хроматин
4. кариоплазма
5. перинуклеарное пространство

**12. Нити хроматина прикрепляются**

1. к наружней ядерной мембране
2. к внутренней ядерной мембране
3. к ядерной поре
4. к рибосомам
5. к плазмолемме

##### 13. Единицей транскрипции у прокариот является

1. транскриптон
2. репликон
3. оперон
4. ген
5. ДНК

14. Органеллы, участвующие в синтезе белка:

1. рибосомы
2. перексисомы
3. митохондрии
4. ЭПС
5. аппарат гольджи

15. Установите последовательность этапов реализации генетической информации:

 транскрипция

посттранскрипционные процессы

 процессинг и - РНК

сплайсинг и - РНК

 трансляция

 сборка полипептидной цепи

посттрансляционная модификация

16. Дискретные единицы гена, определяющие последовательность аминокислот в белке - это

1. интроны
2. экзоны
3. промотор
4. терминатор

##### 17.Определите направление прямой транскрипции

1. РНК -ДНК- белок
2. РНК - белок -ДНК
3. ДНК - РНК - белок

##### 18. Определите направление обратной транскрипции

1. РНК-ДНК-РНК-белок
2. ДНК-РНК-белок
3. белок- ДНК-РНК- белок

**19. Генетический код – это …**

* 1. система записи последовательности нуклеотидов тРНК, о последлвательности аминокислот в полипептиде
	2. система записи информации в виде последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК о последовательности аминокислот в молекулах белка
	3. код, определяющий последовательность химических реакций при метаболизме

**20. Утверждения, касающиеся оперона**

1. единица транскрипции и эукариот
2. несет информацию о нескольких, функционально объединенных полипептидах
3. имеет протяженные интронные участки

**Формы текущего контроля** **успеваемости***:* устный опрос

*Основные вопросы устного опроса:*

1. Современные представления о структуре гена. Геном человека и проект «Геном человека». Моноцистронная модель строения гена.
2. Доказательства роли ДНК в передаче наследственной информации (опыты по трансформации, трансдукции).
3. Химическая организация генетического материала. Строение нуклеиновых кислот (ДНК и РНК) их свойства и функции.
4. Генетический код, его характеристика. Тонкая структура гена, его дискретность (цистрон, рекон, мутон). Цистрон, его структура.
5. Взаимосвязь между геном и признаком. Сущность правила Бидла-Татума: ген – фермент.
6. Самовоспроизведение наследственного материала. Принципы и этапы репликации. Репликон.
7. Механизмы и способы реализации генетической информации:

а) транскрипция и посттранскрипционные процессы,

б) прямая и обратная транскрипция,

в) трансляция и посттрансляционные процессы.

1. Репарация как механизм поддержания гомеостаза. Виды репарации.
2. Регуляция экспрессии генов на генном уровне у прокариот и эукариот.
3. Геном человека как эволюционно сложившаяся система.
4. Характеристика ядерного генома: организация, свойства, особенности. Понятие о генных болезнях.
5. Секвенирование генома. Программа «Геном человека».
6. Цитоплазматическая (внеядерная) наследственность: плазмиды, эписомы, их значение в медицине. Строение и функции митохондрий.
7. Характеристика митохондриального генома.
8. Митохондриальные болезни.
* Классификация и характеристика митохондриальных болезней (болезни, обусловленные повреждением мтДНК;
* болезни, обусловленные повреждением ядерной ДНК):

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости**

|  |  |
| --- | --- |
| **Форма контроля**  | **Критерии оценивания** |
| **Тестирование** | За тестовый контроль знаний студентам начисляется от 0 до 5 баллов. Для письменного тестирования на каждый вариант тестового задания рассчитаны критерии оценок результатов; для оценки тестирования используется таблица:

|  |  |
| --- | --- |
| 0-10% | - 0 баллов |
| 11-30% | - 1 балл |
| 31-49% | - 2 балла |
| 50-55% | - 2,5 балла |
| 56–64% | - 3 бал­ла |
| 65–70% | - 3,5 бал­ла |
| 71–80% | - 4 бал­ла |
| 80–85% | - 4,5 бал­ла |
| 86–100% | - 5 баллов |

 |
| **Устный опрос** | **5 баллов -** оценивается ответ, который показывает прочные знания основных вопросов изучаемого материала, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. |
| **4 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий прочные знания основных вопросов изучаемого материла, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. Однако допускается одна - две неточности в ответе. |
| **3 балла -** оценивается ответ, свидетельствующий в основном о знании изучаемого материала, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории; слабо сформированными навыками анализа явлений, процессов, недостаточным умением давать аргументированные ответы и приводить примеры; недостаточно свободным владением монологической речью, логичностью и последовательностью ответа. Допускается несколько ошибок в содержании ответа. |
| **2 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий незнание изучаемого материла, отличающийся неглубоким раскрытием темы; незнанием основных вопросов теории, несформированными навыками анализа явлений, процессов; неумением давать аргументированные ответы, слабым владением монологической речью, отсутствием логичности и последовательности. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа. |
|  | **1 балл** – студент дает отдельные отрывочные фразы по вопросу |
|  | **0 баллов –** студент отказывается отвечать на вопрос или отвечает не по вопросу |

**Тема 3.** Введение в Медицинскую генетику. Основные закономерности наследования признаков. Классификация наследственной патологии. Типы наследования***.***

**Формы текущего контроля** **успеваемости***:* тестирование, устный опрос

**Формы текущего контроля** **успеваемости***:* тестирование

*Выберите один или несколько вариантов ответа*

**1. Признаки, не проявляющиеся у гибридов первого поколения, Г. Мендель назвал**

1) доминантными 3) гомозиготными

2) гетерозиготными 4) рецессивными

**2. Парные гены, определяющие окраску лепестков растений ночной красавицы, расположенные в гомологичных хромосо­мах, называют**

1) рецессивными 3) сцепленными

2) доминантными 4) аллельными

**3.Суть гибридологического метода заключается в**

1) скрещивании организмов и анализе потомства

2) получении мутаций

3) исследовании генеалогического древа

4) получении модификаций

**4.Организм, в генотипе которого содержатся разные аллели од­ного гена, называют**

1) рецессивным 3) гетерозиготным

2) доминантным 4) гомозиготным

**5.Схема ААВВ х aabb иллюстрирует скрещивание**

1) моногибридное

2) полигибридное

3) анализирующее дигибридное

4) анализирующее моногибридное

**6.Сколько видов гамет образуется у дигетерозиготных расте­ний гороха при дигибридном скрещивании (гены не образуют группу сцепления)?**

1) один 2) два 3) три 4) четыре

**7. При самоопылении гетерозиготного высокорослого растения гороха (высокий стебель — А) доля карликовых форм равна**

1) 25% 2) 50% 3) 75% 4) 0%

**8. Каковы генотипы гомозиготных родительских форм при мо­ногибридном скрещивании?**

1) Аа, Аа 2) ВВ, ВЬ 3) ВВ, bb 4) Аа, аа

**9.Различные формы одного и того же гена называют**

1) фенотипами 3) аллелями

2) колонами 4) генотипами

**10. Кроссинговер - это**

1. обмен гомологичными хромосомами в процессе коньюгации
2. обмен гомологичными участками хромосом в пахинеме I мейоза
3. обмен бивалентами

**11. Утверждения относящиеся к полному сцеплению генов**

1. признаки, которые контролируются сцепленными генами, наследуются сцеплено
2. в процессе кроссинговера появляется, определенный процента рекомбинантных особей
3. частота кроссинговера, выражаемая отношением числа кроссоверных особей к общему числу особей

**12. Цитологическая карта хромосом**

1. отрезок прямой, на которой обозначен порядок расположения генов и указано расстояние между ними в морганидах
2. фотография или точный рисунок хромосомы, на которой отмечается последовательность расположения генов в виде полос – бендов
3. установление порядка расположения генов в хромосомах

**13. Совокупность признаков и свойств организма, определяющих его участие в воспроизведении потомства**

1. фенотип
2. пол
3. полное сцепление генов

**14. В х-хромосоме содержится ген**

1. HLA-системы
2. ген, определяющий свертываемость крови (Н)
3. ген, волосатости наружного слухового прохода

**15. Пол, определяемый половыми хромосомами**

1. соматический
2. хромосомный
3. гонадный

**16.Многократные мутации одного и того же гена**

1. полимерия
2. кодоминирование
3. комплементарность

**17. Аллели, которые представлены в популяции более чем двумя аллельными состояниями, называются**

1. аллельные гены
2. множественные аллели
3. неаллельные гены

**18. Открытие наследования группы крови по системе АВО у человека принадлежит**

1) Т.Моргану

2) К.Ландштейнеру

**3) Ж.Доссе**

**19.Система антигенов по группе крови аво передается**

1. одним многократно мутирующим геном
2. двумя разными тесно сцепленными группами генов
3. одним геном

**Формы текущего контроля** **успеваемости***:* устный опрос

*Основные вопросы устного опроса****:***

1. Медицинская генетика: предмет, цели, задачи, основные разделы.
2. Ключевые понятия генетики: ген, аллель, генотип, геном, фенотип, гомозигота, гетерозигота, генофонд. Понятие «доза гена» в генотипе.
3. Основные типы наследования признаков: моногенное и полигенное, сцепленное и независимое.
4. Основные законы генетики: I, II, III законы Менделя, закон Моргана. Менделирующие признаки человека (нормальные и патологические).
5. Неменделевское наследование. Классификация (наследование, сцепленное с полом; митохондриальное наследование; генный импритинг).
6. Наследование, сцепленное с полом (гемофилия, дальтонизм, гипертрихоз наружного слухового прохода и др), контролируемое и ограниченное полом.
7. Генетика пола. Теории определения пола: хромосомная и балансовая. Наследование контролируемое полом и ограниченное полом.
8. Генотип как целостная система: взаимодействие аллельных и неаллельных генов.
9. Множественный аллелизм. Иммуногенетика.
* Естественный иммунитет. Генетическая основа синтеза иммуноглобулинов. Генетика рецепторов Т-клеток
* Наследственные иммунодефициты.
* Генетика главного комплекса гистосовместимости. Ассоциация заболеваний с HLA-полиморфизмом
* Группы крови АВО, Rh, MN и др. Гемолитическая болезнь плода и новорожденного.

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости**

|  |  |
| --- | --- |
| **Форма контроля**  | **Критерии оценивания** |
| **Тестирование** | За тестовый контроль знаний студентам начисляется от 0 до 5 баллов. Для письменного тестирования на каждый вариант тестового задания рассчитаны критерии оценок результатов; для оценки тестирования используется таблица:

|  |  |
| --- | --- |
| 0-10% | - 0 баллов |
| 11-30% | - 1 балл |
| 31-49% | - 2 балла |
| 50-55% | - 2,5 балла |
| 56–64% | - 3 бал­ла |
| 65–70% | - 3,5 бал­ла |
| 71–80% | - 4 бал­ла |
| 80–85% | - 4,5 бал­ла |
| 86–100% | - 5 баллов |

 |
| **Устный опрос** | **5 баллов -** оценивается ответ, который показывает прочные знания основных вопросов изучаемого материала, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. |
| **4 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий прочные знания основных вопросов изучаемого материла, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. Однако допускается одна - две неточности в ответе. |
| **3 балла -** оценивается ответ, свидетельствующий в основном о знании изучаемого материала, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории; слабо сформированными навыками анализа явлений, процессов, недостаточным умением давать аргументированные ответы и приводить примеры; недостаточно свободным владением монологической речью, логичностью и последовательностью ответа. Допускается несколько ошибок в содержании ответа. |
| **2 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий незнание изучаемого материла, отличающийся неглубоким раскрытием темы; незнанием основных вопросов теории, несформированными навыками анализа явлений, процессов; неумением давать аргументированные ответы, слабым владением монологической речью, отсутствием логичности и последовательности. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа. |
|  | **1 балл** – студент дает отдельные отрывочные фразы по вопросу |
|  | **0 баллов –** студент отказывается отвечать на вопрос или отвечает не по вопросу |

**Формы текущего контроля** **успеваемости***:* решение задач

*Задача 1.* Отсутствие малых коренных зубов у человека наследуется как доминантный аутосомный признак. Определите генотипы и фенотипы родителей и потомства, если один из супругов имеет малые коренные зубы, а другой гетерозиготен по этому гену. Какова вероятность рождения детей с этим признаком?

*Задача 2.* У человека ген карих глаз доминирует над голубыми глазами, а умение владеть преимущественно правой рукой – над леворукостью. Обе пары генов расположены в разных хромосомах. Кареглазая правша вышла замуж за мужчину с таким же фенотипом. У них родился голубоглазый ребенок-левша. Какие дети могут появиться у них в дальнейшем?

*Задача 3.* У собак черный цвет шерсти доминирует над кофейным, а короткая шерсть над длинной. Обе пары генов находятся в разных хромосомах. Какой процент черных короткошерстных щенков можно ожидать от скрещивания дигетерозиготных особей?

*Задача 4.* У человека темный цвет волос (А) доминирует над светлым цветом (а), карий цвет глаз (В) над голубым (в). Запишите генотипы родителей, возможные фенотипы и генотипы детей, родившихся

*Задача 5.* Ген цветовой слепоты и ген ночной слепоты наследуются через Х- хромосому и находятся на расстоянии 34 морганид друг от друга. Оба признака рецессивны. Определите вероятность рождения детей одновременно с двумя аномалиями в семье, где жена дигетерозиготна и обе аномалии унаследовала от своего отца, а муж имеет обе формы слепоты.

**Оценочные материалы, направленные на проверку освоения учебного материала**

|  |  |
| --- | --- |
| **Форма контроля**  | **Критерии оценивания** |
| **Тестирование** | За тестовый контроль знаний студентам начисляется от 0 до 5 баллов. Для письменного тестирования на каждый вариант тестового задания рассчитаны критерии оценок результатов; для оценки тестирования используется таблица:

|  |  |
| --- | --- |
| 0-10% | - 0 баллов |
| 11-30% | - 1 балл |
| 31-49% | - 2 балла |
| 50-55% | - 2,5 балла |
| 56–64% | - 3 бал­ла |
| 65–70% | - 3,5 бал­ла |
| 71–80% | - 4 бал­ла |
| 80–85% | - 4,5 бал­ла |
| 86–100% | - 5 баллов |

 |
| **Устный опрос** | **5 баллов -** оценивается ответ, который показывает прочные знания основных вопросов изучаемого материала, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. |
| **4 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий прочные знания основных вопросов изучаемого материла, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. Однако допускается одна - две неточности в ответе. |
| **3 балла -** оценивается ответ, свидетельствующий в основном о знании изучаемого материала, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории; слабо сформированными навыками анализа явлений, процессов, недостаточным умением давать аргументированные ответы и приводить примеры; недостаточно свободным владением монологической речью, логичностью и последовательностью ответа. Допускается несколько ошибок в содержании ответа. |
| **2 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий незнание изучаемого материла, отличающийся неглубоким раскрытием темы; незнанием основных вопросов теории, несформированными навыками анализа явлений, процессов; неумением давать аргументированные ответы, слабым владением монологической речью, отсутствием логичности и последовательности. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа. |
|  | **1 балл** – студент дает отдельные отрывочные фразы по вопросу |
|  | **0 баллов –** студент отказывается отвечать на вопрос или отвечает не по вопросу |
| **Решение задач** |

|  |  |
| --- | --- |
| **Ответ правильный, полный, включает все элементы ответа, не содержит биологических ошибок, оформлен правильно** | **5 баллов** |
| **Ответ правильный, содержит незначительные биологические ошибки или ошибки в оформлении ответа** | **4 балла** |
| **Ответ неполный, включает отдельные элементы ответа, содержит биологические ошибки и ошибки в оформлении ответа** | **3 балла** |
| **Ответ не правильный, содержит грубые биологические ошибки, оформлен с ошибками** | **2 балла** |
| **Ответа нет, фрагменты решения** | **1 балл** |
| **Ответа нет** | **0 баллов** |

 |

**Тема 4**. Изменчивость. Формы изменчивости. Мутации в генах как причина моногенных болезней. Моногенные наследственные болезни. Профилактика наследственной патологии. Основные подходы к лечению наследственных болезней обмена веществ. Генотерапия. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики.

**Формы текущего контроля** **успеваемости***:* тестирование, устный опрос

**Формы текущего контроля** **успеваемости**: тестирование

*Выберите один или несколько вариантов ответа*

**1. Физические факторы, способные вызвать мутацию**

1. ультрафиолетовые лучи
2. колхицин
3. альдегиды
4. ионизирующее излучение
5. кетоны
6. рентгеновские лучи
7. космические лучи
8. формалин

**2. По физиологическому действию на организм мутации могут быть**

1. летальные
2. соматические
3. индуцированные
4. полулетальные
5. спонтанные
6. нейтральные
7. полезные
8. генеративные

**3. К хромосомным аберрациям относятся**

1. анеуплоидия
2. транслокация
3. дупликация
4. инверсия
5. плейотропия
6. полиплоидия

**4. К генным мутациям относятся**

1. серповидно-клеточная анемия
2. болезнь Дауна
3. синдром "кошачьего крика"
4. галактоземия
5. фенилкетонурия,
6. альбинизм,
7. гемофилия

**5. Галактоземия – наследственное заболевание, связанное с:**

1. нарушением минерального обмена
2. изменением числа аутосом
3. нарушением углеводного обмена
4. изменением числа половых хромосом

**6. Поддаются коррекции специальными диетами:**

1. альбинизм
2. галактоземия
3. фенилкетонурия
4. серповидно-клеточная анемия
5. синдром Марфана

**7. Для гемофилии характерно**

1. доминантное наследование
2. сцепленное с полом
3. рецессивное наследование
4. сцепленное с Х-хромосомой
5. сцепленное с У-хромосомой

**8. Основной фактор, обеспечивающий высокую частоту гена серповидно-клеточной анемии в некоторых популяциях людей это**

1. индуцированные мутации
2. естественный отбор в пользу гетерозигот
3. изоляция
4. спонтанные мутации
5. волнообразные изменения численности популяций

**9. Веpоятность повтоpного pождения pебенка у супpугов, имеющих больную девочку с фенилкетонуpией, составляет:**

1. 0%
2. 25%
3. 50%
4. 75%

**10. Мутации разных генов ведут к сходному фенотипу при**

1. генокопиях
2. фенокопиях
3. модификациях
4. пенетрантности
5. экспрессивности

**11. В результате мутаций развиваются**

1. синдактилия
2. гипертоническая болезнь
3. травма черепа
4. гемофилия
5. дальтонизм
6. инфаркт миокарда

1**2. Источники генотипического разнообразия людей**

1. комбинации
2. модификации
3. мутации
4. множественные аллели

**13. При серповидноклеточной анемии в β-цепи гемоглобина происходит замена:**

* 1. глутаминовой кислоты на валин
	2. глутамина на валин
	3. метионина на глутаминовую кислоту
	4. валина на глутаминовую кислоту

**14.Селективным скринингом является:**

1. обследование людей, населяющих данный регион
2. обследование новорождённых
3. обследование лиц из группы риска по данному заболеванию
4. обследование всех перечисленных категорий

**15. По аутосомно-доминантному типу наследуются**

1. дальтонизм
2. полидактилия
3. фенилкетонурия
4. альбинизм
5. синдактилия
6. гемофилия

**16. Для рецессивного сцепленного с Х хромосомой типа наследования характерно**

1. признак передается из поколения в поколение по мужской линии.
2. признак передается из поколения в поколение по женской линии
3. признак передается от матери к сыну
4. отец передает свой признак дочерям

**17. Сходные с наследственными изменения, которые происходят под влиянием среды называются**

1. генокопиями
2. фенокопиями
3. модификациями

**18.** **Профилактика слабоумия при фенилкетонурии у детей**

1. Практически невозможна
2. Необходима дородовая профилактика всем детям
3. Отсутствие фенил аланин – 4 гидроксилазы непоправимо
4. Можно предупредить слабоумие изменением диеты в любом возрасте
5. Можно предупредить слабоумие изменением диеты в раннем возрасте

**19**. **Генокопии - это**

1. Повторы одного гена в геноме.
2. Копии гена в виде и-РНК.
3. Все врожденные пороки развития.
4. Сходные дефекты развития, вызываемые различными генами и мутациями
5. Разные дефекты развития, которые вызывают одинаковые гены

**20.** **Наследственные болезни - это**

1. Болезни, которые передаются по наследству
2. Болезни, которые проявляются сразу после рождения
3. Болезни, при которых дети рождаются умственноотсталыми
4. Это болезни, которые есть у родителей
5. Болезни при которых повреждается наследственный аппарат человека

**Формы текущего контроля** **успеваемости***:* устный опрос

*Основные вопросы для устного пороса****:***

1. Основные формы изменчивости (классификация)
2. Взаимодействие среды и генотипа в проявлении признаков в развитии, обучение и воспитание человека. Норма реакции. Экспрессивность и пенетрантность.
3. Модификационная изменчивость определение, примеры. Адаптивный характер модификации.
4. Комбинативная изменчивость сущность примеры. Значение комбинативной изменчивости в обеспечении генетического разнообразия людей. Закон гомологических рядов Н.И. Вавилова.
5. Мутационная изменчивость. Классификация мутаций. Генокопии и фенокопии. Примеры
6. Генные мутации и их классификация. Причины, механизмы и последствия генных мутаций. Мутации в генах как причина моногенных болезней. Основные типы генных мутаций: без сдвига рамки считывания (нуклеотидные замены, миссенс, нонсенс), со сдвигом рамки считывания (делеции, инсерции), мутации сайтов сплайсинга, экспансии повторов. Понятие о премутации.
7. Моногенные болезни. Общая характеристика и классификация: генетическая, клиническая, патогенетическая.
8. Характеристика наиболее важных моногенных болезней:
9. Мукополисахаридоз
10. Нарушения аминокислотного обмена: фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз
11. Нарушения углеводного обмена: галактоземия
12. Нарушения половой дифференцировки: адреногенитальный синдром
13. Болезни опорно-двигательной системы: синдром Марфана,
14. Особенности и трудности изучения человека как объекта генетического анализа. Методы изучения наследственности и изменчивости у человека. Успехи генетики в развитии новых методов.
15. Медико-генетическое консультирование: история становления МГК, цели, задачи, этапы работы, значение. Проспективное и ретроспективное консультирование.
16. Организация медико-генетического консультирования. Принципы расчета генетического риска.
17. Генеалогический метод, его значение и сущность. Принцип составления родословной. Типы наследования.
18. Генетический скрининг. Принципы генетического скрининга. Селективный и массовый скрининг. Наследственные заболевания, подлежащие неонатальному скринингу (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, гипотиреоз, адреногенитальный синтром и др.).
19. Биохимический метод, сущность, значение. Понятие о неонатальном и селективном скрининге.
20. Молекулярно – генетические методы ДНК-диагностики.
21. **Полимеразную цепную реакцию (ПЦР, PCR)**
22. FISH – метод или Флуоресцентная гибридизация *in situ (*Fluorescent In Situ Hybridisation):
* ДНК-зонд
* FISH-painting
* Многоцветный FISH на 24 хромосомы (М-FISH)
* Многоцветный бэндинг MCB или m-BAND
* Метод сравнительной геномной гибридизации (Comparative Genomic Hybridization или CGH)
* Сравнительная геномная гибридизация на чипах Array-CGH или aCGH
* Преимплантационная генетическая диагностика с использованием FISH- метода
1. Основные подходы к лечению наследственных болезней обмена веществ.
* Группа наследственных болезней, для которых разработана диетическая терапия.
* Наследственные болезни обмена, исправляющиеся большими дозами коферментов
* Наследственные болезни обмена веществ для которых используют детоксикационную терапию.
* Генотерапия.

**Формы текущего контроля** **успеваемости***:* решение проблемно-ситуационных задач

1. О чем свидетельствует отсутствие фермента тирозиназы? Какой тип мутации? Механизм развития патологии?
2. У фенотипически здоровых родителей родился больной ребенок с фенилкетонурией. Какова вероятность рождения второго больного ребенка? По какому типу наследуется заболевание?
3. Составьте родословную и обозначьте генотип доминантно наследуемого заболевания всех упомянутых лиц при условии: муж болен, но его мать здорова, жена больна, но ее отец здоров. Определите вероятность рождения здоровых детей в этой семье?
4. В нашем городе проводится массовая экспресс- диагностика всех новорожденых на фенилкетонурию и гипотиреоз. Почему среди тысяч наследственных заболеваний выбраны именно эти? В чем сущность и значение экспресс-методов диагностики наследственной патологии?
5. Составьте родословную и обозначьте генотип рецессивно наследуемого заболевания всех упомянутых лиц при условии: муж здоров, жена здорова, но ее мать больна. Определите вероятность рождения больных детей в данной семье.
6. В моче больного обнаружена галактоза. Ваш предполагаемый диагноз? Какой это тип мутации и механизм данной патологии?
7. У больного в моче обнаружена фенилпировиноградная кислота. О чем это свидетельствует? Какой это тип и механизм выявленной патологии?

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости**

|  |  |
| --- | --- |
| **Форма контроля**  | **Критерии оценивания** |
| **Тестирование** | За тестовый контроль знаний студентам начисляется от 0 до 5 баллов. Для письменного тестирования на каждый вариант тестового задания рассчитаны критерии оценок результатов; для оценки тестирования используется таблица:

|  |  |
| --- | --- |
| 0-10% | - 0 баллов |
| 11-30% | - 1 балл |
| 31-49% | - 2 балла |
| 50-55% | - 2,5 балла |
| 56–64% | - 3 бал­ла |
| 65–70% | - 3,5 бал­ла |
| 71–80% | - 4 бал­ла |
| 80–85% | - 4,5 бал­ла |
| 86–100% | - 5 баллов |

 |
| **Устный опрос** | **5 баллов -** оценивается ответ, который показывает прочные знания основных вопросов изучаемого материала, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. |
| **4 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий прочные знания основных вопросов изучаемого материла, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. Однако допускается одна - две неточности в ответе. |
| **3 балла -** оценивается ответ, свидетельствующий в основном о знании изучаемого материала, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории; слабо сформированными навыками анализа явлений, процессов, недостаточным умением давать аргументированные ответы и приводить примеры; недостаточно свободным владением монологической речью, логичностью и последовательностью ответа. Допускается несколько ошибок в содержании ответа. |
| **2 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий незнание изучаемого материла, отличающийся неглубоким раскрытием темы; незнанием основных вопросов теории, несформированными навыками анализа явлений, процессов; неумением давать аргументированные ответы, слабым владением монологической речью, отсутствием логичности и последовательности. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа. |
|  | **1 балл** – студент дает отдельные отрывочные фразы по вопросу |
|  | **0 баллов –** студент отказывается отвечать на вопрос или отвечает не по вопросу |
| **Решение проблемно-ситуационных** **задач** | **5 баллов -** выставляется если обучающимся дан правильный ответ на вопрос задачи. Объяснение хода ее решения подробное, последовательное, грамотное, с теоретическими обоснованиями (в т.ч. из лекционного курса), с необходимым схематическими изображениями и демонстрациями практических умений, с правильным и свободным владением терминологией; ответы на дополнительные вопросы верные, четкие. |
|  | **4 балла -** выставляется если обучающимся дан правильный ответ на вопрос задачи. Объяснение хода ее решения подробное, но недостаточно логичное, с единичными ошибками в деталях, некоторыми затруднениями в теоретическом обосновании (в т.ч. из лекционного материала), в схематических изображениях и демонстрациях практических действий, ответы на дополнительные вопросы верные, но недостаточно четкие. |
|  | **3 балла –** выставляется если обучающимся дан правильный ответ на вопрос задачи. Объяснение хода ее решения недостаточно полное, непоследовательное, с ошибками, слабым теоретическим обоснованием (в т.ч. лекционным материалом), со значительными затруднениями и ошибками в схематических изображениях и демонстрацией практических умений, ответы на дополнительные вопросы недостаточно четкие, с ошибками в деталях. |
|  | **2 балла -** выставляется если обучающимся дан правильный ответ на вопрос задачи. Объяснение хода ее решения дано неполное, непоследовательное, с грубыми ошибками, без теоретического обоснования (в т.ч. лекционным материалом), без умения схематических изображений и демонстраций практических умений или с большим количеством ошибок, ответы на дополнительные вопросы неправильные или отсутствуют. |
|  | **1 балл –** выставляется если студент дает отрывочные фразы по вопросу |
|  | **0 баллов** – выставляется если студент не дает ответа на вопрос или дает ответ на другой вопрос |

**Тема 5.** Хромосомные мутации и хромосомные болезни. Клиническая генетика. Медико-генетическое консультирование. Современные методы диагностики наследственной патологии. Пренатальная диагностика наследственных болезней и врожденных пороков развития

**Формы текущего контроля** **успеваемости***:* тестирование, устный опрос

**Формы текущего контроля** **успеваемости***:* тестирование

*Выберите один или несколько вариантов ответа*

##### 1. Физические факторы, способные вызвать мутацию

1. ультрафиолетовые лучи
2. колхицин
3. альдегиды
4. ионизирующее излучение
5. кетоны
6. рентгеновские лучи
7. космические лучи
8. формалин

2. По физиологическому действию на организм мутации могут быть

1. летальные
2. соматические
3. индуцированные
4. полулетальные
5. спонтанные
6. безразличные
7. полезные
8. генеративные

##### 3. К хромосомным аберрациям относятся

1. анеуплоидия
2. транслокация
3. дупликация
4. инверсия
5. плейотропия
6. полиплоидия

##### 4. К генным мутациям относятся

1. серповидно-клеточная анемия
2. болезнь Дауна
3. синдром "кошачьего крика"
4. галактоземия
5. фенилкетонурия,
6. альбинизм,
7. гемофилия

##### 5. У девочки выявлено 2 тельца Барра. Это свидетельствует

1. о фенилкетонурии
2. о синдроме Дауна
3. о трисомии по X-хромосоме
4. о синдроме Шерешевского-Тернера

##### 6. К геномным мутациям относится

1. синдром Кляйнфельтера
2. синдром Патау
3. фенилкетонурия
4. синдром "кошачьего крика"
5. синдром Дауна

##### 7. Для гемофилии характерно

1. доминантное наследование
2. сцепленное с полом
3. рецессивное наследование
4. сцепленное с Х-хромосомой
5. сцепленное с У-хромосомой

8. Основной фактор, обеспечивающий высокую частоту гена серповидно-клеточной анемии в некоторых популяциях людей это

1. индуцированные мутации
2. естественный отбор в пользу гетерозигот
3. изоляция
4. спонтанные мутации
5. волнообразные изменения численности популяций

##### 9. Генетической основой геномных мутаций может быть

1. кроссинговер
2. изменение структуры гена
3. нарушение расхождения хромосом при делении клеток
4. изменение структуры хромосом
5. изменение числа хромосом

##### 10. Мутации разных генов ведут к сходному фенотипу при

1. генокопиях
2. фенокопиях
3. модификациях
4. пенетрантности
5. экспрессивности

##### 11. Для модификационной изменчивости характерно

1. изменение генотипа
2. изменение структуры хромосом
3. изменение фенотипа
4. изменение структуры гена

##### 12. Генные мутации - это

1. изменение структуры гена
2. изменение числа хромосом
3. изменение структуры хромосом

##### 13. К геномным мутациям относятся

1. полиплоидия
2. плейотропия
3. дупликация
4. анеуплоидия

##### 14. К хромосомным болезням относятся

1. альбинизм,
2. галактоземия
3. синдром Эдвардса
4. фенилкетонурия
5. синдром Патау
6. синдром Кляйнфельтера
7. синдром Шерешевского-Тернера

##### 15. Кариотип при синдроме "кошачьего крика"

1. 46, 13р-
2. 46, 5р-
3. 46, 15р-
4. 46, 21р-
5. 47, трисомия 21

##### 16. При альбинизме нарушен синтез фермента

* 1. галактозо-1 фосфат-уридилтрансферазы
	2. фенилаланин-4 гидроксилазы
	3. тирозина
	4. ДНК-полимеразы

##### 17. Основные признаки синдрома Шерешевского-Тернера

1. монголоидный разрез глаз
2. бесплодие
3. умственная отсталость
4. крыловидная складка на шее
5. шестипалость
6. грубые пороки развития лица и внутренних органов

18. Для аутосомно – рецессивного типа наследования характерно

1. признак проявляется в гомозиготном состоянии
2. признак проявляется у лиц мужского пола
3. родители, как правило, фенотипически здоровы
4. вероятность проявления признака у потомства 25%
5. при кровнородственных браках повышается вероятность проявления признака в потомстве

##### 19. Источником мутационной изменчивости являются

1. модификации
2. фенокопии
3. генокопии
4. изменение структуры гена
5. изменение числа хромосом
6. изменение структуры хромосом

20. Классификация мутаций по причинам

1. Спонтанные, индуцированные, соматические, генеративные
2. Физические, химические и биологические мутации
3. Спонтанные и индуцированные
4. Соматические и генеративные
5. Доминантные, соматические и генеративные.

**Формы текущего контроля** **успеваемости***:* устный опрос

*Основные вопросы для устного опроса:*

1. Хромосомы человека и их структурная организация.
2. Понятие о кариотипе. Правила хромосом.
3. Механизмы, обеспечивающие постоянство числа хромосом в ряду поколений: клеточный цикл, митоз, мейоз.
4. Современные методы изучения хромосом.
5. Хромосомные мутации, их классификация. Причины, механизмы и последствия хромосомных аберраций (внутрихромосомных и межхромосомных).
6. Геномные мутации, их классификация (полиплоидия и гетероплоидия). Причины, механизмы и последствия геномных мутаций.
7. Механизм возникновения спонтанных и индуцированных мутаций.
8. Мутации в соматических и половых клетках, их фенотипический эффект.Определение понятий.
9. Мутагенные факторы. Мутагенез, канцерогенез. Генетическая опасность загрязнения окружающей среды.
10. Хромосомные болезни: этиология, классификация, эффекты в онтогенезе, патогенез. Эффекты хромосомных аномалий в соматических клетках. Факторы риска рождения детей с хромосомными аномалиями.
11. Характеристика наиболее распространенных хромосомных болезней:
* синдром Дауна
* синдром Патау
* синдром Эдвардса
* синдром трисомии 8
* синдром трипло-Х
* синдром Клайнфельтера
* синдром Шерешевского- Тернера
1. Синдромы частичных анеуплоидий: синдром «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна, синдром частичной трисомии короткого плеча 9 хромосомы, транслокационный вариант синдрома Дауна
2. Синдромы, обусловленные микроструктурными аберрациями хромосом.
3. Мозаичные формы хромосомных болезней.
4. Сбалансированные варианты хромосомных болезней
5. Цитогенетический метод: метод кариотипирования и экспресс – метод определения полового Х- хроматина и У- хроматина.
6. Близнецовый метод, его сущность и значение.
7. Антропогенетические методы: фенотипический анализ и дерматоглифика, сущность и значение.
8. Генетический скрининг.
9. Пренатальная диагностика:
* скринирующие и диагностические методы;
* неинвазивные: УЗИ (УЗИ-маркеры наследственной патологии), определения сывороточных маркеров (АФП, ХГТ, нЭ и ассоциированный с беременностью белок А плазмы крои (РАРР-А) и др
* инвазивные (хорионоценез, амниоцентоз и кордоцентез).
1. Популяционно – статистический метод. Генетика популяций (дем, изолят, генофонд). Характерные особенности генофонда популяции.
2. Основной закон популяционной генетики - закон Харди – Вайнберга и его практическое применение.
3. Профилактика наследственной патологии.

**Формы текущего контроля** **успеваемости***:* решение проблемно-ситуационных задач

1. У двухмесячного ребенка обнаружены множественные дизморфозы (уродства). Особенно выражено нарушение развития лицевого черепа – «заячья губа» и «волчья пасть». На обеих руках полидактилия. Что можно предполагать? Какой тип мутации? Механизм развития болезни? Какой метод лабораторной диагностики надо использовать для подтверждения диагноза?
2. У больного в буккальном соскобе обнаружено два тельца Барра. О чем это свидетельствует? Какой цитологический механизм выявленной патологии?
3. У молодой матери (18 лет) родился ребенок с признаками синдрома Дауна. О каком типе мутаций идет речь? Как подтвердить? Какой механизм данной мутации?
4. Юноша очень высокого роста, с развитием фигуры и ожирения по женскому типу, отмечается гинекомастия. Какое заболевание можно предположить? Какой метод нужно использовать для подтверждения диагноза?
5. Молодая женщина очень низкого роста (150 см), с небольшим весом 45 кг, имеет широкие плечи, узкий таз, молочные железы недоразвиты, недоразвиты яичники. Хорошо видны крыловидные складки на шее сзади. Какой диагноз можно поставить больной? Какой использовать для этого метод диагностики?
6. Ребенок прожил только 2 месяца, у него отмечено: череп необычной формы – узкий лоб, выступающий затылок, низко расположенные уши, недоразвитие нижней челюсти, пальцы рук широкие и короткие, характерная аномалия кисти – поперечная ладонная складка, врожденный порог сердца, врожденная косолапость. О каком заболевании можно думать? Какой метод лежит в основе диагностики? Какой это тип мутации?
7. В процессе развития яйцеклетки произошло нерасхождение хромосом 13 пары. Какой это тип мутации? Какая патология может появиться у ребенка?

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости**

|  |  |
| --- | --- |
| **Форма контроля**  | **Критерии оценивания** |
| **Тестирование** | За тестовый контроль знаний студентам начисляется от 0 до 5 баллов. Для письменного тестирования на каждый вариант тестового задания рассчитаны критерии оценок результатов; для оценки тестирования используется таблица:

|  |  |
| --- | --- |
| 0-10% | - 0 баллов |
| 11-30% | - 1 балл |
| 31-49% | - 2 балла |
| 50-55% | - 2,5 балла |
| 56–64% | - 3 бал­ла |
| 65–70% | - 3,5 бал­ла |
| 71–80% | - 4 бал­ла |
| 80–85% | - 4,5 бал­ла |
| 86–100% | - 5 баллов |

 |
| **Устный опрос** | **5 баллов -** оценивается ответ, который показывает прочные знания основных вопросов изучаемого материала, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. |
| **4 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий прочные знания основных вопросов изучаемого материла, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. Однако допускается одна - две неточности в ответе. |
| **3 балла -** оценивается ответ, свидетельствующий в основном о знании изучаемого материала, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории; слабо сформированными навыками анализа явлений, процессов, недостаточным умением давать аргументированные ответы и приводить примеры; недостаточно свободным владением монологической речью, логичностью и последовательностью ответа. Допускается несколько ошибок в содержании ответа. |
| **2 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий незнание изучаемого материла, отличающийся неглубоким раскрытием темы; незнанием основных вопросов теории, несформированными навыками анализа явлений, процессов; неумением давать аргументированные ответы, слабым владением монологической речью, отсутствием логичности и последовательности. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа. |
|  | **1 балл** – студент дает отдельные отрывочные фразы по вопросу |
|  | **0 баллов –** студент отказывается отвечать на вопрос или отвечает не по вопросу |
| **Решение проблемно-ситуационных** **задач** | **5 баллов -** выставляется если обучающимся дан правильный ответ на вопрос задачи. Объяснение хода ее решения подробное, последовательное, грамотное, с теоретическими обоснованиями (в т.ч. из лекционного курса), с необходимым схематическими изображениями и демонстрациями практических умений, с правильным и свободным владением терминологией; ответы на дополнительные вопросы верные, четкие. |
|  | **4 балла -** выставляется если обучающимся дан правильный ответ на вопрос задачи. Объяснение хода ее решения подробное, но недостаточно логичное, с единичными ошибками в деталях, некоторыми затруднениями в теоретическом обосновании (в т.ч. из лекционного материала), в схематических изображениях и демонстрациях практических действий, ответы на дополнительные вопросы верные, но недостаточно четкие. |
|  | **3 балла –** выставляется если обучающимся дан правильный ответ на вопрос задачи. Объяснение хода ее решения недостаточно полное, непоследовательное, с ошибками, слабым теоретическим обоснованием (в т.ч. лекционным материалом), со значительными затруднениями и ошибками в схематических изображениях и демонстрацией практических умений, ответы на дополнительные вопросы недостаточно четкие, с ошибками в деталях. |
|  | **2 балла -** выставляется если обучающимся дан правильный ответ на вопрос задачи. Объяснение хода ее решения дано неполное, непоследовательное, с грубыми ошибками, без теоретического обоснования (в т.ч. лекционным материалом), без умения схематических изображений и демонстраций практических умений или с большим количеством ошибок, ответы на дополнительные вопросы неправильные или отсутствуют. |
|  | **1 балл –** выставляется если студент дает отрывочные фразы по вопросу |
|  | **0 баллов** – выставляется если студент не дает ответа на вопрос или дает ответ на другой вопрос |

**Тема 6.** Генетика развития человека. Онтогенез. Периодизация онтогенеза: прогенез, эмбриогенез, постэмбриональное развитие

**Формы текущего контроля** **успеваемости**тестирование, устный опрос

**Форма текущего контроля:** тестирование

*Выберите один или несколько вариантов ответа*

1. Термин онтогенез был предложен …
2. Ч.Дарвиным
3. Э.Геккелем
4. К.Линнеем
5. К.Бэром
6. Ф.Мюллер
7. Укажите правильную последовательность процессов.
8. бластула
9. морула
10. гаструла
11. зигота
12. нейрула
13. Мужские гаметы образуются в …
14. в яичниках
15. в спермиях
16. в семенниках
17. в брюшной полости
18. в полости малого таза
19. Установите правильную последовательность стадий овогенеза.
20. роста
21. размножения
22. созревания
23. формирования
24. Укажите хромосомный и хроматидный состав наследственного материала на этапе роста гаметогенеза.
25. 2n2c
26. 2n4c
27. nc
28. n2c
29. 4n2c
30. Укажите правильное название клеток образовавшихся после митотического деления при сперматогенезе
31. сперматоциты I порядка
32. сперматоциты I порядка
33. сперматогонии
34. сперматиды
35. сперматозоиды
36. Первый блок овогенеза происходит на стадии …
37. митоза
38. мейоза I
39. мейоза II
40. интерфазы
41. Капацитация – это …
42. процесс выхода яйцеклетки из яичника
43. процесс расплавления фолликулярной оболочки ферментами, образующимися в аппарате Гольджи сперматозоидов
44. процесс изменения мембран головки и акросомы сперматозоида, которые способствуют высвобождению ферментов из акросомы
45. процесс уплотнения оболочки яйцеклетки, препятствующий проникновению других спермиев в яйцеклетку
46. В образовании монозиготных близнецов принимают участие …
47. одна яйцеклетка и один сперматозоид
48. одна яйцеклетка и два сперматозоида
49. две яйцеклетки и один сперматозоид
50. две яйцеклетки и два сперматозоида
51. Изучите схему строения сперматозоида и укажите структуру, обозначенную под цифрой 3.
52. головка

1. шейка
2. хвост
3. акросома
4. центриоли
5. митохондрии
6. жгутик
7. ядро
8. Яйцеклетки, не содержащие желтка, называются …
9. олиголецитальные
10. алецитальные
11. полилецитальные
12. изолецитальные
13. телолецитальные
14. центролецитальные
15. Для какого типа яйцеклеток характерно выделение вегетативного и анимального полюсов?
16. изолецитального
17. телолецитального
18. центролецитального
19. У человека первые 8 недель онтогенетического периода развития, называется …
20. антенатальным
21. интранатальным
22. фетальным
23. эмбриональным
24. постнатальным
25. перинатальным
26. Яйцеклетки птиц могут содержать следующий набор половых хромосом …
27. две Х хромосомы (ХХ)
28. одну Х хромосому (Х)
29. одну У хромосому (У)
30. две У хромосомы (УУ)
31. Яйцеклетки человека и других млекопитающих вторично утратили …
32. ядро
33. цитоплазму
34. желток
35. оболочки
36. Голобластическое дробление – это...
37. дробление олиголецитальных клеток зародыша
38. дробление полилецитальных бластомеров
39. дробление всех мезолецитальных клеток зародыша
40. анархическое дробление полилецитальных бластомеров
41. Окончательным результатом процесса дробления яйца является образование многоклеточного [зародыш](http://ru.wikipedia.org/wiki/%D0%97%D0%B0%D1%80%D0%BE%D0%B4%D1%8B%D1%88)а, имеющего однослойное строение …
42. Морула
43. Бластула
44. Гаструла
45. Нейрула
46. Бластула беспозвоночных и примитивных хордовых (ланцетник) называется …
47. Дискобластулой
48. Целобластулой
49. Бластоцистой
50. Амфибластулой
51. Наружный слой клеток у зародышей млекопитающих, который обособляется на стадии бластоцисты, который обеспечивает прикрепление зародыша к стенке матки и его питание, формируя внезародышевые органы – называется ...
52. Эктодерма
53. Энтодерма
54. Трофобласт
55. Эпибласт
56. Наружный зародышевый листок многоклеточных животных организмов, называется …
57. Эпидерма
58. Гиподерма
59. Эктодерма
60. Энтодерма

**Форма текущего контроля:** устный опрос

*Основные вопросы для устного опроса*

1. Формы размножения организмов. Способы бесполого размножения. Эволюция форм полового размножения.
2. Мейоз – определение, характеристика. Биологическое значение мейоза.
3. Онтогенез. Периодизация онтогенеза.
4. Общие закономерности прогенеза у человека. Гаметогенез, характеристика его периодов.
5. Морфо-функциональные и генетические особенности половых клеток. Строение половых клеток.
6. Оплодотворение: биологическая сущность. Фазы оплодотворения и их характеристика.
7. Эмбриональное развитие: ранний эмбриональный период: бластула, гаструла, нейрула, гисто- и органогенез; фетальный период. Особенности эмбрионального периода у человека, критические периоды.
8. Провизорные органы человека и их значение.
9. Постэмбриональное развитие

10.Генетическая теория старения.

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости**

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости**

|  |  |
| --- | --- |
| **Форма контроля**  | **Критерии оценивания** |
| **Тестирование** | За тестовый контроль знаний студентам начисляется от 0 до 5 баллов. Для письменного тестирования на каждый вариант тестового задания рассчитаны критерии оценок результатов; для оценки тестирования используется таблица:

|  |  |
| --- | --- |
| 0-10% | - 0 баллов |
| 11-30% | - 1 балл |
| 31-49% | - 2 балла |
| 50-55% | - 2,5 балла |
| 56–64% | - 3 бал­ла |
| 65–70% | - 3,5 бал­ла |
| 71–80% | - 4 бал­ла |
| 80–85% | - 4,5 бал­ла |
| 86–100% | - 5 баллов |

 |
| **Устный опрос** | **5 баллов -** оценивается ответ, который показывает прочные знания основных вопросов изучаемого материала, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. |
| **4 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий прочные знания основных вопросов изучаемого материла, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. Однако допускается одна - две неточности в ответе. |
| **3 балла -** оценивается ответ, свидетельствующий в основном о знании изучаемого материала, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории; слабо сформированными навыками анализа явлений, процессов, недостаточным умением давать аргументированные ответы и приводить примеры; недостаточно свободным владением монологической речью, логичностью и последовательностью ответа. Допускается несколько ошибок в содержании ответа. |
| **2 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий незнание изучаемого материла, отличающийся неглубоким раскрытием темы; незнанием основных вопросов теории, несформированными навыками анализа явлений, процессов; неумением давать аргументированные ответы, слабым владением монологической речью, отсутствием логичности и последовательности. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа. |
|  | **1 балл** – студент дает отдельные отрывочные фразы по вопросу |
|  | **0 баллов –** студент отказывается отвечать на вопрос или отвечает не по вопросу |

**Тема 7**. Онтогенетическая изменчивость. Критические периоды онтогенеза человека. Тератогенез

**Формы текущего контроля** **успеваемости:** устный опрос

*Основные вопросы для устного опроса*

1. Онтогенетическая изменчивость, примеры
2. Общие закономерности эволюции органов. Дифференциация и интеграция в эволюции органов. Закономерности морфофункциональных преобразований органов. Возникновение и исчезновение биологических структур в филогенезе.
3. Тератогенез. Теория Стоккарда.
4. Тератогенные факторы, классификация, примеры
5. Понятие о врожденных пороках и аномалиях развития. Критические периоды онтогенеза человека.

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости**

|  |  |
| --- | --- |
| **Форма контроля**  | **Критерии оценивания** |
| **Устный опрос** | **5 баллов -** оценивается ответ, который показывает прочные знания основных вопросов изучаемого материала, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. |
| **4 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий прочные знания основных вопросов изучаемого материла, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. Однако допускается одна - две неточности в ответе. |
| **3 балла -** оценивается ответ, свидетельствующий в основном о знании изучаемого материала, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории; слабо сформированными навыками анализа явлений, процессов, недостаточным умением давать аргументированные ответы и приводить примеры; недостаточно свободным владением монологической речью, логичностью и последовательностью ответа. Допускается несколько ошибок в содержании ответа. |
| **2 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий незнание изучаемого материла, отличающийся неглубоким раскрытием темы; незнанием основных вопросов теории, несформированными навыками анализа явлений, процессов; неумением давать аргументированные ответы, слабым владением монологической речью, отсутствием логичности и последовательности. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа. |
|  | **1 балл** – студент дает отдельные отрывочные фразы по вопросу |
|  | **0 баллов –** студент отказывается отвечать на вопрос или отвечает не по вопросу |

**Тема 8.** Соотношение онто- и филогенеза. Онтогенетически обусловленные пороки развития систем органов.

**Формы текущего контроля** **успеваемости:**устный опрос

*Основные вопросы для устного опроса*

1. Соотношение онто- и филогенеза. Закон зародышевого сходства К. Бэра.
2. Биогенетический закон Геккеля – Мюллера: онтогенез – повторение филогенеза. Онтогенез – основа филогенеза.
3. Аномалии и пороки развития. Классификация врождённых пороков развития (ВПР).
4. Врожденные пороки развития систем органов: их филогенетическая
5. обусловленность, клинические проявления, прогноз для жизни.
6. Филогенетически обусловленные ВПР опорно-двигательной системы: хордома, spinabifida, персистирование хвоста, наличие шейных и поясничных ребер, метопический шов, болезнь шпренгеля.
7. Филогенетически обусловленные ВПР нервной системы: рахисхиз, или платиневрию, прозэнцефалия, олигогирия и пахигирия.
8. Филогенетически обусловленные ВПР пищеварительной и дыхательной систем: диафрагма гортани, агенезия легкого, гипоплазия легких, дизонтогенетические бронхолегочные кисты и кистозная гипоплазия легких, врожденные диафрагмальные грыжи, атрезия пищевода, аноректальные атрезии и стенозы, аномалии желчного пузыря, атрезия желчевыводящих путей, свищи и кисты шеи, персистирование клоаки, гетеротопия тканей поджелудочной железы, эзофаготрахеальные свищи
9. Филогенетически обусловленные ВПР кровеносной системы: дефекты межпредсердной перегородки, шейная (и др) эктопия сердца, персистирование обеих дуг аорты, персистирование артериального (боталлова) протока, персистирование первичного эмбрионального ствол, транспозиция сосудов, персистирование двух верхних полых вен, неразвитие нижней полой вены
10. Филогенетически обусловленные ВПР мочеполовой системы: крипторхизм, гипоспадия, оvotestis, удвоение матки, удвоение полового члена, эктопия почки, сегментированная вторичная почка

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости**

|  |  |
| --- | --- |
| **Форма контроля**  | **Критерии оценивания** |
| **Устный опрос** | **5 баллов -** оценивается ответ, который показывает прочные знания основных вопросов изучаемого материала, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. |
| **4 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий прочные знания основных вопросов изучаемого материла, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. Однако допускается одна - две неточности в ответе. |
| **3 балла -** оценивается ответ, свидетельствующий в основном о знании изучаемого материала, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории; слабо сформированными навыками анализа явлений, процессов, недостаточным умением давать аргументированные ответы и приводить примеры; недостаточно свободным владением монологической речью, логичностью и последовательностью ответа. Допускается несколько ошибок в содержании ответа. |
| **2 балла -** оценивается ответ, обнаруживающий незнание изучаемого материла, отличающийся неглубоким раскрытием темы; незнанием основных вопросов теории, несформированными навыками анализа явлений, процессов; неумением давать аргументированные ответы, слабым владением монологической речью, отсутствием логичности и последовательности. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа. |
|  | **1 балл** – студент дает отдельные отрывочные фразы по вопросу |
|  | **0 баллов –** студент отказывается отвечать на вопрос или отвечает не по вопросу |

**Тема 9.**Итоговое занятие по дисциплине Генетика человека

**Формы текущего контроля** **успеваемости:**тестирование, задачи, проблемно ситуационные задачи

**Форма текущего контроля**: тестирование

*Выберите один или несколько вариантов ответа*

1. Объектом изучения клинической генетики являются:

1. больной человек;
2. больной и больные родственники;
3. больной и все члены его семьи, в том числе и здоровые.

2. Основоположник клинической генетики в России:

1. Н.К. Кольцов;
2. С.Г. Левит;
3. С.Н. Давиденков;
4. В.М. Флоринский.

3. Частота наследственных и врожденных заболеваний среди новорожденных составляет:

1. 5-5,5%;
2. 3-3,5%;
3. 9-10%;
4. 0,1-1,0%.

4. Число известных клинических форм наследственных заболеваний составляет примерно:

1. до 3000;
2. 4000-4500;
3. 6000-10000;
4. 80000-100000.

5. Исключите неправильные утверждения:

нет таких признаков, которые бы зависели только от наследственности или только от среды;

1. наследственная изменчивость, ведущая к вариациям нормальных признаков и ведущая к наследственным болезням, - два разных вида изменчивости;
2. в ближайшее время ожидается резкий рост частоты наследственной патологии вследствие увеличения мутагенной нагрузки, миграции населения и разрушения брачных границ;
3. новые мутации могут закрепляться в популяции путем естественного отбора.

6. Доля наследственных и врожденных болезней среди причин смерти детей на 1-м году жизни составляет:

1. 50%;
2. 70%;
3. 25%;
4. 5%.

7. Когда чаще всего возникают симптомы наследственного заболевания, связанного с дефектом фермента:

во внутриутробном периоде;

1. в период с рождения до 1 года;
2. в детском возрасте (до 14 лет);
3. с 15 до 50 лет;
4. позже 50 лет.

8. Генетический импринтинг – это:

1. «маркировка» локуса хромосом одного из родителей;
2. вид генетической памяти (например, безусловные рефлексы);
3. составление карт хромосом.

9. Врожденные заболевания – это:

1. заболевания, обусловленные мутацией генов;
2. заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка;
3. заболевания, проявляющиеся при рождении;
4. заболевания, не поддающиеся лечению.

10. Выберите верное утверждение:

1. механизмы естественного отбора у человека и животных не различаются;
2. в процессе эволюционного развития человеческой популяции происходило накопление патологических мутаций, что привело к большому количеству нозологических форм у человека по сравнению с животными;
3. в процессе эволюции выработались механизмы репарации мутационных повреждений ДНК.

11. Генетическая гетерогенность клинически схожих заболеваний обусловлена:

1. разными аллелями одного гена;
2. мутациями в разных локусах;
3. взаимодействием генетической конституции и среды.

12. Хромосомные болезни обусловлены:

1. генными мутациями;
2. геномными мутациями;
3. изменениями межгенных участков структуры ДНК;
4. изменением структуры хромосом.

13. Балансированный полиморфизм – это наличие в популяции двух форм аллелей одного гена или более, при этом частота редкого аллеля составляет не менее:

1. 10%;
2. 5%;
3. 1%;
4. 0,1%.

14. Проявления клинического полиморфизма этиологически единой формы заболевания выражаются:

1. различным временем манифестации;
2. различной тяжестью течения;
3. вариантами ответов на лечение;
4. числом больных родственников.

15. К эффектам мутационного груза относятся:

1. акселерация;
2. летальность;
3. сниженная фертильность;
4. повышение приспособляемости на популяционном уровне;
5. снижение продолжительности жизни.

16. Возможный исход изменений нуклеотидной последовательности ДНК:

1. изменение аминокислотной структуры белка;
2. изменение функции белка;
3. синтез белка – продукта другого гена;
4. изменение регуляции синтеза белка;
5. отсутствие изменения функции белка.

17. Стабильность генотипа обеспечивается:

системой репарации ДНК;

1. дублированностью структурных элементов генотипа;
2. полуконсервативным характером редупликации ДНК;
3. матричным принципом биосинтеза;
4. адаптацией организма к факторам внешней среды.

18. Наследственные болезни человека появились:

1. в связи с уменьшением инфекционной заболеваемости;
2. в связи с улучшением условий жизни и медицинской помощи;
3. в процессе эволюционного формирования человека как биологического вида;
4. в процессе социального формирования человеческого общества.

19. Выберите правильное утверждение:

1. термины «наследственная болезнь» и «врожденная болезнь» равнозначны;
2. термины «семейная болезнь» и «наследственная болезнь» равнозначны;
3. спорадические случаи болезни относятся к наследственной патологии.

20. Укажите наиболее верное определение клинико-генеалогического метода:

1. составление родословной с последующим обследованием про-банда;
2. составление родословных;
3. прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников одного поколения;
4. прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений.

21. Чем обусловлена прогредиентность наследственных болезней: —

1. ростом и старением организма больного;
2. неэффективностью лечения;
3. непрерывностью функционирования мутантных аллелей.

22. Укажите положения, характеризующие аутосомно-доминантный тип v наследования:

1. родители больного ребенка фенотипически здоровы, но ана­логичное заболевание встречается у сибсов пробанда;
2. сын никогда не наследует заболевание от отца;
3. заболевание встречается одинаково часто у мужчин и женщин;
4. заболевание передается от родителей детям в каждом поко­лении.

23. Плейотропия — это:

1. влияние нескольких генов на формирование одного признака;
2. взаимодействие генов с факторами среды;
3. влияние одного гена на формирование нескольких при­знаков.

24. Пробанд — это:

1. больной, обратившийся к врачу;
2. здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию;
3. человек, впервые попавший под наблюдение врача-генетика;
4. индивидуум, с которого начинается сбор родословной.

25. Укажите признаки Х-сцепленного доминантного типа наследования:

1. одинаковая частота заболевания у женщин и мужчин;
2. сыновья больного отца будут здоровы, а дочери больны;
3. заболевание может прослеживаться в каждом поколении;
4. если больна мать, то вероятность рождения больного ребенка независимо от пола равна 50%.

26. Критические периоды эмбрионального развития:

1. конец 1-й — начало 2-й недели гестации;
2. конец 2-й — начало 3-й недели гестации;
3. 3-6-я неделя гестации;
4. 7—8-я неделя гестации.

27. Врожденный морфогенетический вариант — это морфологическое изменение органа:

1. не выходящее за пределы нормальных вариаций и не нару­шающее функцию органа;
2. выходящее за пределы нормальных вариаций, но не нарушаю­щее функцию органа;
3. приводящее к нарушению функции органа.

28. Сибсы — это:

1. все родственники пробанда;
2. дети одной родительской пары;
3. братья и сестры;
4. родственники пробанда, лично обследованные врачом-генетиком.

29. Синдромологический анализ — это:

1. анализ генотипа больного с целью установления диагноза;
2. обобщенный анализ всех фенотипических (клинических) проявлений с целью выявления устойчивого сочетания при­знаков для установления диагноза;
3. анализ результатов параклинических методов исследования;
4. диагностика заболевания на основе анамнестических данных.

30. Укажите признаки, не характерные для аутосомно-рецессивного типа наследования:

1. заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин;
2. у больных родителей могут быть здоровые дети;
3. женщины болеют чаще мужчин;
4. родители больного здоровы;
5. родители являются кровными родственниками.

31. Выберите правильные утверждения:

1. гаметопатии приводят к нарушению оплодотворения или гибели зиготы;
2. к бластопатиям относят мозаичные формы хромосомных болезней;
3. эмбриопатии возникают в результате действия повреждающе­го фактора в период от 9-й недели внутриутробного развития до родов;
4. фетопатии возникают в результате действия повреждающего фактора в первые дни после рождения.

32. Признаки Х-сцепленного рецессивного типа наследования:

1. заболевание наблюдается преимущественно у мужчин;
2. все фенотипически нормальные дочери больных мужчин являются носительницами;
3. больные мужчины передают патологический аллель 50% сыновей;
4. сыновья женщины-носительницы будут больны с вероятно­стью 50%.

33. Термин «врожденный порок» относится к морфологическому изме­нению органа или части органа:

1. выходящему за пределы нормальных вариаций, но не нару­шающему функцию органа;
2. не выходящему за пределы нормальных вариаций и не нару­шающему функцию органа;
3. выходящему за пределы нормальных вариаций и нарушающе­му функцию органа.

34. Признаки митохондриального типа наследования:

1. болезнь передается только от матери;
2. заболевание одинаково часто встречается у мужчин и жен­щин;
3. больные женщины передают заболевание 50% детей;
4. все дети больных отцов здоровы.

35. Информация о происхождении супругов и их родителей из одного или близко расположенных населенных пунктов имеет значение для диагностики болезней:

1. Х-сцепленных рецессивных;
2. аутосомно-рецессивных;
3. аутосомно-доминантных с неполной пенетрантностью;
4. цитоплазматически наследуемых.

36. Выберите правильные утверждения:

1. оксицефалия — один из вариантов «башенного» черепа;
2. камптодактилия — сгибательная контрактура проксимальных межфаланговых суставов;
3. прогнатия — нижняя челюсть, выступающая вперед по отно­шению к верхней;
4. синофриз — это опущенные веки;
5. брахицефалия — это увеличение поперечного размера черепа относительно продольного;
6. эпикант — это сросшиеся брови;
7. арахнодактилия — это увеличение длины пальцев;
8. микрогнатия — это малые размеры верхней челюсти;
9. гипертелоризм — это опущенные наружные углы глаз;
10. фильтр — это кожная крыловидная складка.

37. К признакам Y-сцепленного типа наследования относятся:

1. передача только по мужской линии всем детям;
2. передача только по мужской линии всем мальчикам;
3. передача только от матери к сыну;
4. отсутствие потомства у больного мужчины.

38. Действие мутантного гена при моногеиной патологии проявляется:

1. только клиническими симптомами;
2. на клиническом, биохимическом и клеточном уровнях;
3. только на определенных этапах обмена веществ;
4. только на клеточном уровне.

39. Этиологические факторы моногенной наследственной патологии:

1. перенос участка одной хромосомы на другую;
2. изменение структуры ДНК;
3. взаимодействие генетических и средовых факторов;
4. мутации генов;
5. делеция, дупликация, транслокация участков хромосом.

40. Вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих больную девочку с фенилкетонурией:

1. 50%;
2. близко к нулю;
3. 75%;
4. 25%.

41. Диагноз синдрома Марфана устанавливают на основании:

1. жалоб больного и данных семейного анамнеза;
2. характерного сочетания клинических признаков;
3. результатов биохимического анализа;
4. клинических симптомов, данных биохимического и патомор-фологического исследований.

42. Классификация генных болезней возможна на основе:

1. возраста начала заболевания;
2. преимущественного поражения определенных систем и орга­нов;
3. типа наследования;
4. мутации.

43. Диагноз муковисцидоза устанавливают на основании:

1. результатов биохимического анализа мочи и крови;
2. данных осмотра офтальмологом, кардиологом и параклини­ческих методов исследования;
3. клинических симптомов, концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости;
4. характерных клинических симптомов, данных электроми­ографии и определения уровня креатининфосфокиназы в сыворотке крови.

44. Вероятность рождения в семье больного с адреногенитальным син­дромом при условии, что сын (от 1-й беременности) имеет этот синдром, а девочка (от 2-й беременности) здорова, составляет:

1. 50%;
2. около 0%;
3. 25%;
4. 100%.

45. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец гомозиготен по нормальному алле-лю, составляет:

1. 50%;
2. около нуля;
3. 25%;
4. 100%.

46. Генные болезни обусловлены:

1. потерей участка хромосомы;
2. дупликацией части хромосомы;
3. потерей двух генов и более;
4. мутацией одного гена.

47. Диагноз мышечной дистрофии Дюшенна устанавливают на основа­нии:

1. концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости;
2. неврологической симптоматики, времени начала и харак­тера течения, уровня креатининфосфокиназы в сыворотке крови;
3. типичного внешнего вида, данных электрофизиологических исследований и молекулярно-генетических методов;
4. результатов гистологического исследования.

48. Вероятность рождения ребенка с синдромом Марфана, если 1-й ребенок имеет этот синдром, а родители здоровы, составляет при­мерно:

1. 50%;
2. около нуля;
3. 25%;
4. 75%.

49. Клинический полиморфизм генных болезней определяют:

1. множественность мутаций гена;
2. действие факторов окружающей среды;
3. наличие генов-модификаторов;
4. эффект дозы генов.

50. Диагностические критерии муковисцидоза:

1. хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца, хронические синуситы;
2. грубые черты лица, кифосколиоз, деформация грудины, низ­кий рост, порок клапанов сердца, умственная отсталость;
3. рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функ­ции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зло­вонный стул;
4. задержка роста, множественный дизостоз, помутнение рого­вицы, повышенная экскреция гликозаминогликанов (мукопо-лисахаридов) с мочой.

51. Диагноз семейной гиперхолестеринемии устанавливают на осно­вании:

1. семейного анамнеза;
2. клинической картины;
3. результатов биохимического исследования крови;
4. данных гормонального исследования.

52. Синдром Марфана диагностирован у матери и дочери. Вероятность повторного рождения ребенка с синдромом Марфана в другом браке матери:

1. 25%;
2. около нуля;
3. 100%;
4. 50%.

53. Распространенность моногенного заболевания считается высокой, если его частота составляет:

1. 1:100;
2. 1:5000;
3. 1:10 000;
4. 1:20 000;
5. 1:50 000.

54. Диагностические критерии фенилкетонурии:

1. двойственное строение наружных половых органов, рвота, дегидратация;
2. прогрессирующие бледность и гипотрофия, спленомегалия, выступающие скулы и лобные бугры, «башенный» череп, анемия;
3. множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон;
4. отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипо-пигментация волос и кожи.

55. Клинический полиморфизм моногенной наследственной патологии обусловлен:

1. генотипической средой;
2. полилокусной и/или полиаллельной детерминацией клини­ческой картины болезни;
3. различной частотой генов в популяции;
4. близкородственным браком;
5. действием тератогенных факторов.

56. Диагноз адреногенитального синдрома устанавливают на осно­вании:

1. клинической картины и определения уровня гормонов;
2. концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости;
3. клинических симптомов, данных цитогенетического анализа, параклинических методов исследования;
4. результатов молекулярно-генетических методов, биохимиче­ского анализа.

57. Диагноз синдрома умственной отсталости с ломкой Х-хромосомой окончательно подтверждается на основании:

1. результатов биохимических исследований мочи и крови;
2. данных электроэнцефалографии;
3. молекулярно-генетического анализа;
4. результатов психологического тестирования;
5. данных семейного анамнеза.

58. Диагностические критерии синдрома Марфана:

1. отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипо-пигментация;
2. подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, ворон­кообразное вдавление грудины, высокий рост, аномальный рост зубов;
3. умственная отсталость, макроорхидизм, длинное лицо, высо­кий лоб, массивный подбородок, оттопыренные уши.

59. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой оба роди­теля являются гомозиготами по гену фенилкетонурии, составляет:

1. 25%;
2. 100%;
3. около нуля;
4. 50%.

60. Выберите неверное утверждение:

1. генокопии — разные проявления одной наследственной болез­ни;
2. фенокопии — ненаследственные болезни, схожие по клини­ческим признакам с наследственными;
3. нормокопирование — отсутствие признаков заболевания при патологическом генотипе.

61. Дрейф генов — это:

1. изменение клинической картины заболевания через несколь­ко поколений;
2. изменение частоты аллеля в популяции в результате стоха­стических событий;
3. увеличение доли рецессивной патологии в результате кровно­родственных браков.

62. Какие виды хромосомных аномалий не встречаются у живорожденных:

1. трисомии по аутосомам;
2. трисомии по половым хромосомам;
3. моносомии по аутосомам;
4. моносомия по Х-хромосоме;
5. нуллисомия по Х-хромосоме.

63. Какие мутации относятся к геномным:

1. инверсии, транслокации, дупликации, делеции;
2. полиплоидии, анеуплоидии;
3. триплоидии, тетраплоидии;
4. внутрихромосомные и межхромосомные перестройки.

64. Выберите основные показания для исследования кариотипа:

1. в анамнезе умершие дети с множественными пороками раз­вития;
2. хроническое прогредиентное течение болезни с началом в детском возрасте;
3. неврологические проявления (судороги, снижение или повы­шение мышечного тонуса, спастические парезы);
4. олигофрения в сочетании с пороками развития.

65. Укажите формулы кариотипа при синдроме Шерешевского—Тернера:

1. 45,Х/46,ХХ;
2. 47,ХХХ;
3. 45,Х;
4. 46,ХХ.

66. Метод точной диагностики хромосомных болезней:

1. клинический;
2. дерматоглифический;
3. цитогенетический;
4. клинико-генеалогический;
5. специфическая биохимическая диагностика.

67. Риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями существенно повышается в возрастных интервалах:

1. 20-25 лет;
2. 25-30 лет;
3. 30-35 лет;
4. 35-40 лет.

68. К хромосомным относятся мутации:

1. делеция;
2. триплоидия;
3. инверсия;
4. изохромосома.

69. Формула кариотипа при синдроме «кошачьего крика»:

1. 45,Х;
2. 46,ХХ,9р+;
3. 46,ХХ,5р-;
4. 45,Х/46,ХХ.

70. Показания для проведения цитогенетического анализа:

1. гепатоспленомегалия, катаракта, умственная отсталость;
2. привычное невынашивание беременности и мертворождения в анамнезе;
3. непереносимость некоторых пищевых продуктов, гемолити­ческие кризы;
4. умственная отсталость, микроаномалии развития или врож­денные пороки развития.

71. Формулы хромосомного набора у больного с синдромом Клайнфелтера:

1. 45,Х;
2. 47,ХХХ;
3. 47,XYY;
4. 46,XY,5p-;
5. 48,XXYY;
6. 47,XXY.

72. В основе хромосомных болезней лежат хромосомные и геномные мутации, возникающие:

1. только в половых клетках;
2. в соматических и половых клетках;
3. только в соматических клетках.

73. Укажите формулу кариотипа при синдроме Патау:

1. 47,ХХ,+18;
2. 47,XY,+13;
3. 46,ХХ,5р-;
4. 47,XXY;
5. 45,Х.

74. Летальные нарушения кариотипа:

1. моносомии по Х-хромосоме;
2. трисомии по половым хромосомам;
3. моносомии по аутосомам;
4. трисомии по аутосомам.

75. Набор симптомов, включающий умственную отсталость, долихоце­фалию, деформированные ушные раковины, флексорное положение пальцев рук, врожденный порок сердца, указывает на:

1. синдром Эдвардса;
2. синдром Патау;
3. синдром Дауна;
4. синдром «кошачьего крика».

76. Показания для проведения кариотипирования:

1. задержка физического и полового развития, гипогонадизм, гипогенитализм;
2. задержка психомоторного развития в сочетании с диспластич-ным фенотипом;
3. приобретенные деформации позвоночника и грудины, помут­нение роговицы, гепатоспленомегалия;
4. прогредиентная утрата приобретенных навыков, судорожный синдром, спастические параличи.

77. Анеуплоидия — это:

1. увеличение хромосомного набора на целый гаплоидный набор;
2. изменение числа хромосом в результате добавления одной или нескольких хромосом;
3. изменение числа хромосом в результате утери одной или нескольких хромосом.

78. Правильная форма кариотипа при синдроме Эдвардса:

1. 47,XY,+21;
2. 47,XXY;
3. 47,ХХ,+13;
4. 47,XY,+18;
5. 46,ХХ,9р+;
6. 45,t(13;21).

79. Наиболее тяжелые последствия вызывают:

1. моносомии по половым хромосомам;
2. трисомии по половым хромосомам;
3. моносомии по аутосомам;
4. трисомии по аутосомам.

80. Симптомокомплекс, включающий микроцефалию, расщелину губы и нёба, полидактилию и поликистоз почек, наиболее характерен для:

1. синдрома Эдвардса;
2. синдрома Дауна;
3. синдрома Вольфа—Хиршхорна;
4. синдрома Патау.

81. Клинически хромосомные болезни проявляются:

1. множественными признаками дисморфогенеза;
2. врожденными пороками развития;
3. отставанием в умственном развитии;
4. необычным цветом и запахом мочи.

82. Возможные формулы кариотипа при синдроме Дауна:

1. 47,ХХ,+13;
2. 47,ХХ,+22;
3. 46,XY,-14,t(14;21);
4. 47,ХХХ;
5. 47,ХХ,+21.

83. Более тяжелые клинические проявления имеют хромосомные болез­ни, обусловленные:

1. недостатком генетического материала;
2. избытком генетического материала.

84. Причины возникновения трисомии:

1. отставание хромосом в анафазе;
2. нерасхождение хромосом;
3. точечные мутации.

85. Возможные формулы кариотипа при симптомокомплексе, включаю­щем низкий рост, короткую шею, бочкообразную грудную клетку, задержку полового развития:

1. 47,XXY;
2. 45,Х;
3. 45,Х/46,ХХ;
4. 47,XYY.

86. Исследование кариотипа показано:

1. у женщины с I спонтанным абортом в анамнезе;
2. у родителей ребенка с простой формой трисомии 21;
3. у супружеской пары с мертворождением и 3 спонтанными абортами в анамнезе.

87. Носители робертсоновских транслокаций:

1. клинически здоровы;
2. имеют кариотип, состоящий из 45 хромосом;
3. имеют риск развития опухолей;
4. имеют риск рождения ребенка с хромосомной болезнью.

88. Многофакторные болезни:

1. гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия;
2. врожденные пороки сердца, почек, диафрагмальная грыжа;
3. шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз;
4. рак желудка, рак поджелудочной железы.

89. Для доказательства многофакторной природы болезни используют методы:

1. близнецовый;
2. исследование ассоциации генетических маркеров с болезнью;
3. цитогенетический;
4. клинико-генеалогический;
5. популяционно-статистический.

90. Многофакторным болезням свойственны:

1. высокая частота в популяции;
2. низкая частота в популяции.

91. Ассоциация многофакторной болезни с полиморфными системами означает:

1. более высокую частоту определенного маркера у больных по сравнению с таковой у здоровых;
2. расположение гена, обусловливающего болезнь, и гена мар­керного признака на одной хромосоме;
3. наличие рекомбинации между геном болезни и геном поли­морфной системы.

92. Повышенный риск многофакторной болезни оценивают на основании:

1. близкого родства супругов;
2. данных клинико-генеалогического анализа;
3. вредных привычек;
4. наличия специфического биохимического маркера.

93. Многофакторные болезни имеют:

1. различия больных по полу и возрасту;
2. широкий спектр клинических проявлений;
3. менделирующий характер;
4. популяционные различия в частоте.

94. Этиологические генетические факторы при многофакторной патологии:

1. действие двух аллелей гена одного локуса;
2. микроделеции и другие микроперестройки какой-либо хро­мосомы;
3. эффект единичного гена;
4. аддитивный эффект многих генов с различным относитель­ным вкладом каждого в патогенез.

95. Риск многофакторной болезни повышают:

1. аналогичная болезнь у кровных родственников;
2. гетерозиготность по аутосомно-рецессивной болезни;
3. вредные факторы окружающей среды;
4. большое число детей в семье.

96. Возможные механизмы потери конституциональной гетерозигот-ности по антионкогену:

1. потеря участка хромосомы с нормальным аллелем антионко­гена;
2. амплификация антионкогена;
3. мутация нормального аллеля антионкогена;
4. митотический кроссинговер между хромосомами с нормаль­ным и мутантным аллелем.

97. Реализации предрасположенности к ишемической болезни сердца способствуют:

1. жирная пища;
2. физическая активность;
3. высококалорийная диета;
4. курение.

98. Болезни с многофакторно обусловленной предрасположенностью:

1. шизофрения;
2. ишемическая болезнь сердца;
3. язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки;
4. галактоземия.

99. Индивида можно отнести в группу повышенного риска по много­факторной болезни на основании:

1. генеалогических данных;
2. иммунологических или биохимических показателей;
3. тяжести течения болезни;
4. результатов цитогенетического исследования.

100. Доказательства генетической обусловленности многофакторных болезней:

1. болезнь передается соответственно менделевским законам наследования;
2. более высокая конкордантность у монозиготных близнецов по сравнению с таковой у дизиготных близнецов в сходных средовых условиях;
3. заболеваемость у биологических родственников выше, чем у родственников, не имеющих кровного родства.

101. Коэффициент наследуемости отражает:

1. тяжесть заболевания;
2. вероятность развития заболевания у родственников пробанда;
3. вклад генетических факторов в подверженность заболеванию;
4. часть вариации количественного показателя, определяемую наследственными факторами.

102. Степень генетической детерминации многофакторно обусловленного признака отражает:

1. коэффициент инбридинга;
2. коэффициент наследуемости;
3. показатель пенетрантности;
4. долю клеток с мутацией хромосом при мозаичном кариотипе.

103. О семейной форме рака может свидетельствовать:

1. двусторонний рак легких у работника асбестового производства;
2. опухоль мозга и молочной железы у женщины;
3. рак толстой кишки у 32-летнего мужчины;
4. двусторонняя опухоль почек у 37-летней женщины.

104. К многофакторным болезням относятся

1. дефекты нервной трубки;
2. семейная гиперхолестеринемия;
3. муковисцидоз;
4. бронхиальная астма, нейродермит, атопический дерматит.

105. Повышенный риск развития многофакторной болезни можно выявить:

1. клинико-генеалогическим методом;
2. цитогенетическим методом;
3. биохимическим методом;
4. нагрузочными тестами.

106. Реализации наследственной предрасположенности к гипертониче­ской болезни препятствуют:

1. занятия физкультурой;
2. эмоциональные нагрузки;
3. правильное чередование труда и отдыха;
4. употребление алкоголя.

107. Болезни с многофакторно обусловленной предрасположенностью:

1. гемохроматоз;
2. псориаз;
3. болезнь Вильсона—Коновалова;
4. болезнь Бехтерева.

108. О многофакторной природе заболевания свидетельствуют:

1. некоторые заболевания возникают чаще у женщин, некоторые чаще у мужчин;
2. частота болезни в популяции составляет 4%, а среди детей больных родителей — 50%;
3. заболевание возникает чаше у детей больных, чем у их вну­ков;
4. повторный риск для 2-го ребенка выше, когда больны оба родителя.

109. Верные утверждения о мутагенезе:

1. стойкое нарушение структуры или функции организма в ответ на действие мутагенов во внутриутробном периоде;
2. служит частой причиной врожденных пороков развития;
3. является частой причиной аутосомно-доминантных заболеваний;
4. является частой причиной аутосомно-рецессивных заболеваний;
5. может затрагивать как соматические, так и зародышевые клетки.

110. Дефицит фолиевой кислоты, наблюдающийся у людей с недостаточ­ностью ферментов фолатного цикла, приводит к накоплению гомоци-стеина в тканях организма. Это может вести к:

1. невынашиванию беременности;
2. ИБС;
3. бронхиальной астме;
4. ВПР плода;
5. непереносимости глютена.

111. Каковы прогнозы заболеваемости экогенетическими болезнями на ваш взгляд:

1. доля экогенетических заболеваний будет уменьшаться, так как в скором времени будет внедрена персонализированная медицина;
2. доля экогенетических болезней увеличится, так как появятся новые факторы, вызывающие эти болезни при определенных генотипах;
3. доля экогенетических болезней в целом не изменится.

112. Отметьте верные утверждения:

1. факторы внешней среды не влияют на генотип;
2. факторы внешней среды могут изменять экспрессию генов;
3. генотип определяет действие факторов внешней среды;
4. для развития экогенетической болезни самым важным явля­ется наличие провоцирующего фактора;
5. внешнесредовые факторы не влияют на эпигенетические про­цессы.

113. Известно, что богатое фолиевой кислотой питание беременной может приводить к метилированию CpG-островков генома плода. Как это может отразиться на его здоровье:

1. ребенок может родиться с болезнями Ангельмана, Прадера-Вилли и другими, патогенез которых связан с нарушением импринтинга;
2. во взрослом состоянии у такого ребенка с большей долей вероятности разовьются такие заболевания, как ожирение, сахарный диабет и др.;
3. такой ребенок будет подвержен большему действию факторов внешней среды, чем ребенок, чья мать во время беременности не злоупотребляла фолиевой кислотой;
4. никак не отразится.

114. Перед оперативным вмешательством 49-летняя женщина сообщила анестезиологу, что ее мать умерла во время операции, а у брата под воз­действием анестезии появилась высокая лихорадка. У этой женщины:

1. можно предположить аутосомно-доминантное состояние — злокачественную гипертермию;
2. необходимо изучить истории болезни родственников для уточнения причин отмечавшихся осложнений;
3. хирургические вмешательства должны проводиться только в экстренных случаях;
4. следует применить неингаляционный наркоз.

115. В основу современной классификации хромосом положены:

1. интенсивность окрашивания;
2. характер поперечной исчерченности при дифференциальной окраске;
3. размер и расположение центромеры;
4. длина плеч хромосом.

116. Массовый биохимический скрининг предполагает:

1. обследование детей из учреждений для слабовидящих;
2. исследование крови и мочи новорожденных на содержание гликозаминогликанов (мукополисахаридов);
3. обследование новорожденных с целью выявления опреде­ленных форм наследственной патологии в доклинической стадии;
4. обследование детей с судорожным синдромом, отставанием в психомоторном развитии, параплегией.

117. Для проведения цитогенетического анализа используются:

1. клетки костного мозга;
2. клетки печени;
3. лимфоциты периферической крови;
4. биоптат семенника.

118. Показания для проведения биохимического исследования:

1. задержка психического развития в сочетании с признаками мочекислого диатеза;
2. легкая олигофрения, задержка полового созревания;
3. лигофрения в сочетании с общей диспластичностью;
4. мышечная гипертония, гипопигментация, задержка моторно­го и речевого развития.

119. Хромосомы с концевым расположением центромеры называются:

1. метацентриками;
2. акроцентриками;
3. субметацентриками;
4. дицентриками.

120. Показания для проведения специальных биохимических тестов:

1. умственная отсталость, врожденные пороки развития различ­ных органов и систем;
2. привычное невынашивание;
3. катаракта, гепатоспленомегалия, отставание в развитии;
4. расторможенность, нарушение поведения, имбецильность, необычный запах мочи.

121. Эухроматиновые участки хромосом содержат:

1. множественные повторы последовательностей ДНК;
2. гены;
3. нетранскрибируемые локусы;
4. регуляторные области.

122. Биохимическая диагностика показана при:

1. сочетании задержки психомоторного развития с гипопигмен-тацией и необычным запахом мочи;
2. гипогенитализме, гипогонадизме, бесплодии;
3. прогредиентном утрачивании приобретенных навыков.

123. Для диагностики болезней, для которых мутантный ген неизвестен и не локализован, применяется:

1. прямая детекция с использованием специфических молеку­лярных зондов;
2. семейный анализ распределения нормального полиморфизма длины рестриктных фрагментов;
3. метод специфических рестриктаз;
4. прямой сиквенс.

124. С применением цитогенетических методов диагностируются:

1. наследственные дефекты обмена веществ;
2. многофакторные болезни;
3. болезни, обусловленные изменением числа и структуры хро­мосом.

125. Показания для проведения биохимического исследования:

1. повторные случаи хромосомных перестроек в семье;
2. отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость каких-либо пищевых продуктов;
3. множественные врожденные пороки развития;
4. повторные спонтанные аборты.

126. Для диагностики небольших структурных перестроек применяются методы окраски:

1. простой (рутинный);
2. дифференциальный;
3. флюоресцентный.

127. Массовому биохимическому скринингу подлежат заболевания:

1. нейрофиброматоз;
2. гемохроматоз;
3. мукополисахаридозы;
4. фенилкетонурия;
5. адреногенитальный синдром.

128. Эндонуклеазные рестриктазы — это:

1. ферменты, разрезающие ДНК в строго специфических местах;
2. ферменты, сшивающие разрывы молекулы ДНК;
3. ферменты, обеспечивающие соединения, осуществляющие репарацию ДНК.

129. При повторных спонтанных абортах (более 3) на ранних сроках беременности и при мертворождениях в анамнезе цитогенетический анализ назначается:

1. обоим супругам;
2. одной женщине;
3. родителям женщины;
4. плоду.

130. Проведения специальных биохимических исследований требуют:

1. мышечная гипотония, рвота, отставание в психомоторном развитии, нарушение координации движений, тромбоцито-пения;
2. хронические пневмонии, нарушение всасывания в кишечни­ке, гипотрофия;
3. шейный птеригиум, лимфатический отек кистей и стоп, низ­кий рост;
4. снижение зрения, кифосколиоз, гепатоспленомегалия, умственная отсталость.

131. Наиболее часто используются в пренатальнои диагностике методы разделения фрагментов ДНК:

1. центрифугирование в градиенте плотности солей цезия;
2. методы одномерного электрофореза.

132. Для диагностики геномных мутаций применяют:

1. метод G-окраски;
2. метод С-окраски;
3. рутинную окраску;
4. метод с использованием флюоресцентных красителей.

133. Одно из условий проведения массового биохимического скрининга новорожденных:

1. низкая частота гена болезни в популяции;
2. отсутствие методов патогенетического лечения;
3. наличие быстрого, точного, простого в выполнении и недо­рогого метода диагностики биохимического дефекта;
4. выраженный клинический полиморфизм болезни.

134. Явление полиморфизма по длине рестриктных фрагментов обуслов­лено:

1. химической и функциональной гетерогенностью ДНК;
2. наследуемыми, фенотипически не проявляющимися разли­чиями в последовательности групп оснований в геноме;
3. существованием различных уровней конформационной орга­низации ДНК.

135. Гетерохроматические участки хромосом содержат:

1. множественные повторы последовательностей ДНК;
2. гены;
3. нетранскрибируемые локусы;
4. регуляторные области.

136. Подлежат массовому биохимическому скринингу:

1. врожденный гипотиреоз;
2. маннозидоз;
3. синдром Марфана;
4. множественная эндокринная неоплазия;
5. фенилкетонурия.

137. Амплификация генов — это:

1. идентификация последовательности оснований ДНК;
2. многократное повторение какого-либо участка ДНК;
3. выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген.

138. Цитогенетический метод является решающим для диагностики:

1. моногенной патологии с известным первичным биохимиче­ским дефектом;
2. синдромов с множественными врожденными пороками раз­вития;
3. хромосомной патологии;
4. многофакторных болезней.

139. Показания для проведения специальных биохимических исследований:

1. комплексы врожденных пороков развития и микроаномалий развития на фоне пре- и постнатальной задержки физическо­го развития;
2. рвота, дегидратация, нарушение дыхания, асцит у ребенка 1-го года жизни при исключении пороков развития ЖКТ;
3. прогредиентная умственная отсталость и неврологическая симптоматика после периода нормального развития различ­ной длительности.

140. Для диагностики болезней, обусловленных мутантным геном извест­ной последовательности, применяют:

1. специфичную рестриктазу;
2. прямую детекцию с использованием специфических молеку­лярных зондов;
3. семейный анализ распределения нормального полиморфизма длины рестриктных фрагментов.

141. Для проведения цитогенетического анализа используют:

1. мышечные клетки;
2. эритроциты;
3. биоптат хориона;
4. эмбриональную ткань.

142. Проведения биохимических исследований требуют:

1. микроцефалия, умственная отсталость, лицевые дизморфии, пороки развития почек и сердца;
2. судороги, повышенная возбудимость, отставание в психомо­торном развитии;
3. повышенная фоточувствительность кожи, тетраплегия, поли­невриты, изменение цвета мочи;
4. низкий рост, пороки развития сердца и ЖКТ, брахидактилия, эпикант, мышечная гипотония.

143. Секвенирование ДНК — это:

1. идентификация последовательности оснований ДНК;
2. многократное повторение какого-либо участка ДНК;
3. выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген.

144. Современные цитогенетические методики:

1. исследование полового хроматина;
2. интерфазный анализ хромосом;
3. молекулярно-цитогенетический метод;
4. метод рутинной окраски.

145. Массовому биохимическому скринингу подлежат болезни с:

1. тяжелым течением, летальностью в раннем возрасте незави­симо от проводимого лечения;
2. высокой частотой гена болезни в популяции;
3. курабельностью при назначении специфической патогенети­ческой терапии.

146. Для получения образцов ДНК можно использовать:

1. кровь;
2. сыворотку;
3. ворсины хориона;
4. амниотическую жидкость;
5. клетки амниотической жидкости;
6. биоптаты кожи, мышц, печени.

147. Микрохромосомные перестройки (микроделеции, микродупликации, транслокации небольших участков хромосом) выявляются с помощью:

1. прометафазного анализа хромосом;
2. метода С-окрашивания;
3. анализа полового хроматина;
4. молекулярно-цитогенетических методов.

148. В настоящее время наиболее часто применяется терапия наследствен­ных болезней:

1. симптоматическая;
2. патогенетическая;
3. этиотропная;
4. заместительная;
5. клеточная.

149. Поддаются коррекции специальными диетами:

1. нейрофиброматоз;
2. фенилкетонурия;
3. муковисцидоз;
4. галактоземия;
5. умственная отсталость с ломкой Х-хромосомой.

150. Метаболическая ингибиция как один из видов коррекции обмена включает:

1. ограничение поступления вещества с пищей;
2. выведение из организма субстрата патологической реакции;
3. снижение интенсивности синтеза патологического субстрата;
4. защиту органов от поступления избыточных количеств про­дуктов катаболизма.

151. Разработка генной терапии наследственного заболевания воз­можна при:

1. условии, что мутантный ген должен быть идентифицирован и секвенирован;
2. отсутствии другого эффективного лечения;
3. аутосомно-рецессивном типе наследования болезни;
4. возрасте манифестации болезни не ранее 5 лет;
5. знании патогенеза болезни для определения мишени генной терапии.

152. Определение концентрации АФП в крови беременной является скри-нирующим методом дородовой диагностики:

1. хромосомной патологии;
2. наследственных ферментопатий;
3. врожденных пороков развития;
4. гетерозиготности по гену Ош2-ганглиозидоза (болезни Тея—Сакса).

153. С помощью молекулярно-генетических методов пренатально диа­гностируют:

1. муковисцидоз;
2. синдром «кошачьего крика»;
3. талассемию;
4. хронический лимфолейкоз.

154. Определение концентрации АФП и ХГЧ в крови беременной является скринирующим методом дородовой диагностики:

1. наследственных дефектов обмена аминокислот;
2. наследственной патологии крови;
3. пороков развития;
4. наследственных дефектов обмена углеводов.

155. Требования к методам биохимического скрининга:

1. диагностическая значимость (небольшой процент ложнополо-жительных и отсутствие ложноотрицательных результатов);
2. стоимость диагностической программы не больше стоимо­сти содержания обществом больных;
3. использование легкодоступного биологического материала в малом количестве;
4. при положительном результате отсутствие необходимости в проведении повторного исследования с целью подтверждения диагноза.

156. Понятие генетического риска включает:

1. повышенную вероятность иметь определенное заболевание в течение жизни;
2. вероятность возникновения наследственной болезни или болезни с наследственной предрасположенностью;
3. вероятность внутриутробной гибели плода.

157. С помощью УЗИ у плода диагностируют:

1. фенилкетонурию;
2. анэнцефалию;
3. редукционные пороки конечностей;
4. синдром Марфана.

158. С целью диагностики наследственной патологии у плода проводят амниоцентез в сроки гестации:

1. 7-8 нед;
2. 11-12 нед;
3. 16—18 нед;
4. 24-26 нед.

159. Оптимальные сроки проведения биопсии хориона:

1. 10-12 нед;
2. 7-9 нед;
3. 4—6 нед.

160. С помощью биопсии хориона диагностируют:

1. наследственные дефекты обмена веществ;
2. множественные врожденные пороки развития;
3. хромосомные синдромы;
4. изолированные врожденные пороки развития.

161. С помощью УЗИ диагностируют:

1. анэнцефалию;
2. галактоземию;
3. мукополисахаридоз;
4. ахондроплазию.

162. Кордоцентез проводят в сроки гестации:

1. 5-8 нед;
2. 9-11 нед;
3. 16-18 нед;
4. 20-22 нед.

163. Кордоцентез проводят при повышенном риске по:

1. хромосомным синдромам, обусловленным структурными мутациями;
2. наследственным болезням крови;
3. порокам развития;
4. хромосомным синдромам, обусловленным числовыми мута­циями.

164. Диагностировать пренатально до 20 недель гестации можно:

1. адреногенитальный синдром;
2. гемофилию;
3. изолированную расщелину нёба;
4. синдром Эдвардса.

165. Первичная профилактика — это:

1. комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия детей с наследственными болезнями;
2. комплекс мероприятий, направленных на предотвращение развития унаследованного заболевания;
3. фенотипическая коррекция дефекта.

166. Неинвазивные методы пренатальной диагностики:

1. фетоскопия;
2. УЗИ;
3. хорионбиопсия;
4. анализ ХГЧ в сыворотке беременной;
5. кордоцентез.

167. Пренатальная диагностика — это:

1. комплекс мероприятий, направленных на предупреждение развития заболевания у ребенка;
2. предотвращение беременности при высоком риске рожде­ния больного ребенка;
3. диагностика болезни у эмбриона или плода;
4. оценка риска развития заболевания у будущего ребенка;
5. диагностика гетерозиготного носительства рецессивных пато­логических генов у беременной.

168. Третичная профилактика используется при:

1. фенилкетоиурии;
2. врожденном гипотиреозе;
3. хорее Гентингтона;
4. альбинизме;
5. целиакии.

169. Женщине 27 лет был проведен амниоцентез на 16-й неделе беремен­ности в связи с множественными аномалиями у плода по результатам УЗИ. При цитогенетическом исследовании у плода выявили трисомию 21. Тактика врача-генетика:

1. рекомендовать прерывание беременности;
2. предоставить семье полную информацию о вероятном состоянии здоровья ребенка, возможностях его лечения и социальной адаптации;
3. предоставить право окончательного решения о пролонги­ровании или прерывании беременности родителям;
4. рекомендовать повторную беременность.

170. Для просеивающей диагностики фенилкетоиурии у новорожденного берут кровь:

1. в процессе родов (пуповинная кровь);
2. на 7—10-й день жизни;
3. на 3—5-й день жизни.

171. Женщина 31 года на 6-й неделе беременности очень обеспокоена тем, что ее сестра недавно родила дочь с синдромом Дауна. Пациентка хотела бы провести амниоцентез. Тактика врача:

1. амниоцентез на сроке 15—16 недель;
2. детальное УЗИ плода на 18—20-й неделе гестации;
3. запросить результаты кариотипирования больного ребенка;
4. специфическая пренатальная диагностика в данном случае не требуется.

172. Показания для пренатального цитогенетического исследования:

возраст матери 39 лет;

1. рождение ребенка с синдромом Дауна в анамнезе;
2. кистозная гигрома шеи у плода при УЗИ;
3. расщелина позвоночника (spina bifida) у троюродного брата;
4. робертсоновская транслокация у отца.

**Форма текущего контроля**: задачи

1. В семье, где отец имел гипертрихоз (сцеплен с У-хромосомой), а мать полидактилию (аутосомно-доминантный признак), родилась нормальная в отношении двух признаков дочь. Какова вероят­ность того, что следующий ребенок будет без ано­малий, каков пол возможен у этого ребенка?
2. В браке здоровых родителей родился сын-альбинос (аутосомно-рецессионный признак), стра­дающий гемофилией. Определите вероятные ге­нотипы родителей, а также оцените вероятность рождения второго сына здоровым?
3. Женщина, страдающая катарактой (доминантно-аутосомная форма), с нормальной свер­тываемостью крови выходит замуж за гемофили­ка, имеющего нормальное зрение. У них родился сын-гемофилик. Каков прогноз в отношении здо­ровья детей в этой семье?
4. Талассемия — неполностью доминантный аутосомный признак (гомозиготы почти всегда по­гибают). Дальтонизм — рецессивен, сцеплен с X-хромосомой. Дигетерозиготная женщина вступает в брак с мужчиной, страдающим легкой формой талассемии, но с нормальным зрением. Какова вероятность рождения полностью здоровых детей в этой семье?
5. В брак вступают родители с нормальной свертываемостью крови, имеющие II и III груп­пы крови. У них рождается сын-гемофилик, име­ющий I группу крови. Укажите генотипы родите­лей и генотипы детей, возможных в этой семье.
6. У человека ген карих глаз доминирует над голубыми глазами, а умение владеть преимущественно правой рукой — над леворукостью. **Обе** пары генов расположены в разных хромосомах. Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родились двое детей: кареглазый левша и голубогла­зый правша. Определите вероятность рождения в этой **семье** голубо­глазых детей, владеющих преимущественно левой рукой.
7. У человека ген карих глаз доминирует над голубыми глазами, а умение владеть преимущественно правой рукой — над леворукостью. **Обе** пары генов расположены в разных хромосомах. Кареглазая правша вышла замуж за мужчину с таким же фенотипом. У них родился голубоглазый ребенок-левша. Какие дети могут появиться у них в дальнейшем.
8. Оба родителя с курчавыми волосами и веснушками, а дочь с прямыми волосами и без веснушек. Дочь вышла замуж за юношу с курчавыми волосами и веснушками. Мать юноши с прямыми волосами и без веснушек. Каких детей можно ожидать в молодой семье и какова их вероятность?

Отсутствие малых коренных зубов у человека наследуется как доминантный аутосомный признак. Определите генотипы и фенотипы родителей и потомства, если один из супругов имеет малые коренные зубы, а другой гетерозиготен по этому гену. Какова вероятность рождения детей с этим признаком?

1. У родителей со свободной мочкой уха и треугольной ямкой на подбородке родился ребенок со сросшейся мочкой уха и гладким подбородком. Определите генотипы родителей, пер­вого ребенка, фенотипы и генотипы других возможных по­томков. Составьте схему решения задачи. Признаки наследу­ются независимо.
2. В семье, где родители были близорукими кареглазыми правшами (доминантные признаки), родился сын с нормальным зрением, голубоглазый левша. Какова вероятность, что два следующих ребенка будут похожи на первого?
3. У человека некоторые формы близорукости доминиру­ют над нормальным зрением, а цвет карих глаз над голубым. Гены обеих пар находятся в разных хромосомах. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозигот­ных по обоим признакам родителей?
4. У человека некоторые формы близорукости доминиру­ют над нормальным зрением, а цвет карих глаз над голубым. Гены обеих пар находятся в разных хромосомах. Какое потомство можно ожидать **от** брака гетерозиготного мужчины с женщиной, имеющей голубые глаза и нормаль­ное зрение?

**Форма текущего контроля**: проблемно-ситуационные задачи

1. В одном из родильных домов родился ребенок, у которого плач напоминал мяуканье котенка. О каком синдроме идет речь? Какой тип мутации? Какой метод лабораторной диагностики надо использовать для подтверждения диагноза?
2. У больного светлые волосы, кожа. Цвет глаз с красноватым оттенком. Выявлена наследственная патология. Что именно? Какой тип мутации, механизм развития болезни? Метод лабораторной диагностики?
3. У двухмесячного ребенка обнаружены множественные дизморфозы (уродства). Особенно выражено нарушение развития лицевого черепа – «заячья губа» и «волчья пасть». На обеих руках полидактилия. Что можно предполагать? Какой тип мутации? Механизм развития болезни? Какой метод лабораторной диагностики надо использовать для подтверждения диагноза?
4. У больного в буккальном соскобе обнаружено два тельца Барра. О чем это свидетельствует? Какой цитологический механизм выявленной патологии?
5. О чем свидетельствует отсутствие фермента тирозиназы? Какой тип мутации? Механизм развития патологии?
6. У молодой матери (18 лет) родился ребенок с признаками синдрома Дауна. О каком типе мутаций идет речь? Как подтвердить? Какой механизм данной мутации?
7. Юноша очень высокого роста, с развитием фигуры и ожирения по женскому типу, отмечается гинекомастия. Какое заболевание можно предположить? Какой метод нужно использовать для подтверждения диагноза?
8. Можно ли использовать экспресс-тест на половой хроматин для диагностики хромосомных аутосомных заболеваний? В чем сущность экспресс-теста на половой хроматин?
9. Назовите характерные фенотипические признаки болезни Дауна? Может ли в семье родиться второй ребенок с болезнью Дауна? Механизм развития данной патологии?
10. У фенотипически здоровых родителей родился больной ребенок с фенилкетонурией. Какова вероятность рождения второго больного ребенка? По какому типу наследуется заболевание?
11. Какой методы надо использовать для диагностики болезни Дауна, Клайнфельтера, Патау, фенилкетонурии?
12. Какой кариотип здорового ребенка и как он изменится при следующих наследственных болезнях человека: болезнь Дауна, фенилкетонурия, синдром «кошачьего крика»?

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости**

|  |  |
| --- | --- |
| **Форма контроля**  | **Критерии оценивания** |
| **Тестирование** | За тестовый контроль знаний студентам начисляется от 0 до 5 баллов. Для письменного тестирования на каждый вариант тестового задания рассчитаны критерии оценок результатов; для оценки тестирования используется таблица:

|  |  |
| --- | --- |
| 0-10% | - 0 баллов |
| 11-30% | - 1 балл |
| 31-49% | - 2 балла |
| 50-55% | - 2,5 балла |
| 56–64% | - 3 бал­ла |
| 65–70% | - 3,5 бал­ла |
| 71–80% | - 4 бал­ла |
| 80–85% | - 4,5 бал­ла |
| 86–100% | - 5 баллов |

 |
| **Решение****задач** |

|  |  |
| --- | --- |
| **Ответ правильный, полный, включает все элементы ответа, не содержит биологических ошибок, оформлен правильно** | **5 баллов** |
| **Ответ правильный, содержит незначительные биологические ошибки или ошибки в оформлении ответа** | **4 балла** |
| **Ответ неполный, включает отдельные элементы ответа, содержит биологические ошибки и ошибки в оформлении ответа** | **3 балла** |
| **Ответ не правильный, содержит грубые биологические ошибки, оформлен с ошибками** | **2 балла** |
| **Ответа нет, фрагменты решения** | **1 балл** |
| **Ответа нет** | **0 баллов** |

 |
| **Решение** **проблемно-ситуационных** **задач** | **5 баллов -** выставляется если обучающимся дан правильный ответ на вопрос задачи. Объяснение хода ее решения подробное, последовательное, грамотное, с теоретическими обоснованиями (в т.ч. из лекционного курса), с необходимым схематическими изображениями и демонстрациями практических умений, с правильным и свободным владением терминологией; ответы на дополнительные вопросы верные, четкие. |
|  | **4 балла -** выставляется если обучающимся дан правильный ответ на вопрос задачи. Объяснение хода ее решения подробное, но недостаточно логичное, с единичными ошибками в деталях, некоторыми затруднениями в теоретическом обосновании (в т.ч. из лекционного материала), в схематических изображениях и демонстрациях практических действий, ответы на дополнительные вопросы верные, но недостаточно четкие. |
|  | **3 балла –** выставляется если обучающимся дан правильный ответ на вопрос задачи. Объяснение хода ее решения недостаточно полное, непоследовательное, с ошибками, слабым теоретическим обоснованием (в т.ч. лекционным материалом), со значительными затруднениями и ошибками в схематических изображениях и демонстрацией практических умений, ответы на дополнительные вопросы недостаточно четкие, с ошибками в деталях. |
|  | **2 балла -** выставляется если обучающимся дан правильный ответ на вопрос задачи. Объяснение хода ее решения дано неполное, непоследовательное, с грубыми ошибками, без теоретического обоснования (в т.ч. лекционным материалом), без умения схематических изображений и демонстраций практических умений или с большим количеством ошибок, ответы на дополнительные вопросы неправильные или отсутствуют. |
|  | **1 балл –** выставляется если студент дает отрывочные фразы по вопросу |
|  | **0 баллов** – выставляется если студент не дает ответа на вопрос или дает ответ на другой вопрос |

**3.Оценочные материалы промежуточной аттестации обучающихся.**

Промежуточная аттестация по дисциплине в форме проходит в форме экзамена по экзаменационным билетам в устной форме

**Критерии, применяемые для оценивания обучающихся на промежуточной аттестации**

****

**Правила формирования текущего фактического рейтинга обучающегося.**

Текущий фактический рейтинг (Ртф) по дисциплине (**максимально 70 баллов**) рассчитывается как **среднее арифметическое** значение текущих рейтингов по всем модулям. Включает в себя результатов всех контрольных точек, направленных на оценивание успешности освоения дисциплины в рамках аудиторной и внеаудиторной работы. По каждому модулю оцениваются:

- текущий контроль успеваемости обучающихся на каждом практическом занятии по дисциплине **(Тк);**

- рубежный контроль успеваемости обучающихся по дисциплине **(Рк);**

Результаты самостоятельной (внеаудиторной) работы обучающихся оценивается при проведении текущего и рубежного контроля, а оформление самостоятельной и практической работы в рабочих тетрадях входит в структуру бонусного рейтинга.

Текущий контроль успеваемости (Тк). Максимальное значение – 50 баллов.

По каждому практическому занятию предусмотрено от 1 до 4х контрольных точек (тестирование, ПСЗ/задачи, устный опрос, и др.), за которые обучающийся получает от 0 до 5 баллов включительно. Тестирование является обязательной контрольной точкой на каждом практическом занятии; устный опрос не является обязательными контрольной точкой на каждом занятии; ПСЗ/задача – являются обязательной контрольной точкой, если это предусмотрено структурой практического занятия. Количество отметок (за устный опрос и ПСЗ в рамках всей дисциплины) – у всех студентов должно быть примерно одинаковым.

На основании данных результатов формируется средний балл текущей успеваемости, значение которого может быть от 0 до 5 баллов.

Критерии оценивания каждой формы контроля представлены в ФОС по дисциплине.

Средний балл текущей успеваемости переводиться на максимальные 50 баллов в структуре текущего фактического рейтинга, по формуле:

Тк = (средний балл студента \* 50) /5

где:

- максимальный средний балл - максимально возможное среднее арифметическое значение всех контрольных точек. При условии оценивания каждой контрольной точки от 0 до 5, составляет 5 баллов;

- 50 баллов – максимальный балл текущего контроля в рамках текущего фактического рейтинга.

- результат студента – средний балл студента по всем контрольным точкам в рамках текущего контроля успеваемости.

Рубежный контроль (Рк). Максимальное значение – 20 баллов.

По окончании всех практических занятий модуля проводится рубежный контроль, направленный на контроль освоения знаний, умений и навыков по каждому модулю. Контрольные точки и их количество различно по разным модулям и определяется рабочей программой по дисциплине.

Критерии оценивания контрольных точек представлены в ФОС (от 0 до 5 баллов).

На основании результатов всех контрольных точек рубежного контроля по модулю рассчитывается средний балл (от 0 до 5). Этот результат переводиться на максимальные 20 баллов в структуре текущего фактического рейтинга, по формуле:

Рк = (результат студента \* 20) /5

где:

- максимальное значение Рк - максимально возможное значение за устный ответ на рубежном контроле. Согласно ФОС, составляет 5 баллов;

- 20 баллов – максимальный балл рубежного контроля в рамках текущего фактического рейтинга.

- результат студента – оценка студента на рубежном контроле.

Текущий фактический рейтинг (Ртф) получается суммированием баллов текущего контроля (Тк) и рубежного контроля (Рк).

При пропуске практического занятия и/или рубежного контроля за обязательные контрольные точки выставляется «0» баллов. По факту отработки заменяются на полученные фактические результаты.

**Вопросы для проверки теоретических знаний по дисциплине**

1. Роль ядра и цитоплазмы в передаче наследственной информации. Основные компоненты ядра, их структурно-функциональная характеристика.
2. Характеристика ядра как генетического центра. Роль хромосом в передаче наследственной информации. Правила хромосом.
3. Современные представления о строении хромосом: нуклеосомная модель хромосом, уровни организации ДНК в хромосомах.
4. Хроматин как форма существования хромосом (гетеро- и эухроматин): строение, химический состав.
5. Доказательства роли ДНК в передаче наследственной информации (опыты по трансформации, трансдукции).
6. Химическая организация генетического материала. Строение нуклеиновых кислот (ДНК и РНК) их свойства и функции.
7. Кариотип. Классификация хромосом. Типы хромосом. Понятие о кариотировании.
8. Жизненный цикл клетки, его периоды, его варианты (особенности у различных видов клеток). Понятие о стволовых, покоящихся клетках.
9. Митоз - характеристика его периодов. Регуляция митоза. Морфофункциональная характеристика и динамика структуры хромосом в клеточном цикле. Биологическое значение митоза. Понятие об апоптозе. Понятие о мейозе.
10. Категории клеточных комплексов. Митотический индекс. Понятие о митогенах и цитостатиках. Генетика рака. Клеточный цикл и его регуляция. Значение наследственных факторов в возникновении рака. Канцерогены. Вирусные и клеточные онкогены. Физиологическая роль клеточных протоонкогенов. Гены –супрессоры опухолевого роста.
11. Современные представления о структуре гена. Геном человека и проект «Геном человека». Моноцистронная модель строения гена.
12. Доказательства роли ДНК в передаче наследственной информации (опыты по трансформации, трансдукции).
13. Химическая организация генетического материала. Строение нуклеиновых кислот (ДНК и РНК) их свойства и функции.
14. Генетический код, его характеристика. Тонкая структура гена, его дискретность (цистрон, рекон, мутон). Цистрон, его структура.
15. Взаимосвязь между геном и признаком. Сущность правила Бидла-Татума: ген – фермент.
16. Самовоспроизведение наследственного материала. Принципы и этапы репликации. Репликон.
17. Механизмы и способы реализации генетической информации:

а) транскрипция и посттранскрипционные процессы,

б) прямая и обратная транскрипция,

в) трансляция и посттрансляционные процессы.

1. Репарация как механизм поддержания гомеостаза. Виды репарации.
2. Регуляция экспрессии генов на генном уровне у прокариот и эукариот.
3. Геном человека как эволюционно сложившаяся система.
4. Характеристика ядерного генома: организация, свойства, особенности. Понятие о генных болезнях.
5. Секвенирование генома. Программа «Геном человека».
6. Цитоплазматическая (внеядерная) наследственность: плазмиды, эписомы, их значение в медицине. Строение и функции митохондрий.
7. Характеристика митохондриального генома. Митохондриальные болезни. Классификация и характеристика митохондриальных болезней (болезни, обусловленные повреждением мтДНК; болезни, обусловленные повреждением ядерной ДНК):
8. Медицинская генетика: предмет, цели, задачи, основные разделы.
9. Ключевые понятия генетики: ген, аллель, генотип, геном, фенотип, гомозигота, гетерозигота, генофонд. Понятие «доза гена» в генотипе.
10. Основные типы наследования признаков: моногенное и полигенное, сцепленное и независимое.
11. Основные законы генетики: I, II, III законы Менделя, закон Моргана. Менделирующие признаки человека (нормальные и патологические).
12. Неменделевское наследование. Классификация (наследование, сцепленное с полом; митохондриальное наследование; генный импритинг).
13. Наследование, сцепленное с полом (гемофилия, дальтонизм, гипертрихоз наружного слухового прохода и др), контролируемое и ограниченное полом.
14. Генетика пола. Теории определения пола: хромосомная и балансовая. Наследование контролируемое полом и ограниченное полом.
15. Генотип как целостная система: взаимодействие аллельных и неаллельных генов.
16. Множественный аллелизм. Иммуногенетика. Естественный иммунитет. Генетическая основа синтеза иммуноглобулинов. Генетика рецепторов Т-клеток. Наследственные иммунодефициты.
17. Генетика главного комплекса гистосовместимости. Ассоциация заболеваний с HLA-полиморфизмом
18. Группы крови АВО, Rh, MN и др. Гемолитическая болезнь плода и новорожденного.
19. Основные формы изменчивости (классификация).
20. Взаимодействие среды и генотипа в проявлении признаков в развитии, обучение и воспитание человека. Норма реакции. Экспрессивность и пенетрантность.
21. Модификационная изменчивость определение, примеры. Адаптивный характер модификации.
22. Комбинативная изменчивость сущность примеры. Значение комбинативной изменчивости в обеспечении генетического разнообразия людей. Закон гомологических рядов Н.И. Вавилова.
23. Мутационная изменчивость. Классификация мутаций. Генокопии и фенокопии. Примеры
24. Генные мутации и их классификация. Причины, механизмы и последствия генных мутаций. Мутации в генах как причина моногенных болезней. Основные типы генных мутаций: без сдвига рамки считывания (нуклеотидные замены, миссенс, нонсенс), со сдвигом рамки считывания (делеции, инсерции), мутации сайтов сплайсинга, экспансии повторов. Понятие о премутации.
25. Моногенные болезни. Общая характеристика и классификация: генетическая, клиническая, патогенетическая.
26. Характеристика наиболее важных моногенных болезней:
* Мукополисахаридоз
* Нарушения аминокислотного обмена: фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз
* Нарушения углеводного обмена: галактоземия
* Нарушения половой дифференцировки: адреногенитальный синдром
* Болезни опорно-двигательной системы: синдром Марфана,
1. Особенности и трудности изучения человека как объекта генетического анализа. Методы изучения наследственности и изменчивости у человека. Успехи генетики в развитии новых методов.
2. Медико-генетическое консультирование: история становления МГК, цели, задачи, этапы работы, значение. Проспективное и ретроспективное консультирование.
3. Организация медико-генетического консультирования. Принципы расчета генетического риска.
4. Генеалогический метод, его значение и сущность. Принцип составления родословной. Типы наследования.
5. Генетический скрининг. Принципы генетического скрининга. Селективный и массовый скрининг. Наследственные заболевания, подлежащие неонатальному скринингу (фенилкетонурия, галактоземия, муковисцидоз, гипотиреоз, адреногенитальный синтром и др.).
6. Биохимический метод, сущность, значение. Понятие о неонатальном и селективном скрининге.
7. Молекулярно – генетические методы ДНК-диагностики.
* **Полимеразную цепную реакцию (ПЦР, PCR)**
* FISH – метод или Флуоресцентная гибридизация *in situ (*Fluorescent In Situ Hybridisation):
* ДНК-зонд
* FISH-painting
* Многоцветный FISH на 24 хромосомы (М-FISH)
* Многоцветный бэндинг MCB или m-BAND
* Метод сравнительной геномной гибридизации (Comparative Genomic Hybridization или CGH)
* Сравнительная геномная гибридизация на чипах Array-CGH или aCGH
* Преимплантационная генетическая диагностика с использованием FISH- метода
1. Основные подходы к лечению наследственных болезней обмена веществ.
2. Группа наследственных болезней, для которых разработана диетическая терапия.
3. Наследственные болезни обмена, исправляющиеся большими дозами коферментов
4. Наследственные болезни обмена веществ для которых используют детоксикационную терапию.
5. Генотерапия.
6. Хромосомы человека и их структурная организация.
7. Понятие о кариотипе. Правила хромосом.
8. Механизмы, обеспечивающие постоянство числа хромосом в ряду поколений: клеточный цикл, митоз, мейоз.
9. Современные методы изучения хромосом.
10. Хромосомные мутации, их классификация. Причины, механизмы и последствия хромосомных аберраций (внутрихромосомных и межхромосомных).
11. Геномные мутации, их классификация (полиплоидия и гетероплоидия). Причины, механизмы и последствия геномных мутаций.
12. Механизм возникновения спонтанных и индуцированных мутаций.
13. Мутации в соматических и половых клетках, их фенотипический эффект.Определение понятий.
14. Мутагенные факторы. Мутагенез, канцерогенез. Генетическая опасность загрязнения окружающей среды.
15. Хромосомные болезни: этиология, классификация, эффекты в онтогенезе, патогенез. Эффекты хромосомных аномалий в соматических клетках. Факторы риска рождения детей с хромосомными аномалиями.
16. Характеристика наиболее распространенных хромосомных болезней:
* синдром Дауна
* синдром Патау
* синдром Эдвардса
* синдром трисомии 8
* синдром трипло-Х
* синдром Клайнфельтера
* синдром Шерешевского- Тернера
* Синдромы частичных анеуплоидий: синдром «кошачьего крика», Вольфа-Хиршхорна, синдром частичной трисомии короткого плеча 9 хромосомы, транслокационный вариант синдрома Дауна
1. Синдромы, обусловленные микроструктурными аберрациями хромосом.
2. Мозаичные формы хромосомных болезней.
3. Сбалансированные варианты хромосомных болезней
4. Цитогенетический метод: метод кариотипирования и экспресс – метод определения полового Х- хроматина и У- хроматина.
5. Близнецовый метод, его сущность и значение.
6. Антропогенетические методы: фенотипический анализ и дерматоглифика, сущность и значение.
7. Генетический скрининг.
8. Пренатальная диагностика:
9. скринирующие и диагностические методы;
10. неинвазивные: УЗИ (УЗИ-маркеры наследственной патологии), определения сывороточных маркеров (АФП, ХГТ, нЭ и ассоциированный с беременностью белок А плазмы крои (РАРР-А) и др
11. инвазивные (хорионоценез, амниоцентоз и кордоцентез).
12. Популяционно – статистический метод. Генетика популяций (дем, изолят, генофонд). Характерные особенности генофонда популяции.
13. Основной закон популяционной генетики - закон Харди – Вайнберга и его практическое применение.
14. Профилактика наследственной патологии.
15. Формы размножения организмов. Способы бесполого размножения. Эволюция форм полового размножения.
16. Мейоз – определение, характеристика. Биологическое значение мейоза.
17. Онтогенез. Периодизация онтогенеза.
18. Общие закономерности прогенеза у человека. Гаметогенез, характеристика его периодов.
19. Морфо-функциональные и генетические особенности половых клеток. Строение половых клеток.
20. Оплодотворение: биологическая сущность. Фазы оплодотворения и их характеристика.
21. Эмбриональное развитие: ранний эмбриональный период: бластула, гаструла, нейрула, гисто- и органогенез; фетальный период. Особенности эмбрионального периода у человека, критические периоды. Провизорные органы человека и их значение.
22. Постэмбриональное развитие
23. Генетическая теория старения
24. Соотношение онто- и филогенеза. Закон зародышевого сходства К. Бэра.
25. Биогенетический закон Геккеля – Мюллера: онтогенез – повторение филогенеза. Онтогенез – основа филогенеза.
26. Общие закономерности эволюции органов. Дифференциация и интеграция в эволюции органов. Закономерности морфофункциональных преобразований органов. Возникновение и исчезновение биологических структур в филогенезе.
27. Тератогенез. Теория Стоккарда. Тератогенные факторы. Понятие о врожденных пороках и аномалиях развития. Критические периоды онтогенеза человека.
28. Аномалии и пороки развития. Классификация врождённых пороков развития (ВПР).
29. Врожденные пороки развития систем органов: их филогенетическая обусловленность, клинические проявления, прогноз для жизни.
30. Филогенетически обусловленные ВПР опорно-двигательной системы: хордома, spinabifida, персистирование хвоста, наличие шейных и поясничных ребер, метопический шов, болезнь шпренгеля.
31. Филогенетически обусловленные ВПР нервной системы: рахисхиз, или платиневрию, прозэнцефалия, олигогирия и пахигирия.
32. Филогенетически обусловленные ВПР пищеварительной и дыхательной систем: диафрагма гортани, агенезия легкого, гипоплазия легких, дизонтогенетические бронхолегочные кисты и кистозная гипоплазия легких, врожденные диафрагмальные грыжи, атрезия пищевода, аноректальные атрезии и стенозы, аномалии желчного пузыря, атрезия желчевыводящих путей, свищи и кисты шеи, персистирование клоаки, гетеротопия тканей поджелудочной железы, эзофаготрахеальные свищи
33. Филогенетически обусловленные ВПР кровеносной системы: дефекты межпредсердной перегородки, шейная (и др) эктопия сердца, персистирование обеих дуг аорты, персистирование артериального (боталлова) протока, персистирование первичного эмбрионального ствол, транспозиция сосудов, персистирование двух верхних полых вен, неразвитие нижней полой вены
34. Филогенетически обусловленные ВПР мочеполовой системы: крипторхизм, гипоспадия, оvotestis, удвоение матки, удвоение полового члена, эктопия почки, сегментированная вторичная почка

**Практические задания для проверки сформированных умений и навыков**

**Перечень типовых генетических задач:**

*Моно- и дигибридное скрещивание.*

*Задача 1.* Отсутствие малых коренных зубов у человека наследуется как доминантный аутосомный признак. Определите генотипы и фенотипы родителей и потомства, если один из супругов имеет малые коренные зубы, а другой гетерозиготен по этому гену. Какова вероятность рождения детей с этим признаком?

*Задача 2.* У человека ген карих глаз доминирует над голубыми глазами, а умение владеть преимущественно правой рукой – над леворукостью. Обе пары генов расположены в разных хромосомах. Кареглазая правша вышла замуж за мужчину с таким же фенотипом. У них родился голубоглазый ребенок-левша. Какие дети могут появиться у них в дальнейшем?

*Задача 3.* У человека темный цвет волос (А) доминирует над светлым цветом (а), карий цвет глаз (В) над голубым (в). Запишите генотипы родителей, возможные фенотипы и генотипы детей, родившихся от брака светловолосого голубоглазого мужчины и гетерозиготной кареглазой светловолосой женщины.

*Наследование признаков сцепленных с полом*

*Задача 4.* Ген цветовой слепоты и ген ночной слепоты наследуются через Х- хромосому и находятся на расстоянии 34 морганид друг от друга. Оба признака рецессивны. Определите вероятность рождения детей одновременно с двумя аномалиями в семье, где жена дигетерозиготна и обе аномалии унаследовала от своего отца, а муж имеет обе формы слепоты.

*Задача 5.* Если у женщины родилось 8 сыновей: один - страдающий гемофилией и дальтонизмом, двое – с гемофилией, четверо – с цветовой слепотой и один нормальный, то какой генотип вероятен для нее и какие будут по фенотипу девочки. Супруг нормальный по этим признакам.

*Задача 6*. Какое потомство может получиться в браке между мужчиной с нормальным зрением и женщиной с дальтонизмом при не расхождении у нее Х-хромосом?

*Задача 7.* В семье, где муж дальтоник, а жена здорова и не имеет в генотипе патологического гена, родилась девочка с синдромом Шерешевского – Тернера. Какова вероятность, что она окажется дальтоником?

*Задача 8.* Волосатость наружного слухового прохода наследуется через Y- хромосому. Какова вероятность рождения детей с аномалией у отца, имеющего этот признак?

*Одновременное наследование аутосомных и сцепленных с полом признаков*

*Задача 9*. Альбинизм определяется рецессивным аутосомным геном, а гемофилия — рецессивным геном, сцепленным с Х - хромосомой. У одной супружеской пары, нормальной по этим признакам, родился сын - альбинос, страдающий гемофилией. Какова вероятность, что у второго ребенка проявятся обе аномалии одновременно?

*Задача 10.* Гипертрихоз (избыточная волосатость) передается через У – хромосому, а полидактилия (шестипалость) – аутосомный доминантный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Какова вероятность того, что и следующий ребенок будет без аномалий?

*Формы взаимодействия генов.*

*Задача 11.* У человека различия в цвете кожи обусловлены в основном

двумя парами генов, которые взаимодействую по типу полимерии: В1В1В2В2 — черная кожа, b1b1 b 2 b 2 — белая кожа. Любые три аллеля черной кожи дают темную кожу, любые два — смуглую, один — светлую.

От брака смуглого мужчины и светлой женщины родились дети, из которых по 3/8 оказалось смуглых и светлых и по 1/8 темных и белых. Определить генотипы родителей.

*Пенентрантность*

*Задача 12*. Ангиоматоз сетчатки определяется доминантным аутосомным геном, пенетрантность которого – 50%. Какова вероятность рождения больного ребенка в семье, где оба супруга гетерозиготны по данному гену?

*Задача 13*. Некоторые формы шизофрении наследуются как аутосомно – доминантные признаки. У гомозигот пенетрантность равна 100%, а у гетерозигот – 20%. Определить вероятность рождения больных детей в семье, где оба родителя гетерозиготны?

*Задача 14.* Определите вероятность рождения детей различных фенотипов в семье, где один из родителей носитель доминантного аутосомного гена арахнодактилии, а второй – нормален. Известно, что пенетрантность этого гена составляет 30%.

*Генетика популяций*

*Задача 15.* Болезнь Тей-Сакса, обусловленная аутосомным рецессивным геном неизлечима; люди, страдающие этим заболеванием, умирают в детстве. В одной из больших популяций частота рождения больных детей составляет 1: 5000. Изменится ли частота патологического гена и частота этого заболевания в следующем поколении данной популяции?

*Задача 16*. В одном из родильных домов в течение 10 лет выявлено 210 детей с рецессивным заболеванием среди 84000 новорожденных. Установите генетическую структуру популяции данного города по этому признаку.

*Множественные аллели.*

*Наследование групп крови системы АВО, МN и резус- фактора*

*Задача 17.* У некоторых людей эритроцитарные антигены (А и В) могут быть в слюне. Наличие антигенов А и В в слюне определяется геном S. Это люди - секреторы. Несекреторы имеют рецессивный аллель - s. Мать имеет антиген В в эритроцитах, но не содержит его в слюне; отец содержит антиген А в эритроцитах и в слюне; в эритроцитах первого ребенка имеются антигены А и В, но их нет в слюне; у второго ребенка антигены А и В отсутствуют и в эритроцитах, и в слюне. Определить генотипы всех указанных лиц и вероятность рождения детей с другими группами крови.

*Задача 18.* Кареглазость доминирует над голубоглазостью. С одной семье у кареглазых родителей имеется четверо детей. Двое голубоглазых имеют I(0) и IV(АВ) группы крови, двое кареглазых – П(А) и Ш(В) группы крови. Определите вероятность рождения следующего ребенка кареглазого с I(0) группой крови.

*Задача 19.* Родители имеют П(А) и Ш(В) группу крови. У них родился ребенок с I(0) группой крови и больной серповидноклеточной анемией (наследование аутосомное с неполным доминированием). Определите вероятность рождения больных детей с 1У (АВ) группой крови.

**Перечень проблемно-ситуационных задач**

1. В одном из родильных домов родился ребенок, у которого плач напоминал мяуканье котенка. О каком синдроме идет речь? Какой тип мутации? Какой метод лабораторной диагностики надо использовать для подтверждения диагноза?
2. У больного светлые волосы, кожа. Цвет глаз с красноватым оттенком. Выявлена наследственная патология. Что именно? Какой тип мутации, механизм развития болезни? Метод лабораторной диагностики?
3. У двухмесячного ребенка обнаружены множественные дизморфозы (уродства). Особенно выражено нарушение развития лицевого черепа – «заячья губа» и «волчья пасть». На обеих руках полидактилия. Что можно предполагать? Какой тип мутации? Механизм развития болезни? Какой метод лабораторной диагностики надо использовать для подтверждения диагноза?
4. У больного в буккальном соскобе обнаружено два тельца Барра. О чем это свидетельствует? Какой цитологический механизм выявленной патологии?
5. О чем свидетельствует отсутствие фермента тирозиназы? Какой тип мутации? Механизм развития патологии?
6. У молодой матери (18 лет) родился ребенок с признаками синдрома Дауна. О каком типе мутаций идет речь? Как подтвердить? Какой механизм данной мутации?
7. Юноша очень высокого роста, с развитием фигуры и ожирения по женскому типу, отмечается гинекомастия. Какое заболевание можно предположить? Какой метод нужно использовать для подтверждения диагноза?
8. Можно ли использовать экспресс-тест на половой хроматин для диагностики хромосомных аутосомных заболеваний? В чем сущность экспресс-теста на половой хроматин?
9. Назовите характерные фенотипические признаки болезни Дауна? Может ли в семье родиться второй ребенок с болезнью Дауна? Механизм развития данной патологии?
10. У фенотипически здоровых родителей родился больной ребенок с фенилкетонурией. Какова вероятность рождения второго больного ребенка? По какому типу наследуется заболевание?
11. Какой методы надо использовать для диагностики болезни Дауна, Клайнфельтера, Патау, фенилкетонурии?
12. Какой кариотип здорового ребенка и как он изменится при следующих наследственных болезнях человека: болезнь Дауна, фенилкетонурия, синдром «кошачьего крика»?
13. Составьте родословную и обозначьте генотип доминантно наследуемого заболевания всех упомянутых лиц при условии: муж болен, но его мать здорова, жена больна, но ее отец здоров. Определите вероятность рождения здоровых детей в этой семье?
14. У человека некоторые формы близорукости доминируют над нормальным зрением, а кареглазость над голубоглазостью. Гены обеих пар не сцеплены. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных по обоим признакам родителей?
15. У больной девушки в буккальном соскобе не обнаружено полового хроматина /Х-хроматина/. О чем это свидетельствует? Какой цитологический механизм выявленной патологии?
16. В нашем городе проводится массовая экспресс- диагностика всех новорожденых на фенилкетонурию и гипотиреоз. Почему среди тысяч наследственных заболеваний выбраны именно эти? В чем сущность и значение экспресс-методов диагностики наследственной патологии?
17. Катаракта и полидактилия обусловлены доминантными тесно сцепленными генами. Какое потомство можно ожидать в семье, где муж здоров, а жена гетерозиготная по обоим признакам, которые унаследовала от отца?
18. О чем свидетельствует наличие в крови двух типов эритроцитов: нормальных и в виде серпа? Как наследуется данная мутация? Какой фенотип и прогноз здоровья у больного?
19. При анализе кариотипа обнаружена моносомия по Х-хромосоме. Какой это тип мутации? Как называется патология?
20. Составьте родословную и обозначьте генотип рецессивно наследуемого заболевания всех упомянутых лиц при условии: муж здоров, жена здорова, но ее мать больна. Определите вероятность рождения больных детей в данной семье.
21. Молодая женщина очень низкого роста (150 см), с небольшим весом 45 кг, имеет широкие плечи, узкий таз, молочные железы недоразвиты, недоразвиты яичники. Хорошо видны крыловидные складки на шее сзади. Какой диагноз можно поставить больной? Какой использовать для этого метод диагностики?
22. Ребенок прожил только 2 месяца, у него отмечено: череп необычной формы – узкий лоб, выступающий затылок, низко расположенные уши, недоразвитие нижней челюсти, пальцы рук широкие и короткие, характерная аномалия кисти – поперечная ладонная складка, врожденный порог сердца, врожденная косолапость. О каком заболевании можно думать? Какой метод лежит в основе диагностики? Какой это тип мутации?
23. Можно ли прогнозировать рождение ребенка с наследственной патологией? Как? На чем основаны принципы прогнозирования?
24. В моче больного обнаружена галактоза. Ваш предполагаемый диагноз? Какой это тип мутации и механизм данной патологии?
25. У больного в моче обнаружена фенилпировиноградная кислота. О чем это свидетельствует? Какой это тип и механизм выявленной патологии?

**Тестовые задания** для проведения промежуточной аттестации формируются на основании представленных теоретических вопросов и практических заданий. Тестирование обучающихся проводится в информационной системе Университета

*Выберите один или несколько вариантов ответа*

1. Объектом изучения клинической генетики являются:

1. больной человек;
2. больной и больные родственники;
3. больной и все члены его семьи, в том числе и здоровые.

2. Основоположник клинической генетики в России:

1. Н.К. Кольцов;
2. С.Г. Левит;
3. С.Н. Давиденков;
4. В.М. Флоринский.

3. Частота наследственных и врожденных заболеваний среди новорожденных составляет:

1. 5-5,5%;
2. 3-3,5%;
3. 9-10%;
4. 0,1-1,0%.

4. Число известных клинических форм наследственных заболеваний составляет примерно:

1. до 3000;
2. 4000-4500;
3. 6000-10000;
4. 80000-100000.

5. Исключите неправильные утверждения:

нет таких признаков, которые бы зависели только от наследственности или только от среды;

1. наследственная изменчивость, ведущая к вариациям нормальных признаков и ведущая к наследственным болезням, - два разных вида изменчивости;
2. в ближайшее время ожидается резкий рост частоты наследственной патологии вследствие увеличения мутагенной нагрузки, миграции населения и разрушения брачных границ;
3. новые мутации могут закрепляться в популяции путем естественного отбора.

6. Доля наследственных и врожденных болезней среди причин смерти детей на 1-м году жизни составляет:

1. 50%;
2. 70%;
3. 25%;
4. 5%.

7. Когда чаще всего возникают симптомы наследственного заболевания, связанного с дефектом фермента:

во внутриутробном периоде;

1. в период с рождения до 1 года;
2. в детском возрасте (до 14 лет);
3. с 15 до 50 лет;
4. позже 50 лет.

8. Генетический импринтинг – это:

1. «маркировка» локуса хромосом одного из родителей;
2. вид генетической памяти (например, безусловные рефлексы);
3. составление карт хромосом.

9. Врожденные заболевания – это:

1. заболевания, обусловленные мутацией генов;
2. заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка;
3. заболевания, проявляющиеся при рождении;
4. заболевания, не поддающиеся лечению.

10. Выберите верное утверждение:

1. механизмы естественного отбора у человека и животных не различаются;
2. в процессе эволюционного развития человеческой популяции происходило накопление патологических мутаций, что привело к большому количеству нозологических форм у человека по сравнению с животными;
3. в процессе эволюции выработались механизмы репарации мутационных повреждений ДНК.

11. Генетическая гетерогенность клинически схожих заболеваний обусловлена:

1. разными аллелями одного гена;
2. мутациями в разных локусах;
3. взаимодействием генетической конституции и среды.

12. Хромосомные болезни обусловлены:

1. генными мутациями;
2. геномными мутациями;
3. изменениями межгенных участков структуры ДНК;
4. изменением структуры хромосом.

13. Балансированный полиморфизм – это наличие в популяции двух форм аллелей одного гена или более, при этом частота редкого аллеля составляет не менее:

1. 10%;
2. 5%;
3. 1%;
4. 0,1%.

14. Проявления клинического полиморфизма этиологически единой формы заболевания выражаются:

1. различным временем манифестации;
2. различной тяжестью течения;
3. вариантами ответов на лечение;
4. числом больных родственников.

15. К эффектам мутационного груза относятся:

1. акселерация;
2. летальность;
3. сниженная фертильность;
4. повышение приспособляемости на популяционном уровне;
5. снижение продолжительности жизни.

16. Возможный исход изменений нуклеотидной последовательности ДНК:

1. изменение аминокислотной структуры белка;
2. изменение функции белка;
3. синтез белка – продукта другого гена;
4. изменение регуляции синтеза белка;
5. отсутствие изменения функции белка.

17. Стабильность генотипа обеспечивается:

системой репарации ДНК;

1. дублированностью структурных элементов генотипа;
2. полуконсервативным характером редупликации ДНК;
3. матричным принципом биосинтеза;
4. адаптацией организма к факторам внешней среды.

18. Наследственные болезни человека появились:

1. в связи с уменьшением инфекционной заболеваемости;
2. в связи с улучшением условий жизни и медицинской помощи;
3. в процессе эволюционного формирования человека как биологического вида;
4. в процессе социального формирования человеческого общества.

19. Выберите правильное утверждение:

1. термины «наследственная болезнь» и «врожденная болезнь» равнозначны;
2. термины «семейная болезнь» и «наследственная болезнь» равнозначны;
3. спорадические случаи болезни относятся к наследственной патологии.

20. Укажите наиболее верное определение клинико-генеалогического метода:

1. составление родословной с последующим обследованием про-банда;
2. составление родословных;
3. прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников одного поколения;
4. прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений.

21. Чем обусловлена прогредиентность наследственных болезней: —

1. ростом и старением организма больного;
2. неэффективностью лечения;
3. непрерывностью функционирования мутантных аллелей.

22. Укажите положения, характеризующие аутосомно-доминантный тип v наследования:

1. родители больного ребенка фенотипически здоровы, но ана­логичное заболевание встречается у сибсов пробанда;
2. сын никогда не наследует заболевание от отца;
3. заболевание встречается одинаково часто у мужчин и женщин;
4. заболевание передается от родителей детям в каждом поко­лении.

23. Плейотропия — это:

1. влияние нескольких генов на формирование одного признака;
2. взаимодействие генов с факторами среды;
3. влияние одного гена на формирование нескольких при­знаков.

24. Пробанд — это:

1. больной, обратившийся к врачу;
2. здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию;
3. человек, впервые попавший под наблюдение врача-генетика;
4. индивидуум, с которого начинается сбор родословной.

25. Укажите признаки Х-сцепленного доминантного типа наследования:

1. одинаковая частота заболевания у женщин и мужчин;
2. сыновья больного отца будут здоровы, а дочери больны;
3. заболевание может прослеживаться в каждом поколении;
4. если больна мать, то вероятность рождения больного ребенка независимо от пола равна 50%.

26. Критические периоды эмбрионального развития:

1. конец 1-й — начало 2-й недели гестации;
2. конец 2-й — начало 3-й недели гестации;
3. 3-6-я неделя гестации;
4. 7—8-я неделя гестации.

27. Врожденный морфогенетический вариант — это морфологическое изменение органа:

1. не выходящее за пределы нормальных вариаций и не нару­шающее функцию органа;
2. выходящее за пределы нормальных вариаций, но не нарушаю­щее функцию органа;
3. приводящее к нарушению функции органа.

28. Сибсы — это:

1. все родственники пробанда;
2. дети одной родительской пары;
3. братья и сестры;
4. родственники пробанда, лично обследованные врачом-генетиком.

29. Синдромологический анализ — это:

1. анализ генотипа больного с целью установления диагноза;
2. обобщенный анализ всех фенотипических (клинических) проявлений с целью выявления устойчивого сочетания при­знаков для установления диагноза;
3. анализ результатов параклинических методов исследования;
4. диагностика заболевания на основе анамнестических данных.

30. Укажите признаки, не характерные для аутосомно-рецессивного типа наследования:

1. заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин;
2. у больных родителей могут быть здоровые дети;
3. женщины болеют чаще мужчин;
4. родители больного здоровы;
5. родители являются кровными родственниками.

31. Выберите правильные утверждения:

1. гаметопатии приводят к нарушению оплодотворения или гибели зиготы;
2. к бластопатиям относят мозаичные формы хромосомных болезней;
3. эмбриопатии возникают в результате действия повреждающе­го фактора в период от 9-й недели внутриутробного развития до родов;
4. фетопатии возникают в результате действия повреждающего фактора в первые дни после рождения.

32. Признаки Х-сцепленного рецессивного типа наследования:

1. заболевание наблюдается преимущественно у мужчин;
2. все фенотипически нормальные дочери больных мужчин являются носительницами;
3. больные мужчины передают патологический аллель 50% сыновей;
4. сыновья женщины-носительницы будут больны с вероятно­стью 50%.

33. Термин «врожденный порок» относится к морфологическому изме­нению органа или части органа:

1. выходящему за пределы нормальных вариаций, но не нару­шающему функцию органа;
2. не выходящему за пределы нормальных вариаций и не нару­шающему функцию органа;
3. выходящему за пределы нормальных вариаций и нарушающе­му функцию органа.

34. Признаки митохондриального типа наследования:

1. болезнь передается только от матери;
2. заболевание одинаково часто встречается у мужчин и жен­щин;
3. больные женщины передают заболевание 50% детей;
4. все дети больных отцов здоровы.

35. Информация о происхождении супругов и их родителей из одного или близко расположенных населенных пунктов имеет значение для диагностики болезней:

1. Х-сцепленных рецессивных;
2. аутосомно-рецессивных;
3. аутосомно-доминантных с неполной пенетрантностью;
4. цитоплазматически наследуемых.

36. Выберите правильные утверждения:

1. оксицефалия — один из вариантов «башенного» черепа;
2. камптодактилия — сгибательная контрактура проксимальных межфаланговых суставов;
3. прогнатия — нижняя челюсть, выступающая вперед по отно­шению к верхней;
4. синофриз — это опущенные веки;
5. брахицефалия — это увеличение поперечного размера черепа относительно продольного;
6. эпикант — это сросшиеся брови;
7. арахнодактилия — это увеличение длины пальцев;
8. микрогнатия — это малые размеры верхней челюсти;
9. гипертелоризм — это опущенные наружные углы глаз;
10. фильтр — это кожная крыловидная складка.

37. К признакам Y-сцепленного типа наследования относятся:

1. передача только по мужской линии всем детям;
2. передача только по мужской линии всем мальчикам;
3. передача только от матери к сыну;
4. отсутствие потомства у больного мужчины.

38. Действие мутантного гена при моногеиной патологии проявляется:

1. только клиническими симптомами;
2. на клиническом, биохимическом и клеточном уровнях;
3. только на определенных этапах обмена веществ;
4. только на клеточном уровне.

39. Этиологические факторы моногенной наследственной патологии:

1. перенос участка одной хромосомы на другую;
2. изменение структуры ДНК;
3. взаимодействие генетических и средовых факторов;
4. мутации генов;
5. делеция, дупликация, транслокация участков хромосом.

40. Вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих больную девочку с фенилкетонурией:

1. 50%;
2. близко к нулю;
3. 75%;
4. 25%.

41. Диагноз синдрома Марфана устанавливают на основании:

1. жалоб больного и данных семейного анамнеза;
2. характерного сочетания клинических признаков;
3. результатов биохимического анализа;
4. клинических симптомов, данных биохимического и патомор-фологического исследований.

42. Классификация генных болезней возможна на основе:

1. возраста начала заболевания;
2. преимущественного поражения определенных систем и орга­нов;
3. типа наследования;
4. мутации.

43. Диагноз муковисцидоза устанавливают на основании:

1. результатов биохимического анализа мочи и крови;
2. данных осмотра офтальмологом, кардиологом и параклини­ческих методов исследования;
3. клинических симптомов, концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости;
4. характерных клинических симптомов, данных электроми­ографии и определения уровня креатининфосфокиназы в сыворотке крови.

44. Вероятность рождения в семье больного с адреногенитальным син­дромом при условии, что сын (от 1-й беременности) имеет этот синдром, а девочка (от 2-й беременности) здорова, составляет:

1. 50%;
2. около 0%;
3. 25%;
4. 100%.

45. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец гомозиготен по нормальному алле-лю, составляет:

1. 50%;
2. около нуля;
3. 25%;
4. 100%.

46. Генные болезни обусловлены:

1. потерей участка хромосомы;
2. дупликацией части хромосомы;
3. потерей двух генов и более;
4. мутацией одного гена.

47. Диагноз мышечной дистрофии Дюшенна устанавливают на основа­нии:

1. концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости;
2. неврологической симптоматики, времени начала и харак­тера течения, уровня креатининфосфокиназы в сыворотке крови;
3. типичного внешнего вида, данных электрофизиологических исследований и молекулярно-генетических методов;
4. результатов гистологического исследования.

48. Вероятность рождения ребенка с синдромом Марфана, если 1-й ребенок имеет этот синдром, а родители здоровы, составляет при­мерно:

1. 50%;
2. около нуля;
3. 25%;
4. 75%.

49. Клинический полиморфизм генных болезней определяют:

1. множественность мутаций гена;
2. действие факторов окружающей среды;
3. наличие генов-модификаторов;
4. эффект дозы генов.

50. Диагностические критерии муковисцидоза:

1. хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца, хронические синуситы;
2. грубые черты лица, кифосколиоз, деформация грудины, низ­кий рост, порок клапанов сердца, умственная отсталость;
3. рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функ­ции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зло­вонный стул;
4. задержка роста, множественный дизостоз, помутнение рого­вицы, повышенная экскреция гликозаминогликанов (мукопо-лисахаридов) с мочой.

51. Диагноз семейной гиперхолестеринемии устанавливают на осно­вании:

1. семейного анамнеза;
2. клинической картины;
3. результатов биохимического исследования крови;
4. данных гормонального исследования.

52. Синдром Марфана диагностирован у матери и дочери. Вероятность повторного рождения ребенка с синдромом Марфана в другом браке матери:

1. 25%;
2. около нуля;
3. 100%;
4. 50%.

53. Распространенность моногенного заболевания считается высокой, если его частота составляет:

1. 1:100;
2. 1:5000;
3. 1:10 000;
4. 1:20 000;
5. 1:50 000.

54. Диагностические критерии фенилкетонурии:

1. двойственное строение наружных половых органов, рвота, дегидратация;
2. прогрессирующие бледность и гипотрофия, спленомегалия, выступающие скулы и лобные бугры, «башенный» череп, анемия;
3. множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон;
4. отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипо-пигментация волос и кожи.

55. Клинический полиморфизм моногенной наследственной патологии обусловлен:

1. генотипической средой;
2. полилокусной и/или полиаллельной детерминацией клини­ческой картины болезни;
3. различной частотой генов в популяции;
4. близкородственным браком;
5. действием тератогенных факторов.

56. Диагноз адреногенитального синдрома устанавливают на осно­вании:

1. клинической картины и определения уровня гормонов;
2. концентрации ионов натрия и хлора в потовой жидкости;
3. клинических симптомов, данных цитогенетического анализа, параклинических методов исследования;
4. результатов молекулярно-генетических методов, биохимиче­ского анализа.

57. Диагноз синдрома умственной отсталости с ломкой Х-хромосомой окончательно подтверждается на основании:

1. результатов биохимических исследований мочи и крови;
2. данных электроэнцефалографии;
3. молекулярно-генетического анализа;
4. результатов психологического тестирования;
5. данных семейного анамнеза.

58. Диагностические критерии синдрома Марфана:

1. отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипо-пигментация;
2. подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, ворон­кообразное вдавление грудины, высокий рост, аномальный рост зубов;
3. умственная отсталость, макроорхидизм, длинное лицо, высо­кий лоб, массивный подбородок, оттопыренные уши.

59. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой оба роди­теля являются гомозиготами по гену фенилкетонурии, составляет:

1. 25%;
2. 100%;
3. около нуля;
4. 50%.

60. Выберите неверное утверждение:

1. генокопии — разные проявления одной наследственной болез­ни;
2. фенокопии — ненаследственные болезни, схожие по клини­ческим признакам с наследственными;
3. нормокопирование — отсутствие признаков заболевания при патологическом генотипе.

61. Дрейф генов — это:

1. изменение клинической картины заболевания через несколь­ко поколений;
2. изменение частоты аллеля в популяции в результате стоха­стических событий;
3. увеличение доли рецессивной патологии в результате кровно­родственных браков.

62. Какие виды хромосомных аномалий не встречаются у живорожденных:

1. трисомии по аутосомам;
2. трисомии по половым хромосомам;
3. моносомии по аутосомам;
4. моносомия по Х-хромосоме;
5. нуллисомия по Х-хромосоме.

63. Какие мутации относятся к геномным:

1. инверсии, транслокации, дупликации, делеции;
2. полиплоидии, анеуплоидии;
3. триплоидии, тетраплоидии;
4. внутрихромосомные и межхромосомные перестройки.

64. Выберите основные показания для исследования кариотипа:

1. в анамнезе умершие дети с множественными пороками раз­вития;
2. хроническое прогредиентное течение болезни с началом в детском возрасте;
3. неврологические проявления (судороги, снижение или повы­шение мышечного тонуса, спастические парезы);
4. олигофрения в сочетании с пороками развития.

65. Укажите формулы кариотипа при синдроме Шерешевского—Тернера:

1. 45,Х/46,ХХ;
2. 47,ХХХ;
3. 45,Х;
4. 46,ХХ.

66. Метод точной диагностики хромосомных болезней:

1. клинический;
2. дерматоглифический;
3. цитогенетический;
4. клинико-генеалогический;
5. специфическая биохимическая диагностика.

67. Риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями существенно повышается в возрастных интервалах:

1. 20-25 лет;
2. 25-30 лет;
3. 30-35 лет;
4. 35-40 лет.

68. К хромосомным относятся мутации:

1. делеция;
2. триплоидия;
3. инверсия;
4. изохромосома.

69. Формула кариотипа при синдроме «кошачьего крика»:

1. 45,Х;
2. 46,ХХ,9р+;
3. 46,ХХ,5р-;
4. 45,Х/46,ХХ.

70. Показания для проведения цитогенетического анализа:

1. гепатоспленомегалия, катаракта, умственная отсталость;
2. привычное невынашивание беременности и мертворождения в анамнезе;
3. непереносимость некоторых пищевых продуктов, гемолити­ческие кризы;
4. умственная отсталость, микроаномалии развития или врож­денные пороки развития.

71. Формулы хромосомного набора у больного с синдромом Клайнфелтера:

1. 45,Х;
2. 47,ХХХ;
3. 47,XYY;
4. 46,XY,5p-;
5. 48,XXYY;
6. 47,XXY.

72. В основе хромосомных болезней лежат хромосомные и геномные мутации, возникающие:

1. только в половых клетках;
2. в соматических и половых клетках;
3. только в соматических клетках.

73. Укажите формулу кариотипа при синдроме Патау:

1. 47,ХХ,+18;
2. 47,XY,+13;
3. 46,ХХ,5р-;
4. 47,XXY;
5. 45,Х.

74. Летальные нарушения кариотипа:

1. моносомии по Х-хромосоме;
2. трисомии по половым хромосомам;
3. моносомии по аутосомам;
4. трисомии по аутосомам.

75. Набор симптомов, включающий умственную отсталость, долихоце­фалию, деформированные ушные раковины, флексорное положение пальцев рук, врожденный порок сердца, указывает на:

1. синдром Эдвардса;
2. синдром Патау;
3. синдром Дауна;
4. синдром «кошачьего крика».

76. Показания для проведения кариотипирования:

1. задержка физического и полового развития, гипогонадизм, гипогенитализм;
2. задержка психомоторного развития в сочетании с диспластич-ным фенотипом;
3. приобретенные деформации позвоночника и грудины, помут­нение роговицы, гепатоспленомегалия;
4. прогредиентная утрата приобретенных навыков, судорожный синдром, спастические параличи.

77. Анеуплоидия — это:

1. увеличение хромосомного набора на целый гаплоидный набор;
2. изменение числа хромосом в результате добавления одной или нескольких хромосом;
3. изменение числа хромосом в результате утери одной или нескольких хромосом.

78. Правильная форма кариотипа при синдроме Эдвардса:

1. 47,XY,+21;
2. 47,XXY;
3. 47,ХХ,+13;
4. 47,XY,+18;
5. 46,ХХ,9р+;
6. 45,t(13;21).

79. Наиболее тяжелые последствия вызывают:

1. моносомии по половым хромосомам;
2. трисомии по половым хромосомам;
3. моносомии по аутосомам;
4. трисомии по аутосомам.

80. Симптомокомплекс, включающий микроцефалию, расщелину губы и нёба, полидактилию и поликистоз почек, наиболее характерен для:

1. синдрома Эдвардса;
2. синдрома Дауна;
3. синдрома Вольфа—Хиршхорна;
4. синдрома Патау.

81. Клинически хромосомные болезни проявляются:

1. множественными признаками дисморфогенеза;
2. врожденными пороками развития;
3. отставанием в умственном развитии;
4. необычным цветом и запахом мочи.

82. Возможные формулы кариотипа при синдроме Дауна:

1. 47,ХХ,+13;
2. 47,ХХ,+22;
3. 46,XY,-14,t(14;21);
4. 47,ХХХ;
5. 47,ХХ,+21.

83. Более тяжелые клинические проявления имеют хромосомные болез­ни, обусловленные:

1. недостатком генетического материала;
2. избытком генетического материала.

84. Причины возникновения трисомии:

1. отставание хромосом в анафазе;
2. нерасхождение хромосом;
3. точечные мутации.

85. Возможные формулы кариотипа при симптомокомплексе, включаю­щем низкий рост, короткую шею, бочкообразную грудную клетку, задержку полового развития:

1. 47,XXY;
2. 45,Х;
3. 45,Х/46,ХХ;
4. 47,XYY.

86. Исследование кариотипа показано:

1. у женщины с I спонтанным абортом в анамнезе;
2. у родителей ребенка с простой формой трисомии 21;
3. у супружеской пары с мертворождением и 3 спонтанными абортами в анамнезе.

87. Носители робертсоновских транслокаций:

1. клинически здоровы;
2. имеют кариотип, состоящий из 45 хромосом;
3. имеют риск развития опухолей;
4. имеют риск рождения ребенка с хромосомной болезнью.

88. Многофакторные болезни:

1. гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия;
2. врожденные пороки сердца, почек, диафрагмальная грыжа;
3. шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз;
4. рак желудка, рак поджелудочной железы.

89. Для доказательства многофакторной природы болезни используют методы:

1. близнецовый;
2. исследование ассоциации генетических маркеров с болезнью;
3. цитогенетический;
4. клинико-генеалогический;
5. популяционно-статистический.

90. Многофакторным болезням свойственны:

1. высокая частота в популяции;
2. низкая частота в популяции.

91. Ассоциация многофакторной болезни с полиморфными системами означает:

1. более высокую частоту определенного маркера у больных по сравнению с таковой у здоровых;
2. расположение гена, обусловливающего болезнь, и гена мар­керного признака на одной хромосоме;
3. наличие рекомбинации между геном болезни и геном поли­морфной системы.

92. Повышенный риск многофакторной болезни оценивают на основании:

1. близкого родства супругов;
2. данных клинико-генеалогического анализа;
3. вредных привычек;
4. наличия специфического биохимического маркера.

93. Многофакторные болезни имеют:

1. различия больных по полу и возрасту;
2. широкий спектр клинических проявлений;
3. менделирующий характер;
4. популяционные различия в частоте.

94. Этиологические генетические факторы при многофакторной патологии:

1. действие двух аллелей гена одного локуса;
2. микроделеции и другие микроперестройки какой-либо хро­мосомы;
3. эффект единичного гена;
4. аддитивный эффект многих генов с различным относитель­ным вкладом каждого в патогенез.

95. Риск многофакторной болезни повышают:

1. аналогичная болезнь у кровных родственников;
2. гетерозиготность по аутосомно-рецессивной болезни;
3. вредные факторы окружающей среды;
4. большое число детей в семье.

96. Возможные механизмы потери конституциональной гетерозигот-ности по антионкогену:

1. потеря участка хромосомы с нормальным аллелем антионко­гена;
2. амплификация антионкогена;
3. мутация нормального аллеля антионкогена;
4. митотический кроссинговер между хромосомами с нормаль­ным и мутантным аллелем.

97. Реализации предрасположенности к ишемической болезни сердца способствуют:

1. жирная пища;
2. физическая активность;
3. высококалорийная диета;
4. курение.

98. Болезни с многофакторно обусловленной предрасположенностью:

1. шизофрения;
2. ишемическая болезнь сердца;
3. язвенная болезнь двенадцатиперстной кишки;
4. галактоземия.

99. Индивида можно отнести в группу повышенного риска по много­факторной болезни на основании:

1. генеалогических данных;
2. иммунологических или биохимических показателей;
3. тяжести течения болезни;
4. результатов цитогенетического исследования.

100. Доказательства генетической обусловленности многофакторных болезней:

1. болезнь передается соответственно менделевским законам наследования;
2. более высокая конкордантность у монозиготных близнецов по сравнению с таковой у дизиготных близнецов в сходных средовых условиях;
3. заболеваемость у биологических родственников выше, чем у родственников, не имеющих кровного родства.

101. Коэффициент наследуемости отражает:

1. тяжесть заболевания;
2. вероятность развития заболевания у родственников пробанда;
3. вклад генетических факторов в подверженность заболеванию;
4. часть вариации количественного показателя, определяемую наследственными факторами.

102. Степень генетической детерминации многофакторно обусловленного признака отражает:

1. коэффициент инбридинга;
2. коэффициент наследуемости;
3. показатель пенетрантности;
4. долю клеток с мутацией хромосом при мозаичном кариотипе.

103. О семейной форме рака может свидетельствовать:

1. двусторонний рак легких у работника асбестового производства;
2. опухоль мозга и молочной железы у женщины;
3. рак толстой кишки у 32-летнего мужчины;
4. двусторонняя опухоль почек у 37-летней женщины.

104. К многофакторным болезням относятся

1. дефекты нервной трубки;
2. семейная гиперхолестеринемия;
3. муковисцидоз;
4. бронхиальная астма, нейродермит, атопический дерматит.

105. Повышенный риск развития многофакторной болезни можно выявить:

1. клинико-генеалогическим методом;
2. цитогенетическим методом;
3. биохимическим методом;
4. нагрузочными тестами.

106. Реализации наследственной предрасположенности к гипертониче­ской болезни препятствуют:

1. занятия физкультурой;
2. эмоциональные нагрузки;
3. правильное чередование труда и отдыха;
4. употребление алкоголя.

107. Болезни с многофакторно обусловленной предрасположенностью:

1. гемохроматоз;
2. псориаз;
3. болезнь Вильсона—Коновалова;
4. болезнь Бехтерева.

108. О многофакторной природе заболевания свидетельствуют:

1. некоторые заболевания возникают чаще у женщин, некоторые чаще у мужчин;
2. частота болезни в популяции составляет 4%, а среди детей больных родителей — 50%;
3. заболевание возникает чаше у детей больных, чем у их вну­ков;
4. повторный риск для 2-го ребенка выше, когда больны оба родителя.

109. Верные утверждения о мутагенезе:

1. стойкое нарушение структуры или функции организма в ответ на действие мутагенов во внутриутробном периоде;
2. служит частой причиной врожденных пороков развития;
3. является частой причиной аутосомно-доминантных заболеваний;
4. является частой причиной аутосомно-рецессивных заболеваний;
5. может затрагивать как соматические, так и зародышевые клетки.

110. Дефицит фолиевой кислоты, наблюдающийся у людей с недостаточ­ностью ферментов фолатного цикла, приводит к накоплению гомоци-стеина в тканях организма. Это может вести к:

1. невынашиванию беременности;
2. ИБС;
3. бронхиальной астме;
4. ВПР плода;
5. непереносимости глютена.

111. Каковы прогнозы заболеваемости экогенетическими болезнями на ваш взгляд:

1. доля экогенетических заболеваний будет уменьшаться, так как в скором времени будет внедрена персонализированная медицина;
2. доля экогенетических болезней увеличится, так как появятся новые факторы, вызывающие эти болезни при определенных генотипах;
3. доля экогенетических болезней в целом не изменится.

112. Отметьте верные утверждения:

1. факторы внешней среды не влияют на генотип;
2. факторы внешней среды могут изменять экспрессию генов;
3. генотип определяет действие факторов внешней среды;
4. для развития экогенетической болезни самым важным явля­ется наличие провоцирующего фактора;
5. внешнесредовые факторы не влияют на эпигенетические про­цессы.

113. Известно, что богатое фолиевой кислотой питание беременной может приводить к метилированию CpG-островков генома плода. Как это может отразиться на его здоровье:

1. ребенок может родиться с болезнями Ангельмана, Прадера-Вилли и другими, патогенез которых связан с нарушением импринтинга;
2. во взрослом состоянии у такого ребенка с большей долей вероятности разовьются такие заболевания, как ожирение, сахарный диабет и др.;
3. такой ребенок будет подвержен большему действию факторов внешней среды, чем ребенок, чья мать во время беременности не злоупотребляла фолиевой кислотой;
4. никак не отразится.

114. Перед оперативным вмешательством 49-летняя женщина сообщила анестезиологу, что ее мать умерла во время операции, а у брата под воз­действием анестезии появилась высокая лихорадка. У этой женщины:

1. можно предположить аутосомно-доминантное состояние — злокачественную гипертермию;
2. необходимо изучить истории болезни родственников для уточнения причин отмечавшихся осложнений;
3. хирургические вмешательства должны проводиться только в экстренных случаях;
4. следует применить неингаляционный наркоз.

115. В основу современной классификации хромосом положены:

1. интенсивность окрашивания;
2. характер поперечной исчерченности при дифференциальной окраске;
3. размер и расположение центромеры;
4. длина плеч хромосом.

116. Массовый биохимический скрининг предполагает:

1. обследование детей из учреждений для слабовидящих;
2. исследование крови и мочи новорожденных на содержание гликозаминогликанов (мукополисахаридов);
3. обследование новорожденных с целью выявления опреде­ленных форм наследственной патологии в доклинической стадии;
4. обследование детей с судорожным синдромом, отставанием в психомоторном развитии, параплегией.

117. Для проведения цитогенетического анализа используются:

1. клетки костного мозга;
2. клетки печени;
3. лимфоциты периферической крови;
4. биоптат семенника.

118. Показания для проведения биохимического исследования:

1. задержка психического развития в сочетании с признаками мочекислого диатеза;
2. легкая олигофрения, задержка полового созревания;
3. лигофрения в сочетании с общей диспластичностью;
4. мышечная гипертония, гипопигментация, задержка моторно­го и речевого развития.

119. Хромосомы с концевым расположением центромеры называются:

1. метацентриками;
2. акроцентриками;
3. субметацентриками;
4. дицентриками.

120. Показания для проведения специальных биохимических тестов:

1. умственная отсталость, врожденные пороки развития различ­ных органов и систем;
2. привычное невынашивание;
3. катаракта, гепатоспленомегалия, отставание в развитии;
4. расторможенность, нарушение поведения, имбецильность, необычный запах мочи.

121. Эухроматиновые участки хромосом содержат:

1. множественные повторы последовательностей ДНК;
2. гены;
3. нетранскрибируемые локусы;
4. регуляторные области.

122. Биохимическая диагностика показана при:

1. сочетании задержки психомоторного развития с гипопигмен-тацией и необычным запахом мочи;
2. гипогенитализме, гипогонадизме, бесплодии;
3. прогредиентном утрачивании приобретенных навыков.

123. Для диагностики болезней, для которых мутантный ген неизвестен и не локализован, применяется:

1. прямая детекция с использованием специфических молеку­лярных зондов;
2. семейный анализ распределения нормального полиморфизма длины рестриктных фрагментов;
3. метод специфических рестриктаз;
4. прямой сиквенс.

124. С применением цитогенетических методов диагностируются:

1. наследственные дефекты обмена веществ;
2. многофакторные болезни;
3. болезни, обусловленные изменением числа и структуры хро­мосом.

125. Показания для проведения биохимического исследования:

1. повторные случаи хромосомных перестроек в семье;
2. отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость каких-либо пищевых продуктов;
3. множественные врожденные пороки развития;
4. повторные спонтанные аборты.

126. Для диагностики небольших структурных перестроек применяются методы окраски:

1. простой (рутинный);
2. дифференциальный;
3. флюоресцентный.

127. Массовому биохимическому скринингу подлежат заболевания:

1. нейрофиброматоз;
2. гемохроматоз;
3. мукополисахаридозы;
4. фенилкетонурия;
5. адреногенитальный синдром.

128. Эндонуклеазные рестриктазы — это:

1. ферменты, разрезающие ДНК в строго специфических местах;
2. ферменты, сшивающие разрывы молекулы ДНК;
3. ферменты, обеспечивающие соединения, осуществляющие репарацию ДНК.

129. При повторных спонтанных абортах (более 3) на ранних сроках беременности и при мертворождениях в анамнезе цитогенетический анализ назначается:

1. обоим супругам;
2. одной женщине;
3. родителям женщины;
4. плоду.

130. Проведения специальных биохимических исследований требуют:

1. мышечная гипотония, рвота, отставание в психомоторном развитии, нарушение координации движений, тромбоцито-пения;
2. хронические пневмонии, нарушение всасывания в кишечни­ке, гипотрофия;
3. шейный птеригиум, лимфатический отек кистей и стоп, низ­кий рост;
4. снижение зрения, кифосколиоз, гепатоспленомегалия, умственная отсталость.

131. Наиболее часто используются в пренатальнои диагностике методы разделения фрагментов ДНК:

1. центрифугирование в градиенте плотности солей цезия;
2. методы одномерного электрофореза.

132. Для диагностики геномных мутаций применяют:

1. метод G-окраски;
2. метод С-окраски;
3. рутинную окраску;
4. метод с использованием флюоресцентных красителей.

133. Одно из условий проведения массового биохимического скрининга новорожденных:

1. низкая частота гена болезни в популяции;
2. отсутствие методов патогенетического лечения;
3. наличие быстрого, точного, простого в выполнении и недо­рогого метода диагностики биохимического дефекта;
4. выраженный клинический полиморфизм болезни.

134. Явление полиморфизма по длине рестриктных фрагментов обуслов­лено:

1. химической и функциональной гетерогенностью ДНК;
2. наследуемыми, фенотипически не проявляющимися разли­чиями в последовательности групп оснований в геноме;
3. существованием различных уровней конформационной орга­низации ДНК.

135. Гетерохроматические участки хромосом содержат:

1. множественные повторы последовательностей ДНК;
2. гены;
3. нетранскрибируемые локусы;
4. регуляторные области.

136. Подлежат массовому биохимическому скринингу:

1. врожденный гипотиреоз;
2. маннозидоз;
3. синдром Марфана;
4. множественная эндокринная неоплазия;
5. фенилкетонурия.

137. Амплификация генов — это:

1. идентификация последовательности оснований ДНК;
2. многократное повторение какого-либо участка ДНК;
3. выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген.

138. Цитогенетический метод является решающим для диагностики:

1. моногенной патологии с известным первичным биохимиче­ским дефектом;
2. синдромов с множественными врожденными пороками раз­вития;
3. хромосомной патологии;
4. многофакторных болезней.

139. Показания для проведения специальных биохимических исследований:

1. комплексы врожденных пороков развития и микроаномалий развития на фоне пре- и постнатальной задержки физическо­го развития;
2. рвота, дегидратация, нарушение дыхания, асцит у ребенка 1-го года жизни при исключении пороков развития ЖКТ;
3. прогредиентная умственная отсталость и неврологическая симптоматика после периода нормального развития различ­ной длительности.

140. Для диагностики болезней, обусловленных мутантным геном извест­ной последовательности, применяют:

1. специфичную рестриктазу;
2. прямую детекцию с использованием специфических молеку­лярных зондов;
3. семейный анализ распределения нормального полиморфизма длины рестриктных фрагментов.

141. Для проведения цитогенетического анализа используют:

1. мышечные клетки;
2. эритроциты;
3. биоптат хориона;
4. эмбриональную ткань.

142. Проведения биохимических исследований требуют:

1. микроцефалия, умственная отсталость, лицевые дизморфии, пороки развития почек и сердца;
2. судороги, повышенная возбудимость, отставание в психомо­торном развитии;
3. повышенная фоточувствительность кожи, тетраплегия, поли­невриты, изменение цвета мочи;
4. низкий рост, пороки развития сердца и ЖКТ, брахидактилия, эпикант, мышечная гипотония.

143. Секвенирование ДНК — это:

1. идентификация последовательности оснований ДНК;
2. многократное повторение какого-либо участка ДНК;
3. выделение фрагмента ДНК, содержащего изучаемый ген.

144. Современные цитогенетические методики:

1. исследование полового хроматина;
2. интерфазный анализ хромосом;
3. молекулярно-цитогенетический метод;
4. метод рутинной окраски.

145. Массовому биохимическому скринингу подлежат болезни с:

1. тяжелым течением, летальностью в раннем возрасте незави­симо от проводимого лечения;
2. высокой частотой гена болезни в популяции;
3. курабельностью при назначении специфической патогенети­ческой терапии.

146. Для получения образцов ДНК можно использовать:

1. кровь;
2. сыворотку;
3. ворсины хориона;
4. амниотическую жидкость;
5. клетки амниотической жидкости;
6. биоптаты кожи, мышц, печени.

147. Микрохромосомные перестройки (микроделеции, микродупликации, транслокации небольших участков хромосом) выявляются с помощью:

1. прометафазного анализа хромосом;
2. метода С-окрашивания;
3. анализа полового хроматина;
4. молекулярно-цитогенетических методов.

148. В настоящее время наиболее часто применяется терапия наследствен­ных болезней:

1. симптоматическая;
2. патогенетическая;
3. этиотропная;
4. заместительная;
5. клеточная.

149. Поддаются коррекции специальными диетами:

1. нейрофиброматоз;
2. фенилкетонурия;
3. муковисцидоз;
4. галактоземия;
5. умственная отсталость с ломкой Х-хромосомой.

150. Метаболическая ингибиция как один из видов коррекции обмена включает:

1. ограничение поступления вещества с пищей;
2. выведение из организма субстрата патологической реакции;
3. снижение интенсивности синтеза патологического субстрата;
4. защиту органов от поступления избыточных количеств про­дуктов катаболизма.

151. Разработка генной терапии наследственного заболевания воз­можна при:

1. условии, что мутантный ген должен быть идентифицирован и секвенирован;
2. отсутствии другого эффективного лечения;
3. аутосомно-рецессивном типе наследования болезни;
4. возрасте манифестации болезни не ранее 5 лет;
5. знании патогенеза болезни для определения мишени генной терапии.

152. Определение концентрации АФП в крови беременной является скри-нирующим методом дородовой диагностики:

1. хромосомной патологии;
2. наследственных ферментопатий;
3. врожденных пороков развития;
4. гетерозиготности по гену Ош2-ганглиозидоза (болезни Тея—Сакса).

153. С помощью молекулярно-генетических методов пренатально диа­гностируют:

1. муковисцидоз;
2. синдром «кошачьего крика»;
3. талассемию;
4. хронический лимфолейкоз.

154. Определение концентрации АФП и ХГЧ в крови беременной является скринирующим методом дородовой диагностики:

1. наследственных дефектов обмена аминокислот;
2. наследственной патологии крови;
3. пороков развития;
4. наследственных дефектов обмена углеводов.

155. Требования к методам биохимического скрининга:

1. диагностическая значимость (небольшой процент ложнополо-жительных и отсутствие ложноотрицательных результатов);
2. стоимость диагностической программы не больше стоимо­сти содержания обществом больных;
3. использование легкодоступного биологического материала в малом количестве;
4. при положительном результате отсутствие необходимости в проведении повторного исследования с целью подтверждения диагноза.

156. Понятие генетического риска включает:

1. повышенную вероятность иметь определенное заболевание в течение жизни;
2. вероятность возникновения наследственной болезни или болезни с наследственной предрасположенностью;
3. вероятность внутриутробной гибели плода.

157. С помощью УЗИ у плода диагностируют:

1. фенилкетонурию;
2. анэнцефалию;
3. редукционные пороки конечностей;
4. синдром Марфана.

158. С целью диагностики наследственной патологии у плода проводят амниоцентез в сроки гестации:

1. 7-8 нед;
2. 11-12 нед;
3. 16—18 нед;
4. 24-26 нед.

159. Оптимальные сроки проведения биопсии хориона:

1. 10-12 нед;
2. 7-9 нед;
3. 4—6 нед.

160. С помощью биопсии хориона диагностируют:

1. наследственные дефекты обмена веществ;
2. множественные врожденные пороки развития;
3. хромосомные синдромы;
4. изолированные врожденные пороки развития.

161. С помощью УЗИ диагностируют:

1. анэнцефалию;
2. галактоземию;
3. мукополисахаридоз;
4. ахондроплазию.

162. Кордоцентез проводят в сроки гестации:

1. 5-8 нед;
2. 9-11 нед;
3. 16-18 нед;
4. 20-22 нед.

163. Кордоцентез проводят при повышенном риске по:

1. хромосомным синдромам, обусловленным структурными мутациями;
2. наследственным болезням крови;
3. порокам развития;
4. хромосомным синдромам, обусловленным числовыми мута­циями.

164. Диагностировать пренатально до 20 недель гестации можно:

1. адреногенитальный синдром;
2. гемофилию;
3. изолированную расщелину нёба;
4. синдром Эдвардса.

165. Первичная профилактика — это:

1. комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия детей с наследственными болезнями;
2. комплекс мероприятий, направленных на предотвращение развития унаследованного заболевания;
3. фенотипическая коррекция дефекта.

166. Неинвазивные методы пренатальной диагностики:

1. фетоскопия;
2. УЗИ;
3. хорионбиопсия;
4. анализ ХГЧ в сыворотке беременной;
5. кордоцентез.

167. Пренатальная диагностика — это:

1. комплекс мероприятий, направленных на предупреждение развития заболевания у ребенка;
2. предотвращение беременности при высоком риске рожде­ния больного ребенка;
3. диагностика болезни у эмбриона или плода;
4. оценка риска развития заболевания у будущего ребенка;
5. диагностика гетерозиготного носительства рецессивных пато­логических генов у беременной.

168. Третичная профилактика используется при:

1. фенилкетоиурии;
2. врожденном гипотиреозе;
3. хорее Гентингтона;
4. альбинизме;
5. целиакии.

169. Женщине 27 лет был проведен амниоцентез на 16-й неделе беремен­ности в связи с множественными аномалиями у плода по результатам УЗИ. При цитогенетическом исследовании у плода выявили трисомию 21. Тактика врача-генетика:

1. рекомендовать прерывание беременности;
2. предоставить семье полную информацию о вероятном состоянии здоровья ребенка, возможностях его лечения и социальной адаптации;
3. предоставить право окончательного решения о пролонги­ровании или прерывании беременности родителям;
4. рекомендовать повторную беременность.

170. Для просеивающей диагностики фенилкетоиурии у новорожденного берут кровь:

1. в процессе родов (пуповинная кровь);
2. на 7—10-й день жизни;
3. на 3—5-й день жизни.

171. Женщина 31 года на 6-й неделе беременности очень обеспокоена тем, что ее сестра недавно родила дочь с синдромом Дауна. Пациентка хотела бы провести амниоцентез. Тактика врача:

1. амниоцентез на сроке 15—16 недель;
2. детальное УЗИ плода на 18—20-й неделе гестации;
3. запросить результаты кариотипирования больного ребенка;
4. специфическая пренатальная диагностика в данном случае не требуется.

172. Показания для пренатального цитогенетического исследования:

возраст матери 39 лет;

1. рождение ребенка с синдромом Дауна в анамнезе;
2. кистозная гигрома шеи у плода при УЗИ;
3. расщелина позвоночника (spina bifida) у троюродного брата;
4. робертсоновская транслокация у отца.

**Образец зачетного билета**

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ**

**ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ**

**«ОРЕНБУРГСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ» МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**кафедра биологии**

**направление подготовки (специальность):31.05.02 Педиатрия**

**дисциплина: Генетика человека**

**ЗАЧЕТНЫЙ БИЛЕТ № 1**

**I.** Вариант тестовых заданий в информационной системе Университета

**II.** В браке здоровых родителей родился сын-альбинос (аутосомно-рецессионный признак), стра­дающий гемофилией. Определите вероятные ге­нотипы родителей, а также оцените вероятность рождения второго сына здоровым? Представьте цитологический механизм.

**III.** У больного в моче обнаружена фенилпировиноградная кислота. О чем это свидетельствует? Какой это тип наследования и патогенез выявленной патологии? Основные методы диагностики. Прогноз жизни.

Заведующий кафедрой биологии, профессор Соловых Г.Н.

Декан педиатрического факультета, д.м.н. Кремлева Е.А.

 «3» сентября 2018

**Таблица соответствия результатов обучения по дисциплине и оценочных материалов, используемых на промежуточной аттестации.**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| № | Проверяемая компетенция | Дескриптор | Контрольно-оценочное средство (номер вопроса/практического задания) |
| 1 | ПК-16 - готовностью к просветительской деятельности по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни | Знать клеточные механизмы возникновения мутационных процессов приводящих к развитию патологии плода, врожденным порокам развития, мультифакториальным заболеваниям | вопросы № 1-100 |
| Уметь использовать теоретические знания по генетике, индивидуальному развитию организмов в профилактической работе с населением по устранению факторов риска и формированию навыков здорового образа жизни | проблемно-ситуационные задачи по генетике1-3, 5-10, 12,14, 10-25задачи 1-19 |
| Владеть практическими методами составления родословной, кариотипирования, близнецового метода для прогнозирования наследственной патологии | проблемно-ситуационные задачи по генетике 4,8,11,13,15 |

**4. Методические рекомендации по применению балльно-рейтинговой системы оценивания учебных достижений обучающихся в рамках изучения дисциплины**

**Генетика человека**

**4.1. Правила формирования текущего фактического рейтинга обучающегося.**

Текущий фактический рейтинг (Ртф) по дисциплине (**максимально 70 баллов**) рассчитывается как среднее арифметическое значение результатов (оценок) всех контрольных точек, направленных на оценивание успешности освоения дисциплины в рамках аудиторной и внеаудиторной работы:

- текущего контроля успеваемости обучающихся на каждом практическом занятии по дисциплине (**Тк**);

- рубежного контроля успеваемости обучающихся по дисциплине (**Рк**);

Результаты самостоятельной (внеаудиторной) работы обучающихся оцениваются при проведении текущего и рубежного контроля, а оформление самостоятельной работы в рабочих тетрадях входит в структуру бонусного рейтинга.

Текущий контроль успеваемости (Тк). Максимальное значение – 50 баллов.

По каждому практическому занятию предусмотрено от 1 до 4-х контрольных точек (тестирование, ПСЗ, устный опрос), за которые обучающийся получает от 0 до 5 баллов включительно. Тестирование и устный опрос являются обязательными контрольными точками на каждом занятии. ПСЗ – является не обязательной контрольной точкой. Количество отметок (за устный опрос, тестирование и защиту реферата в рамках всей дисциплины) – у всех студентов должно быть примерно одинаковым.

На основании данных результатов формируется средний балл текущей успеваемости, значение которого может быть от 0 до 5 баллов.

Критерии оценивания каждой формы контроля представлены в ФОС по дисциплине.

Средний балл текущей успеваемости переводиться на максимальные 50 баллов в структуре текущего фактического рейтинга, по формуле:

Тк = (средний балл студента \* 50) /5

где:

- максимальный средний балл - максимально возможное среднее арифметическое значение всех контрольных точек. При условии оценивания каждой контрольной точки от 0 до 5, составляет 5 баллов;

- 50 баллов – максимальный балл текущего контроля в рамках текущего фактического рейтинга.

- результат студента – средний балл студента по всем контрольным точкам в рамках текущего контроля успеваемости.

Рубежный контроль (Рк). Максимальное значение – 20 баллов.

По окончании всех практических занятий проводится рубежный контроль, направленный на проверку практических навыков и умений по дисциплине в форме устного опроса.

Критерии оценивания устного ответа представлены в ФОС (от 0 до 5 баллов).

Результат прохождения рубежного контроля переводиться на максимальные 20 баллов в структуре текущего фактического рейтинга, по формуле:

Рк = (результат студента \* 20) /5

где:

- максимальное значение Рк - максимально возможное значение за устный ответ на рубежном контроле. Согласно ФОС, составляет 5 баллов;

- 20 баллов – максимальный балл рубежного контроля в рамках текущего фактического рейтинга.

- результат студента – оценка студента на рубежном контроле.

Текущий фактический рейтинг получается суммированием баллов текущего контроля (Тк) и рубежного контроля (Рк).

При пропуске практического занятия за обязательные контрольные точки выставляется «0» баллов. По факту отработки «0» заменяется на полученные фактические результаты.

**4.2. Правила формирования бонусного фактического обучающегося.**

Бонусный фактический рейтинг по дисциплине (максимальное значение – 15 баллов).

Вся бонусная работа разделяется на (см. таблица 1):

А) Текущий бонус – максимум 5 баллов,

Б) Дополнительные бонусные баллы – максимум 10 баллов.

Дополнительные бонусные баллы начисляются только при успешном выполнении учебного процесса (средний балл успеваемости выше 3,0). При среднем балле ниже данного значения дополнительные бонусные баллы не начисляются.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Таблица 1 – виды деятельности, по результатам которых определяется бонусный фактический рейтинг** | **Вид бонусной работы**  | **Баллы**  | Примечание  |
| ***А) Текущий бонус (макс. – 5 баллов)***  |
| 1.  | Самостоятельная работа в рабочих тетрадях  | 0-2  | Проверка тетради. Критерии оценивания в ФОС. *Рабочие тетради должны быть сданы не позднее даты проведения зачета по данной дисциплине. При несвоевременной сдаче тетради баллы за оформление не начисляются.*  |
| 2.  | Посещение лекций  | 0-1  | Ведомость посещения лекции. Посещены все лекции или уважительные пропуски ликвидированы – 1 балл;  |
| 3.  | Посещение практических занятий  | 0-1  | Отметка о посещениях в журнале. Посещены все занятия или уважительные пропуски ликвидированы – 1 балл. Пропущены без уважительной причины занятия – 0,5 балла. |