Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 28.08.2023 13:27:43
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d3be3160b34c218b7bd19757c

Приложение к РПД

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Уральский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации

кафедра нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной деятельности и молодежной политике
_____ Г.В. Бородулина
«26» 04 2023 г.

Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации по дисциплине

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Специальность: 34.03.01 СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО
Уровень высшего образования: бакалавриат
Квалификация: академическая медицинская сестра (для лиц мужского пола – академический медицинский брат). Преподаватель

г. Екатеринбург
2023 год

Фонд оценочных средств дисциплины «Медицинская генетика» составлен в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего профессионального образования по направлению подготовки 34.03.01 «Сестринское дело», утверждённого приказом Министерства образования и науки Российской Федерации 22.09.2017 года № 971, и с учетом требований Профессионального стандарта «Специалист по организации сестринского дела», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации 31.06.2020 г. № 479н (зарегистрирован в Министерстве юстиции РФ 18.08.2020г., рег. № 59314).

Фонд оценочных средств составлен авторским коллективом сотрудников кафедры нервных болезней, нейрохирургии и медицинской генетики ФГБОУ ВО УГМУ МЗ РФ в составе:
Д.м.н. Л.И. Волковой – профессор, заведующая кафедрой
О.В. Овсовой – доцент,
О.В. Корякиной - доцент,
К.С.Невмержицкой - доцент

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен на заседании кафедры 18.05 2023 года
(протокол № 10/ 22-23)

Рецензент:
О.Г.Макеев, заведующий кафедрой медицинской биологии и генетики, доктор медицинских наук, профессор

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен методической комиссией направления Сестринское дело

1. Кодификатор результатов обучения

по дисциплине «Медицинская генетика»

Дидактическая единица		Индикаторы достижений			УК, ОПК	Трудовые функции
№	Наименование	Знания	Умения	Навыки		
ДЕ 1	Медико-генетическое консультирование.	Основные разделы медицинской генетики, их цели, методы. Уровни организации медико-генетической службы в России, взаимодействие ее с другими учреждениями здравоохранения. Виды современного медико-генетического консультирования. Цели, задачи, структура, показания и этапы МГК. Закономерности разных типов наследования. Методы расчета генетического риска при моногенных, хромосомных, мультифакторных заболеваниях.	Проведение сбора жалоб, анамнеза Составление и анализ родословной. Интерпретация результатов клинико-генетического обследования в виде дневников и заключений в истории болезни пациента Помощь семье в принятии решения по консультативному вопросу. (ИУК–1.1 Определяет, интерпретирует и ранжирует информацию, требуемую для решения поставленной задачи, ИУК-1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов. ИУК-1.3. Рассматривает и предлагает возможные варианты решения поставленной задачи, оценивая их достоинства и недостатки)	Методика сбора генеалогической информации Методы расчета генетического при различных формах наследственной патологии Системный подход к анализу медицинской документации; Владеть понятийным аппаратом в области медицинской генетики. (ИУК–1.1 Определяет, интерпретирует и ранжирует информацию, требуемую для решения поставленной задачи, ИУК-1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов. ИУК-1.3. Рассматривает и предлагает возможные варианты решения поставленной задачи, оценивая их достоинства и недостатки ИОПК-5.3 Использует знания физиологических и патологических процессов на популяционном	УК-1, Способен осуществлять поиск, критический анализ, синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические и патологические состояния, процессы организма человека в индивидуальном, групповом и популяционном уровнях для решения профессиональных задач	А/02.5 Организация отдельных процессов деятельности структурного подразделения медицинской организации А/03.5 Организация и контроль деятельности медицинского. персонала структурного подразделения медицинской организации

				уровне в профессиональной деятельности)		
ДЕ 2	Классификация и семиотика наследственной патологии.	Определение понятия наследственного и врожденного заболевания «Генетический груз» и причины фенотипической изменчивости у человека. Современные подходы к классификации наследственных болезней; характеристика отдельных групп наследственных болезней. Понятие и принципы феногенетики; значение пенетрантности и экспрессивности; понятие о плейотропии. Диагностическое значение малых аномалий развития. Особенности нетрадиционно наследования. Строение митохондрий; биогенез и функции митохондрий; общая схема энергетического обмена в клетке; характеристика митохондриального генома: двойное кодирован белков митохондрий, феном гетероплазмии; Критерии митохондриального наследования. Классификация и клинико-лабораторная характеристика митохондриальных болезней (цитопатий). Принципы терапии МХБ. Особенности мультифакторных заболеваний; критерии Картера.	Распознавание общих проявлений наследственной патологии. Диагностика врожденных морфогенетических вариантов. Использование соответствующей терминологии. Подготовка пациента к физикальному осмотру, клиническим обследованиям, диагностическим процедурам. Поведение Патогенетической терапии больным с МХБ по назначению врача. (ИУК–1.1 Определяет, интерпретирует и ранжирует информацию, требуемую для решения поставленной задачи, ИУК-1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов. ИУК-1.3. Рассматривает и предлагает возможные варианты решения поставленной задачи, оценивая их достоинства и недостатки ИОПК-5.1.	Методика сбора и оценки состояния здоровья пробанда и его родственников при подозрении на наследственную патологию. Составление карты фенотипа пробанда. Владение понятийным аппаратом в области медицинской генетики. (ИУК–1.1 Определяет, интерпретирует и ранжирует информацию, требуемую для решения поставленной задачи, ИУК-1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов. ИУК-1.3. Рассматривает и предлагает возможные варианты решения поставленной задачи, оценивая их достоинства и недостатки ИОПК-5.1. Оценивает морфофункциональные, физиологические и патологические	УК-1, Способен осуществ ть поиск критичес й анализ синтез информа и, применя системн подход д решения поставле ых задач ОПК-5. Способен оценивать морфофу циональн , физиолог еские и патологи кие состояни процессы организм человека индивид ьном, группов и популяц ном уровнях решения професс альных задач	А/02.5 Организ я отдель процесс деятельн и структур о подразде ния медицин й организ и А/03.5 Организ я и контрол деятельн и медицин го. персонал структур о подразде ния медицин й организ и

			Оценивает морфофункциональные, физиологические и патологические состояния в организме человека. ИОПК-5.2. Применяет знания морфофункциональных, физиологических и патологических процессов на групповом уровне для решения профессиональных задач. ИОПК-5.3 Использует знания физиологических и патологических процессов на популяционном уровне в профессиональной деятельности)	состояния в организме человека. ИОПК-5.2. Применяет знания морфофункциональных, физиологических и патологических процессов на групповом уровне для решения профессиональных задач. ИОПК-5.3 Использует знания физиологических и патологических процессов на популяционном уровне в профессиональной деятельности)		
ДЕ 3	Уровни организации наследственного материала: организация и работа гена; цитогенетика .	Цель и роль программы «Геном человека». Строение и функции нуклеиновых кислот; понятие о геноме, его характеристики; гены, их классификация; свойства генетического кода; структура и работа гена; генные мутации. Цели и задачи цитогенетики; структурно-функциональная организация хромосомной нити; морфологические особенности метафазных хромосом; классификации хромосом в норме и при аномалиях, современная международная номенклатура хромосом человека ISCN; Патогенетические механизмы возникновения структурных и количественных перестроек кариотипа; виды структурных и числовых аберраций; особенности и исходы	Отбор и подготовка больных для проведения молекулярно-генетического исследования. Взятие материала для проведения ДНК-анализа; выявление признаков хромосомной патологии; формулировка предположительного диагноза хромосомного заболевания. Отбор больных для проведения цитогенетического исследования; Взятие материала для кариотипирования. Организация профилактических и реабилитационных мероприятий. (ИУК–1.1 Определяет, интерпретирует и ранжирует информацию,	Методика осмотра статуса пробанда. Техника взятия материала для ДНК-диагностики и Кариотипирования (ИУК–1.1 Определяет, интерпретирует и ранжирует информацию, требуемую для решения поставленной задачи, ИУК-1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов. ИУК-1.3. Рассматривает и предлагает	УК-1, Способен осуществ ть поиск критичес й анализ синтез информа и, применя системн подход д решения поставле ых задач ОПК-5. Способен оценивать морфофу циональн , физиоло еские и патологи кие состояни процесс организм человека индивид льном, группов и	А/02.5 Организ я отдель процесс деятельн и структур о подразде ния медицин й организа и А/03.5 Организ я и контрол деятельн и медицин го. персонал структур о подразде ния медицин й организа и

		аутосомных нарушений, аномалий половых хромосом; цитогенетические варианты, клиническая характеристика хромосомных синдромов; микроцитогенетические синдромы.	требуемую для решения поставленной задачи, ИУК-1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов. ИУК-1.3. Рассматривает и предлагает возможные варианты решения поставленной задачи, оценивая их достоинства и недостатки ИОПК-5.1. Оценивает морфофункциональные, физиологические и патологические состояния в организме человека. ИОПК-5.2. Применяет знания морфофункциональных, физиологических и патологических процессов на групповом уровне для решения профессиональных задач. ИОПК-5.3 Использует знания физиологических и патологических процессов на популяционном уровне в профессиональной деятельности)	возможные варианты решения поставленной задачи, оценивая их достоинства и недостатки ИОПК-5.3 Использует знания физиологических и патологических процессов на популяционном уровне в профессиональной деятельности)	популяц ном уровнях решения професс альных задач	
ДЕ 4	Клиническая тератология.	Эпидемиология врожденных пороков развития (ВПР). Определение и международная классификация ВПР. Понятие «врожденная аномалия» или «дефект» (congenital anomaly, birth defect). Стадии пренатального развития	Получение информации о ВПР из различных источников регистрации. Правильное оформление учетной медицинской документации. Взятие материала	Методика сбора и оценки состояния здоровья пробанда. Принципы и методы профилактики ВПР. Системный подход к анализу медицинской документации.	УК-1, Способе осуществ ть поиск критичес й анализ синтез информа и, применя системн	А/02.5 Организа я отдель процесс деятельн и структур о подразде ния медицин

		человека и соответствующие критические периоды. Понятие о тератогенном терминационном периоде. Принципы и клеточные, тканевые механизмы тератогенеза. Этиология ВПР по группам. Факторы, влияющие на тератогенную активность и характерные признаки действия тератогенов. Клиника известных фетальных синдромов. Типы связи между ВПР. Мониторинг ВПР; международные регистры ВПР (EUROCAT,ICBDMS). Периконцепционная пофилактика. Уровни обследования беременных; сроки проведения, диагностические возможности, значимость эхографии плода, биохимического скрининга; показания для инвазивной диагностики; методы взятия плодного материала, сроки проведения, технологию проведения, значение для профилактики возникновения наследственной патологии. Преимпланатционная диагностика.	для биохимического скрининга беременных. Организовация профилактических и реабилитационных мероприятий. Отбор беременных женщин для проведения инвазивной диагностики; Объяснение характера отклонений в ходе развития, которые могут привести к формированию вариантов аномалий и пороков (ИУК–1.1 Определяет, интерпретирует и ранжирует информацию, требуемую для решения поставленной задачи, ИУК-1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов. ИУК-1.3. Рассматривает и предлагает возможные варианты решения поставленной задачи, оценивая их достоинства и недостатки ИОПК-5.1. Оценивает морфофункциональные, физиологические и патологические состояния в организме человека. ИОПК-5.2. Применяет знания морфофункциональных,	Принципы и методы пренатальной диагностики. Техника взятия материала для биохимического скрининга беременных. Методика санитарно-просветительской работы с населением по вопросам профилактической медицины (ИУК–1.1 Определяет, интерпретирует и ранжирует информацию, требуемую для решения поставленной задачи, ИУК-1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов. ИУК-1.3. Рассматривает и предлагает возможные варианты решения поставленной задачи, оценивая их достоинства и недостатки ИОПК-5.3 Использует знания физиологических и патологических процессов на популяционном уровне в профессиональной деятельности)	подход д решения поставле ых задач ОПК-5. Способе оценивать морфофу циональн , физиолог еские и патологи кие состояни процессы организм человека индивид ьном, группов и популяц ном уровнях решения професс альных задач	й организа и А/03.5 Организа я и контроль деятельн и медицин го. персонал структур о подразде ния медицин й организа и

			физиологических и патологических процессов на групповом уровне для решения профессиональных задач. ИОПК-5.3 Использует знания физиологических и патологических процессов на популяционном уровне в профессиональной деятельности)			
ДЕ5	Методы диагностики наследственных болезней.	Биохимические методы, уровни, значение в диагностике НБО; принципы газовой хроматографии, высокоэффективной жидкостной хроматографии, тандемной масс-спектрометрии; методы измерения активности ферментов. Принципы организации скрининга новорожденных на наследственные болезни; этапы проведения неонатального скрининга; правила взятия и доставки материала в лабораторию, регистрация образцов крови; количественный анализ аналитов: фенилаланина, тиреотропного гормона, общей галактозы, 17-гидроксипрогестерона, иммунореактивного трипсина. Методы прямой и косвенной ДНК-диагностики. ПЦР и ее модификации; блот-гибридизация; Секвенирование по Сенгеру. Метод массового параллельного секвенирования (MPS). Показания для ДНК-диагностики. Показания для кариотипирования; современные методы исследования хромосом:	Подготавка больных для проведения диагностических процедур. Осуществление взятия материала для проведения ДНК-анализа; кариотипирования, биохимических тестов Применение алгоритмов диагностики неонатального скрининга на ФКУ, АГС, ВГ, МВ и галактоземию; Осуществление основных принципов организации лечебного питания у детей и подростков, страдающих ФКУ, галактоземией, Патогенетической гормонозаместительной терапии у больных ВГ, АГС по назначению врача. Определение отличия прямой и косвенной ДНК-диагностики. Правильно записывать формулу нормального и патологического кариотипа.	Методика осмотра статуса пробанда. Техника взятия материала для ДНК-диагностики, кариотипирования, неонатального скрининга. (ИУК–1.1 Определяет, интерпретирует и ранжирует информацию, требуемую для решения поставленной задачи, ИУК-1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов. ИУК-1.3. Рассматривает и предлагает возможные варианты решения поставленной задачи, оценивая их достоинства и недостатки ИОПК-5.3 Использует знания физиологических и	УК-1, Способен осуществлять поиск критический анализ синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач ОПК-5. Способен оценивать морфофункциональные, физиологические и патологические состояния процессы организма человека индивидуальном, групповом и популяционном уровнях решения профессиональных задач	А/02.5 Организация отдельных процессов деятельности структурного подразделения медицинской организации А/03.5 Организация и контроль деятельности медицинского. персонала структурного подразделения медицинской организации

		флуоресцентная гибридизация in situ (FISH), сравнительная геномная гибридизация (CGH), хромосомный микроматричный анализ, спектроскопический анализ хромосом (SKY)	(ИУК–1.1 Определяет, интерпретирует и ранжирует информацию, требуемую для решения поставленной задачи, ИУК-1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов. ИУК-1.3. Рассматривает и предлагает возможные варианты решения поставленной задачи, оценивая их достоинства и недостатки ИОПК-5.1. Оценивает морфофункциональные, физиологические и патологические состояния в организме человека. ИОПК-5.2. Применяет знания морфофункциональных, физиологических и патологических процессов на групповом уровне для решения профессиональных задач. ИОПК-5.3 Использует знания физиологических и патологических процессов на популяционном уровне в профессиональной деятельности)	патологических процессов на популяционном уровне в профессиональной деятельности)		
ДЕ6	Генные болезни.	Этиология и патогенез НБО. Особенности дебюта заболеваний; группы НБО по возрасту дебюта; характеристика НБО по ведущим клиническим	Выявление у больных основных патологических симптомов и синдромов НБО и	Методика осмотра статуса пробанда. Техника взятия материала для ДНК-	УК-1, Способен осуществ ть поиск критичес й анализ	А/02.5 Организа я отдель процесс деятельн и

		признакам; лизосомные болезни накопления; основные методы точной диагностики НБО: биохимические и молекулярно-диагностические; методы патогенетического и этиотропного лечения НБО. Значение и структура соединительной ткани; этиология, механизмы развития дисплазии; понятие дифференцированной и Недифференцированной ДСТ; особенности коллагенопатий, фибриллинопатий; критерии, клиническая характеристика несовершенного остеогенеза, синдрома Элерса-Данло, синдрома Марфана; биохимическая и молекулярно-генетическая диагностика ДСТ; методы лечения ДСТ.	ДСТ. Подготовка пациента к физикальному осмотру, клиническим обследованиям, диагностическим процедурам. Осуществлять терапию больным с НБО, ДСТ по назначению врача. (ИУК-1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов. ИУК-1.3. Рассматривает и предлагает возможные варианты решения поставленной задачи, оценивая их достоинства и недостатки ИОПК-5.1. Оценивает морфофункциональные, физиологические и патологические состояния в организме человека. ИОПК-5.2. Применяет знания морфофункциональных, физиологических и патологических процессов на групповом уровне для решения профессиональных задач. ИОПК-5.3 Использует знания физиологических и патологических процессов на популяционном уровне в профессиональной деятельности)	диагностики, биохимического исследования (ИУК–1.1 Определяет, интерпретирует и ранжирует информацию, требуемую для решения поставленной задачи, ИУК-1.2 Осуществляет поиск информации для решения поставленной задачи по различным типам запросов. ИУК-1.3. Рассматривает и предлагает возможные варианты решения поставленной задачи, оценивая их достоинства и недостатки ИОПК-5.3 Использует знания физиологических и патологических процессов на популяционном уровне в профессиональной деятельности)	синтез информа и, применя системн подход д решения поставле ых задач ОПК-5. Способе оцениват морфофу циональ , физиоло еские и патологи кие состояни процесс организм человека индивид ьном, группово и популяц ном уровнях решения професс альных задач	структур о подразде ния медицин й организа и А/03.5 Организа я и контрол деятельн и медицин го. персонал структур о подразде ния медицин й организа и

2. Оценочные средства для промежуточной аттестации

2.1. Учебно-исследовательская работа студентов (УИРС)
Примерная тематика.

1. Принципы ДНК-диагностики наследственных болезней.
2. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики.
3. Особенности болезней с нетрадиционным типом наследования.
4. Основные тератогенные факторы и клинические проявления их действия. Принципы тератогенеза.
5. Преконцепционная подготовка: цель, задачи, этапы проведения, эффективность.
6. Пренатальная диагностика: цель, задачи, уровни, сроки проведнеия, диагностические возможности, роль в профилактики ВПР, хромосомных аномалий.
7. Фетальный алкогольный синдром.
8. Фетальный краснушный, цитомегаловирусный синдром.
9. Диабетическая эмбриофетопатия.
10. Наследственные болезни обмена: общая характеристика группы, генетические данные, сроки манифестации, клиническая характеристика, общие принципы диагностики и терапии.
11. Наследственные дисплазии соединительной ткани: этиология, патогенез, патоморфология, клинические проявления, методы диагностики, подходы к терапии (синдром Марфана, Элерса-Данло, несовершенный остеогенез).
12. Микроцитогенетические синдромы (с.Ангельмана, Лангера-Гидиона, Прадера-Вилли, Беквита-Видемана и др.).
13. Наследственные нервно-мышечные заболевания: этиология, патогенез, клинические критерии, особенности течения наиболее известных форм (прогрессирующая мышечная дистрофии Дюшенна/Беккера, спинальные мышечные атрофии, наследственные невропатии).
14. Мукополисахаридозы (МПС): этиология, патогенез, патоморфология, клинические проявления, методы диагностики, подходы к терапии.
15. Митохондриальная патология, особенности наследования. Синдромы Кернса-Сейра, MEERF, MELAS.
16. Лейкодистрофии: этиология, патогенез, классификация, клиническая характеристика. Методы диагностики и принципы терапии.
17. Редкие (орфанные) заболевания.
18. Нейрокожные синдромы. Этиология, патогенез и классификация факоматозов. Диагностические критерии, прогноз, подходы к терапии при нейрофиброматозе Реклингхаузена, туберозном склерозе, энцефалотригеминальном ангиоматозе.

Технология оценивания:

6 баллов – краткий верный устный ответ, отражающий базовые знания по предмету, слабое ориентирование студента в теме при дополнительном расспросе;

8 баллов – развёрнутый ответ, демонстрирующий знание современных достижений в изучаемой области, свободное рассуждение по заданной теме с незначительными недочетами с использованием материалов учебной литературы и лекционного курса;

10 баллов - полный, чёткий ответ, демонстрирующий знание современных достижений в изучаемой области, свободное рассуждение по заданной теме с использованием материалов учебной литературы, лекционного курса и дополнительной литературы

2.2. Ситуационные задачи

Ситуационные задачи разработаны для рубежного контроля. Примеры ситуационных задач:

Ситуационная задача №1 (ДЕ1): В медико-генетическую консультацию обратилась клинически здоровая супружеская пара для выяснения риска потомства. Известно, что двое

родных братьев супруги были умственно отсталыми и умерли до 10 лет от тяжелого нервно-мышечного заболевания. Родители супруги были фенотипически здоровы, у брата бабушки супруги со стороны матери имелись нарушения походки. Генеалогический анамнез супруга не отягощен. Изобразите возможные варианты родословных из 4-х поколений. О каком типе наследования идет речь? Рассчитайте риск для потомства, если известно, что женщина беременна 20 недель плодом мужского пола.

Ситуационная задача №2 (ДЕ1): В медико-генетическую консультацию обратилась клинически здоровая супружеская пара для выяснения риска потомства. Известно, что двое родных братьев супруги были умственно отсталыми и умерли до 10 лет от тяжелого нервно-мышечного заболевания. Родители супруги были фенотипически здоровы, у брата бабушки супруги со стороны матери имелись нарушения походки. Генеалогический анамнез супруга не отягощен. Изобразите возможные варианты родословных из 4-х поколений. О каком типе наследования идет речь? Рассчитайте риск для потомства, если известно, что женщина беременна 20 недель плодом женского пола.

Ситуационная задача №3 (ДЕ1): В медико-генетическую консультацию обратилась клинически здоровая супружеская пара. Их первый ребенок мужского пола умер в возрасте 7 месяцев от тяжелого заболевания обмена веществ с аутосомно-рецессивным типом наследования. Изобразите родословную. Рассчитайте риск для потомства, если известно, что женщина беременна 16 недель плодом женского пола.

Ситуационная задача №4 (ДЕ3): В роддоме при осмотре ребенку был поставлен предварительный диагноз «Синдром Дауна» на основании следующих клинических симптомов: короткая шея, эпикант, моноголоидный разрез глаз, сандалевидные щели.
Дайте рекомендации по дополнительному и специальному генетическому дообследованию. При каких цитогенетических вариантах диагноз «синдром Дауна» является достоверным?

Ситуационная задача №5 (ДЕ3): На основании каких клинических признаков можно предположить у юноши 16 лет хромосомное заболевание, связанное с аномалиями половых хромосом? Представьте перечень таких заболеваний.

Ситуационная задача №6 (ДЕ3): У женщины с кариотипом 47,XXX родился ребенок мужского пола. Какие варианты кариотипа возможны у этого ребенка? Клиническая картина каждого из них.

Ситуационная задача №7 (ДЕ3): Женщина с инверсией участка (14-18) короткого плеча 18 хромосомы вступает в брак со здоровым мужчиной. Напишите краткую запись кариотипа женщины. Существует ли в этой семье риск:

- Рождения ребенка с синдромом Эдвардса?
- Рождения потомства с множественными врожденными пороками развития?
- Тяжелого гестоза во время беременности

Ситуационная задача №8 (ДЕ3): Кому из нижеперечисленных необходимо проведение цитогенетического исследования:

- Клинически здоровому сибсу ребенка с синдромом Дауна
- Женщине 47 лет, планирующей беременность
- Родителям ребенка с транслокационным вариантом синдрома Эдвардса
- Объясните, почему.

Ситуационная задача №9 (ДЕ3): Определите количество телец Барра (структур полового хроматина) у людей с дисбалансом по половым хромосомам: у мужчин – 47,XXY, 48,XXXY, у женщин – 45,X, 47,XXX.

Ситуационная задача №10 (ДЕ6): Ребенок 7 месяцев. В возрасте 3 месяцев появились эпизоды рвот, генерализованных судорог, повышенной возбудимости. Кожа с экзематозными проявлениями, отмечается ее бледность, депигментация волос. В возрасте 1 месяца были вызваны в МГЦ по результатам скрининга 1, но не приехали. Предположительный диагноз. Патогенез заболевания.

Ситуационная задача №11 (ДЕ5): Мальчик, 2 нед., показатели неонатального скрининга – ИРТ 50 нмоль/л, ФА 15 мг/дл, гал – 0,015 г/л. Выписан из роддома с Ds здоров. Тактика, дообследование, лечение.

Ситуационная задача №12 (ДЕ5): Предложите план обследования ребенка с показателями неонатального скрининга: СКРИНИНГ 1 – ФА – 0,10 мг\дл; ИРТ – 43 нг\мл; Гал – 0,27 г\л; ТТГ – 7 мк ЕД\мл

Ситуационная задача №13 (ДЕ5): Предположите величину всех показателей неонатального скрининга (ФА, Гал, ИРТ, ТТГ, 17-ОКС) у ребенка мужского пола со следующей клинической картиной картиной. В возрасте 7 сут. возникла неукротимая рвота «фонтаном» с полиурией, прогрессирующей потерей массы тела, запавшим родничком, гиперпигментацией кожи. При лабораторной исследовании – признаки сгущения крови, гипер-К+емия

Ситуационная задача №14 (ДЕ5): Предположите величину всех показателей неонатального скрининга (ФА, Гал, ИРТ, ТТГ, 17-ОКС) у ребенка со следующей клинической картиной. С 10 суток появилась вялость, неукротимая рвота, желтуха. При инструментальном обследовании - увеличение печени, катаракта.

Ситуационная задача №15 (ДЕ6): Опишите клиническую картину заболевания у ребенка 3 месяцев с показателями неонатального скрининга: ФА – 0,8 мг/дл, ТТГ 7 мЕД/мл, гал – 20 г/л. Предложите лечение.

2.3. Тематика контрольных работ:

1 вариант

1. Понятие о гене, генотипе, геноме, аллеле. Генетический код и его свойства.
2. Критерии аутосомно-доминантного наследования. Значение варьирующей экспрессивности, неполной пенетрантности гена при оценке родословных. Примеры заболеваний.
3. Биохимические методы диагностики наследственных заболеваний.
4. Ситуационная задача.

2 вариант

1. Генные мутации. Заболевание, вызываемые генными мутациями и их диагностика.
2. Вопросы организации медико-генетической службы в Российской федерации, организационные и методические принципы медико-генетического консультирования.
3. Фенилкетонурия: этиология, патогенез, клинические особенности, алгоритм диагностики, принципы лечебного питания.
4. Ситуационная задача.

3 вариант

1. Хромосомные мутации (аберрации). Заболевания, обусловленные этими нарушениями, методы их диагностики.

2. Популяционно-статистический метод исследования. Закон Харди-Вайнберга и его применение в генетике человека.
3. Мониторинг врожденных пороков развития: цель, задачи, схема организации, статистическая документация, когортный подход, контролируемые фенотипы, международные регистры ВПР (EUROCAT, ICBDMS).
4. Ситуационная задача.

4 вариант
1. Хроматин и хромосомы. Химический состав, морфология и типы хромосом человека.
2. Критерии аутосомно-рецессивного наследования. Значение инбридинга. Примеры заболеваний.
3. Врожденный гипотиреоз: этиология, патогенез, клинические особенности, алгоритм диагностики, принципы терапии.
4. Ситуационная задача.

5 вариант
1. Модификационная изменчивость: понятие, характеристика, норма реакции, адаптивный характер. Фенокопия.
2. Неонатальный скриниг в России: критерии ВОЗ, сроки проведения, алгоритм обследований, интерпретация результатов.
3. Инвазивные методы пренатальной диагностики: амниоцентез, аспирация ворсин хориона, кордоцентез, плацентоцентез.
4. Ситуационная задача.

6 вариант
1. Мутагенез. Мутации: определение, частота, классификации. Мутагенные факторы.
2. Муковисцидоз: этиология, патогенез, клинические особенности, алгоритм диагностики, принципы терапии.
3. Косвенная ДНК-диагностика: условия проведения. Полиморфные маркеры, анализ их наследования.
4. Ситуационная задача.

7 вариант
1. Основные этапы биосинтеза белка в клетке: транскрипция, процессинг, трансляция.
2. Геномные мутации и их классификация. Заболевания обусловленные геномными мутациями в системе половых хромосом (синдромы: Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, поли-Х, дубль-У). Методы их диагностики.
3. Клинико-генеалогический метод в диагностике наследственных болезней. Правила составления родословных.
4. Ситуационная задача.

8 вариант
1. Генетический груз и причины фенотипической изменчивости у человека.
2. Структурные перестройки хромосом. Примеры с краткой записью кариотипа.
3. Общая характеристика болезней обмена веществ (НБО). Понятие о метаболическом блоке. Принципы диагностики и лечения.
4. Ситуационная задача.

9 вариант
1. Взаимодействие неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия
2. Современные классификации наследственных болезней человека.
3. Мультифакториальные заболевания. Критерии Картера.

4. Ситуационная задача.

10 вариант

1. Определение понятия «семиотика» наследственной патологии. Особенности клинических проявлений наследственных болезней.
2. Геномные мутации и их классификация. Заболевания обусловленные геномными мутациями в системе аутосом (синдромы: Дауна, Патау, Эдвардса). Методы их диагностики.
3. Прямые методы ДНК-диагностики: технология ПЦР, блот-гибридизация, методы анализа продуктов амплификации. Методы поиска неизвестных мутаций.
4. Ситуационная задача.

11 вариант

1. Кариотип и идиограмма хромосом человека. Морфология метафазных хромосом. Методы дифференциального окрашивания. Принципы классификации хромосом человека.
2. Понятие о нетрадиционном наследовании. Примеры заболеваний.
3. Пренатальная диагностика, виды, задачи, сроки проведения, показания к проведению инвазивных процедур.
4. Ситуационная задача.

12 вариант

1. Строение и функции нуклеиновых кислот ДНК и РНК. Характеристика трех видов РНК: р-РНК, м-РНК, т-РНК.
2. Дифференцированные дисплазии соединительной ткани (ДСТ): коллагенопатии, фибриллинопатии. Несовершенный остеогенез, синдром Элерса-Данло, синдром Марфана: диагностические критерии, клиническая характеристика.
3. Врожденные пороки развития (ВПР), определение. Типы связей множественных ВПР – синдром, ассоциация, аномалад (сиквенс, следствие). Примеры.
4. Ситуационная задача.

13 вариант

1. Малые аномалии развития: определение, диагностическое значение.
2. Медико-генетическое консультирование. Цель, задачи, виды, показания, этапы, расчет и оценка генетического риска.
3. Цитогенетические методы диагностики наследственных болезней.
4. Ситуационная задача.

14 вариант

1. Митохондриальный геном. Митохондриальная ДНК, особенности строения, мутации, особенности наследования. Морфологический субстрат митохондриальных болезней.
2. Врожденные пороки развития, определение. Морфологическая классификация. Тератогены, классификация. Периконцепционная профилактика.
3. Галактоземия: синдром: этиология, патогенез, клинические особенности, алгоритм диагностики, принципы терапии.
4. Ситуационная задача.

15 вариант

1. Критические периоды пренатального развития организма и принципы тератогенеза.
2. Формы изменчивости: модификационная, комбинативная, мутационная. Их значение в онтогенезе и эволюции.
3. Адрено-генитальный синдром: этиология, патогенез, клинические особенности, алгоритм диагностики, принципы терапии.
4. Ситуационная задача.

Технология оценивания:

5 баллов - краткий верный устный ответ, отражающий базовые знания по предмету, слабое ориентирование студента в теме при дополнительном расспросе;

15 баллов – развёрнутый ответ, демонстрирующий знание современных достижений в изучаемой области, свободное рассуждение по заданной теме с незначительными недочетами с использованием материалов учебной литературы и лекционного курса;

20 баллов - полный, чёткий ответ, демонстрирующий знание современных достижений в изучаемой области, свободное рассуждение по заданной теме с использованием материалов учебной литературы, лекционного курса и дополнительной литературы

2.4. Тестовые задания

Тестовые задания разработаны по каждой ДЕ, используются для итогового контроля в качестве оценки уровня знаний. В тестовом задании студенту предлагается выбрать один или несколько правильных ответов.

Примеры тестовых заданий:

1. Факторами, вызывающими врожденные пороки развития по типу деформаций, могут быть (ДЕ 4):
1. внутриматочные объемные процессы
2. родовые травмы
3. прием противоэпилептических препаратов женщиной во время беременности
4. ионизирующее излучение
5. патология опорно-двигательного аппарата у матери

2. Диагностическое значение количества микропризнаков, позволяющее заподозрить наличие у пробанда врожденного порока развития составляет (ДЕ 4):
1. 3-5 и более
2. не менее 8
3. 2-3
4. любое количество
5. 10

3. Тип связи множественных врожденных пороков развития, известный как аномалад, представляет собой (ДЕ 4):
1. устойчивое сочетание двух и более не индуцированных друг другом пороков развития в разных системах органов
2. неслучайное сочетание нескольких пороков и аномалий развития со статистическим типом связи
3. комплекс пороков развития, возникающий вследствие действия одного врожденного порока или физического фактора, который вызывает каскад вторичных нарушений
4. множественные пороки развития, вызванные одновременным действием нескольких внешнесредовых факторов
5. сочетание нескольких пороков развития, описанных у жителей определенной географической зоны

4. Основной целью проспективного медико-генетического консультирования является (ДЕ 1):
1.Определение риска рождения больного ребенка до наступления беременности или в первом триместре

2. Определение прогноза здоровья ребенка и риска появления заболевания у последующих детей в семье, где есть больные дети
3. Выбор наиболее эффективного способа периконцепционной профилактики
4.Определение наиболее оптимального метода инвазивной пренатальной диагностики
5. Проведение кариотипирования

5. Инбридинг как фактор, оказывающий влияние на генетическую структуру популяции – это (ДЕ1):
1. Процесс обмена генами между двумя гомологичными хромосомами
2. Самоудвоение наследственного материала, передача наследственного материала дочерним клеткам поровну
3. Отклонение от случайного вступления в брак в сторону кровнородственного
4.Структурные перестройки хромосом, проявляющиеся множественными врожденными пороками развития
5. Эпигенетическое явление, обусловленное родительским происхождением хромосом или их фрагментов, а не структурной перестройкой генетического материала

6. Кариотип 45,X/46,XX соответствует (ДЕ 3):
1. мозаичному варианту кариотипа при синдроме Шерешевского-Тернера
2. нормальному кариотипу мужчины
3. нормальному кариотипу женщины
4. кариотипу при синдроме Клайнфельтера
5. кариотипу при синдроме Патау

7. Для синдрома Эдвардса характерны следующие признаки (ДЕ 3):
1. лунообразное лицо, брахидактилия, эпикант
2. шейный птеригиум, антимонголоидный разрез глаз, коарктация аорты
3. дефект скальпа, полидактилия, расщелина губы и неба
4. бесплодие, гипогонадизм, снижение интеллекта
5. «стопа-качалка», «птичье лицо», долихоцефалия, флексорное положение кистей

8. Для синдрома Патау характерны следующие признаки (ДЕ3):
1. микрофтальмия/анофтальмия, расщелина губы и неба, полидактилия
2. «стопа-качалка», долихоцефалия, флексорное положение кистей
3. лицо в виде «мас¬ки греческого воина»
4. обилие пигмен¬тных пятен, Х-образная деформация голеней
5. лимфатические отеки тыльных поверхностей кистей и стоп

9. Кариотип 47,XX, +13 соответствует (ДЕ3):
1. нормальному кариотипу женщины
2. кариотипу при синдроме Клайнфельтера
3. кариотипу при синдроме Патау
4. кариотипу при синдроме Эдвардса
5. кариотипу при синдроме «крика кошки»

10. Для синдрома Шерешевского-Тернера характерны следующие проявления (ДЕ 3):
1. лимфатические отеки тыльных поверхностей кистей и стоп, крыловидные кожные складки на шее
2. гипогонадизм, гинекомастия, бесплодие

3. шизофрения с неблагоприятным течением
4. веретенообразные пальцы, грубые черты лица
5. дефект скальпа, голопрозэнцефалия, пробошизис

11. При синдроме Прадера-Вилли выявляются следующие нарушения (ДЕ3):
1. атаксия, судорожные кукольные движения, приступы смеха
2. мышечная гипотония, акромикрия, ожирение
3. органомегалия, насечки на мочке уха, макроглоссия
4. «лицо эльфа», пороки сердца
5. голубые склеры, арахнодактилия

12. Для синдрома Клайнфельтера характерны следующие признаки (ДЕ3):
1. высокий рост (186 см и выше), макроцефалия, увеличение конечностей
2. лимфатические отеки тыльных поверхностей кистей и стоп
3. гипогонадизм, гинекомастия, бесплодие
4. голопрозэнцефалия, расщелина губы и неба
5. полидактилия, поликистоз почек

13. Для синдрома Ангельмана характерны следующие признаки (ДЕ3):
1. обилие пигментных пятен, Х-образная деформация голеней
2. лимфатические отеки тыльных поверхностей кистей и стоп
3. хлопанье в ладоши, микробрахицефалия, большая нижняя челюсть
4. гипертелоризм, эпикант, микрогнатия, высокое небо, миндалевидный разрез глаз
5. долихоцефалия, флексорное положение кистей

14. Для синдрома «кошачьего крика» характерны (ДЕ 3):
1. нарушение поведения, психопатические черты
2. приступы цианоза, инспираторный стридор, специфический крик новорожден¬ного
3. эпикант, макроглоссия
4. дефект скальпа, расщелина губы и неба
5. высокое небо, миндалевидный разрез глаз

15. Клиническими проявлениями нейрофиброматоза являются (ДЕ6):
1. наличие множественных гиперпигментных пятен на коже по типу «кофе с молоком»
2. частичный альбинизм
3. телеангиоэктазии на коже и слизистых
4. пролапс митрального клапана
5. себорейная аденома на щеках

16. Основной целью медико-генетического консультирования является (ДЕ 1):
1. проведение кариотипирования
2. определение метода инвазивной пренатальной диагностики
3. определение риска рождения больного ребенка
4. выбор эффективного способа периконцепционной профилактики
5. определение группы здоровья ребенка

17. В основу классификации наследственных болезней, учитывающей их генетическую природу, положены особенности (ДЕ 2)
1. генных мутаций
2. хромосомных мутаций

3. количественных изменений хромосом
4. клинических проявлений
5. точковых мутаций

18. Для клинических проявлений фенилкетонурии характерно (ДЕ 6):
1. специфический запах мочи кленового сиропа
2. судороги, экзематозные изменения кожи
3. врожденный порок сердца
4. катаракта
5. множественные деформации скелета

3. Технология оценивания образовательных достижений студентов, оценка уровня сформированности компетенций (балльно-рейтинговая система, БРС)

БРС оценивания учебных достижений обучающихся заключается в формировании итоговой рейтинговой оценки обучающихся по дисциплине «Медицинская генетика» на основе кумулятивного принципа.

Дисциплина «Медицинская генетика» изучается на 3 курсе на протяжении 1-го семестра (5 семестр). Технология оценивания: при получении от 50 до 69%, что соответствует оценке «удовлетворительно», студенту начисляется 20 баллов, 70 – 84% (оценка «хорошо») – 30 баллов и 85 – 100% (оценка «отлично») – 40 баллов.

Оцениваемые виды учебной работы обучающегося по по дисциплине представлен в таблице.

Оцениваемые виды учебной работы по дисциплине «Медицинская генетика»

/п	Оцениваемые виды учебной работы студента в семестре	Семестр V
	Практическое аудиторное занятие(количество):	38
	Лекции(количестволекций)	14

4. Показатели и критерии оценки

Алгоритм определения итогового рейтинга студента по учебной дисциплине «Медицинская генетика»

1. Итоговый рейтинг студента по учебной дисциплине определяется в результате суммирования рейтинговых баллов, набранных студентом в течение семестра и баллов, полученных студентом по результатам промежуточного контроля.

2. Для перевода итогового рейтинга студента по дисциплине в аттестационную оценку вводится следующая шкала:

Аттестационная оценка студента по дисциплине	Итоговый рейтинг студента по дисциплине, рейтинговые баллы
«Не зачтено»	0 – 59
«Зачтено»	60 – 100

5. Сведения о ежегодном пересмотре и обновлении фонда оценочных средств

Дата	**№ протокола заседания**	**Внесенные изменения, либо информация об отсутствии необходимости изменений**

6. Оформление, размещение, хранение ФОС

Электронная версия ФОС размещена на сайте образовательного портала университета на странице дисциплины. Бумажная версия рабочей программы дисциплины (с реквизитами, прошитая) представлена на кафедре в составе учебно-методического комплекса по дисциплине