



**ЛИСТ АКТУАЛИЗАЦИИ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДИСЦИПЛИНЫ**

<b>№</b>	<b>Дата и номер протокола утверждения</b>	<b>Раздел ФОС</b>	<b>Основание актуализации</b>	<b>Должность, ФИО, подпись, ответственного за актуализацию</b>

**Паспорт фонда оценочных средств по дисциплине**

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Код ОК	Умения	Знания	Задания	
			Тестовые	Ситуационные
<b>Общие компетенции (ОК)</b>				
<b>ОК 01</b> Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам	свободно пользоваться медико-биологическими терминами; объяснять роль мутагенных, канцерогенных и тератогенных факторов в формировании наследственных и мультифакториальных заболеваний; проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	медико-биологический понятийный аппарат; биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; роль мутагенных, канцерогенных и тератогенных факторов в формировании наследственных и мультифакториальных заболеваний; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; фенотипические особенности генных и хромосомных болезней; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию; методы медицинской генетики, используемые для диагностики генных и хромосомных болезней; правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;	<b>T1 ОК 01</b> <b>T2 ОК 01</b> <b>T3 ОК 01</b> <b>T4 ОК 01</b>	<b>C1 ОК 01</b> <b>C2 ОК 01</b>

**Профессиональные компетенций (ПК)**

<p><b>ПК 4.2</b> Проводить санитарно-гигиеническое просвещение населения</p>	<p>проведения мероприятий по формированию здорового образа жизни у населения; проведения неспецифических и специфических мероприятий по профилактике врожденной патологии и коррекции факторов риска их развития, снижению детской и материнской смертности;</p>	<p>проводить работу по реализации программ здорового образа жизни, в том числе программы снижения потребления алкоголя и табака, предупреждения и борьбы с немедицинским потреблением наркотических средств и психотропных веществ; проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением в пользу здорового образа жизни, отказа от курения табака и потребления алкоголя, проводить консультации по вопросам планирования семьи; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о способах и программах отказа от вредных привычек;</p>	<p><b>T5 ПК 4.2, T6 ПК 4.2, T7 ПК 4.2</b></p>	<p><b>С3 ПК 4.2.</b></p>
--	--	---	---	--------------------------

Оценивание результатов текущей успеваемости, ИМК и выставление оценок за дисциплину проводится в соответствии с действующим Положением об оценивании учебной деятельности студентов ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

## Образцы оценочных средств

### Тестовые задания

**T1 ОК 01.** В ЯДРАХ СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТОК ПРИСУТСТВУЮТ АУТОСОМЫ И ГЕТЕРОСОМЫ. В СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ ЧЕЛОВЕКА КОЛИЧЕСТВО АУТОСОМ РАВНО \_\_\_\_\_

- А. 23
- Б. 46
- В. 48
- Г. 44\*

**T2 ОК 01.** У БОЛЬНОГО, ПЕРЕНЁСШЕГО ТЯЖЁЛУЮ ФОРМУ ГРИППА, В ЯДРАХ КЛЕТОК БУККАЛЬНОГО ЭПИТЕЛИЯ ПЕРЕСТАЛИ СИНТЕЗИРОВАТЬСЯ ФЕРМЕНТЫ, ОБЕСПЕЧИВАЮЩИЕ СПЛАЙСИНГ. ЧТО ПРИВЕЛО К \_\_\_\_\_

- А. Нарушению транспорта аминокислот
- Б. Отсутствию синтеза АТФ
- В. Отсутствию синтеза про-иРНК
- Г. \*Отсутствию зрелых и-РНК

**T3 ОК 01.** АЛЛЕЛЬНЫМИ НАЗЫВАЮТСЯ ГЕНЫ, РАСПОЛОЖЕННЫЕ В \_\_\_\_\_

- А. Соседних локусах хромосомы
- Б. Локусах одной и той же хромосомы на расстоянии в 1 мн
- В. \*Одинаковых локусах гомологичных хромосом
- Г. Разных локусах гомологичных хромосом

**T4 ОК 01.** МАССА ТЕЛА ЧЕЛОВЕКА КОНТРОЛИРУЕТСЯ НЕСКОЛЬКИМИ ПАРАМИ ГЕНОВ. ЧЕМ БОЛЬШЕ ДОМИНАНТНЫХ ГЕНОВ, ТЕМ БОЛЬШЕ МАССА ТЕЛА. ТАКОЕ ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ - \_\_\_\_\_

- А. Кодоминирование
- Б. \*Аддитивная полимерия
- В. Сверхдоминирование
- Г. Плейотропия

**T5 ПК 4.2.** ВРАЧ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ РЕКОМЕНДОВАЛ МОЛОДОЙ ПАРЕ, ПЛАНИРУЮЩЕЙ БЕРЕМЕННОСТЬ ДЛЯ СНИЖЕНИЯ РИСКА ХРОМОСОМНЫХ НАРУШЕНИЙ У БУДУЩЕГО РЕБЕНКА \_\_\_\_\_

- А. Регулярные медицинские осмотры
- Б. Занятия йогой
- В. \*Отказ от курения и алкоголя
- Г. Прием овощей и фруктов

**T6 ПК 4.2.** ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ ПРИЧИН НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЧЕЛОВЕКА ВРАЧ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ ПРЕДЛОЖИЛ БЕРЕМЕННОЙ \_\_\_\_\_ МЕТОД, В ОСНОВЕ КОТОРОГО ЛЕЖИТ МИКРОСКОПИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ЧИСЛА И СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ

- А. \*Цитогенетический
- Б. Генеалогический
- В. Близнецовый
- Г. Биохимический

**T7 ПК 4.2.** К ХИМИЧЕСКИМ ТЕРАТОГЕННЫМ ФАКТОРАМ, СПОСОБСТВУЮЩИМ ВОЗНИКНОВЕНИЮ АНОМАЛИЙ РАЗВИТИЯ ПЛОДА, ОТНОСЯТ \_\_\_\_\_

- А. Вибрацию
- Б. Ионизирующую радиацию
- В. Корь
- Г. \*Алкоголь

Во всех тестовых заданиях правильный ответ отмечен звездочкой (\*)

## Ситуационные задания

**С1 ОК 01.** Полидактилия (многопалость) и близорукость передаются как доминантные аутосомные признаки. Оба родителя дигетерозиготны.

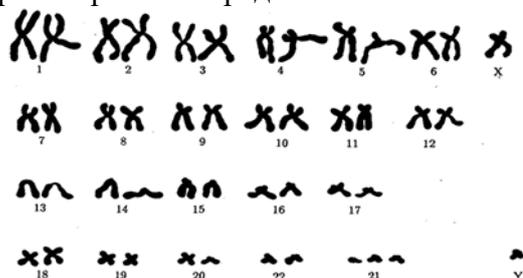
### Вопросы:

1. Какие гаметы будут у родителей?
2. Какова вероятность рождения детей без аномалий?
3. Какова вероятность рождения больных детей у этой пары?

### Эталоны ответов:

1. Гаметы родителей АВ; аВ; Ав; ав.
2. Вероятность рождения здоровых детей составляет 6,25%.
3. Вероятность рождения больных детей составляет 93,75%

**С2 ОК 01.** В родильном отделении при осмотре новорождённого врач неонатолог обратил внимание на наличие эпиканта и обезьяньей складки на ладони новорождённого. Идиограмма ребёнка представлена ниже.



### Вопросы:

1. Запишите кариотип и диагноз новорождённого.
2. Какой метод лабораторной диагностики был использован для постановки диагноза.
3. Какая мутация выявлена у ребёнка?

### Эталоны ответов:

1. Кариотип: ♂ 47, XY (21+), синдром Дауна.
2. Цитогенетический метод исследования.
3. Хромосомная мутация – анеуплоидия (трисомия по 21 хромосоме).

**С3 ОК 01, ПК 4.2.** В медико-генетическую консультацию обратилась молодая женщина 25 лет, у её ребёнка-мальчика, здорового от рождения, в возрасте 1 года проявилось сильное отставание в психическом и физическом развитии.

Осмотр больного ребёнка выявил характерный фенотип: отставание умственного развития – олигофрения. Повышенная возбудимость и судорожный синдром. Слабая пигментация (блондин с голубыми глазами и светлой кожей). В ходе сбора анамнеза выявляется, что родная сестра матери пробанда страдала тяжёлой умственной отсталостью и умерла в раннем детстве.

### Вопросы:

1. Определите тип наследования данного заболевания.
2. Какую наследственную патологию можно заподозрить?
3. Какая профилактика усугубления наследственной патологии.

### Эталоны ответов:

1. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу.
2. Фенилкетонурия.
3. Исключить поступление фенилаланина с пищей.