

**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
Ярославский государственный медицинский университет
Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБОУ ВО ЯГМУ Минздрава России**

**Фонд оценочных средств
для проведения промежуточной аттестации
по дисциплине**

**БИОЛОГИЧЕСКАЯ И
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

**Специальность 30.05.03 МЕДИЦИНСКАЯ
КИБЕРНЕТИКА
Форма обучения ОЧНАЯ**

**Фонд оценочных средств разработан
в соответствии с требованиями ФГОС ВО**

Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине Биологическая и медицинская генетика составлен в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования 3++ по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика и входит в состав оценочных средств Образовательной программы высшего образования – программы специалитета – по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика.

Фонд оценочных средств по дисциплине разработан на кафедре нервных болезней с медицинской генетикой и нейрохирургией
Заведующий кафедрой – Спирин Н.Н., д-р мед. наук, профессор

Разработчики:

Касаткин Д.С., д-р мед. наук, доцент

Согласовано:

Декан
лечебного факультета
профессор


(подпись)

Филимонов В.И.

«15» июня 2023 года

Утверждено Советом по управлению образовательной деятельностью
«15» июня 2023 года, протокол № 6

Председатель Совета по
управлению образовательной
деятельностью, проректор по
образовательной деятельности
и цифровой трансформации,
доцент
«15» июня 2023 года


(подпись)

Смирнова А.В.

1. Форма промежуточной аттестации – зачет.

**2. Перечень компетенций, формируемых на этапе освоения дисциплины
общепрофессиональных компетенций:**

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

деятельности.

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

Содержание компетенций с указанием индикаторов достижения компетенций представлено в рабочей программе по соответствующей дисциплине (таблица 1).

3. Показатели и критерии оценивания сформированности компетенций, шкалы оценивания

Таблица 1

Этап промежуточной аттестации	Компетенции, сформированность которых оценивается	Показатели	Критерии сформированности компетенций
1. Тестирование	ОПК-1 ОПК-2	Число ответов на задания тестового типа, соответствующих эталону ответа	Число ответов на задания, соответствующих эталону ответа, – более 70%
2. Собеседование по теоретическим вопросам	ОПК-1 ОПК-2	Правильность ответов на вопросы	<p>5 баллов: даны полные исчерпывающие ответы на все вопросы, в ходе ответов обучающийся продемонстрировал высокий уровень теоретических знаний, полученных в ходе изучения основной и дополнительной литературы;</p> <p>4 балла: даны ответы на все вопросы, в ходе ответов обучающийся продемонстрировал достаточный уровень знаний, в ходе ответов на отдельные вопросы (1-2) возможны несущественные ошибки и неточности;</p> <p>3 балла: даны безошибочные ответы на основные вопросы, в ходе ответа возможны отдельные несущественные ошибки и неточности;</p> <p>2 балла: ответы на основные вопросы содержат принципиальные ошибки;</p> <p>1 балл: обучающийся продемонстрировал отдельные малозначимые представления об обсуждаемом вопросе;</p> <p>0 баллов: отказ от ответа.</p>

4. Примеры оценочных средств для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

1. Примеры оценочных средств для проведения контроля текущей успеваемости

1.1. Тестовый контроль для проведения письменного опроса

Инструкция: выберите один правильный ответ.

К стигмам дизэмбриогенеза относятся:

- А) Пилоростеноз
- Б) Большие оттопыренные уши
- В) Микроцефалия
- Г) Циклопия

Характерными проявлениями миопатического симптомокомплекса являются:

- А) Расстройства чувствительности по типу «носки-перчатки», сенситивная атаксия
- Б) «Утиная» походка, симптом «лесенки».
- В) Гипокинезия, тремор, мышечная ригидность по типу «зубчатого колеса»
- Г) Спастический мышечный гипертонус в ногах, походка «лыжника»

1.2. Билеты для проведения письменного/устного опроса:

Билет №1

- Фрагмент одной из цепей ДНК имеет следующее строение: ААГГЦТАЦГТТГ. Постройте на ней и-РНК и определите последовательность аминокислот во фрагменте молекулы белка.
- Фрагмент молекулы белка содержит аминокислоты: лейцин-лизин-серин-цистеин. Определите: а) какова структура участка молекулы ДНК, кодирующего эту последовательность аминокислот; б) количество (в %) различных видов нуклеотидов в этом участке гена (в двух цепях); в) длину этого участка гена.

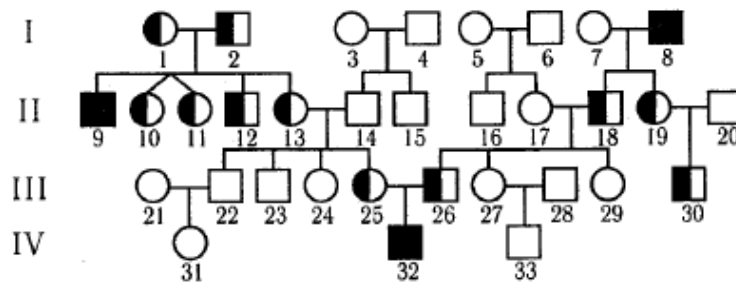
Билет №2

- Определите возможное число информационных триплетов в участке молекулы ДНК, состоящем из 360 пар нуклеотидов, и в молекуле РНК, содержащей 300 нуклеотидов.

- Проанализируйте возможности изменений в структуре синтезируемого полипептида при возникновении следующих мутационных изменений структуры одного из информационных триплетов молекулы мРНК: замена ААА на АГА;
- Составьте схему прерывистой структуры гипотетического гена, состоящего из 5 экзонов и 4 интронов и кодирующего полипептид, включающий 300 аминокислотных остатков (относительные размеры отдельных экзонов и интронов можно выбрать произвольные).

1.3 Ситуационные задачи

- **Задача 1.** Миоплегия (периодические параличи) передается по наследству как аутосомно-доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалией в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией. Определите генотипы обоих родителей.
- **Задача 2.** У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых были левши. Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что ее дети будут левшами.
- **Задача 3.** Определите тип наследования, рассчитайте риск рождения ребенка мужского и женского пола с патологией при условии заключения брака с полностью клинически и генетически здоровым индивидом для №32 и №33



2. Примеры оценочных средств для проведения рубежного контроля

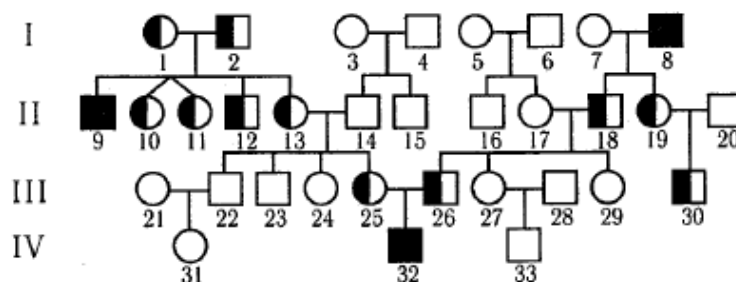
2.1. Проанализируйте генеалогическое древо на примере предложенной схемы.

- ТИТУЛЬНАЯ СТРАНИЦА.
- ГРАФИЧЕСКОЕ ИЗОБРАЖЕНИЕ ДРЕВА с использованием специальных символов (схема)



- Составляя графическое изображение родословной, соблюдают следующие правила: 1) начинают родословную с пробанда (особи, на которую составляется родословная). Братья и сестры располагаются в порядке рождения слева направо, начиная со старшего; 2) представители каждого поколения в родословной располагаются строго в один ряд; 3) римскими цифрами обозначаются поколения: слева от родословной сверху вниз; 4) арабскими цифрами нумеруется потомство одного поколения (весь ряд) слева направо последовательно (под каждым представителем — родственником). Таким образом, каждый член родословной имеет свой шифр, например, II–3, III–6; 5) по каждому члену семьи (по возможности) необходимо отметить информацию о фамилии, имени, датах жизни, а также о цвете волос (светлые/темные/цвет/неизвестно) их форме (прямые/кудрявые), цвете глаз (светлые/темные/цвет/неизвестно), иным соматическими признаками по выбору; возможно, группе крови и резус факторе; имеющихся заболеваниях (если известно); 6) в качестве пробанда выступает сам обучающийся.

– **Задание.**



- **АНАЛИЗ ДРЕВА:** небольшая описательная часть, содержащая сведения о выявленных заболеваниях с указанием их спорадичности или принципиальной наследуемости, а также выявление гомо- или гетерозиготности, носительстве генов пробанда по цвету глаз, волос.

3. Примеры оценочных средств для проведения промежуточной аттестации

3.1. Тестовые задания (примерные вопросы).

Выберите 1 вариант ответа

1. При аутосомно-рецессивном типе наследования, если болен один из родителей:

- А) рождаются здоровые дети
- Б) риск рождения больного ребенка составляет 50%
- В) признак проявляется только у мальчиков.
- Г) риск рождения больного ребенка составляет 25%.

2. Для болезни Шерешевского-Тернера характерен кариотип:

- А) 45 X
- Б) 46 XX
- В) 47 XXУ
- Г) 69 XXУ

3.2. Контрольные вопросы по медицинской генетике:

1. Наследственность и изменчивость – свойства, определяющие непрерывность существования и развития живого. Химическая организация генетического материала. Структура ДНК. Свойства и функции наследственного материала. Самовоспроизведение генетического материала. Принципы и этапы репликации ДНК. Структура и виды РНК. Роль РНК в процессе реализации наследственной информации. Особенности экспрессии генетической информации у про- и эукариот. Регуляция работы генов. Взаимосвязь между геном и признаком.
2. Ген, его свойства. Ген как функциональная единица наследственности. Классификация генов. Особенности организации генов про- и эукариот. Генетический код как способ записи наследственной информации, его свойства. Функциональная классификация генов (структурные, регуляторы, модуляторы). Гены общеклеточных функций и гены специфических функций. Конститутивные и регулируемые гены. Регуляция экспрессии генов про- и эукариот. Аллельные и неаллельные гены. Взаимодействие генов в генотипе: аллельных (доминирование, неполное доминирование, кодоминирование, межаллельная комплементация, аллельное исключение) и неаллельных (эпистаз, полимерия, комплементарность, эффект положения, модифицирующее действие)
3. Клинико-генеалогический метод. Этапы проведения. Значение в клинической практике. Близнецовый метод. Варианты, значение в медико-генетических исследованиях.

4. Цитогенетические методы. Варианты, область применения, значение. Молекулярно-генетические методы, возможности их использования. Характеристика основных методических приемов. Биохимические методы. Уровни биохимической диагностики. Показания к биохимическому исследованию.
5. Генетика онтогенеза. Эмбриогенез и филогенез. Норма и патология. Тератология, пороки эмбрионального развития или уродства, касающиеся нарушений строения всего организма в целом или отдельных его частей.
6. Хромосома, ее химический состав. Структурная организация хроматина. Гетерохроматин (конститутивный и факультативный) и эухроматин. Особенности хромосомной организации в зависимости от фазы пролиферативного цикла (хроматин, метафазная хромосома). Морфология хромосом. Нуклеосомная модель строения хромосом
7. Геном, кариотип как видовые характеристики. Механизмы поддержания постоянства кариотипа в ряду поколений клеток и организмов. Митотический цикл клетки, фазы, их характеристика и значение. Главные механизмы пролиферативного цикла, обеспечивающие поддержание генетического гомеостаза (редупликация, равномерное распределение генетического материала). Регуляция митоза. Значение эндомитоза и полипloidии для нормального функционирования многоклеточного организма.
8. Функциональная классификация генов (структурные, регуляторы, модуляторы). Гены общеклеточных функций и гены специфических функций. Конститутивные и регулируемые гены. Регуляция экспрессии генов про- и эукариот. Аллельные и неаллельные гены Взаимодействие генов в генотипе: аллельных (доминирование, неполное доминирование, кодоминирование, межаллельная комплементация, аллельное исключение) и неаллельных (эпистаз, полимерия, комплементарность, эффект положения, модифицирующее действие)
9. Типы моногенного наследования. Гомо- и гетерозиготные организмы, понятие о гемизиготности. Особенности аутосомного, X-сцепленного и голландрического типов наследования. Полигенное наследование. Группы сцепления. Кроссинговер как механизм, определяющий нарушения сцепления генов. Закономерности наследования внеядерных генов. Плазмиды.
10. Пол организма. Типы определения пола (прогамный, эпигамный, сингамный). Первичные и вторичные половые признаки. Роль генотипа и среды в развитии признаков пола. Значение средовых и

генотипических факторов в формировании патологически измененного фенотипа человека.

11. Мутации как этиологические факторы. Классификация мутаций. Причины мутаций. Спонтанный и индуцированный мутагенез (методы изучения, учета и контроля за мутагенными эффектами антропогенных факторов среды). Современная классификация наследственной патологии: клиническая, патогенетическая, этиологическая (генетическая).
12. Хромосомные мутации, их классификация. Причины и механизмы возникновения хромосомных мутаций. Роль хромосомных мутаций в развитии патологических состояний человека в эволюционном процессе. Биологическое значение хромосомного уровня организации наследственного материала. Классификация геномных мутаций, их значение. Нарушение мейоза и митоза как механизмы возникновения геномных генеративных и соматических мутаций.
13. Антимутационные механизмы. Эволюция генома. Роль амплификации генов, хромосомных перестроек, полиплоидизации, подвижных генетических элементов, горизонтального переноса информации в эволюции генома. Секвенирование генома. Значение геномного уровня организации наследственного материала.
14. Виды профилактики наследственных болезней. Уровни профилактики. Пути и формы профилактических мероприятий. Методы периконцепционной профилактики врожденных пороков развития. Методы пренатальной диагностики. Методы неонатального скрининга
15. Медико-генетическое консультирование. Основные положения, задачи, методология. Генно-инженерные подходы к лечению наследственных болезней. Клеточная и генная терапия. Возможности и перспективы современной генотерапии наследственных болезней. Этические и социальные проблемы генной терапии.