

Электронная цифровая подпись



Утверждено 30 мая 2024 г.  
протокол № 5

председатель Ученого Совета Прохоренко И.О..

ученый секретарь Ученого Совета Бунькова Е.Б.

**ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ  
ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ  
Дисциплина «Генетические технологии в медицине»**

**Специальность 31.05.01 Лечебное дело (уровень специалитета)**

**Направленность: Лечебное дело**

**Форма обучения: очная**

**Квалификация (степень) выпускника: Врач - терапевт**

**Срок обучения: 6 лет**

Год поступления 2024

### 1.Перечень компетенций и оценка их формирования в процессе освоения дисциплины

В результате освоения ОПОП обучающийся должен овладеть следующими результатами обучения по дисциплине(модулю) «Генетические технологии в медицине»

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины (этапы формирования компетенций)	Код и наименование компетенции /Код и наименование индикатора достижения компетенции	Содержание компетенции/индикатора компетенции	Вопросы темы, проверяющие освоение компетенции/ индикатора достижения компетенции	№ Теста проверяющего освоение компетенции и/ индикатора достижения компетенции	№ Задачи, проверяющей освоение компетенции/дескриптора	Формы СРС № Темы презентации/реферата и др. форм контроля проверяющего освоение компетенции/ индикатора достижения компетенции	Наименование оценочного средства	Шкала оценивания
1	Методы генетики человека	иПК-2.1	Сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента	Методы генетики человека. Клинико-генеалогический метод: правила составления родословной. Определение типа наследования по представленной родословной	1-10	1-3	1-5		
2	Основы популяционной генетики	иПК-2.6	Направление пациента на консультацию к врачам-специалистам при наличии	Популяционно-генетические и эпидемиологические исследования. Популяционно-	1-10	1-3	1-5	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, решение ситуационных задач, устное	В соответствии с п.4.2.2.

			медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	статистический метод в генетике человека. Анализ генетических основ многофакторных заболеваний. GWAS				реферативное сообщение	
3	Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровно-родственном браке	иПК-2.1	Сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента	Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровно-родственном браке	1-10	1-3	1-5	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, решение ситуационных задач, устное реферативное сообщение	В соответствии с п.4.2.2.
4	Методы исследования хромосомного набора человека	иПК-2.4	Направление пациента на лабораторное обследование при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания	Методы исследования хромосомного набора человека: (стандартное цитогенетическое исследование) показания, технология выполнения; нормальный	1-10	1-3	1-5	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, решение ситуационных задач, устное реферативное сообщение	В соответствии с п.4.2.2.

			медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	полиморфизм хромосом человека, расшифровка результата исследования, цитогеномная номенклатура ISCN-2020, правила записи кариотипа)					
5	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии человека	иПК-2.4	Направление пациента на лабораторное обследование при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии человека: FISH, XMA, CGH (показания, расшифровка результата исследования, правила записи результатов исследований согласно цитогеномной номенклатуре ISCN-2020)	1-10	1-3	1-5	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, решение ситуационных задач, устное реферативное сообщение	В соответствии с п.4.2.2.
6	Биохимические методы изучения и диагностики	иПК-2.4	Направление пациента на лабораторное	Биохимические методы изучения и диагностики	1-10	1-3	1-5	Устный ответ, стандартизированный тестовый	В соответствии с

	наследственных болезней		обследование при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	наследственных болезней: характеристика методов и биохимические маркёры в диагностике отдельных групп заболеваний				контроль, решение ситуационных задач, устное реферативное сообщение	п.4.2.2.
7	Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека: ПЦР, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР	иПК-2.4	Направление пациента на лабораторное обследование при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания	Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека: ПЦР, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР (показания, клиническая интерпретация полученного результата исследования, правила записи	1-10	1-3	1-5	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, решение ситуационных задач, устное реферативное сообщение	В соответствии с п.4.2.2.

			медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	результатов исследований, номенклатура генных мутаций)					
8	Сканирующие молекулярно-генетические методы	иПК-2.4	Направление пациента на лабораторное обследование при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	Сканирующие молекулярно-генетические методы: методы секвенирования нуклеотидной последовательности (основные принципы, возможности и ограничения, краткая сравнительная характеристика методов, основы интерпретации полученных результатов)	1-10	1-3	1-5	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, решение ситуационных задач, устное реферативное сообщение	В соответствии с п.4.2.2.
9	Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS)	иПК-2.3	Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациента	Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS): общие принципы	1-10	1-3	1-5	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, решение ситуационных задач, устное реферативное сообщение	В соответствии с п.4.2.2.

				обработки данных NGS, принципы оценки патогенности мутаций, открытые базы данных мутаций и полиморфизмов генов человека					
10	Программы и методы неонатального скрининга в мире и России	иПК-2.2	Проведение полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)	Программы и методы неонатального скрининга в мире и России	1-10	1-3	1-5	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, решение ситуационных задач, устное реферативное сообщение	В соответствии с п.4.2.2.
11	Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода.	иПК-2.6	Направление пациента на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам	Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода. Пренатальная и преимплантационная диагностика наследственных болезней	1-10	1-3	1-5	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, решение ситуационных задач, устное реферативное сообщение	В соответствии с п.4.2.2.

			оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи						
12	Основные направления патогенетического лечения на конкретных примерах	иПК-2.3	Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациента	Основные направления патогенетического лечения на конкретных примерах Лечение наследственных болезней: симптоматическое, патогенетическое (коррекция обмена на уровне субстрата, на уровне продукции гена, на уровне ферментов), этиологическое лечение (принципы и возможности генотерапии).	1-10		1-5	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, решение ситуационных задач, устное реферативное сообщение	В соответствии с п.4.2.2.
13	Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных болезней и онкологических	иПК-2.6	Направление пациента на консультацию к врачам-специалистам при наличии	Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных болезней и онкологических	1-10		1-5	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, решение ситуационных задач, устное	В соответствии с п.4.2.2.



	заболеваний		<p>медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи</p>	<p>заболеваний</p> <p>Основные методы генной терапии :</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>• добавление гена;</li> <li>• ингибирование гена;</li> <li>• заместительная генная терапия;</li> <li>• уничтожение специфических генов.</li> </ul>				реферативное сообщение	
--	-------------	--	--	--	--	--	--	------------------------	--

**2. Текущий контроль успеваемости на занятиях семинарского типа** (семинары, практические занятия, клинические практические занятия, практикумы, лабораторные работы), включая задания самостоятельной работы обучающихся, проводится в формах:

- устный ответ (в соответствии с темой занятия в рабочей программе дисциплины и перечнем вопросов для самоконтроля при изучении разделов дисциплины рабочей программы дисциплины);
- стандартизированный тестовый контроль,
- решение ситуационных задач;
- доклады/устные реферативные сообщения,

Выбор формы текущего контроля на каждом занятии осуществляет преподаватель. Формы текущего контроля на одном занятии у разных обучающихся могут быть различными. Конкретную форму текущего контроля у каждого обучающегося определяет преподаватель. Количество форм текущего контроля на каждом занятии может быть различным и определяется преподавателем в зависимости от целей и задач занятия.

**2.1 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы**

**2.1.1. Стандартизированный тестовый контроль (по темам или разделам)**

**Тема 1. Методы генетики человека**

1. Каким методом можно диагностировать гетерозиготное носительство патологического гена при условии, что для указанного аллеля наблюдается дозовый эффект, а выраженность в фенотипе признака у доминантной гомозиготы и гетерозиготы разная?

1. Генеалогическим методом
2. Цитогенетическим методом
3. Биохимическим методом
4. Близнецовым методом

2. Какой метод генетического обследования даст возможность наиболее достоверно установить диагноз синдрома Шерешевского–Тернера у больного человека?

1. Обнаружение полового хроматина
2. Генеалогический
3. Демографо-статистический
4. Дерматоглифика

3. У молодых здоровых родителей родилась девочка, белокурая, с голубыми глазами. В первые же месяцы жизни у ребёнка развились раздражительность, беспокойство, нарушения сна и питания, а обследование невропатолога показало отставание в развитии ребёнка. Какой метод генетического обследования ребёнка нужно применить для точного установления диагноза?

1. Популяционно-статистический
2. Биохимический
3. Близнецовый
4. Цитогенетический

4. К врачу-генетику обратился юноша 18 лет астенического телосложения. У него узкие плечи, широкий таз, высокий рост, оволосение по женскому типу, высокий тембр голоса. Выражена умственная отсталость. На основании этого поставлен предварительный диагноз: синдром Клайнфельтера. Какой метод медицинской генетики даст возможность подтвердить этот диагноз?

1. Близнецовый
2. Цитогенетический
3. Биохимический
4. Генеалогический анализ

5. Известны трисомная, транслокационная и мозаичная формы синдрома Дауна. С помощью какого метода генетики человека можно дифференцировать перечисленные формы синдрома Дауна?

1. Биохимического
2. Генеалогического
3. Цитогенетического
4. Популяционно-статистического

6. Известно, что при применении метода определения полового хроматина подсчет количества телец Барра на окрашенном мазке буккального эпителия (слизистой оболочки щеки) позволяет точно установить кариотип человека. Каким он будет у женщины при наличии двух телец Барра?

1. 48, XXXY
2. 47, XXY
3. 46, XX
4. 47, XX

7. В судебно-медицинской практике периодически возникает необходимость провести идентификацию личности. Для этой цели используют метод дактилоскопии. Объясните, строением какой структуры определяется индивидуальный рисунок кожи пальцев человека:

1. особенностями строения сетчатого слоя дермы
2. строением эпидермиса и дермы
3. особенностями строения сосочкового слоя дермы
4. особенностями строения эпидермиса

1. Для изучения наследственности у человека используют разные методы антропогенетики и среди них – генеалогический и близнецовый. Что именно можно определить близнецовым методом?

1. Экспрессивность
2. Коэффициент наследственности
3. Пенетрантность
4. Тип наследования

9. Во время обследования юноши с умственной отсталостью выявлено евнухоидное строение тела, недоразвитость половых органов. В клетках полости рта – половой хроматин. Какой метод генетического исследования нужно применить для уточнения диагноза?

1. Клинико-генеалогический
2. Дерматоглифику
3. Цитологический
4. Биохимический

10. В медико-генетическую консультацию обратились родители новорожденного, у которого подозревают синдром Дауна. Какой метод исследования нужно назначить для подтверждения диагноза хромосомной патологии и исключения фенкопии?

1. Цитогенетический
2. Дерматоглифический
3. Биохимический
4. Определение полового хроматина

**Эталоны ответов:**

№1	№2	№3	№4	№5	№6	№7	№8	№9	№10
3	1	2	2	3	4	3	2	3	1

## **Тема 2. Основы популяционной генетики**

1. При медико-генетическом консультировании было выявлено, что гемофилия проявляется через поколение и встречается только у лиц мужского пола. Какой метод медицинской генетики был для этого использован?

1. близнецовый
2. генеалогический
3. дерматоглифики

#### 4. цитогенетический

2. На основании фенотипического анализа женщине поставлен предварительный диагноз «полисомия X-хромосом». Для уточнения диагноза используется цитогенетический метод. Диагноз будет подтвержден, если кариотип будет:

1. 48, XXXX
2. 48, XXXY
3. 46, XX
4. 48, XXYY

3. Близнецовый метод диагностики используют для:

1. диагностики хромосомных заболеваний
2. диагностики заболеваний обмена веществ
3. определения характера наследования признака
4. оценки степени влияния генотипа и внешней среды на развитие признака

4. Генеалогический метод антропогенетики предусматривает сбор информации, составление и анализ родословных. Как называется персона, родословную которой необходимо составить?

1. Респондент
2. Субъект исследования
3. Пробанд
4. Сибс

5. Метод поиска связанных с заболеваниями или предрасположенностью к ним хромосомных областей или известных генных локусов в масштабах всего генома:

1. Полногеномный поиск ассоциаций (GWAS)
2. Многоцветная флуоресцентная гибридизация in situ (M-FISH)
3. Сравнительная геномная гибридизация (CGH)
4. Полимеразная цепная реакция (PCR)

6. К заболеваниям, гены или области которых были идентифицированы методом GWAS, не относится:

1. болезнь Крона
2. возрастная макулярная дистрофия
3. сахарный диабет
4. гемофилия

7. График, на котором представлены все хромосомы человека и ОНП, присутствующие на каждой из хромосом:

1. Манхэттенский
2. Денверский
3. Бруклинский
4. Калифорнийский

8. Частота встречаемости у близнецов общих признаков:

1. конкордантность
2. монозиготность
3. доминантность
4. рецессивность

9. Лицо, с которого начинается составление родословной при генеалогическом анализе:

1. Сибс
2. Пробанд
3. Донор
4. Аллель

10. Для определения соотносительной роли генотипа и среды в развитии фенотипических особенностей человека, его морфологических, физиологических, биохимических признаков и психологических свойств личности применяется:

1. Популяционно-статистический метод
2. Генеалогический метод
3. Близнецовый метод
4. Биохимический метод

**Эталоны ответов:**

№1	№2	№3	№4	№5	№6	№7	№8	№9	№10
2	1	4	3	1	4	1	1	2	3

### **Тема 3. Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровнородственном браке**

1. У женщины родился ребёнок с патологией челюстно-лицевой области (расщелина губы и твердого нёба). Который из методов диагностики необходимо использовать, чтобы подтвердить наследственный характер приведенной патологии?

1. Близнецовый
2. Цитогенетический
3. Популяционно-статистический
4. Генеалогический

2. С помощью цитогенетического метода установлен кариотип женщины с синдромом трипло-Х: 47, XXX. Сколько при этом насчитывается глыбок полового хроматина в ядре одной клетки?

1. одна
2. четыре
3. две
4. ни одной

3. Фенилкетонурия – аутосомно-рецессивная болезнь, при которой нарушение обмена фенилаланина характеризуется вариабельной экспрессивностью. Каков основной метод профилактики и лечения данного заболевания?

1. Применение диеты без аминокислот
2. Применение диеты с низкой концентрацией фенилаланина
3. Применение специальных лекарственных препаратов
4. Применение лекарственных растений

4. Генеалогический метод антропогенетики позволяет установить тип наследования признака. Что именно не является типичным для аутосомно-рецессивного наследования?

1. Вероятность рождения больного ребёнка составляет 25%
2. Наличие больных во всех поколениях
3. Наличие больных “по горизонтали”
4. Относительно небольшое количество больных в родословной

5. Синдром Мора наследуется доминантно и сопровождается многочисленными аномалиями развития скелета (брахидактилия), нарушением формирования зубов, гиподонтией и др. Каким методом антропогенетики воспользуется врач для дифференцирования этой патологии от возможной генокопии и прогноза возможной патологии у потомков?

1. Генеалогическим
2. Цитогенетическим
3. Дерматоглифическим
4. Популяционно-статистическим

6. К врачу медико-генетической консультации впервые обратилась беременная женщина по поводу возможной наследственной патологии у будущего ребёнка. С использования какого метода

начнется ее обследование?

1. Цитогенетического
2. Близнецового
3. Кариотипирования
4. Генеалогического

7. Для уточнения диагноза наследственной патологии применяют дерматоглифический метод. У пациента с нарушением психической деятельности и умственной отсталостью на ладони выявлена поперечная борозда, а ладонный угол (atd) равняется  $80^\circ$ . Для какой наследственной патологии характерны эти признаки?

1. Синдрома Клайнфелтера
2. Синдрома Дауна
3. Синдрома Шерешевского–Тернера
4. Синдрома Марфана

8. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина на 16-й неделе беременности. Во время составления родословной выяснилось, что у ее мужа от первого брака есть ребёнок, больной фенилкетонурией. Какой метод позволит определить у плода наличие фенилкетонурии?

1. Цитогенетический
2. Генеалогический
3. Амниоцентез
4. Дерматоглифики

9. Для установления наследственного характера и типа наследования заболевания, пенетрантности гена, анализа сцепления и локализации генов на хромосомах, изучения интенсивности изменения наследственного материала (частоты мутаций) у человека, расшифровки механизмов взаимодействия генов, расчета риска рождения больного ребенка, оценки прогноза заболевания применяется:

1. Популяционно-статистический метод
2. Клинико-генеалогический метод
3. Близнецовый метод
4. Биохимический метод

10. Для выявления метаболитов (нормальных или измененных) в крови, моче, изменение количества которых наблюдается при некоторых энзимопатиях применяется:

1. Популяционно-статистический метод
2. Клинико-генеалогический метод
3. Близнецовый метод
4. Биохимический метод

**Эталонные ответы:**

№1	№2	№3	№4	№5	№6	№7	№8	№9	№10
2	3	2	2	1	4	2	3	2	4

#### **Тема 4. Методы исследования хромосомного набора человека**

1. С помощью цитогенетического метода изучается кариотип больного с синдромом Клайнфелтера 47, XXУ. Сколько при этом насчитывается глыбок полового хроматина в ядре одной клетки?

1. Две
2. Одна
3. Четыре
4. Ни одной

2. У здоровых родителей родился ребёнок с синдромом Дауна с кариотипом 46 хромосом. Однако одна из хромосом группы D имела удлиненное короткое плечо. Каким методом была выявлена несбалансированная транслокация лишней 21 хромосомы?

1. Цитогенетическим

2. Биохимическим
3. Популяционно-статистическим
4. Генеалогическим

3. У здоровых родителей родился ребёнок с синдромом Патау. С помощью какого метода антропогенетики можно дифференцировать данную патологию от фенкопии?

1. Путём определения полового хроматина
2. Цитогенетического
3. Биохимического
4. Близнецового

4. Методом кариотипирования у мужчины выявлена лишняя X-хромосома. Укажите вероятность рождения у него сына от брака со здоровой женщиной.

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

5. С помощью цитогенетического метода у новорожденного ребёнка со многими дефектами черепа, конечностей и внутренних органов установлен кариотип 47, XX, 13+. Какое заболевание у ребёнка?

1. Синдром Эдвардса
2. Синдром Патау
3. Синдром Клайнфельтера
4. Синдром Дауна

6. Во время обследования новорожденного мальчика педиатр обратил внимание, что его плач похож на кошачье мяуканье, кроме того, у ребёнка микроцефалия и порок развития сердца. С помощью цитогенетического метода был установлен кариотип мальчика: 46, XY, 5p-. На какой стадии митоза исследовали кариотип больного?

1. Метафазы
2. Прометафазы
3. Профазы
4. Анафазы

7. Для диагностики хромосомных синдромов применяется:

1. Популяционно-статистический метод
2. Биохимический метод
3. Близнецовый метод
4. Цитогенетический метод

8. Определение количества и структуры хромосом с целью диагностики геномных мутаций и хромосомных aberrаций:

1. кариотипирование
2. аденилирование
3. метилирование
4. метастазирование

9. Графическое изображение кариотипа, которое демонстрирует все хромосомы в виде гомологичных пар, выстроенные друг за другом в соответствии с длиной и расположением центромер:

1. Геном
2. Генотип
3. Кариограмма
4. Кариотип

10. Система элементов генома, упорядоченная на основе хромосомной принадлежности и взаимного расположения генов в пределах отдельных хромосом, т. е. определяющая принадлежность генов к хромосоме и их расположение относительно друг друга:

1. Генетическая карта
2. Кариограмма
3. Идиограмма
4. Рестрикционная карта

**Эталоны ответов:**

№1	№2	№3	№4	№5	№6	№7	№8	№9	№10
2	1	2	1	2	1	4	1	3	1

### **Тема 5. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии человека**

1. Вид генетической диагностики хромосомных аномалий, при котором определяются структурные изменения количества генетического материала, ДНК, в хромосомах, например, делеции и дупликации участка хромосомы, при котором анализируется дисбаланс количества копий геномных последовательностей с разрешением примерно в 100 раз выше, чем это возможно при традиционном анализе хромосом:

1. Хромосомный микроматричный анализ (ХМА)
2. Флуоресцентная гибридизация *in situ* (FISH)
3. Спектральное кариотипирование (SKY)
4. Сравнительная геномная гибридизация (CGH)

2. Сочетание цитогенетических методов с молекулярным анализом ДНК, при котором метафазные хромосомы или интерфазные клетки, зафиксированные на предметном стекле (*in situ*), подвергаются денатурации, чтобы получить одноцепочечную ДНК:

1. Хромосомный микроматричный анализ (ХМА)
2. Флуоресцентная гибридизация *in situ* (FISH)
3. Спектральное кариотипирование (SKY)
4. Сравнительная геномная гибридизация (CGH)

3. Применение наборов специфичных зондов, гибридизующихся с денатурированными метафазными хромосомами, каждый из которых заключен в искусственную дрожжевую хромосому и помечен при помощи комбинации связывающихся с ДНК флуоресцентных красителей, специфичных для каждой хромосомы:

1. Сравнительная геномная гибридизация (CGH)
2. Флуоресцентная гибридизация *in situ* (FISH)
3. Спектральное кариотипирование (SKY)
4. Многоцветная флуоресцентная гибридизация *in situ* (M-FISH)

4. Вид цитогенетического метода анализа, который представляет собой комбинацию из световой микроскопии, Фурье-спектроскопии и применения камеры с ПЗС-матрицей:

1. Сравнительная геномная гибридизация (CGH)
2. Флуоресцентная гибридизация *in situ* (FISH)
3. Спектральное кариотипирование (SKY)
4. Многоцветная флуоресцентная гибридизация *in situ* (M-FISH)

5. Получение отдельных фрагментов ДНК с использованием рестриктаз, которые разрывают ДНК по строго определенным последовательностям нуклеотидов из 4-6 пар оснований:

1. Амплификация
2. Рестрикция
3. Блот-гибридизация
4. Секвенирование



6.Разделение фрагментов ДНК по молекулярной массе и электрическому заряду на поверхности агарозного геля:

1. Амплификация
2. Рестрикция
3. Блот-гибридизация
4. Электрофорез

7.Накопление (умножение, клонирование) одинаковых фрагментов ДНК:

1. Амплификация
2. Рестрикция
3. Блот-гибридизация
4. Секвенирование

8.Высококчувствительный метод обнаружения одного или нескольких специфичных фрагментов ДНК в сложной, полученной случайным образом смеси с другими фрагментами ДНК:

1. Амплификация
2. Рестрикция
3. Саузерн-блот-гибридизация
4. Секвенирование

9.Метод обнаружения небольших делеций и дупликаций (микроделеций / микродупликаций) в масштабах всего генома, что позволяет выявить вариации числа копий генов в ДНК всех хромосом одновременно путем сравнения ДНК пациента с контролем:

1. Сравнительная геномная гибридизация (CGH)
2. Флуоресцентная гибридизация in situ (FISH)
3. Спектральное кариотипирование (SKY)
4. Многоцветная флуоресцентная гибридизация in situ (M-FISH)

10.Метод, который представляет собой сочетание использования микрочипов и сравнительной геномной гибридизации и предполагает применение множества картированных клонов на микрочипе вместо метафазных хромосом, что существенно повышает точность обнаружения небольших делеций и дупликаций:

1. Флуоресцентная гибридизация in situ (FISH)
2. Микроматричная сравнительная геномная гибридизация (aCGH)
3. Спектральное кариотипирование (SKY)
4. Многоцветная флуоресцентная гибридизация in situ (M-FISH)

**Эталоны ответов:**

№1	№2	№3	№4	№5	№6	№7	№8	№9	№10
1	2	4	3	2	4	1	3	1	2

## **Тема 6. Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней**

1. У новорожденного ребёнка есть такие симптомы: судороги, рвота, желтуха, специфический запах мочи. Врач-генетик высказал подозрение о наследственном заболевании обмена веществ. Какой метод исследования необходимо использовать для постановки точного диагноза при отсутствии ДНК-диагностики?

1. Дерматоглифический
2. Биохимический
3. Популяционно-статистический
4. Цитогенетический

2. Для диагностики болезней обмена веществ, причинами которых являются изменения активности отдельных ферментов, изучают аминокислотный состав белков и их первичную структуру. Какой метод при этом используют?

1. Хроматографии
2. Цитогенетический
3. Дерматоглифики
4. Электронной микроскопии

3. Какой метод генетического исследования используется для раннего выявления фенилкетонурии у новорожденных?

1. Цитогенетический
2. Популяционно-статистический
3. Генеалогический
4. Биохимический

4. У больного во время обследования в моче и крови обнаружена фенилпировиноградная кислота, в связи с чем диагностирована фенилкетонурия. Какой метод генетики был использован для этого?

1. Иммунологический
2. Биохимический
3. Близнецовый
4. Генеалогический

5. Фенилкетонурия – аутосомно-рецессивное заболевание, сопровождающееся нарушением синтеза меланина и  $\beta$ -адренергических агонистов, расстройствами двигательных функций, умственной отсталостью. Какой метод изучения наследственности человека нужно использовать с целью уточнения диагноза?

1. Генеалогический
2. Биохимический
3. Дерматоглифики
4. Цитогенетический

6. Для выявления наследственных болезней обмена органических кислот применяется:

1. Газовая хроматография
2. Жидкостная хроматография
3. Тонкослойная хроматография
4. Электрофорез

7. Гемоглобинопатии диагностируются с помощью этого метода:

1. Газовая хроматография
2. Жидкостная хроматография
3. Электрофорез
4. Тонкослойная хроматография

8. Наследственные нарушения обмена аминокислот, олигосахаридов и гликозаминогликанов диагностируются с помощью этого метода:

1. Газовая хроматография
2. Жидкостная хроматография
3. Электрофорез
4. Тонкослойная хроматография

9. С помощью пробы Альтгаузена диагностируют:

1. фенилкетонурию
2. галактоземию
3. фруктоземию
4. гликогенозы

10. С помощью пробы Бенедикта диагностируют:

1. фенилкетонурию
2. галактоземию
3. аминокислотопатии

#### 4. гликогенозы

#### Эталоны ответов:

№1	№2	№3	№4	№5	№6	№7	№8	№9	№10
2	1	4	2	2	1	3	4	4	2

#### Тема 7. Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека: ПЦР, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР

1. Температура элонгации при ПЦР составляет:

1. 10-25 градусов
2. 60-75 градусов
3. 40-55 градусов
4. 100 градусов

2. Температура для отжига праймеров равна:

1. 40-75 градусов
2. 60-75 градусов
3. 10-35 градусов
4. 100 градусов

3. Температура для денатурации составляет:

1. 40-75 градусов
2. 60-75 градусов
3. 93-96 градусов
4. 100 градусов

4. ПЦР с обратной транскрипцией (RT-PCR) не позволяет:

1. обнаруживать РНК-вирусы
2. оценить экспрессию генов
3. обнаружить химерные транскрипты
4. оценить наличие белка в клетке

5. ПЦР с обратной транскрипцией (RT-PCR) служит для:

1. определения титра антител
2. очищения белка
3. поиска мутаций
4. диагностики вирусной инфекции

6. Метод ПЦР, который позволяет амплифицировать последовательность ДНК лишь одного из аллелей:

1. Аллель-специфичная ПЦР
2. ПЦР с обратной транскрипцией
3. ПЦР с использованием «горячего старта»
4. Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов

7. ПЦР с использованием «горячего старта» служит для:

1. уменьшения числа побочных продуктов реакции
2. определения специфичности белка
3. наработки белкового продукта
4. увеличения числа побочных продуктов реакции

8. ПЦР в реальном времени (RT-ПЦР) применяется для:

1. оценки количества глюкозы в сыворотке крови

2. чтения последовательности ДНК
3. одновременной амплификации и измерения количества данной молекулы ДНК
4. определения аффинности молекул

9. Отличие репликации *in vivo* от амплификации:

1. нет ДНК-полимеразы
2. взаимодействие с антителами *in vivo*
3. более короткие фрагменты ДНК в амплификации
4. более длинные фрагменты ДНК в амплификации

10. Способ исследования геномной ДНК путём разрезания ДНК с помощью эндонуклеаз рестрикции и дальнейшего анализа размеров образующихся фрагментов (рестриктов) путём гель-электрофореза (электрофореза ДНК):

1. Аллель-специфичная ПЦР
2. ПЦР с обратной транскрипцией
3. ПЦР с использованием «горячего старта»
4. Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов

**Эталоны ответов:**

№1	№2	№3	№4	№5	№6	№7	№8	№9	№10
2	1	3	4	4	1	1	3	3	4

## **Тема 8. Сканирующие молекулярно-генетические методы**

1. Эндонуклеазы рестрикции представляют собой:

1. гидролазы, обеспечивающие гидролиз цепей ДНК в строго определенном месте
2. антитела к ДНК-полимеразе
3. ферменты, катализирующие присоединение нуклеотидов
4. ферменты, отщепляющие концевой нуклеотид с 3-конца

2. Субстратами для реакции пиросеквенирования служат:

1. АТФ
2. люциферин
3. АМФ
4. dNTP

3. Секвенирование по Сенгеру служит для:

1. определения эритроцитов
2. обнаружения титра антител
3. определения состава лимфоцитов крови
4. обнаружения мутаций

4. Секвенирование *de novo* применяется для:

1. определения профиля экспрессии генов
2. анализа эпигенетической регуляции
3. ресеквенирования известных последовательностей
4. расшифровки неизвестных последовательностей

5. Секвенирование по Сенгеру позволяет прочитать:

1. 900-1000 нуклеотидов
2. 400-5000 нуклеотидов
3. 600-700 нуклеотидов
4. 100-200 нуклеотидов

6. Секвенирование ДНК применяется для:

- 1.определения последовательности мРНК
- 2.прочтения последовательности ДНК
- 3.определения специфичности взаимодействия антиген-антитело
- 4.амплификации ДНК in vitro

7. Рестриктами называют:

- 1.фрагменты мРНК
- 2.фрагменты ДНК, полученные после обработки эндонуклеазами рестрикции
- 3.ферменты, которые отщепляют концевой нуклеотид
- 4.ферменты для получения библиотек ДНК

8. При присоединении нуклеотида к цепи ДНК выделяется:

- 1.пирофосфат
- 2.ДНК-полимераза
- 3.АТФ
- 4.фосфатаза

9. Согласно правилам Чаргаффа, количество:

- 1.тимидиловых оснований равно количеству гуаниловых
- 2.цитозиловых оснований равно количеству гуаниловых
- 3.адениловых оснований равно количеству тимидиловых
4. адениловых оснований равно количеству гуаниловых

10.Полиморфизмы, не выраженные фенотипически, в лабораторной практике применяются для:

- 1.определения количества лимфоцитов
- 2.идентификации личности
- 3.определения экспрессии TLR на поверхности клеток
- 4.определения титра антител при инфекционных заболеваниях

**Эталоны ответов:**

№1	№2	№3	№4	№5	№6	№7	№8	№9	№10
1	2	4	4	1	2	2	1	3	2

### **Тема 9. Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS)**

1. К виду секвенирования нового поколения (NGS) не относится:

- 1.секвенирование путем лигирования
- 2.секвенирование путем синтеза
- 3.секвенирование путем обрыва цепи
- 4.пиросеквенирование

2.Преимуществом секвенирования нового поколения (NGS) перед секвенированием по Сенгеру не является:

- 1.низкая точность
- 2.высокая производительность
- 3.предсказание структуры белка
- 4.параллельное секвенирование образцов нескольких пациентов

3. К преимуществам пиросеквенирования относится:

- 1.возможность прочтения протяженных участков генома
- 2.использование для прочтения CpG-мотивов
3. параллельное секвенирование нескольких цепей ДНК
4. быстрая детекция однонуклеотидных полиморфизмов
4. Праймеры, которые используются при пиросеквенировании:

1. прямой и обратный биотинилированный
2. прямой и обратный
3. обратный
4. прямой
  
5. Метод пиросеквенирования основан на:
  1. детекции высвобождающегося пирофосфата при элонгации цепи ДНК
  2. детекции изменения рН при синтезе ДНК
  3. обрыве цепи
  4. лигировании
  
6. Секвенирование не применяется для:
  1. генетической диагностики заболеваний
  2. секвенирования de novo
  3. snp-типировании
  4. определения активности ферментов
  
7. Люциферазо-опосредованная реакция заключается в:
  1. получении АТФ
  2. окислении люциферина в оксилуциферин
  3. обеспечении присоединения нуклеотида в растущую цепь
  4. удалении побочных продуктов реакции
  
8. Капиллярный электрофорез применяется при:
  1. NGS
  2. вестерн-блоте
  3. секвенировании по Сенгеру
  4. пиросеквенировании
  
9. Инсерция участка ДНК – это:
  1. робертсоновская транслокация
  2. усиление активности гена
  3. увеличение количества повторов в некодирующей части гена
  4. вставка фрагмента ДНК в геном
  
10. Длина фрагмента ДНК, который амплифицируется для реакции пиросеквенирования, составляет:
  1. 900-1000
  2. 400-500
  3. 100-300
  4. 1000-2000

**Эталоны ответов:**

№1	№2	№3	№4	№5	№6	№7	№8	№9	№10
3	3	4	1	1	4	2	3	4	3

**Тема 10. Программы и методы неонатального скрининга в мире и России**

1. Неонатальный скрининг на гиперфенилаланинемию должен проводиться:
1. всем новорожденным
  2. только всем недоношенным новорожденным
  3. только новорожденным с желтухой
  4. только пациентам, у которых матери или кому-то из родственников диагностирована гиперфенилаланинемия

2. Неонатальный скрининг заключается в определении уровня:

1. галактитола в цельной крови
2. галактозо-1-фосфата в пятнах высушенной крови
3. лактозы в цельной крови
4. тотальной галактозы в пятнах высушенной крови

3. Неонатальный скрининг на галактаземию проводят:

1. на 2-ю неделю доношенным новорожденным
2. на 3-ю неделю недоношенным новорожденным
3. на 4-е сутки доношенным новорожденным
4. на 9-е сутки недоношенным новорожденным

4. Чаще всего галактоземия диагностируется при проведении:

1. диспансеризации в подростковом возрасте
2. неонатального скрининга
3. пренатального скрининга
4. генодиагностики

5. Кровь для неонатального скрининга берут из:

1. пятки
2. вены
3. мочки уха
4. 4 пальца

6. Неонатальный скрининг осуществляется в:

1. клиничко-диагностической лаборатории
2. экспресс-лаборатории
3. перинатальном центре
4. медико-генетических центрах

7. Обследование новорожденных детей для выявления ряда наследственных заболеваний называется:

1. неонатальный скрининг
2. дифференциальная диагностика
3. референс исследования
4. скрининг

8. Первичное обследование групп клинически бессимптомных лиц, с целью выявления случаев заболевания называется:

1. дифференциальная диагностика
2. неонатальный скрининг
3. референс исследования
4. скрининг

9. На определении какого гормона основан неонатальный скрининг врожденной дисфункции коры надпочечников?

1. альдостерона
2. 17-оксипрогестерона
3. кортизола
4. тестостерона

10. Методы профилактики наследственных болезней обмена веществ:

1. Доимплантационная диагностика при вспомогательных репродуктивных технологиях
2. Медико-генетическое консультирование
3. Неонатальный скрининг
4. Секвенирование ДНК

## Эталоны ответов:

№1	№2	№3	№4	№5	№6	№7	№8	№9	№10
1	4	3	2	1	4	1	4	2	2

### Тема 11. Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода

1. Пренатальная диагностика гликогеновой болезни Ia типа возможна путем исследования:

1. биоптата печени плода (на сроке 18–22 нед)
2. активности амило-1, 6-глюкозидазы в культуре амниоцитов
3. биоптата мышц плода
4. активности амило-1, 4:1, 6-глюкантрансферазы в культуре амниоцитов

2. Биохимическая беременность – это:

1. беременность, диагностированная путем определения альфа-фетопротеина в сыворотке крови или в моче
2. беременность, диагностированная путем определения бета-ХГЧ в сыворотке в моче
3. беременность, диагностированная путем определения бета-ХГЧ в сыворотке крови
4. беременность, диагностированная только путем определения бета-ХГЧ в сыворотке крови или в моче

3. В каком количестве (%) случаев причину невынашивания беременности не удастся установить, несмотря на комплексное медицинское обследование?

1. 30%
2. 40%
3. 50%
4. 60%

4. Диагноз «Привычное невынашивание беременности» можно поставить при самопроизвольных прерываниях:

1. двух и более беременностей
2. пяти и более беременностей
3. трех и более беременностей
4. четырех и более беременностей

5. Для решения проблемы деторождения супружеской паре с носительством гомологичной Робертсоновской транслокации у одного из супругов рекомендуется:

1. инвазивная пренатальная диагностика
2. использование донорских программ ВРТ
3. использование программ суррогатного материнства
4. программа ЭКО/ИКСИ с проведением ПГТ-А

6. Какая анеуплоидия по гоносомам у эмбриона/плода является частой причиной невынашивания?

1. трисомия X
2. полисомия по хромосоме Y
3. полисомия по хромосоме X
4. моносомия X

7. Какие хромосомные аномалии не могут быть выявлены при цитогенетическом исследовании (анализе кариотипа)?

1. малые сверхчисленные маркерные хромосомы
2. низкоуровневый мозаицизм по анеуплоидии
3. одnorodительские дисомии
4. транслокации и инсерции гетерохроматина



8. Какова частота клинических потерь клинически распознанных беременностей?

1. 15-20%
2. 10-15%
3. 20-25%
4. 5-10%

9. Какое генетическое исследование является обязательным при привычном невынашивании беременности?

1. анализ на носительство частых мутаций
2. молекулярный анализ кариотипа супругам
3. секвенирование экзома
4. цитогенетический анализ кариотипа супругам

10. Какое из генетических исследований на абортном материале рекомендовано при невынашивании беременности?

1. исследование частых анеуплоидий
2. анализ на летальные мутации
3. анализ кариотипа
4. секвенирование экзома

**Эталоны ответов:**

№1	№2	№3	№4	№5	№6	№7	№8	№9	№10
1	4	2	1	2	4	3	1	4	3

## **Тема 12. Основные направления патогенетического лечения на конкретных примерах**

1. Выбор препарата для лечения гемофилии при наличии ингибитора не основывается на:

1. клиническом ответе на терапию
2. семейном анамнезе пациента
3. титре ингибитора
4. характере кровотечения

2. Основным методом лечения при гиперфенилаланинемии является:

1. гормонотерапия
2. диетотерапия
3. лечебное голодание
4. физиотерапия

3. Ключевыми аспектами оценки улучшения состояния здоровья и качества жизни пациентов с гемофилией на фоне проводимой терапии не является:

1. отсутствие спонтанных кровоизлияний
2. регресс или остановка прогрессирования костно-суставных и мышечных дегенеративных изменений
3. предотвращение развития геморрагического синдрома
4. полное выздоровление

4. Обязательными условиями для проведения «домашнего лечения» гемофилии не является:

1. один из родственников имеет среднее или высшее медицинское образование
2. наличие у пациента гемостатических препаратов
3. пациент или его родственники обучены правилам хранения и использования антигемофильных препаратов
4. решение о применении гемостатического препарата принимается в соответствии с рекомендациями гематолога

5. При лечении кровотечений не должна применяться заместительная терапия:

1. в максимально сжатые сроки после субъективных ощущений пациента или факта травмы
2. эффективными дозами концентратов факторов свертывания или препаратов «шунтирующего действия»
3. концентратами FVIII или FIX или препаратами «шунтирующего действия»
4. в условиях стационара гематологом

6. Диетотерапия больных фенилкетонурией подразумевает исключение в первую очередь:

1. продуктов богатых белками
2. искусственных смесей
3. продуктов богатых липидами
4. продуктов богатых углеводами

7. Диетотерапия при классической фенилкетонурии должны быть начата (укажите наиболее благоприятный для прогноза заболевания период):

1. в возрасте 2-3 лет
2. не позднее первого года жизни
3. не позднее первых недель жизни
4. с началом полового созревания

8. Для больных фенилкетонурией рекомендуется пожизненный запрет на:

1. йогурты
2. молоко
3. сахар
4. рыбу

9. Низкобелковая диета без компенсации рациона питания специализированными продуктами аминокислот без фенилаланина опасна:

1. истощением и снижением интеллектуального развития
2. кахексией и развитием подагры у больных
3. хронической недостаточностью питания и дефицитом витаминов
4. цингой и нарушениями поведения

10. Основным методом лечения гиперфенилаланинемий является:

1. гормональная терапия
2. диетотерапия с резким ограничением фенилаланина в рационе больных
3. диетотерапия с резким ограничением тирозина в рационе больных
4. диетотерапия с резким ограничением аланина в рационе больных

**Эталонные ответы:**

№1	№2	№3	№4	№5	№6	№7	№8	№9	№10
2	2	4	1	4	1	3	4	3	2

### **Тема 13. Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных болезней и онкологических заболеваний**

1. В рамках диспансерного наблюдения после окончания программы терапии острого миелолейкоза рекомендовано выполнять исследование общего анализа крови:

1. ежемесячно в течение первых 2 лет, ежегодно до 5 лет от начала лечения
2. ежемесячно в течение первых 2 лет, ежеквартально до 5 лет от начала лечения
3. еженедельно в течение первых 2 лет, ежеквартально до 5 лет от начала лечения
4. еженедельно в течение первых 2 лет, ежемесячно до 5 лет от начала лечения

2. Для лечения болезни Помпе разработана:

1. лечебная физическая культура
2. специальная гормональная заместительная терапия

3. специальная ферментная заместительная терапия
4. этиотропная терапия

3. Симптоматическое лечение болезни Помпе заключается в:

1. вакцинации по индивидуальному графику
2. лечении любых инфекций дыхательных путей в максимально ранние сроки и максимально агрессивно
3. назначении препаратов витамина В, железа
4. назначении препаратов витамина D, кальция, бифосфонатов

4. В лечении птерин-зависимых форм фенилкетонурии дополнительно назначаются препараты:

1. 5-формилтетрагидрофолат
2. Антikonвульсанты
3. Глюкокортикоиды
4. статины

5. Для купирования эпилепсии при глутаровой ацидурии не применяют:

1. ламотриджин
2. карбамазепин
3. вальпроевая кислота
4. топирамат

6. Индукция ремиссии у пациента с острым миелолейкозом – период:

1. начального лечения
2. выбора тактики лечения
3. второго этапа лечения
4. реабилитационной терапии

7. Основными методами лечения болезни Вильсона Коновалова являются:

1. Гемодиализ
2. Назначение медь-элиминирующих препаратов;
3. Ферментозаместительная терапия
4. Трансплантация костного мозга

8. Наиболее агрессивный и высокодозный этап при лечении острого лейкоза:

1. консолидация ремиссии
2. индукция ремиссии
3. поддерживающее лечение
4. реабилитационное лечение

9. Патогенетическим методом терапии болезни Фабри является:

1. Антикоагулянты
2. Антikonвульсанты
3. Гемодиализ
4. Ферментозаместительная терапия

10. Патогенетической терапией при глутаровой ацидурии является:

1. Антикоагулянты
2. Высокобелковая диета
3. Диета с ограничением лейцина
4. Диета с ограничением лизина и триптофана

**Эталонные ответы:**

№1	№2	№3	№4	№5	№6	№7	№8	№9	№10
2	3	4	1	3	1	2	1	4	4

## **2.2. Перечень тем докладов/устных реферативных сообщений для текущего контроля успеваемости (по выбору преподавателя и/или обучающегося)**

### Тема 1. Методы генетики человека

1. Правила составления родословных
2. Цели и задачи анализа родословных
3. Оценка риска развития наследственного заболевания при анализе родословной
4. Основные понятия клинико-генеалогического метода (родословная, сибсы, полусибсы, пробанд, брак)
5. Наследование гемофилии в царских домах Европы на примере анализа родословной потомков королевы Виктории

### Тема 2. Основы популяционной генетики

1. Цели и задачи полногеномного поиска ассоциаций
2. Генотипирование однонуклеотидных полиморфизмов с помощью ДНК-микрочипов
3. Принципы построения Манхэттенского графика, биоинформатические программы SNPTEST и PLINK
4. Значение закона Харди-Вайнберга для медицинской генетики
5. Генетическая структура панмиктической популяции, характер наследования признаков в этой популяции

### Тема 3. Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровно родственном браке

1. Априорная, условная, совместная и апостериорная вероятности генетического риска
2. Цели и задачи медико-генетического консультирования
3. Показания для направления на медико-генетическое консультирование
4. Принципы расчёта генетического риска
5. Этапы медико-генетического консультирования

### Тема 4. Методы исследования хромосомного набора человека

1. Принципы проведения анализа кариограммы метафазных хромосом человека
2. Показания к кариотипированию
3. Правила записи формулы кариотипа согласно международной цитогеномной номенклатуры (ISCN)
4. Технология выполнения стандартного цитогенетического исследования
5. Расшифровка результата цитогенетического исследования

### Тема 5. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии человека

1. Показания к проведению флуоресцентной гибридизации in situ (FISH)
2. Показания к проведению хромосомного микроматричного анализа (ХМА)
3. Показания к проведению сравнительной геномной гибридизации (CGH)
4. Расшифровка и правила записи результата флуоресцентной гибридизации in situ (FISH)
5. Расшифровка и правила записи результата геномной гибридизации (CGH)

### Тема 6. Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней

1. Цели и задачи биохимического метода
2. Биохимические маркёры в диагностике олигосахаридов
3. Биохимические маркёры в диагностике наследственных болезней обмена органических кислот
4. Биохимические маркёры в диагностике нарушения обмена аминокислот
5. Биохимические маркёры в диагностике гликозаминогликанов

Тема 7. Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека: ПЦР, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР

1. Показания к проведению и клиническая интерпретация результатов ПЦР с обратной транскрипцией (RT-PCR)
2. Показания к проведению и клиническая интерпретация результатов ПЦР в реальном времени (RT-ПЦР)
3. Показания к проведению и клиническая интерпретация результатов ПЦР при помощи полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПЦР-ПДРФ)
4. Показания к проведению и клиническая интерпретация результатов мультиплексного генетического анализа
5. Правила записи результатов исследований ПЦР

Тема 8. Сканирующие молекулярно-генетические методы

1. Принципы и возможности секвенирования по Сенгеру
2. Интерпретации результатов, полученных методом секвенирования по Сенгеру
3. Принципы и возможности пиросеквенирования
4. Интерпретации результатов, полученных методом пиросеквенирования
5. Цели и задачи метода секвенирования de novo

Тема 9. Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS)

1. Общие принципы обработки данных, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS)
2. Принципы оценки патогенности мутаций, выявленных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS)
3. Открытые базы данных мутаций, выявленных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS)
4. Открытие полиморфизмов генов человека, выявленных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS)
5. Отличия секвенирования нового поколения (NGS) от секвенирования по Сенгеру

Тема 10. Программы и методы неонатального скрининга в мире и России

1. Цели и задачи неонатального скрининга
2. Процедура проведения неонатального скрининга
3. Методы неонатального скрининга в мире
4. Методы неонатального скрининга в России
5. Программа расширенного неонатального скрининга в России

Тема 11. Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода

1. Цели и задачи пренатального скрининга
2. Процедура проведения пренатального скрининга
3. Виды пренатального скрининга по срокам проведения исследований
4. Биохимические (гормональные) показатели пренатального скрининга
5. Расчет рисков при проведении пренатального скрининга

Тема 12. Основные направления патогенетического лечения на конкретных примерах

1. Патогенетическое лечение при гемофилии
2. Патогенетическое лечение при врожденном гипотиреозе
3. Патогенетическое лечение при фенилкетонурии
4. Патогенетическое лечение при муковисцидозе

## 5. Патогенетическое лечение при галактоземии

Тема 13. Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных болезней и онкологических заболеваний

1. Перспективы применения генной терапии при лечении рака почек
2. Перспективы применения генной терапии при лечении рака легких
3. Перспективы применения генной терапии при лечении рака кожи
4. Перспективы применения генной терапии при лечении лейкоза
5. Перспективы применения генной терапии при лечении рака простаты

### 2.3. Перечень ситуационных задач для текущего контроля успеваемости

#### Тема 1. Методы генетики человека

**Задача 1.** Пробанд страдает ночной слепотой. Его два брата также больны. По линии отца пробанда страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда здоровы. Они имеют только здоровых детей. По материнской линии дальше известно, что бабушка больна, дедушка здоров, сестра бабушки больна, а брат здоров, прадедушка (отец бабушки) страдал ночной слепотой, сестра и брат прадедушки были больны, прапрадедушка болен, его брат, имеющий больную дочь и двух больных сыновей, также болен. Жена пробанда, ее родители и родственники здоровы. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда.

Ответ: если пробанд страдает ночной слепотой и он гетерозиготен, а его супруга здорова, то вероятность рождения больных детей в этой семье составит 50% безотносительно к полу.

**Задача 2.** Согласно легенде составить родословную и определить тип наследования. Молодожены нормально владеют правой рукой. В семье женщины было две сестры, нормально владеющие правой рукой, и три брата - левши. Мать женщины - правша, отец - левша. У отца есть сестра и брат левши, сестра и два брата правши. Дед по линии отца правша, бабушка - левша. У матери женщины есть два брата и сестра - все правши. Мать мужа - правша, отец - левша. Бабушки и дедушки со стороны матери и отца мужа нормально владеют правой рукой. Определите вероятность рождения в этой семье детей, владеющих левой рукой.

Ответ: Праворукость наследуется по аутосомно-доминантному типу. Вероятность рождения в этой семье детей, владеющих левой рукой, составит 25%.

**Задача 3.** Согласно легенде составить родословную и определить тип наследования. Пробанд страдает синдромом Марфана. Его сестра также больна, а два брата здоровы. Отец пробанда болен, а его сестра здорова. Мать пробанда здорова и имеет больную сестру и здорового брата. Бабушка и дедушка со стороны матери пробанда больны. Прабабушка (мать дедушки со стороны отца пробанда) здорова, а прадедушка болен и имеет двух здоровых братьев и больную сестру. Прапрадедушка и прапрабабушка страдают синдромом Марфана. Бабушка со стороны отца пробанда больна, а дедушка здоров и имеет больную сестру и трех здоровых братьев. Определите вероятность рождения здорового ребенка, если пробанд женится на здоровой женщине.

Ответ: Признак наследуется как аутосомно-доминантный. Вероятность рождения здорового ребенка, если пробанд женится на здоровой женщине, равна 50%.

#### Тема 2. Основы популяционной генетики

**Задача 1.** Альбинизм общий наследуется как рецессивный аутосомный признак. Заболевание встречается с частотой 1:20000. Вычислите количество гетерозигот в популяции.

Решение:

Закон Харди-Вайнберга

$$p + q = 1$$

$$p^2 + 2pq + q^2 = 1$$

1) Определяем частоту встречаемости рецессивного гена:

$$q = \sqrt{q^2} = \sqrt{1/20000} = 1/141$$

2) Определяем частоту встречаемости доминантного гена:

$$p + q = 1$$

$$p = 1 - q$$

$$p = 1 - 1/141 = 140/141$$

3) Определяем частоту встречаемости гетерозигот в популяции:

$$2pq = 2 \times 140 / 141 \times 1 / 141 = 1/70$$

Ответ: частота встречаемости гетерозигот в популяции 1:70

**Задача 2.** В одной популяции человека на 52 000 новорожденных было зарегистрирован 21 больной тяжелой формой талассемии (доминантный аутосомный признак с неполным доминированием). Определите частоту встречаемости в популяции гена талассемии и предположите, сколько человек в этой популяции будет болеть легкой формой талассемии?

Решение:

1) Определяем частоту встречаемости генотипа AA (то есть  $p^2$ ):

$$21 / 52\,000 \approx 0,0004$$

2) Определяем частоту встречаемости гена талассемии A:

$$p = \sqrt{0,0004} = 0,02$$

3) Определяем частоту встречаемости рецессивного аллеля a:

$$q = 1 - p = 1 - 0,02 = 0,98$$

4) Определяем частоту встречаемости гетерозигот Aa:

$$2pq = 2 \times 0,02 \times 0,98 = 0,0392 = 3,92\%$$

5) Находим 3,92% от общего количества жителей (52 000 человек):

$$52\,000 - 100$$

$$x - 3,92$$

$$x \approx 2038 \text{ человек}$$

Ответ: частота встречаемости гена талассемии в этой популяции равно 2%; приблизительно 2038 человек будут страдать легкой формой талассемии.

**Задача 3.** Подагра определяется доминантным аутосомным геном, но у женщин его пенетрантность составляет 0%, а у мужчин – 20%. Определите генетическую структуру популяции, если среди 10 000 жителей подагру имеют примерно 190 человек.

Решение:

1) Находим процент проявления подагры в данной популяции:

$$190 / 10\,000 = 0,019 \text{ или } 1,9\%$$

2) Поскольку пенетрантность этого признака у мужчин составляет 20%, то

$$1,9\% \times 5 = 9,5\%$$

3) Поскольку мужской и женский пол наследуются по 50%, то количество людей, имеющих генотипы AA и Aa, составит:

$$9,5\% \times 2 = 19\%$$

4) Определяем количество людей с генотипом aa:

$$100\% - 19\% = 81\% \text{ или } 0,81 \text{ (это соответствует величине } q^2)$$

5) Находим q и p:

$$q = \sqrt{0,81} = 0,9$$

$$p = 1 - q = 1 - 0,9 = 0,1$$

6) Подсчитываем частоты встречаемости доминантных фенотипов AA и Aa:

$$AA (p^2) = 0,1^2 = 0,01 = 1\%$$

$$Aa (2pq) = 2 \times 0,1 \times 0,9 = 0,18 = 18\%$$

Ответ: в данной популяции генотипы встречаются следующим образом: AA – 1%; Aa – 18%; aa – 81%.

### **Тема 3. Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровно родственном браке**

**Задача 1.** В родильном доме случайно перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имеют II и I группы крови, родители другого II и IV, мальчики имеют II и I группы крови. Определите, кто чей сын и генотипы родителей и детей.

Ответ: Родители с II (JA J 0) и I (J0 J 0) группой крови имеют сына с I (J0 J 0) группой крови; родители с II (JA J A) и IV (JA J B) сына с II (JA J A) группой крови.

**Задача 2.** Женщина с III группой крови имеет ребенка с I группой крови. Каковы их генотипы, и каким не может быть генотип отца?

Ответ: Генотип женщины – J B J 0, ребенка – J 0 J 0. Генотип отца не может быть: J A J B, J B J B, J A J A.

**Задача 3.** У женщины IV группа крови, у ее отца та же группа крови. Муж женщины имеет I группу крови, его мать II группу. Определите генотипы всех указанных лиц. Какие группы крови могут быть у детей мужчины и женщины?

Ответ: Генотип женщины и отца – J A J B; генотип мужа – J 0 J 0, у его матери – J A J 0. У детей может быть II и III группы крови.

#### **Тема 4. Методы исследования хромосомного набора человека**

**Задача 1.** Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита I порядка с набором РРККХХ при нерасхождении всех аутосом в анафазу первого, а половых хромосом – в анафазу второго деления мейоза? Указать число хромосом в клетках.

Ответ: Образуются 4 типа гамет: РРККХХ (26 хромосом) с вероятностью 25%, РРКК (24 хромосомы) с вероятностью 25%, ХХ (22 хромосомы) с вероятностью 25% и 0 (20 хромосома) с вероятностью 25%.

**Задача 2.** Какие гаметы и в каком соотношении образуются из сперматоцита I порядка с набором ВВССДХУ при нерасхождении второй пары аутосом в первом, а первой пары аутосом – во втором делении мейоза? Указать число хромосом в клетках.

Ответ: Образуются 4 типа гамет: ВВССДХ (25 хромосом) с вероятностью 25%, ССДХ (23 хромосомы) с вероятностью 25%, ВВДУ (23 хромосомы) с вероятностью 25% и ДУ (21 хромосома) с вероятностью 25%.

**Задача 3.** Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита I порядка с набором 2А+ХХ при нерасхождении полного набора хромосом в первом делении мейоза? Указать число хромосом в клетках.

Ответ: Образуются 2 типа гамет: 2АХХ (46 хромосом) с вероятностью 50% и второй сорт с отсутствием хромосом и вероятностью 50%.

#### **Тема 5. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики наследственной патологии человека**

**Задача 1.** Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита I порядка с набором ВВХХ при нерасхождении аутосом в анафазу первого, а половых хромосом в анафазу второго деления мейоза? Указать число хромосом в клетках.

Ответ: Образуются 4 типа гамет: ВВХХ (25 хромосом) с вероятностью 25%, ВВ (23 хромосомы) с вероятностью 25%, ХХ (23 хромосомы) с вероятностью 25% и 0 (21 хромосома) с вероятностью 25%.

**Задача 2.** Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита I порядка с набором ССЕЕДХХ при нерасхождении половых хромосом в анафазу первого, а третьей пары аутосом – в анафазу второго деления мейоза? Указать число хромосом в клетках.

Ответ: Образуются 4 типа гамет: СЕДХХ (25 хромосом) с вероятностью 25%, СЕХХ (23 хромосомы) с вероятностью 25%, СЕДД (23 хромосомы) с вероятностью 25% и СЕ (21 хромосома) с вероятностью 25%.

**Задача 3.** Какие гаметы и в каком соотношении образуются из овоцита I порядка с набором РРККХХ при нерасхождении всех аутосом в анафазу первого, а половых хромосом – в анафазу второго деления мейоза? Указать число хромосом в клетках.

Ответ: Образуются 4 типа гамет: РРККХХ (26 хромосом) с вероятностью 25%, РРКК (24 хромосомы) с вероятностью 25%, ХХ (22 хромосомы) с вероятностью 25% и 0 (20 хромосома) с вероятностью 25%.

#### **Тема 6. Биохимические методы изучения и диагностики наследственных болезней**

**Задача 1.** Арахнодактилия наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Ангиоматоз сетчатой оболочки наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50%. Определите вероятность рождения здоровых детей в семье, где отец болен ангиоматозом, а мать арахнодактилией. В отношении других признаков оба здоровы

Ответ: вероятность рождения здоровых детей в семье = 3/80

**Задача 2.** Некоторые формы шизофрении наследуются как доминантные аутосомные признаки. У гомозигот пенетрантность = 100%, у гетерозигот = 20%. Определите вероятность заболевания детей в семье, где один из супругов гетерозиготен, а другой нормален в отношении анализируемого признака.

Ответ: вероятность заболевания детей в семье = 10 %.

**Задача 3.** Наследование слуха у человека определяется двумя доминантными генами из разных аллельных пар, один из которых детерминирует развитие слухового нерва, а другой – развитие улитки. Определите вероятность рождения глухих детей, если оба родителя глухие, но по разным генетическим причинам (у первого родителя отсутствует слуховой нерв, у другого – улитка). По генотипу оба родителя являются дигомозиготными.

Ответ: вероятность рождения глухих детей в этой семье равна 0. Все потомки будут здоровы.

#### **Тема 7. Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека: ПЦР, ПЦР-ПДРФ, MLPA, RT-ПЦР**



**Задача 1.** Фрагмент ДНК имеет следующий нуклеотидный состав: АЦГТЦГАГГ

Напишите дочерние молекулы ДНК, образовавшиеся в процессе репликации данного фрагмента ДНК.

Решение:

Репликация (самокопирование) молекулы ДНК происходит полуконсервативным способом, то есть к каждой исходной полинуклеотидной цепи ДНК по принципу комплементарности достраивается новая полинуклеотидная цепь. В итоге образовавшиеся дочерние ДНК являются копиями исходной молекулы ДНК.

Ответ: исходная ДНК: АЦГТЦГАГГ

дочерняя ДНК: ТГЦАГЦТЦЦ

**Задача 2.** Одна из исходных цепей ДНК имеет следующий состав нуклеотидов: АТТГГЦТАГ.

Напишите нуклеотидный состав молекулы мРНК, синтезированной (переписанной) с данного участка ДНК.

Решение:

Процесс синтеза мРНК на ДНК-матрице называется транскрипцией. Нуклеотиды мРНК присоединяются к цепи ДНК по принципу комплементарности: аденину (А) ДНК соответствует урацил (У) мРНК, гуанину (Г) ДНК соответствует цитозин (Ц) мРНК, тимину (Т) ДНК соответствует аденин (А) мРНК.

Ответ: исходная ДНК: АТТГГЦТААГ

мРНК: ТААЦАГТТЦ

**Задача 3.** Дан участок полипептида, состоящий из трех аминокислот: МЕТ-АСП-ВАЛ. Пользуясь таблицей генетического кода, закодируйте в кодонах ДНК этот участок. Сколько нуклеотидов содержится в кодирующем участке молекулы ДНК?

Решение:

Пользуясь таблицей генетического кода, найдем, каким кодонам (триплетам) мРНК будет соответствовать данная последовательность аминокислот в полипептиде. Затем, по принципу комплементарности построим цепь ДНК. Обратите внимание, что по свойству вырожденности генетического кода: большинство аминокислот кодируется более, чем одним кодоном. Поэтому можно записать несколько альтернативных вариантов последовательности нуклеотидов в мРНК.

полипептид: МЕТ-АСП-ВАЛ

мРНК: АУГ- ГАУ-ГУУ

ДНК: ТАЦ-ЦТА-ЦАА

Ответ: В данном кодирующем участке молекулы ДНК содержится 9 нуклеотидов (по свойству триплетности генетического кода – каждый триплет состоит из трех нуклеотидов; в данном случае имеется три кодона, поэтому нуклеотидов будет 9).

Тема 8. Сканирующие молекулярно-генетические методы

**Задача 1.** Кодирующий участок ДНК состоит из следующих нуклеотидов:

ГЦА ТТТ АГА ТГА ААТ ЦАА?

1) Напишите состав кодонов мРНК, транскрибируемой с этой цепи;

2) Определите состав соответствующих антикодонов тРНК, участвующих в трансляции;

3) Какие аминокислоты переносят соответствующие тРНК?

Решение:

Составляем цепь мРНК по принципу комплементарности, затем определяем соответствующие антикодоны тРНК (по принципу комплементарности). Аминокислоты, переносимые найденные тРНК, находим по таблице генетического кода, используя триплеты мРНК (но не тРНК).

исходная ДНК: ГЦА ТТТ АГА ТГА ААТ ЦАА

мРНК: ЦГУ ААА УЦУ АЦУ УУА ГУУ

тРНК: ГЦА УУУ АГА УГА ААУ ЦАА

полипептид: АЛА-ГЛИ-ЦИС-ФЕН-ТРИ-АСП

Ответ: если участок ДНК представлен следующей последовательностью нуклеотидов

ГЦАТТТАГАТГАААТЦАА, то полипептид будет состоять из аминокислот: аланина, глицина, цистеина, фенилаланина, триптофана и аспарагина.

**Задача 2.** Нуклеотиды в одном из генов располагаются в следующей последовательности:

АААГААЦАЦ. Как изменится последовательность аминокислот в полипептидной цепочке,

кодируемой данным участком гена, если в всех кодонах заменить первые нуклеотиды: в первом

кодоне А на Г, во втором – Г на А, в третьем – Ц на Т?

Решение:

Пользуясь таблицей генетического кода, определим последовательность аминокислот в полипептиде, которая кодируется исходными кодонами:

исходные кодоны:            ААА ГАА ЦАЦ

исходные аминокислоты:    ФЕН-ЛЕЙ-ВАЛ

Затем запишем последовательность новых кодонов и новых аминокислот:

новые кодоны:                ГАА ААА ТАЦ

исходные аминокислоты:    ЛЕЙ-ФЕН-МЕТ

Ответ: Следовательно, замена первого нуклеотида в каждом кодоне изменяет их смысловую функцию – образуется другой белок, что ведет к новым признакам у организма.

**Задача 3.** Полипептид состоит из следующих аминокислот: валин – аланин – глицин – лизин – триптофан – валин – серин – глутаминовая кислота – указанный полипептид.

Решение:

полипептид: вал – ала – гли – лиз – три – вал – сер – глу

м-РНК:        ААА - ГУУ- УГГ- УУУ-ГУУ-АЦГ-ЦГУ-АГЦ

ДНК:            ТТТ- ЦАА- АЦЦ- ААА-ЦАА-ТГЦ-ГЦА-ТЦГ

ААА- ГТТ- ТГГ- ТТТ- ГТТ-АЦГ-ЦГТ-АГЦ

Ответ: если полипептид представлен следующей последовательностью аминокислот валин – аланин – глицин – лизин – триптофан – валин – серин – глутаминовая кислота, то структура участка ДНК, кодирующего данный полипептид, следующая:

ТТТ- ЦАА- АЦЦ-ААА-ЦАА-ТГЦ-ГЦА-ТЦГ

ААА- ГТТ- ТГГ- ТТТ- ГТТ-АЦГ-ЦГТ-АГЦ

## **Тема 9. Особенности интерпретации результатов, полученных методом высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS)**

**Задача 1.** Ген состоит из 3 одинаковых смысловых (экзоны) и 4 одинаковых несмысловых (интроны) участков, причем интроны состоят из 120 нуклеотидов каждый, а весь ген имеет 1470 нуклеотидов. Сколько кодонов будет иметь про-мРНК, каждый экзон, мРНК и белок, закодированный в этом гене?

Решение:

Находим количество кодонов в про-мРНК. Один кодон состоит из трех нуклеотидов. Всего нуклеотидов 1470, значит в про-мРНК:  $(1470 / 3) = 490$  кодонов.

мРНК состоит только из экзонов, общая длина которых будет:  $(1470 - 120 \times 4) = 990$  нуклеотидов.

Следовательно, мРНК состоит из:  $(990 / 3) = 330$  кодонов. Столько же будет аминокислот в белке.

Каждый экзон состоит из:  $(330 / 3) = 110$  кодонов.

Ответ: про-мРНК содержит 490 кодонов, мРНК – 330 кодонов, экзон – 110 кодонов, белок – 330 аминокислот.

**Задача 2.** Известно, что определенный ген эукариотической клетки содержит 4 интрона (два по 24 нуклеотида и два по 36 нуклеотидов) и 3 экзона (два по 120 нуклеотидов и один 96 нуклеотидов).

Определите: количество нуклеотидов в мРНК; количество кодонов в мРНК; количество аминокислот в полипептидной цепи; количество тРНК, участвующих в трансляции.

Решение:

Данная задача на этапы реализации генетической информации. Первым этапом является транскрипция, в результате проведения которой мы получаем про-мРНК. Вторым этапом реализации является процессинг – вырезание несмысловой части про-мРНК и получение цепи матричной РНК. Третьим этапом является трансляция в рибосомах и получение полипептидной цепи. Для определения количества аминокислот в цепи используем такие свойства генетического кода, как коллинеарность и триплетность.

Определим количество нуклеотидов в про-мРНК, так как она является слепком с гена, который ген состоит из суммы экзонной и интронной частей

$$2 \times 120 + 1 \times 96 + 2 \times 24 + 2 \times 36 = 456$$

определим количество нуклеотидов в зрелой мРНК, удалив интроны

$$456 - (2 \times 24 + 2 \times 36) = 336$$

определим количество кодонов в зрелой мРНК, используя свойство триплетности генетического кода

$$336 / 3 = 112$$

определим количество аминокислот в полипептидной цепи, используя принцип коллинеарности

112 кодонов = 112 аминокислот

определим количество тРНК, участвующих в трансляции, учитывая что одна молекула тРНК доставляет в рибосому одну молекулу аминокислоты

112 аминокислот = 112 т-РНК

Ответ: если ген состоит из 4 интрона (2 по 24 нуклеотида и 2 по 36 нуклеотидов) и 3 экзона (2 по 120 нуклеотидов и 1 по 96 нуклеотидов), то:

- количество нуклеотидов в мРНК – 336;
- количество кодонов в мРНК – 112;
- количество аминокислот в полипептидной цепи – 112;
- количество тРНК, участвующих в трансляции – 112.

**Задача 3.** Исследования показали, что нуклеотидный состав мРНК следующий: 30% приходится на гуанин, 10% – на цитозин, 16% – на аденин и 44% – на урацил. Определите процентный состав по нуклеотидам той части ДНК, слепком которой является изученная мРНК.

Решение:

Для определения структуры одной цепи ДНК используем свойство обратной транскрипции.

Вторую цепь получаем по принципу комплементарности (А-Т; Г-Ц). Для вычисления процентного состава нуклеотидов в ДНК, повторяющиеся нуклеотиды суммируем.

иРНК	1) ДНК	2) ДНК	3) ДНК
30% -Г	30% - Ц - Г – 30%	Ц – 40%	Ц – 20%
10% -Ц	10% - Г - Ц – 10%	Г – 40%	Г – 20%
16% - А	16% - Т - А – 16%	А – 60%	А – 30%
44% - У	44% - А - Т – 44%	Т – 60%	Т – 30%

Ответ: если в иРНК процентный состав нуклеотидов: Г – 30%, Ц – 10%, А – 16%, У – 44%, то в ДНК он представлен следующим образом: Г и Ц – по 20%, А и Т – по 30%.

#### **Тема 10. Программы и методы неонатального скрининга в мире и России**

**Задача 1.** Объясните механизм возникновения кариотипа 47,XY,15+ у мужчины. Определите число хромосом в гаметах. Назовите синдром и объясните механизм его возникновения.

Ответ: Синдром Патау, может возникнуть при нерасхождении хромосом D – группы в одном из делений мейоза.

**Задача 2.** В клетках фибробластах эмбриона человека следующий кариотип –4А+XXXУ. Каковы последствия такой мутации? Определите форму мутационной изменчивости?

Ответ: Общее количество хромосом в кариотипе 4А+XXXУ= 92 хромосомы. Зигота 4А+XXXУ может возникнуть при слиянии аномальной яйцеклетки (2А+XX) с аномальным сперматозоидом (2А+XY). Произошла геномная мутация – полиплоидия. Данная мутация не совместима с жизнью.

**Задача 3.** Объяснить механизм нарушения кариотипа у мужчины с набором хромосом 2А+XXXXXXУУ. Определить общее число хромосом.

Ответ: Общее количество хромосом в кариотипе 2А+XXXXXXУУ= 52 хромосомы. Зигота 2А+XXXXXXУУ может возникнуть при слиянии аномальной яйцеклетки (А+XXXX) с аномальным сперматозоидом (А+XXУУ). Нарушение кариотипа возникает при нерасхождении половых хромосом в 2-х делениях мейоза, во время овогенеза и сперматогенеза.

#### **Тема 11. Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода**

**Задача 1.** Объясните механизм образования кариотипа 2А+XXXXX у женщины. Укажите число хромосом в этом кариотипе и гаметах.

Ответ: Общее количество хромосом в кариотипе 2А+XXXXX= 49 хромосом. Зигота 2А+XXXXX может возникнуть при слиянии аномальной яйцеклетки (А+XXXX) – 26 хромосом с нормальным сперматозоидом (А+X) – 23 хромосомы. Произошла геномная мутация – полисомия половых хромосом. Синдром трисомия-Х.

**Задача 2.** Объяснить механизм возникновения кариотипа 2А+XXXX у женщины. Указать общее количество хромосом и количество хромосом в гаметах. Назовите вид мутации?

Ответ: Общее количество хромосом в кариотипе 2А+XXXX= 48 хромосом. Зигота 2А+XXXX может возникнуть при слиянии аномальной яйцеклетки (А+XX) – 24 хромосомы с аномальным сперматозоидом (А+XX) – 24 хромосомы. Произошла геномная мутация – полисомия половых хромосом. Синдром трисомия-Х.

**Задача 3.** Какое максимальное количество X-половых хромосом возможно в кариотипе у женщины при нерасхождении половых хромосом в процессе гаметогенеза у обоих полов? Ответ поясните схемой.

Ответ: Максимальное количество половых хромосом в кариотипе у женщин равно 6.

## **Тема 12. Основные направления патогенетического лечения на конкретных примерах**

**Задача 1.** Редкий плейотропный рецессивный сцепленный с X-хромосомой ген обуславливает незаращение верхней губы в сочетании с полидактилией. Какое будет потомство, если мать – носитель, а отец – здоров?

Ответ: все девочки в потомстве этой семьи будут здоровы, из них 50% будут носителями гена данного заболевания, а из мальчиков – 50% будут здоровы, 50% будут иметь данное заболевание.

**Задача 2.** Отсутствие потовых желез у людей – рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Мужчина, у которого отсутствуют потовые железы, женился на женщине, в семье которой никогда не встречалось это заболевание. Какова вероятность рождения у них детей с этой аномалией?

Ответ: вероятность рождения детей с данной аномалией равна 0, все 100% детей будут здоровы, все девочки будут носителями гена отсутствия потовых желез.

**Задача 3.** Рецессивный ген дальтонизма располагается в X-хромосоме. Женщина с нормальным зрением (отец ее был дальтоником) выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, отец которого был дальтоником. Определите возможные фенотипы потомства.

Ответ: все девочки в потомстве этой семьи будут здоровы, из них 50% будут носителями гена дальтонизма, а из мальчиков – 50% будут здоровы, 50% будут больны дальтонизмом.

## **Тема 13. Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных болезней и онкологических заболеваний**

**Задача 1.** Гипоплазия зубной эмали наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак, шестипалость – как аутосомно-доминантный. В семье, где мать шестипалая, а у отца гипоплазия, родился пятипалый здоровый мальчик. Напишите генотипы всех членов семьи по этим признакам. Возможно ли у них рождение ребенка с двумя аномалиями одновременно?

Ответ: у родителей возможно рождение ребенка с двумя аномалиями одновременно – шестипалая девочка с гипоплазией.

**Задача 2.** У человека аниридия (1 из видов слепоты) зависит от доминантного аутосомного гена, летального в гомозиготном состоянии, а оптическая атрофия (другой вид слепоты) – от рецессивного, сцепленного с полом гена, находящегося в X-хромосоме. Мужчина с оптической атрофией и аниридией женился на женщине с аниридией, гомозиготной по аллелю, отвечающему за отсутствие оптической атрофии. Определите возможные фенотипы и процент летальных генотипов в потомстве этой семьи.

Ответ: процент летальных генотипов в потомстве этой семьи составляет 25%.

**Задача 3.** Гипертрихоз передается через Y-хромосому. Полидактилия – доминантный аутосомный признак. В семье, где отец страдал гипертрихозом, а мать полидактилией, родилась нормальная дочь. Какова вероятность рождения в этой же семье ребенка с обеими аномалиями?

Ответ: вероятность рождения в этой семье ребенка с обеими аномалиями равна 25%.

### **3. Промежуточная аттестация по дисциплине (модулю) включает в себя экзамен.**

#### **3.1 Вопросы к экзамену (ПК-2.1, ПК-2.2, ПК-2.3, ПК-2.4, ПК-2.6):**

1. История, цели, задачи и перспективы развития медицинской генетики. Эпидемиология наследственной и врожденной патологии. Классификация наследственной патологии.
2. Врожденные аномалии и пороки развития: подходы к классификации, примеры.
3. Хромосомная патология: механизмы возникновения числовых нарушений хромосомного набора, клинико-цитогенетические характеристики частых хромосомных синдромов и методы их диагностики профилактики.
4. Хромосомная патология: микроделеционные и микродупликационные синдромы - механизмы возникновения, клинико-цитогенетические характеристики наиболее частых хромосомных синдромов, методы диагностики.
5. Наследственные нервно-мышечные болезни: классификация, этиопатогенетические и клинико-генетические характеристики, методы диагностики.
6. Наследственные болезни, обусловленные экспансией нуклеотидных повторов: этиопатогенетические и клинико-генетические характеристики, классификация, методы диагностики.
7. Наследственные нарушения обмена веществ: общая клинико-генетическая характеристика, принципы и методы диагностики и терапии.
8. Аминоацидопатии и органические ацидурии: клинико-генетические характеристики наиболее

частых, методы диагностики, принципы терапии.

9. Нарушения обмена углеводов: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы терапии.
10. Нарушения обмена липидов: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы терапии.
11. Митохондриальные болезни: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы терапии.
12. Пероксисомные и лизосомные болезни: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы терапии.
13. Скелетные и соединительно-тканые дисплазии: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы терапии.
14. Наследственные болезни крови: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы лечения.
15. Моногенные синдромы с нарушениями полового развития: этиология, патогенез, клинико-генетические характеристики, методы диагностики и принципы лечения.
16. Мультифакторная патология: общая характеристика и механизмы патогенеза.
17. Основы онкогенетики: механизмы развития опухолей, семейный и наследственный рак, наследственные опухолевые синдромы, оценка риска, пресимптоматическая молекулярно-генетическая диагностика.
18. Основные принципы лечения наследственной патологии. Перспективы развития генной терапии
19. Организация медико-генетической помощи населению.
20. Клинико-генеалогический метод: возможности метода. Характеристика типов наследования.
21. Популяционно-генетические и эпидемиологические исследования, их значение. Популяционно-статистический метод в генетике человека.
22. Анализ генетических основ многофакторных заболеваний. GWAS
23. Методы оценки генетического риска при заболеваниях с различным типом наследования и при кровно-родственном браке.
24. Методы исследования хромосомного набора человека: стандартное цитогенетическое исследование (показания, возможности и ограничения)
25. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики нарушений хромосомного набора человека: метод FISH (показания, возможности и ограничения).
26. Молекулярно-цитогенетические методы диагностики нарушений хромосомного набора человека: XMA, CGH (показания, возможности и ограничения).
27. Биохимические методы и биохимические маркеры в диагностике наследственных болезней.
28. Молекулярно-генетические методы идентификации известных частых мутаций в генах наследственных заболеваний человека.
29. Методы секвенирования нуклеотидной последовательности: прямое автоматическое секвенирование.
30. Методы секвенирования нуклеотидной последовательности: прямое автоматическое секвенирование (возможности и ограничения).
31. Метод высокопроизводительного параллельного секвенирования (NGS): (возможности и ограничения).
32. Принципы оценки патогенности мутаций. Открытые базы данных мутаций и полиморфизмов генов человека в диагностике наследственных болезней. База данных OMIM.
33. Программы и методы неонатального скрининга в России.
34. Программы и методы пренатального скрининга беременных на наличие хромосомной патологии и врождённых пороков развития у плода.
35. Методы используемые в пренатальной диагностике.
36. Преимплантационное тестирование бластоцист на анеуплоидии и преимплантационная диагностика моногенных наследственных болезней.
37. Основные направления патогенетического лечения наследственных болезней обмена.
38. Генотерапия и генно-клеточная терапия моногенных болезней
39. Генотерапия и генно-клеточная терапия онкологических заболеваний.
40. Фармакогенетика: цели и задачи. Полиморфные варианты, ассоциированные с изменением фармакодинамических параметров. Фармакологический ответ при наследственных болезнях.

### **3.2 Вопросы базового минимума по дисциплине**

1. Понятие медицинской генетики. Место медицинской генетики в структуре медицинских дисциплин.
2. Классификация наследственных болезней.
3. Особенности сбора анамнеза в медицинской генетике
4. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии.
5. Организация медико-генетической службы в России. Медико-генетическое консультирование: задачи, этапы, показания для направления на медико-генетическое консультирование.
6. Пренатальная диагностика: методы, показания. Направление на консультацию к генетику: показания.
7. Профилактика наследственных болезней: первичная, вторичная, третичная
8. Методы лабораторной и инструментальной диагностики в медицинской генетике. Просеивающие методы. Неонатальный скрининг
9. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, их классификация. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.
10. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Дауна.
11. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Эдвардса и Патау.
12. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера. Трисомии и полисомии половых хромосом.
13. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома «кошачьего крика», Вольфа - Хиршхорна, частичной трисомии 9p+.
14. Врожденные пороки развития, их классификация. Виды тератогенного воздействия. Понятие о морфогенезе и дисморфогенезе.
15. Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций, их патологические эффекты. Типы наследования моногенных болезней.
16. Этиология, патогенез и особенности фенилкетонурии. Диагностика и терапия.
17. Этиология, патогенез и особенности муковисцидоза. Диагностика и терапия.
18. Этиология, патогенез и особенности галактоземии. Диагностика и терапия.
19. Этиология, патогенез и особенности клинической картины адреногенитального синдрома. Диагностика и терапия.
20. Этиология, патогенез и особенности клинической картины врожденного гипотиреоза. Диагностика и терапия.
21. Этиология, патогенез и особенности клинической картины миодистрофии Дюшенна-Беккера. Принципы диагностики и терапии.
22. Этиология, патогенез и особенности клинической картины синдрома Марфана. Принципы диагностики и терапии.
23. Этиология, патогенез и особенности клинической картины нейрофиброматоза 1 типа. Принципы диагностики и терапии.
24. Этиология, патогенез и особенности клинической картины ахондроплазии. Принципы диагностики и терапии.
25. Этиология, патогенез и особенности клинической картины болезни Вильсона-Коновалова. Принципы диагностики и терапии.
26. Этиология, патогенез и особенности клинической картины гемофилии А. Принципы диагностики и терапии.
27. Этиология, патогенез заболеваний, обусловленных экспансией тринуклеотидных повторов. Хорея Гентингтона как пример заболевания с экспансией тринуклеотидных повторов.
28. Этиология, патогенез и особенности клинической картины синдрома Мартина-Белл. Принципы диагностики и терапии.
29. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины несовершенного остеогенеза. Принципы диагностики и терапии.
30. Генетические основы канцерогенеза. Онкогены и гены-супрессоры опухолей.

**4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.** Основными этапами формирования указанных компетенций при изучении студентами дисциплины являются последовательное изучение содержательно связанных между собой

*разделов (тем) учебных занятий. Изучение каждого раздела (темы) предполагает овладение студентами необходимыми компетенциями. Результат аттестации студентов на различных этапах формирования компетенций показывает уровень освоения компетенций студентами.*

#### 4.1 Перечень компетенций с указанием индикаторов, планируемых результатов обучения и критериев оценивания освоения компетенций

Код и наименование компетенции./ Код и наименование индикатора достижения компетенции	Содержание компетенции/ индикатора	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения (дескрипторы) по пятибалльной шкале				
			1	2	3	4	5
ПК-2	Проведение обследования пациента с целью установления диагноза	Знать методы обследования пациента с целью установки диагноза					
		Уметь провести обследование пациента					
		Владеть навыками постановки диагноза					
иПК-2.1	Сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента	Знать методику сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента	отсутствия знаний основных понятий и определений дисциплины обучающийся показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы	отсутствия знаний значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями излагает материал.	имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала	показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; но не полностью раскрывает смысл	показывает отличные знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; раскрывает весь смысл предлагаемого вопроса



						предлагаемо го вопроса	
		<b>Уметь</b> осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию	Обучающийся не может использовать теоретические знания по дисциплине для решения практических профессиональных задач в рамках РП	Обучающийся не может использовать теоретические знания части программного материала, допускает существенные ошибки	Обучающийся может использовать теоретические знания материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, нарушения логической последовательности	Обучающийся может использовать теоретические знания материала самостоятельно, логично и последовательно интерпретирует материалы учебного курса	Обучающийся использует теоретические знания материала самостоятельно, логично и последовательно интерпретирует материалы учебного курса
		<b>Владеть</b> навыками интерпретации результатов сбора информации о заболевании пациента	Не владеет навыками в соответствии с требованиями РП дисциплины	Не владеет навыками части программного материала, допускает существенные ошибки	Владеет частью навыков в соответствии с требованиями РП дисциплины	Владеет большей частью навыков в соответствии с требованиями и РП дисциплины и может реализовать их в своей профессиональной деятельности	Владеет всеми навыками в соответствии с требованиями РП дисциплин и может реализовать их в своей профессиональной деятельности

<p><b>иПК-2.2</b></p>	<p>Проведение полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)</p>	<p><b>Знать</b> методику полного физикального исследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)</p>	<p>отсутствия знаний основных понятий и определений дисциплины обучающийся показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы</p>	<p>отсутствия знаний значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями излагает материал.</p>	<p>имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала</p>	<p>показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятелен, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; но не полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса</p>	<p>показывает отличные знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; раскрывает весь смысл предлагаемого вопроса</p>
		<p><b>Уметь</b> проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты</p>	<p>Обучающийся не может использовать теоретические знания по дисциплине для решения практических профессиональных задач в рамках РП</p>	<p>Обучающийся не может использовать теоретические знания части программного материала, допускает существенные ошибки</p>	<p>Обучающийся может использовать теоретические знания материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, нарушения логической последовательности</p>	<p>Обучающийся может использовать теоретические знания материала самостоятельно, логично и последовательно интерпретирует материалы учебного курса, но допускает существенные неточности</p>	<p>Обучающийся использует теоретические знания материала самостоятельно, логично и последовательно интерпретирует материалы учебного курса</p>

		<b>Владеть</b> навыками анализа полученной информации	Не владеет навыками в соответствии с требованиями РП дисциплины	Не владеет навыками части программного материала, допускает существенные ошибки	Владеет частью навыков в соответствии с требованиями РП дисциплины	Владеет большей частью навыков в соответствии с требованиями и РП дисциплины и может реализовать их в своей профессиональной деятельности	Владеет всеми навыками в соответствии с требованиями РП дисциплин и может реализовать их в своей профессиональной деятельности
<b>иПК-2.3</b>	Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациента	<b>Знать</b> этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов	отсутствия знаний основных понятий и определений дисциплины обучающийся показывает затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы	отсутствия знаний значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями излагает материал.	имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала	показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, но, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; но не полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса	показывает отличные знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; раскрывает весь смысл предлагаемого вопроса
		<b>Уметь</b> анализировать полученные результаты обследования пациента, при необходимости	Обучающийся не может использовать теоретические знания по дисциплине для решения	Обучающийся не может использовать теоретические знания части программного материала,	Обучающийся может использовать теоретические знания материала, но не усвоил его	Обучающийся может использовать теоретические знания материала самостоятельно	Обучающийся использует теоретические знания материала самостоятельно, логично и

		обосновывать и планировать объем дополнительных исследований	практических профессиональных задач в рамках РП	допускает существенные ошибки	деталей, допускает неточности, нарушения логической последовательности	но, логично и последовательно интерпретирует материалы учебного курса, но допускает существенные неточности	последовательно интерпретирует материалы учебного курса
		<b>Владеть</b> определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий	Не владеет навыками в соответствии с требованиями РП дисциплины	Не владеет навыками части программного материала, допускает существенные ошибки	Владеет частью навыков в соответствии с требованиями РП дисциплины	Владеет большей частью навыков в соответствии с требованиями и РП дисциплины и может реализовать их в своей профессиональной деятельности	Владеет всеми навыками в соответствии с требованиями РП дисциплин и может реализовать их в своей профессиональной деятельности
<b>ПК-2.4</b>	Направление пациента на лабораторное обследование при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания	<b>Знать</b> методы лабораторных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов	отсутствия знаний основных понятий и определений дисциплины обучающийся показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы	отсутствия знаний значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями излагает материал.	имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного	показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, но, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; но не	показывает отличные знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; раскрывает весь смысл предлагаемого вопроса

	медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи				материала	полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса	
		<b>Уметь</b> обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования пациента	Обучающийся не может использовать теоретические знания по дисциплине для решения практических профессиональных задач в рамках РП	Обучающийся не может использовать теоретические знания части программного материала, допускает существенные ошибки	Обучающийся может использовать теоретические знания материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, нарушения логической последовательности	Обучающийся может использовать теоретические знания материала самостоятельно, но, логично и последовательно интерпретирует материалы учебного курса, но допускает существенные неточности	Обучающийся использует теоретические знания материала самостоятельно, логично и последовательно интерпретирует материалы учебного курса
		<b>Владеть</b> навыками интерпретации данных, полученных при лабораторном обследовании пациента	Не владеет навыками в соответствии с требованиями РП дисциплины	Не владеет навыками части программного материала, допускает существенные ошибки	Владеет частью навыков в соответствии с требованиями РП дисциплины	Владеет большей частью навыков в соответствии с требованиями и РП дисциплины и может реализовать их в своей профессиональной деятельности	Владеет всеми навыками в соответствии с требованиями РП дисциплин и может реализовать их в своей профессиональной деятельности

<b>ПК-2.6</b>	Направление пациента на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	<b>Знать</b> порядки оказания медицинской помощи, клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, стандарты медицинской помощи	отсутствия знаний основных понятий и определений дисциплины обучающийся показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы	отсутствия знаний значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями излагает материал.	имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала	показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятелен, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; но не полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса	показывает отличные знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; раскрывает весь смысл предлагаемого вопроса
		<b>Уметь</b> обосновывать необходимость направления пациента на консультации к врачам-специалистам	Обучающийся не может использовать теоретические знания по дисциплине для решения практических профессиональных задач в рамках РП	Обучающийся не может использовать теоретические знания части программного материала, допускает существенные ошибки	Обучающийся может использовать теоретические знания материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, нарушения логической последовательности	Обучающийся может использовать теоретические знания материала самостоятельно, логично и последовательно интерпретирует материалы учебного курса, но допускает существенные неточности	Обучающийся использует теоретические знания материала самостоятельно, логично и последовательно интерпретирует материалы учебного курса

		<b>Владеть</b> навыками интерпретации данных, полученных при консультациях пациента врачами-специалистами	Не владеет навыками в соответствии с требованиями РП дисциплины	Не владеет навыками части программного материала, допускает существенные ошибки	Владеет частью навыков в соответствии с требованиями РП дисциплины	Владеет большей частью навыков в соответствии с требованиями и РП дисциплины и может реализовать их в своей профессиональной деятельности	Владеет всеми навыками в соответствии с требованиями РП дисциплин и может реализовать их в своей профессиональной деятельности
--	--	---	---	---	--	---	--

## 4.2 Шкала и процедура оценивания

### 4.2.1. процедуры оценивания компетенций (результатов)

№	Компоненты контроля	Характеристика
1.	Способ организации	Традиционный;
2.	Этапы учебной деятельности	Текущий контроль успеваемости Промежуточная аттестация
3.	Лицо, осуществляющее контроль	Преподаватель
4.	Массовость охвата	Групповой, индивидуальный;
5.	Метод контроля	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, доклад/ устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач

### 4.2.2. Шкалы оценивания компетенций (результатов освоения)

#### Для устного ответа:

- Оценка "отлично" выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, причем не затрудняется с ответом при видоизменении вопроса, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет разносторонними навыками и приемами обоснования своего ответа.
- Оценка "хорошо" выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, владеет необходимыми навыками и приемами обоснования своего ответа.
- Оценка "удовлетворительно" выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала.
- Оценка "неудовлетворительно" выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями излагает материал.
- Как правило, оценка "неудовлетворительно" ставится студентам, которые не могут изложить без ошибок, носящих принципиальный характер материал, изложенный в обязательной литературе.

#### Для стандартизированного тестового контроля:

Оценка «отлично» выставляется при выполнении без ошибок более 90 % заданий.

Оценка «хорошо» выставляется при выполнении без ошибок более 70 % заданий.

Оценка «удовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок более 50 % заданий.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок менее 50 % заданий.

#### Для оценки решения ситуационной задачи:

Оценка «отлично» выставляется, если задача решена грамотно, ответы на вопросы сформулированы четко.

Эталонный ответ полностью соответствует решению студента, которое хорошо обосновано теоретически.

Оценка «хорошо» выставляется, если задача решена, ответы на вопросы сформулированы не достаточно четко. Решение студента в целом соответствует эталонному ответу, но не достаточно хорошо обосновано теоретически.

Оценка «удовлетворительно» выставляется, если задача решена не полностью, ответы не содержат всех необходимых обоснований решения.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если задача не решена или имеет грубые теоретические ошибки в ответе на поставленные вопросы

#### Для оценки доклада/устного реферативного сообщения:

- Оценка «отлично» выставляется, если реферативное сообщение/доклад соответствует всем требованиям оформления, представлен широкий библиографический список. Содержание отражает собственный аргументированный взгляд студента на проблему. Тема раскрыта всесторонне, отмечается способность студента к интегрированию и обобщению данных первоисточников, присутствует логика изложения материала. Имеется иллюстративное сопровождение текста.

- Оценка «хорошо» выставляется, если реферативное сообщение/доклад соответствует всем требованиям оформления, представлен достаточный библиографический список. Содержание \ отражает аргументированный взгляд студента на проблему, однако отсутствует собственное видение проблемы. Тема раскрыта всесторонне, присутствует логика изложения материала.

- Оценка «удовлетворительно» выставляется, если реферативное сообщение/доклад не полностью соответствует требованиям оформления, не представлен достаточный библиографический список. Аргументация взгляда на проблему не достаточно убедительна и не охватывает полностью современное состояние проблемы. Вместе с тем присутствует логика изложения материала.



- Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если тема реферативного сообщения/доклада не раскрыта, отсутствует убедительная аргументация по теме работы, использовано не достаточное для раскрытия темы реферативного сообщения количество литературных источников.

#### **4.3. Шкала и процедура оценивания промежуточной аттестации**

##### **Критерии оценки экзамена (в соответствии с п.4.1):**

Оценка «отлично» выставляется, если при ответе на все вопросы билета студент демонстрирует полную сформированность заявленных компетенций – отвечает грамотно, полно, используя знания основной и дополнительной литературы.

Оценка «хорошо» выставляется, если при ответе на вопросы билета студент демонстрирует сформированность заявленных компетенций, грамотно отвечает в рамках обязательной литературы, возможны мелкие единичные неточности в толковании отдельных, не ключевых моментов.

Оценка «удовлетворительно» выставляется, если при ответе на вопросы билета студент демонстрирует частичную сформированность заявленных компетенций, нуждается в дополнительных вопросах, допускает ошибки в освещении принципиальных, ключевых вопросов.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если при ответе на вопросы билета у студента отсутствуют признаки сформированности компетенций, не проявляются даже поверхностные знания по существу поставленного вопроса, плохо ориентируется в обязательной литературе.