

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебной работе
Валиев И. А.



2023 г.

ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

Медицинская генетика

Разработчик	Кафедра медицинской генетики и фундаментальной медицины
Специальность	30.05.02 Медицинская биофизика
Наименование ООП	30.05.02 Медицинская биофизика
Квалификация	Врач-биофизик
ФГОС ВО	Утвержден Приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от «13» августа 2020 г. №1002

Цель и задачи ФОМ (ФОС)

Цель ФОМ (ФОС) – установить уровень сформированности компетенций у обучающихся специальности 30.05.02 Медицинская биофизика, изучивших дисциплину «Медицинская генетика».

Основной задачей ФОМ (ФОС) дисциплины «Медицинская генетика» является проверка знаний, умений и владений обучающегося согласно матрице компетенций рассматриваемого направления подготовки.

Паспорт оценочных материалов по дисциплине «Медицинская генетика»

№	Наименование пункта	Значение
1.	Специальность	Медицинская биофизика
2.	Кафедра	медицинской генетики и фундаментальной медицины
3.	Автор-разработчик	Тимашева Я.Р., Гилязова И.Р., Хуснутдинова Э.К.
4.	Наименование дисциплины	Медицинская генетика
5.	Общая трудоемкость по учебному плану	72 ч/ 2 з.е.
6.	Наименование папки	Фонд оценочных средств по дисциплине «Медицинская генетика»
7.	Количество заданий всего по дисциплине	150
8.	Количество заданий	30
9.	Из них правильных ответов должно быть (%):	
10.	Для оценки «отл» не менее	91%
11.	Для оценки «хор» не менее	81%
12.	Для оценки «удовл» не менее	71%
13.	Время (в минутах)	60 минут
14.	Вопросы к промежуточной аттестации	128
15.	Задачи	23

В результате изучения дисциплины у обучающегося формируются следующие компетенции:

Наименование компетенции	Индикатор достижения компетенции
ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК-1.1. Использует знания о современных актуальных проблемах, основных открытиях и методологических разработках в области биологических и смежных наук, понимает междисциплинарные связи и способен их применять при решении задач профессиональной деятельности.
	ОПК-1.2. Анализирует тенденции развития научных исследований и практических разработок в избранной сфере профессиональной деятельности, формулирует инновационные предложения для решения нестандартных задач, используя углубленную общенаучную и методическую специальную подготовку.
ПК-3. Оценка состояния пациентов, требующего оказания медицинской помощи в экстренной форме	ПК-3.1. Выявляет состояния, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме, в том числе клинические признаки внезапного прекращения кровообращения и дыхания, требующие оказания медицинской помощи в экстренной форме
	ПК-3.2. Собирает анамнез заболевания и анамнез жизни пациента, анализирует полученную от пациентов (их законных представителей) информацию.
ПК-4. Выполнение фундаментальных научных исследований в области медицины и биологии	ПК-4.1. Понимает теоретические и методические основы фундаментальных и медико-биологических наук
	ПК-4.2. Обосновывает научное исследование, выбирать объект и использовать современные биофизические, физико-химические и медико-биологические методы исследования

Задания

На закрытый вопрос рекомендованное время – 2 мин.

На открытое задание рекомендованное время – 6 мин.

Компетенции и /индикаторы достижения компетенции и	Вопросы	Правильные ответы
Выберите один правильный ответ		
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	<p>НАЗОВИТЕ ВСЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОДА</p> <p>А. Специфический, триплетный, универсальный, перекрывающийся</p> <p>Б. Неспецифический, универсальный, не перекрывающийся, вырожденный</p> <p>В. Триплетный, универсальный, не перекрывающийся, вырожденный</p> <p>Г. Универсальный, специфический, триплетный</p>	В
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	<p>ОПРЕДЕЛИТЕ ПРИМЕРНОЕ КОЛИЧЕСТВО ГЕНОВ В КЛЕТКАХ ЭУКАРИОТ</p> <p>А. 1000</p> <p>Б. 5 000</p> <p>В. 10 000</p> <p>Г. 25 000</p>	Г
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	<p>МОЛЕКУЛА ДНК СОСТОИТ ИЗ СЛЕДУЮЩИХ ХИМИЧЕСКИХ СОЕДИНЕНИЙ</p> <p>А. Аминокислот</p> <p>Б. Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований</p> <p>В. Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований</p> <p>Г. Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания</p>	В
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	<p>МОЛЕКУЛА РНК СОСТОИТ ИЗ СЛЕДУЮЩИХ ХИМИЧЕСКИХ СОЕДИНЕНИЙ</p> <p>А. Аминокислот</p> <p>Б. Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований</p> <p>В. Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований</p> <p>Г. Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания</p>	Б
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	<p>ОСНОВНЫЕ ХИМИЧЕСКИЕ СВЯЗИ, УЧАСТВУЮЩИЕ В ФОРМИРОВАНИИ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ КОМПЛЕМЕНТАРНЫМИ ЦЕПЯМИ ДНК</p> <p>А. Водородные связи</p> <p>Б. Фосфодиэфирные связи</p> <p>В. Полипептидные связи</p> <p>Г. Донорно-акцепторные связи</p>	А
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	<p>СВЯЗИ, УДЕРЖИВАЮЩИЕ ЦЕПИ В ДВОЙНОЙ СПИРАЛИ ДНК ОБРАЗОВАНЫ</p> <p>А. Парами фосфатов</p>	Б

	Б. Парами азотистых оснований В. Парами нитратов Г. Фосфатом и сахаром	
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	МОЛЕКУЛА ДНК ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ А. Одноцепочечную молекулу Б. Двухцепочечную молекулу В. Трилистник Г. Соединение бензольных колец	Б
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	НУКЛЕОТИД СОСТОИТ ИЗ А. Фосфата и азотистого основания Б. Сахара, фосфата и азотистого основания В. Аминокислоты и азотистого основания Г. Сахара и фосфата	Б
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	В ДНК ВСТРЕЧАЮТСЯ КОМПЛЕМЕНТАРНЫЕ ПАРЫ А. Т-Г и А-Т Б. А-Т и Г-Ц В. Г-Ц и А-Ц Г. А-Ц и Ц-А	Б
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	СОХРАНЕНИЕ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ В РЯДУ КЛЕТОЧНЫХ ПОКОЛЕНИЙ ПРОИСХОДИТ В РЕЗУЛЬТАТЕ А. Сплайсинга Б. Репликации В. Транскрипции Г. Трансляции	Б
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	РЕПЛИКАЦИЯ ДНК – ЭТО ПРОЦЕСС А. Передачи информации с РНК на полипептидную цепь Б. Удвоения молекулы РНК В. Удвоения молекулы ДНК Г. Передачи информации с ДНК на РНК	В
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	ЕСЛИ В ДНК АМИНОКИСЛОТА ЛЕЙЦИН КОДИРУЕТСЯ ТРИПЛЕТОМ ЦАА, ТО КОМПЛЕМЕНТАРНЫМ КОДОНОМ МРНК БУДЕТ А. АЦЦ Б. ГУУ В. УУА Г. ЦЦГ	Б
Выберите несколько правильных ответов		
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	КАКИЕ ПРОЦЕССЫ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ РЕПЛИКАЦИИ ДНК А. Денатурация матричных цепей Б. Образование ДНК-затравки В. Полимеризация Г. Фосфорилирование	А, Б, В
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	В ядре клетки хранителями генетической информации являются: А. ДНК Б. Белки В. м-РНК Г. т-РНК	А, В
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	В КЛЕТКАХ ЭУКАРИОТ В НОРМЕ ИЗВЕСТНЫ СЛЕДУЮЩИЕ ТИПЫ РНК А. Информационная РНК Б. Транспортная РНК В. Рибосомальная РНК	А,Б,В,Г

	Г. Малые интерферирующие РНК	
Установите соответствие между двумя множествами вариантов ответов		
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	УСТАНОВИТЕ СООТВЕТСТВИЕ МЕЖДУ ТИПАМИ И НАЗВАНИЕМ АЗОТИСТЫХ ОСНОВАНИЙ, ВХОДЯЩИХ В СОСТАВ ДНК 1. Пурины 2. Пиримидины	1-А,Б 2-В,Г А. Аденин Б. Тимин В. Гуанин Г. Цитозин Д. Урацил
Дополните		
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	В процессе репликации днк участвует фермент _____	ДНК-полимераза
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Синтез белка в клетке происходит на _____	рибосоме
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Созревание про-рнк в ядре называется _____	процессинг
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Вырезание интронов из первичного транскрипционного продукта происходит во процессе _____	сплайсинга
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Определение последовательности нуклеотидов днк называется _____	секвенирование
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Концевые участки хромосом называются _____	теломеры
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Фаза митоза, во время которой происходит репликация хромосом, называется _____	интерфаза
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Фаза митоза, во время которой хромосомы располагаются в экваториальной области клетки, называется _____	метафаза
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Тип деления клетки, во время которого происходит редукция числа хромосом, называется _____	мейоз
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Белковая структура, возникающая в профазе первого мейотического деления между двумя гомологичными хромосомами, называется _____	синаптонемный комплекс
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	При рождении ребенка женского пола ооциты 1-го порядка находятся в стадии _____	диктиотены
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Каждая хромосома после репликации состоит из двух компонентов, называемых _____	хроматиды
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Число хромосом в зиготе и в соматической клетке человека называется _____	диплоидным
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Число хромосом в гаметах человека называется _____	гаплоидным
Ответьте на вопрос		
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Какими особенностями гаметогенеза обусловлено повышение риска рождения ребенка с синдромом дауна у женщин старшего возраста?	Большой длительностью стадии диктиотены, сопровождающейся ростом вероятности нарушений аппарата веретена деления
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Сколько хромосомных разрывов необходимо для возникновения робертсоновской транслокации?	2

ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Как называется стадия клеточного деления, наиболее удобная для изучения хромосом?	Метафаза
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Какие клетки крови делятся в присутствии фитогемагглютинина?	Лимфоциты
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	На какой стадии останавливает митоз колхициновая инактивация веретена деления?	Метафазы
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Какое количество хромосом соответствует гаплоидному набору у человека?	23
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Как называется разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов?	Инверсия
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Какое свойство молекулы днк лежит в основе гибридизации?	Комплементарность
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Для чего используется гибридизация in situ с мечеными зондами?	Для локализации последовательности зонда на хромосоме или в ее локусе
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Какие факторы оказывают влияние на генетическую структуру популяции?	Инбридинг, миграция, дрейф генов, мутации и естественный отбор
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Как называется группа людей, занимающих общую территорию и свободно вступающих в брак?	Популяция
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	К чему приводит ограничение панмиксии в популяции?	Снижению доли гетерозигот
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Какова основная особенность генетической структуры изолятов?	Увеличение доли рецессивных гомозигот
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Что происходит с импринтированным геном на хромосоме, полученной от матери, если он экспрессируется на хромосоме, полученной от отца?	Не экспрессируется
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Как называется специфическая маркировка родительских аллелей?	Эпигенотип или импринт
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	К чему приводит гиперметилирование цитозина в сg-динуклеотидах регуляторных районов гена?	К подавлению транскрипционной активности гена
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Как называются гены, необходимые для поддержания основных клеточных функций и экспрессированные в большинстве клеток организма?	Гены «домашнего хозяйства»
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Какова функция протоонкогенов в клетке?	Контроль клеточного роста и дифференцировки
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	С какой целью используется колхицин при применении цитогенетического метода?	Для накопления клеток, находящихся на стадии метафазы митотического деления

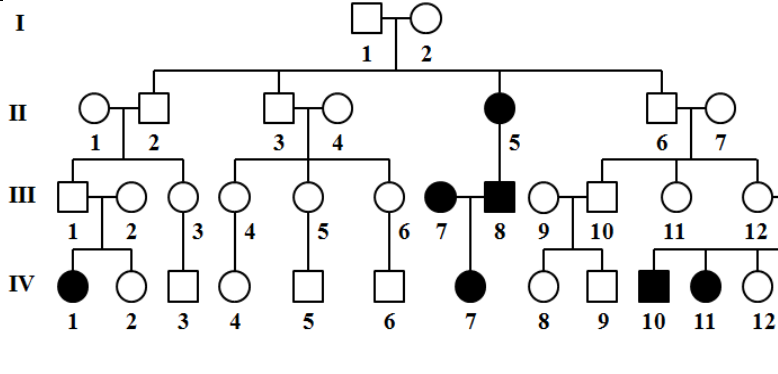
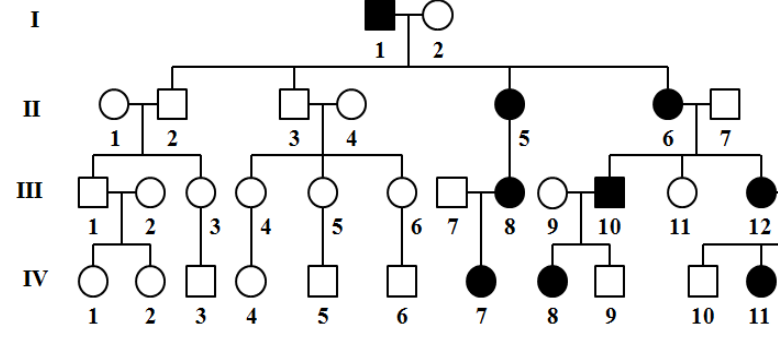
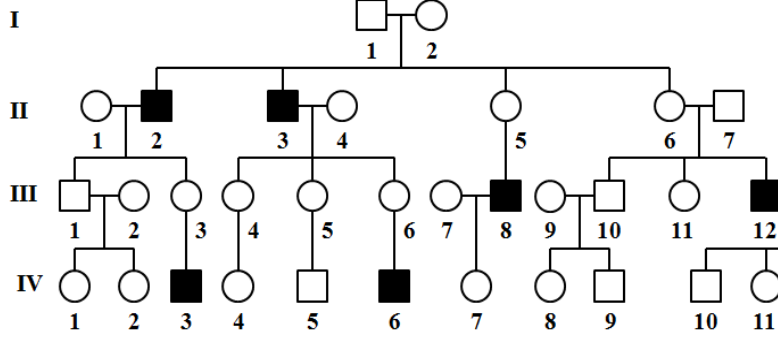
ОПК-1/ ОПК-1.1, ОПК-1.2	Как называется наличие в кариотипе числа хромосом, равного 69?	Триплоидия
Выберите один правильный ответ		
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	<p>ФЕНОТИПИЧЕСКИ ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ ПРОЯВЛЯЕТСЯ</p> <p>А. умственной отсталостью в сочетании с гепатоспленомегалией</p> <p>Б. умственной отсталостью в сочетании с гипопигментацией волос и кожи</p> <p>В. умственной отсталостью в сочетании с катарактой</p> <p>Г. умственной отсталостью в сочетании с глухонемой</p>	Б
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	<p>ВЫСОКИЙ РОСТ, ВЫСОКАЯ ТАЛИЯ И ПРИЗНАКИ ГИНЕКОМАСТИИ, ГИПОГОНАДИЗМА У МУЖЧИН ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА _____ С НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫМ КАРИОТИПОМ</p> <p>А. Шерешевского-Тернера; 45 ХО</p> <p>Б. Дауна; 47 ХХ или ХУ, 21+</p> <p>В. Патау; 47 ХХ или ХУ, 13 +</p> <p>Г. Клайнфельтера; 47 ХХУ</p>	Г
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	<p>НИЗКИЙ РОСТ, КОРОТКАЯ ШЕЯ С КРЫЛОВИДНЫМИ КОЖНЫМИ СКЛАДКАМИ С НИЗКОЙ ЛИНИЕЙ РОСТА ВОЛОС НА ЗАТЫЛКЕ И НАЛИЧИЕ ДИСГЕНЕЗИИ ГОНАД ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ СИНДРОМА _____ С НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫМ КАРИОТИПОМ</p> <p>А. Шерешевского-Тернера, 45 Х0</p> <p>Б. Клайнфельтера, 47 ХХУ</p> <p>В. Дауна, 47 ХХ или ХУ, 21+</p> <p>Г. Патау, 47 ХХ или ХУ, 13 +</p>	А
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	<p>НАЛИЧИЕ ФИЛАДЕЛЬФИЙСКОЙ ХРОМОСОМЫ ПАТОГНОМОНИЧНО ДЛЯ</p> <p>А. хронического миелолейкоза</p> <p>Б. хронического волосатоклеточного лейкоза</p> <p>В. сублейкемического лейкоза</p> <p>Г. острого промиелоцитарного лейкоза</p>	А
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	<p>ПАТОГНОМОНИЧНЫМ ПРИЗНАКОМ ДЛЯ БОЛЕЗНИ ДАУНА ЯВЛЯЕТСЯ</p> <p>А. эпикант</p> <p>Б. пятна Брушфильда</p> <p>В. врожденная катаракта</p> <p>Г. крыловидные шейные складки</p>	А
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	<p>ПОДТВЕРДИТЬ ДИАГНОЗ МУКОВИСЦИДОЗА МОЖНО</p> <p>А. определением электролитов в потовой жидкости</p> <p>Б. исследованием биоптата мышечного волокна</p> <p>В. определением активности церулоплазмينا в крови</p> <p>Г. исследованием креатинина в моче</p>	А
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	<p>ПРОФИЛАКТИКА КРОВОТЕЧЕНИЙ ПРИ ГЕМОФИЛИИ ПРОВОДИТСЯ:</p> <p>А. путем регулярного введения расчетных доз препаратов факторов свертывания крови</p>	А

	Б. введением нужного количества препаратов факторов свертывания в самом начале кровотечения В. применением препаратов активированного седьмого фактора крови Г. ежедневным введением препаратов протромбинового комплекса	
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	ХАРАКТЕРНЫМ СИМПТОМОМ МУКОВИСЦИДОЗА С ПОРАЖЕНИЕМ ЛЕГКИХ ЯВЛЯЕТСЯ А. кашель с вязкой мокротой Б. сухой кашель В. боль в груди Г. инспираторная одышка	А
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	СНИЖЕНИЕМ СЛУХА ЧАСТО СОПРОВОЖДАЕТСЯ А. синдром Марфана Б. синдром Элерса-Данлоса В. несовершенный остеогенез Г. Ахондроплазия	В
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	ГЕПАТОСПЛЕНОМЕГАЛИЯ И НАЛИЧИЕ БОЛЬШИХ РЕТИКУЛЯРНЫХ КЛЕТОК, СОДЕРЖАЩИХ ГЛЮКОЦЕРЕБРОЗИДЫ, В МАЗКЕ СТЕРНАЛЬНОГО ПУНКТАТА, ЯВЛЯЮТСЯ ОТЛИЧИТЕЛЬНЫМИ ПРИЗНАКАМИ А. Болезни Гоше Б. Болезни Фабри В. Болезни Вильсона-Коновалова Г. Болезни Тея-Сакса	А
<i>Выберите несколько правильных ответов</i>		
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕ А. содержания меди в моче Б. спектра аминокислот в крови и ликворе В. активности церулоплазмينا в крови Г. Уровня триглицеридов в крови	А, В
<i>Установите соответствие между двумя множествами вариантов ответов</i>		
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	УСТАНОВИТЕ СООТВЕТСТВИЕ МЕЖДУ ТИПАМИ НАСЛЕДОВАНИЯ И ЗАБОЛЕВАНИЯМИ 1. Аутосомно-рецессивный 2. Аутосомно-доминантный 3. Рecessивный, сцепленный с X-хромосомой А. Гемофилия Б. Фенилкетонурия В. Хорея Гентингтона Г. Болезнь Гоше Д. Болезнь Фабри	1 – Б, Г 2 – В 3 – А, Д
<i>Дополните</i>		
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	При глутаровой ацидурии 1 типа нарушается обмен аминокислоты _____	Триптофана
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	При болезни Вильсона-Коновалова нарушается обмен _____.	Меди

ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	Интеллект сохранен при мукополисахаридозе типа _____.	IV
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	Наиболее частым типом наследования болезней обмена веществ является _____.	Аутосомно-рецессивный
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	Тип наследования синдрома Леша-Нихена _____.	X-сцепленный рецессивный
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	Старший ребенок в семье страдает альбинизмом, вероятность повторного рождения ребенка с альбинизмом составляет _____.	25%
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	Причиной развития синдрома Кернса-Сейра является _____.	Делеция митохондриальной ДНК
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	Развитие болезни вильсона-коновалова обусловлено наличием мутаций в гене _____.	<i>ATP7B</i>
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	Развитие муковисцидоза обусловлено нарушением трансмембранного транспорта _____.	Ионов хлора

Ответьте на вопрос

ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	<p>Проведите анализ родословной и определите тип наследования болезни, дайте обоснование заключению.</p> 	<p>Аутосомно-доминантный тип наследования, так как заболевание прослеживается в каждом из 4 поколений у лиц обоего пола. У больных детей один из родителей болен. Как мать, так и отец в равной степени вероятности передают болезнь и дочерям и сыновьям.</p>
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	<p>Проведите анализ родословной и определите тип наследования болезни, дайте обоснование заключению.</p>	<p>Аутосомно-рецессивный тип наследования, так как у здоровых родителей рождаются</p>

		<p>больные дети, болезнь проявляется не в каждом поколении. Болеют с равной степенью вероятности лица обоего пола.</p>
<p>ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2</p>	<p>Проведите анализ родословной и определите тип наследования болезни, дайте обоснование заключению.</p> 	<p>X-сцепленный доминантный тип наследования, так как больные отцы передают болезнь всем своим дочерям и не передают сыновьям. Болезнь прослеживается в каждом поколении. Больные матери передают болезнь в равной степени как дочерям, так и сыновьям.</p>
<p>ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2</p>	<p>Проведите анализ родословной и определите тип наследования болезни, дайте обоснование заключению.</p> 	<p>X-сцепленный рецессивный тип наследования, так как болезнь прослеживается только у лиц мужского пола. У здоровых женщин (носительниц) могут рождаться как здоровые, так и больные сыновья. У фенотипически здоровых женщин, родившихся от больных отцов, рождаются больные сыновья.</p>
<p>ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2</p>	<p>Для лечения галактоземии используется _____</p>	<p>диетотерапия</p>

ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	Для лечения врожденного гипотиреоза применяется _____	левотироксин
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	При положительном результате первого этапа неонатального скрининга на муковисцидоз, повторная проба проводится на _____ день	21-28
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	При неонатальном скрининге на врожденную дисфункцию коры надпочечников проводится определение _____	17- гидроксипрогестерона
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	Классическая фенилкетонурия обусловлена дефектом фермента _____	фенилаланингидроксилазы
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	Основным муколитическим препаратом в терапии муковисцидоза является _____	дорназа альфа
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	Препаратом выбора для лечения детей с врожденной дисфункцией коры надпочечников является _____	гидрокортизон
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	Детям с сольтеряющей формой адреногенитального синдрома показано назначение _____	флудрокортизона
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	Диетотерапия пациентов с фенилкетонурией основана на резком ограничении фенилаланина в рационе пациентов за счет исключения продуктов, содержащих _____	белок
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	Проведение неонатального скрининга на врожденный гипотиреоз основано на определении в сухих пятнах крови концентрации _____	тиреотропного гормона
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	Основным методом лечения галактоземии является диета, предусматривающая пожизненное исключение из рациона продуктов, содержащих _____	галактозу и лактозу
ПК-3 / ПК-3.1, ПК-3.2	При кистозном фиброзе рекомендовано проводить заместительную терапию ферментами _____	поджелудочной железы
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ СИНДРОМЕ ХАНТЕРА А. аутосомно-доминантный Б. аутосомно-рецессивный В. рецессивный, сцепленный с X хромосомой Г. доминантный, сцепленный с Y хромосомой	В
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	СЕРДЕЧНО-СОСУДИСТЫМ ПРОЯВЛЕНИЕМ СИНДРОМА МАРФАНА ЯВЛЯЕТСЯ А. аневризма аорты Б. васкулит В. миокардиальный фиброз Г. нарушение ритма и проводимости сердца	А

ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	К ФАКТОРАМ РИСКА РАКА МОЛОЧНОЙ ЖЕЛЕЗЫ ОТНОСИТСЯ А. наличие мутации генов <i>BRCA1/BRCA2</i> Б. рост ниже 165 см В. раннее наступление менопаузы Г. длительное грудное вскармливание	А
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	ЦЕЛЬЮ ПРОВЕДЕНИЯ ВТОРОГО УЛЬТРАЗВУКОВОГО СКРИНИНГА ПРИ БЕРЕМЕННОСТИ ЯВЛЯЕТСЯ А. выявление врожденных пороков развития плода Б. определение пола плода В. выявление предлежания плода Г. определение положения плода	А
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	НАСЛЕДСТВЕННОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, ПРИ КОТОРОМ НАБЛЮДАЕТСЯ ВЫВИХ ХРУСТАЛИКА А. гомоцистинурия Б. фенилкетонурия В. галактоземия Г. болезнь Тея-Сакса	А
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	ГЕМОРРАГИЧЕСКИЙ СИНДРОМ ПРИ ГЕМОФИЛИИ А ОБУСЛОВЛЕН ДЕФИЦИТОМ А. VIII фактора Б. антитромбина III В. протеина С Г. образования тромбоцитов	А
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ КАБИНЕТЫ И КОНСУЛЬТАЦИИ ВЫПОЛНЯЮТ ФУНКЦИЮ А. прогноза потомства Б. обследования группы риска по данному заболеванию В. лечения Г. изучения эпидемиологии данного заболевания	А
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	НАИБОЛЬШЕЕ ЗНАЧЕНИЕ ДЛЯ ОБЛУЧЕННОЙ КЛЕТКИ ИМЕЕТ ПОВРЕЖДЕНИЕ А. нуклеиновых кислот Б. белков В. липополисахаридов Г. полисахаридов	А
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА ПРИМЕНЯЕТСЯ ОПРЕДЕЛЕНИЕ А. церулоплазмينا сыворотки Б. креатинфосфокиназы в крови В. уровня белка Бенс-Джонса в моче Г. уровня цианкобаламина в крови	А
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	В ПЕРИОД БЕРЕМЕННОСТИ К РАЗВИТИЮ ПОРОКОВ У РЕБЁНКА МОЖЕТ ПРИВОДИТЬ НАЗНАЧЕНИЕ СИНТЕТИЧЕСКОГО ВИТАМИНА А. А Б. В1 В. В2 Г. С	А

<i>Вставьте пропущенное слово</i>		
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Для гипертонической болезни характерен _____ тип наследования	Многофакторны й
<i>Ответьте на вопрос</i>		
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Осложнением какого заболевания может являться мекониальный илеус?	Муковисцидоза
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Что образуется в результате активации альтернативных путей метаболизма при фенилкетонурии?	Фенилпируват и фениллактат
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	При каком заболевании у девочек наблюдается выраженная вирилизация наружных половых органов при нормальном строении внутренних?	При адреногенитальном синдроме
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Какой тип наследования характерен для синдрома Крузона?	Аутосомно-доминантный
<i>Вставьте пропущенное слово</i>		
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Для больных гемофилией характерен _____ тип кровоточивости	васкулитно-пурпурный
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Неукротимая рвота, жидкий стул, боли в животе, падение артериального давления при адреногенитальном синдроме обусловлены дефицитом _____	альдостерона
<i>Дополните</i>		
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Избыточное назначение глюкокортикоидов при адреногенитальном синдроме приводит к развитию _____	медикаментозного синдрома Кушинга
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Высокий риск компрессии спинного мозга при интубации пациентов с мукополисахаридозом I типа связан с наличием _____	атлантаксиальной нестабильностью
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Развитие катаракты у больных галактоземией связано с избыточным содержанием в хрусталике глаза _____	галактитола
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Наиболее частой причиной смерти больных с муковисцидозом является _____	легочная и сердечная недостаточность
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Первичный генетический дефект, приводящий к амавротической идиотии – отсутствие фермента _____	гексозаминидазы
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Развитие злокачественной гипертермии связано с мутациями в гене _____	рианодинового рецептора
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Сочетание полидактилии, расщелины верхней губы и твёрдого нёба, поликистоза почек характерно для синдрома _____	Патау

Ответьте на вопрос		
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Какова вероятность рождения ребенка с болезнью Гоше, если в семье уже есть двое детей с острой инфантильной формой этого заболевания?	25%
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Какова вероятность рождения ребенка с ахондроплазией у здоровых родителей, уже имеющих одного сына с этим заболеванием?	0%
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Какова вероятность рождения ребенка с муковисцидозом у здоровых родителей, уже имеющих трех больных детей?	25%
ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Каков риск рождения сына с гемофилией у женщины, отец которой также страдал этим заболеванием, если у нее уже есть двое здоровых сыновей и одна здоровая дочь?	50%

Задания для проверки сформированных знаний, умений и навыков

На открытое задание рекомендованное время – 15 мин

Решите задачу		
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	У здоровой супружеской пары родился ребенок с ахондроплазией. Какой тип наследования характерен для данного заболевания? Оцените вероятность того, что у второй ребенок данной пары родится с ахондроплазией.	Ахондроплазия - заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования. Вероятность рождения ребенка с ахондроплазией у здоровых родителей равен общепопуляционному.
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Здоровый мужчина женат на женщине с аутосомно-рецессивной формой врожденной глухоты, брак не является родственным. Оцените риск наследования глухоты для детей данной пары.	Вероятность рождения детей с глухотой составляет очень малую величину, близкую к нулю.
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Какова будет вероятность рождения детей с аномальным генотипом в браке двух гетерозигот при аутосомно-доминантном наследовании? Какая доля потомков будет иметь аномальный фенотип?	При аутосомно-доминантном наследовании заболевание проявляется как в гомозиготном, так и в гетерозиготном состоянии, поэтому 75% потомков будет иметь аномальный генотип и проявления заболевания.
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2	Гетерозиготный носитель аномального аутосомно-рецессивного гена женат на	В браке двух гетерозигот при аутосомно-рецессивном наследовании вероятность

ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	носителнице такого же гена. Какова будет вероятность заболевания для их детей?	проявления заболевания у потомства составляет 25%.
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Мужчина, гомозиготный по гену талассемии, женился на носителнице того же патологического гена. Каков тип наследования при данном заболевании? Какова вероятность рождения здоровых детей в этом браке?	Талассемия - заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Вероятность рождения здоровых детей составит 50%.
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Женщина, страдающая фосфатдиабетом, обратилась в медико-генетическую консультацию по поводу прогноза потомства. Муж консультирующейся здоров. Каков тип наследования характерен для данного заболевания? Рассчитайте риск наследования заболевания для детей в этом браке. Будет ли прогноз для потомства отличаться в зависимости от пола?	Фосфатдиабет (витамин Д-резистентный гипофосфатемический рахит) - заболевание с Х-сцепленным доминантным типом наследования. Риск наследования заболевания для детей в этом браке составляет 50% независимо от пола.
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	У ребенка низкий рост, необычные черты лица (гипертелоризм, короткий нос с развернутыми ноздрями, длинный фильтр, полуптоз), умеренная брахидактилия кистей с легкой синдактилией, свисающие завитки ушных раковин, крипторхизм и необычная "шалевидная" мошонка. Для какого синдрома характерен такой симптомокомплекс?	Симптомокомплекс, включающий особенности строения лица, конечностей, гениталий и диспропорциональный акромелический низкий рост характерен для синдрома Аарского-Скотта.
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	При каком заболевании наблюдается сочетание мозжечковой атаксии, телеангиэктазий кожи и слизистых глаз, инфекции верхних дыхательных путей, снижение или отсутствие сывороточного иммуноглобулина А и иммунодефицит?	Подобное сочетание симптомов характерно для синдрома атаксии-телеангиэктазии, также известного как синдром Луи-Бар.
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1	Для какого состояния характерна акроцефалия и различная степень отчетливой синдактилии кистей и/или стоп? Что позволяет поставить диагноз без проведения дополнительного обследования?	Данные проявления характерны для синдрома Апера. Диагноз может быть поставлен без дополнительного обследования при наличии тотальной синдактилии на кистях и стопах.

ПК-4.2		
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	У мальчика 11 лет выявлены: низкий рост, складчатая широкая шея, эпикант, птоз, килевидная деформация грудной клетки, врожденный порок сердца, крипторхизм, недоразвитие полового члена, сниженный интеллект. Какому заболеванию соответствует данная клиническая картина?	Подобные проявления характерны для синдрома Нунан.
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	У женщины во втором триместре беременности отмечалась субфебрильная температура, сыпь, фарингит, шейный лимфаденит. Ребенок родился с низкой массой тела (2100 г), микроцефалией, катарактой, глухотой, врожденным пороком сердца, гепатоспленомегалией, тромбоцитопенической анемией. Для какой патологии характерен этот комплекс симптомов?	Данная симптоматика характерна для фетопатии, обусловленной вирусом краснухи.
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	У новорожденного наблюдается тяжелое общее состояние: угнетение ЦНС, микроцефалия, судороги, желтуха, гепатоспленомегалия, геморрагический синдром, пневмония. Повышен уровень иммуноглобулина М. Для какого состояния характерно такое сочетание симптомов?	Описанный симптомокомплекс наблюдается при эндокринной эмбриопатии.
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2	Мужчина 27 лет высокого роста страдает миопией средней степени, быстрой утомляемостью. У больного проявляются странности характера, в прошлом наблюдались трудности в обучении. Женат с 24 лет, но беременностей у жены не было. При обследовании супругов установлено, что жена практически здорова, у пробанда выявлена азооспермия. Какова наиболее вероятная патология и какое обследование необходимо провести для уточнения диагноза?	У пациента вероятно наличие числовых аномалий половых хромосом, для уточняющей диагностики необходимо проведение кариотипирования.
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2	Мальчик 14 лет наблюдается у врача по поводу судорожных припадков. В последнее время стал неусидчивым	Описанные проявления характерны для нейрофиброматоза 1 типа (болезни Реклингаузена).

<p>ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11</p>	<p>на уроках, появились сильные головные боли, которые часто сопровождаются рвотой. Телосложение правильное. Кожа бледно-розовая с участками гиперпигментации на груди, спине, конечностях, шее. Множественные пигментные пятна полиморфны по форме и величине, не выступают над уровнем кожи. При пальпации в толще кожи определяются подкожные узелки, безболезненные, не спаянные с окружающей тканью, величиной от горошины до 1,5-2,0 см. Учится в общеобразовательной школе, программу осваивает с трудом. Каков наиболее вероятный диагноз?</p>	
<p>ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11</p>	<p>При проведении пренатального скрининга по материнским сывороточным факторам у беременной женщины обнаружены следующие показатели: содержание альфа-фетопротеина – ниже нормы, хорионический гонадотропин – выше нормы, неконъюгированный эстриол – ниже нормы. Какую патологию можно предположить у плода при таких результатах? Какие дополнительные методы обследования рекомендованы?</p>	<p>Вероятно наличие хромосомной патологии плода, рекомендовано проведение инвазивной диагностики и анализ кариотипа.</p>
<p>ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11</p>	<p>Больной 28 лет среднего роста, гиперстенического телосложения. В детстве оперирован по поводу стволовой формы гипоспадии. Гениталии развиты по мужскому типу. Мошонка развита удовлетворительно, оба яичка обычных размеров, дрябловаты. Выражена пигментация гениталий. Рост волос на лобке ярко выражен, тип оволосения мужской. Рост волос на лице начался в 17-18 лет, волосяной покров на лице развит. Женат с 25 лет. Жена обследована, здорова, беременностей не было. Какое обследование необходимо провести для уточнения диагноза?</p>	<p>С целью подтверждения или исключения диагноза азооспермии пациента необходимо направить на проведение спермограммы.</p>

<p>ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11</p>	<p>У ребенка 7 лет физическое, психическое и интеллектуальное развитие соответствуют возрасту. Туловище и конечности сформированы правильно. Гениталии имеют неправильное строение - недоразвитый, искривленный половой член, раздвоенная, гипопластическая мошонка, тестикулы не пальпируются. У основания деформированного подового члена имеется широкое уrogenитальное отверстие. При ультразвуковом исследовании органов малого таза матка не обнаружена, обнаружены гонады мужского типа. Каков наиболее вероятный диагноз?</p>	<p>Описанные симптомы позволяют предположить синдром неполной тестикулярной феминизации.</p>
<p>ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11</p>	<p>Амавротическая семейная идиотия Тея-Сакса встречается среди населения Европы с частотой 4 на 100 000 новорожденных. Рассчитайте частоту нормального и патологического аллеля в популяции и частоту гетерозиготного носительства патологической мутации.</p>	<p>Частота нормального аллеля А в популяции составит 99,4%, частота патологического аллеля а – 0,6%, частота гетерозигот Аа в популяции –1,2%.</p>
<p>ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11</p>	<p>Среди населения Европы цистинурия встречается с частотой 0,06 на 1000 новорожденных. Рассчитайте частоты нормального и патологического аллелей в популяции и частоту гетерозиготного носительства патологической мутации.</p>	<p>Частота патологического аллеля а в популяции составит 0,8%, частота</p>
<p>ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11</p>	<p>Перечислите условия, которые должны быть соблюдены для того, чтобы в потомстве проявилось расщепление признаков, подчиняющихся законам Менделя.</p>	<p>Для проявления в потомстве расщепления признаков, соответствующего законам Менделя, зиготы с разными генотипами должны быть одинаково жизнеспособны вне зависимости от внешних условий; гетерозиготы должны образовывать два типа гамет с равной вероятностью; встреча любых гамет при оплодотворении должна быть равновероятна.</p>

<p>ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11</p>	<p>Назовите факторы, обладающие мутагенной активностью. Как классифицируются данные факторы?</p>	<p>Факторы, обладающие мутагенной активностью, принято подразделять на физические, химические и биологические. Выделяют также экзо- и эндогенные мутагенные факторы. К физическим мутагенам относятся все виды ионизирующих излучений, ультрафиолетовое излучение. К химическим мутагенам относятся алкилирующие препараты, перекиси, гидроксиламины, аналоги оснований ДНК, соли тяжелых металлов, алкалоиды. Биологические мутагены - бактерии и вирусы. К эндогенным мутагенам относят продукты перекисного окисления и желчные кислоты.</p>
<p>ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11</p>	<p>Перечислите известные вам типы менделевского наследования заболеваний человека.</p>	<p>К менделевским типам наследования относятся наследование, сцепленное с полом, митохондриальное (цитоплазматическое) наследование, наследование болезней импринтинга.</p>
<p>ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11</p>	<p>Вычислите долю гетерозиготных носителей муковисцидоза в популяции, если частота встречаемости больных рецессивных гомозигот составляет 1 на 5000 населения.</p>	<p>Долю генотипов людей в популяции определяем по формуле Харди-Вайнберга: $p^2 + 2pq + q^2 = 1$, где p^2 – это доля гомозигот по доминантному аллелю, $2pq$ – доля гетерозигот, q^2 – доля гомозигот по рецессивному аллелю. Из условия задачи мы знаем, что доля гомозигот по рецессивному аллелю составляет $q^2 = 1/5000 = 0,0002$. Вычисляем $q = \sqrt{0,0002} = 0,014$. Вычисляем $p = 1 - q = 0,986$. Вычисляем долю гетерозиготных носителей муковисцидоза: $2pq = 2 \times 0,986 \times 0,014 = 0,0276$, то есть носители муковисцидоза составляют 2,76% от всей популяции. Выполняем проверку правильности решения: $p^2 + 2pq + q^2 = (0,986)^2 + 0,0276 + 0,0002 = 1$. Ответ: Доля гетерозиготных носителей муковисцидоза в популяции составляет 0,0276 или 2,76%.</p>

<p>ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11</p>	<p>Вычислите долю наследственности и средовых факторов в развитии гипертонической болезни, если конкордантность дизиготных близнецов по гипертонической болезни составляет 26,2%, а дизиготных близнецов – 10,0%.</p>	<p>Используя формулу Хольцингера, можно определить долю наследственности в развитии гипертонической болезни. Коэффициент наследуемости $H = (КМБ - КДБ) / (100\% - КДБ) = (26,2 - 10,0) / (100 - 10,0) = 16,2 / 90 = 0,18$. Доля среды $C = 1 - H = 1 - 0,18 = 0,82$. Ответ: В развитии гипертонической болезни большую роль играют средовые факторы, так как доля среды $C = 0,82$, а коэффициент наследуемости $H = 0,18$.</p>
<p>ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11</p>	<p>При какой наследственной патологии у пациентов выявляется повышение содержания аммиака в крови? Какие жалобы и анамнестические события характерны? С какими заболеваниями следует проводить дифференциальную диагностику?</p>	<p>Гипераммониемия наблюдается при наследственных нарушениях цикла образования мочевины. Наличие в семье случаев ранней смерти детей, острое начало, симптомы поражения центральной нервной системы (угнетение сознания, кома, эпилептические приступы), отказ от пищи, в особенности белковой. Дифференциальная диагностика проводится с органическими ацидуриями, дефектами β-окисления жирных кислот, синдромом гиперинсулинизма-гипераммониемии, дефицитом пируваткарбоксилазы.</p>
<p>ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11</p>	<p>Уровень каких аминокислот в моче повышен при гомоцистинурии, вызванной дефектом цистатионин-синтазы? Какое обследование необходимо провести для уточнения диагноза? С какими заболеваниями проводится дифференциальная диагностика?</p>	<p>При данной форме заболевания повышен уровень метионина и гомоцистина в моче. Проводится количественное определение метионина, гомоцистина и цистина в крови и моче методом tandemной масс-спектрометрии. Гомоцистинурию необходимо дифференцировать от других заболеваний, имеющих сходные проявления (синдром Марфана), гомоцистинурию, вызванную дефектом цистатионин-синтазы - от других форм заболевания, возникающих вследствие наследственных нарушений реметилирования метионина (патологический метаболизм кобаламина и недостаточность фермента метилентетрагидрофолатредуктазы). Эти формы характеризует низкий уровень метионина в сыворотке крови и моче и нормальная активность цистатионин-синтазы.</p>
<p>ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2</p>	<p>Какой метаболит накапливается в биологических жидкостях у</p>	<p>У больных происходит накопление мочевой кислоты, наблюдается</p>

ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11	пациентов с синдромом Леша-Нихена? Каковы особенности клинического проявления данного заболевания?	мочекислая нефропатия, развитие двигательных расстройств, когнитивные нарушения и аутоагрессивное поведение.
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11	Укажите возможные формулы кариотипа при следующем симптомокомплексе: низкий рост, короткая шея, бочкообразная грудная клетка, недоразвитие половых органов и вторичных половых признаков.	Данный симптомокомплекс указывает на наличие синдрома Шерешевского-Тернера, соответственно возможны следующие варианты кариотипа: 45,X (классическая форма), 46,XX/45,X (мозаичная форма), 46,X,i(X)(q10) (наличие изохромосомы X), 46,XX,r (кольцевая хромосома X).
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11	Какие методы наиболее широко используются для ДНК-диагностики наследственных заболеваний? На чем основан принцип этих методов?	Наиболее широко используемыми методами являются полимеразная цепная реакция (ПЦР) и ПЦР с последующим анализом полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ). Принцип метода основан на многократном воспроизведении определённого участка ДНК с помощью фермента ДНК-полимеразы, и избирательном разрезании ДНК при помощи ферментов эндонуклеаз рестрикции (ПДРФ).
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11	Какие биологические материалы можно использовать для выделения ДНК с целью проведения диагностики наследственных заболеваний? В чем особенности получения биологического материала для диагностики хромосомных нарушений (кариотипирования)?	ДНК выделяют из ядросодержащих клеток (лимфоцитов периферической крови, тканевых биоптатов, волосных луковиц). Анализ кариотипа проводится с использованием препаратов метафазных хромосом, полученных из лимфоцитов периферической крови, и предполагает культивирование клеток, поэтому необходим забор материала в пробирки, содержащие гепарин для предотвращения коагуляции, недопустимо замораживание материала.
ОПК-1 / ОПК-1.1 ОПК-1.2 ПК-3 / ПК-3.1 ПК-3.2 ПК-4 / ПК-4.1 ПК-4.2, ПК-11	Что является условием сохранения периферической крови для использования ее в ДНК-диагностике? Каковы этапы выделения ДНК из клеток?	Для сохранности ДНК в клетках образцы биологического материала для ДНК-диагностики необходимо хранить в холодильнике при температуре не ниже 20°C. Этапы выделения ДНК включают разрушение клеточной стенки, лизис клеточных мембран, очистка ДНК от ассоциированных белков.

ШКАЛЫ И КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

«Медицинская генетика»

Проведение зачета по дисциплине «Медицинская генетика» как основной формы проверки знаний обучающихся предполагает соблюдение ряда условий, обеспечивающих педагогическую эффективность оценочной процедуры. Важнейшие среди них:

1. обеспечить самостоятельность ответа обучающегося по билетам одинаковой сложности требуемой программой уровня;
2. определить глубину знаний программы по предмету;
3. определить уровень владения научным языком и терминологией;
4. определить умение логически, корректно и аргументированно излагать ответ на зачете;
5. определить умение выполнять предусмотренные программой задания.

Оценки «отлично» заслуживает ответ, содержащий:

- глубокое и систематическое знание всего программного материала;
- свободное владение научным языком и терминологией;
- логически корректное и аргументированное изложение ответа;
- умение выполнять предусмотренные программой задания.

Оценки «хорошо» заслуживает ответ, содержащий:

- знание важнейших разделов и основного содержания программы;
- умение пользоваться научным языком и терминологией;
- в целом логически корректное, но не всегда аргументированное изложение ответа;
- умение выполнять предусмотренные программой задания.

Оценки «удовлетворительно» заслуживает ответ, содержащий:

- фрагментарные, поверхностные знания важнейших разделов и основного содержания программы;
- затруднения в использовании научного языка и терминологии;
- стремление логически, последовательно и аргументированно изложить ответ;
- затруднения при выполнении предусмотренных программой заданий.

Оценки «неудовлетворительно» заслуживает ответ, содержащий:

- незнание вопросов основного содержания программы;
- неумение выполнять предусмотренные программой задания.