

**Оценочные средства для проведения аттестации
по дисциплине «Генетика человека»
для обучающихся по образовательной программе
направления подготовки
06.03.01 Биология, профиль Генетика,
(уровень бакалавриата),
форма обучения очная
на 2023-2024 учебный год**

1.1. Оценочные средства для проведения текущей аттестации по дисциплине

Текущая аттестация включает следующие типы заданий: тестирование, решение ситуационных задач, написание и защита реферата, собеседование по контрольным вопросам, подготовка доклада.

1.1.1. Примеры тестовых заданий

Проверяемые компетенции: ОПК-7, ОПК-12, ПК-2, ДПК-1

1. Признаки, характерные для аутосомно-рецессивного типа наследования:

- а) заболевание передается детям в каждом поколении;
- б) у здоровых родителей дети больные;
- в) заболевания прослеживаются по горизонтали в родословных;
- г) заболевание встречается через поколение или через два.

2. Положения, характеризующие X-сцепленный доминантный тип наследования.

- а) от больной матери больными рождаются $1/2$ дочерей и $1/2$ сыновей;
- б) у здоровых родителей дети больные;
- в) от больного отца больными рождаются только дочери; все сыновья здоровы;
- г) заболевание встречается в каждом поколении.

3. Пробанд — это:

- а) здоровый человек, обратившийся в медико — генетическую консультацию;
- б) больной, обратившийся к врачу;
- в) лицо, с которого начинается сбор родословной;
- г) лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика.

4. Положения, характеризующие аутосомно-доминантный тип наследования:

- а) заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении;
- б) одинаково часто заболевание встречается у мужчин и женщин;
- в) сын никогда не наследует заболевания от отца;
- г) родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда.

5. Клинико-генеалогический метод — это:

- а) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников одного поколения;
- б) сбор сведений о всех родственных связях и состоянии здоровья членов родословной с последующим генетическим анализом полученных данных;
- в) составление родословных;

г) генетический анализ родословной.

6. Сибсы — это:

- а) все родственники пробанда;
- б) дядя пробанда;
- в) братья и сестры пробанда;
- г) родители пробанда.

7. Врожденный морфогенетический вариант – это морфологическое изменение органа:

- а) приводящее к нарушению его функции;
- б) выходящее за пределы нормальных вариаций, но не нарушающее его функцию;
- в) не выходящее за пределы нормальных вариаций и не нарушающее его функцию.

8. Признаки, характерные для X-сцепленного рецессивного наследования:

- а) у здоровых родителей дети больные;
- б) сыновья женщины носительницы будут больны с вероятностью 50%;
- в) заболевание наблюдается преимущественно у мужчин;
- г) заболевание прослеживается в родословных вертикально без пропуска поколений.

9. Информация о происхождении супругов и их родителей из одного или близко расположенных населенных пунктов имеет значение для диагностики заболеваний:

- а) аутосомно — рецессивных;
- б) цитоплазматически наследуемых;
- в) X-сцепленных рецессивных;
- г) аутосомно — доминантных с неполной пенетрантностью.

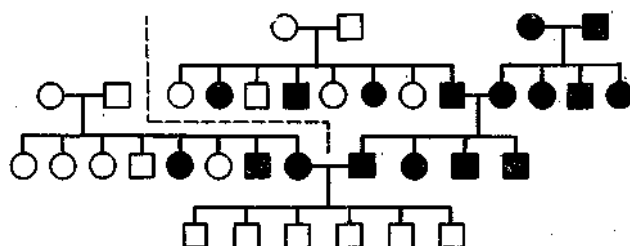
10. Признаки, характеризующие аутосомно-доминантный тип наследования:

- а) сын никогда не наследует заболевания от отца;
- б) половина детей больного поражены;
- в) одинаково часто заболевания встречаются у мужчин и женщин;
- г) заболевание передается через поколение.

1.1.2. Пример ситуационной задачи

Проверяемые компетенции: ОПК-7, ОПК-12, ПК-1, ПК-2, ДПК-1

Проведите анализ и определите характер наследования признака по родословной, представленной на рис.



Какой лабораторный генетический метод можно использовать для подтверждения?
Какое оборудование требуется в рамках этого метода?

1.1.3. Примеры тем рефератов

Проверяемые компетенции: ОПК-7, ОПК-12, ПК-2, ДПК-1

1. Этиология и классификация генных болезней.
2. Болезни аминокислотного обмена.
3. Нарушения обмена углеводов.
4. Болезни, связанные с нарушением липидного обмена:
5. Наследственные болезни пуринового и пиримидинового обмена.

1.1.4. Примеры заданий по оценке освоения практических навыков

Проверяемые индикаторы достижения компетенции: ОПК-7, ОПК-12

1. Проведите микроскопию препарата мутации хромосом. Укажите основные признаки, по которым ведется анализ объекта.
2. Проведите анализ представленной родословной. Определите тип наследования признака и прогноз его проявления у возможных сибсов пробанда.
3. Выберите из предложенных реактивов подходящие для постановки цитогенетического метода. Выбор обоснуйте.

1.1.5. Примеры контрольных вопросов для собеседования

Проверяемые индикаторы достижения компетенции:

ОПК-7, ОПК-12, ДПК-1

- 1) Генные болезни. Классификация и частота генных болезней.
- 2) Аутосомно-доминантные заболевания.
- 3) Аутосомно-рецессивные заболевания.
- 4) Х-сцепленные рецессивные заболевания.
- 5) Болезни с наследственным предрасположением.

1.1.6. Примеры тем докладов

Проверяемые компетенции: ОПК-7, ОПК-12, ПК-2, ДПК-1

1. Болезни нарушения обмена соединительной ткани.
2. Болезни нарушения обмена соединительной ткани.
3. Наследственные нарушения циркулирующих белков.
4. Болезни, связанные с нарушением обмена в эритроцитах.
5. Наследственные болезни обмена металлов.
6. Синдромы нарушения всасывания в пищеварительном тракте.

1.2. Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации по дисциплине

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в форме экзамена.

Промежуточная аттестация включает следующие типы заданий: тестирование, решение ситуационной задачи, собеседование по контрольным вопросам.

1.2.1. Примеры тестовых заданий

Проверяемые компетенции: ОПК-7, ОПК-12, ПК-2, ДПК-1

1. Признаки, характерные для аутосомно-рецессивного типа наследования:

- а) заболевание передается детям в каждом поколении;
- б) у здоровых родителей дети больные;
- в) заболевания прослеживаются по горизонтали в родословных;
- г) заболевание встречается через поколение или через два.

2. Положения, характеризующие X-сцепленный доминантный тип наследования.

- а) от больной матери больными рождаются $1/2$ дочерей и $1/2$ сыновей;
- б) у здоровых родителей дети больные;
- в) от больного отца больными рождаются только дочери; все сыновья здоровы;
- г) заболевание встречается в каждом поколении.

3. Пробанд — это:

- а) здоровый человек, обратившийся в медико — генетическую консультацию;
- б) больной, обратившийся к врачу;
- в) лицо, с которого начинается сбор родословной;
- г) лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика.

4. Положения, характеризующие аутосомно-доминантный тип наследования:

- а) заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении;
- б) одинаково часто заболевание встречается у мужчин и женщин;
- в) сын никогда не наследует заболевания от отца;
- г) родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда.

5. Клинико-генеалогический метод — это:

- а) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников одного поколения;
- б) сбор сведений о всех родственных связях и состоянии здоровья членов родословной с последующим генетическим анализом полученных данных;
- в) составление родословных;
- г) генетический анализ родословной.

6. Сибсы — это:

- а) все родственники пробанда;
- б) дядя пробанда;
- в) братья и сестры пробанда;
- г) родители пробанда.

7. Врожденный морфогенетический вариант – это морфологическое изменение органа:

- а) приводящее к нарушению его функции;
- б) выходящее за пределы нормальных вариаций, но не нарушающее его функцию;
- в) не выходящее за пределы нормальных вариаций и не нарушающее его функцию.

8. Признаки, характерные для X-сцепленного рецессивного наследования:

- а) у здоровых родителей дети больные;
- б) сыновья женщины носительницы будут больны с вероятностью 50%;
- в) заболевание наблюдается преимущественно у мужчин;
- г) заболевание прослеживается в родословных вертикально без пропуска поколений.

9. Информация о происхождении супругов и их родителей из одного или близко расположенных населенных пунктов имеет значение для диагностики заболеваний:

- а) аутосомно — рецессивных;
- б) цитоплазматически наследуемых;
- в) X-сцепленных рецессивных;
- г) аутосомно — доминантных с неполной пенетрантностью.

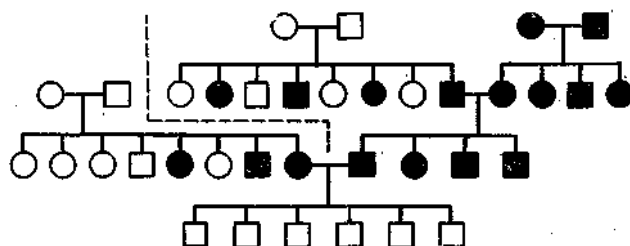
10. Признаки, характеризующие аутосомно-доминантный тип наследования:

- а) сын никогда не наследует заболевания от отца;
- б) половина детей больного поражены;
- в) одинаково часто заболевания встречаются у мужчин и женщин;
- г) заболевание передается через поколение.

1.2.1. Пример ситуационной задачи

Проверяемые компетенции: ОПК-7, ОПК-12, ПК-1, ПК-2, ДПК-1

Проведите анализ и определите характер наследования признака по родословной, представленной на рис.



Какой лабораторный генетический метод можно использовать для подтверждения диагноза? Какое оборудование требуется в рамках этого метода?

1.2.3. Перечень контрольных вопросов для собеседования

№	Вопросы для промежуточной аттестации	Проверяемые компетенции
1	История развития генетики человека в России.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1

2	Особенности человека как объекта генетических исследований	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
3	Генеалогический метод.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
4	Клинико-генеалогический метод.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
5	Цитогенетические методы.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
6	Классификация мутаций. Мутации, нарушающие структуру белков крови. Генетическая гетерогенность заболеваний.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
7	Характеристика нормальный кариотип человека.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
8	Дифференцированное окрашивание хромосом.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
9	Метод полового хроматина.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
10	Современные методы картирования хромосом.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
11	Программа «Геном человека».	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
12	Хромосомные болезни. Классификация и общая характеристика хромосомных болезней.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
13	Аутосомные трисомии.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
14	Полисомии по половым хромосомам.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
15	Синдромы частичных моносомий.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
16	Генные болезни. Классификация генных болезней.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
17	Аутосомно-доминантные заболевания.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
18	Аутосомно-рецессивные заболевания.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
19	X-сцепленные рецессивные заболевания.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
20	Болезни с наследственным предрасположением.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
21	Популяционные структуры и наследственные болезни.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
22	Диагностика, профилактика и лечение наследственных болезней.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
23	Геномные заболевания.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
24	Мультифакториальные заболевания.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1

25	Медико-генетическое консультирование. Цели и задачи МГК.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1
26	Современные методы пренатальной диагностики.	ОПК-7; ОПК-12; ДПК-1

1.2.4. Пример экзаменационного билета

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«Волгоградский государственный медицинский университет»

Министерства здравоохранения Российской Федерации

Кафедра: биологии

Дисциплина: Генетика человека

Направление подготовки: 06.03.01 – Биология, профиль Генетика

Учебный год: 2023-2024

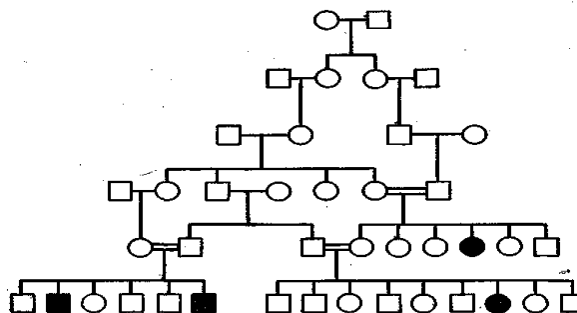
Экзаменационный билет № 6

Экзаменационные вопросы:

1. Особенности человека как объекта генетических исследований.
2. Генные болезни. Классификация и частота генных болезней.

Экзаменационная задача:

Проведите анализ и определите характер наследования признака по родословной, представленной на рисунке:



Какой лабораторный генетический метод можно использовать для подтверждения диагноза? Какое оборудование требуется в рамках этого метода?

М.П.

Заведующий кафедрой _____ Г.Л. Снигур

В полном объеме фонд оценочных средств по дисциплине доступен в ЭОИС ВолГМУ по ссылке

<https://elearning.volgmed.ru/course/view.php?id=3310>

Рассмотрено на заседании кафедры биологии, 31 мая 2023 г., протокол № 10

Заведующий кафедрой

Г.Л. Снигур

