

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 07.12.2023 10:35:58
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d3be3160b34c218b72d19757c

**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования «Уральский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации**

**Центральная научно-исследовательская лаборатория
Кафедра клинической лабораторной диагностики и бактериологии**

УТВЕРЖДАЮ

Проректор
по образовательной деятельности
и молодежной политике
Бородулина Т.В.
«20» мая 2022 г.



Фонд оценочных средств по дисциплине

Лабораторная генетика

Специальность 3.3.8 Клиническая лабораторная диагностика

г. Екатеринбург
2022

Фонд оценочных средств по дисциплине «Лабораторная генетика» разработан в соответствии с Федеральными государственными требованиями к структуре программ подготовки научных и научно-педагогических кадров в аспирантуре, условиям их реализации, срокам освоения этих программ с учетом различных форм обучения, образовательных технологий и особенностей отдельных категорий аспирантов, утвержденными приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 20 октября 2021 г. № 951.

Информация о разработчиках ФОС:

ФИО	должность	уч. звание	уч. степень
Базарный Владимир Викторович	Главный научный сотрудник отдела общей патологии ЦНИЛ	профессор	д.м.н.

Фонд оценочных средств рецензирован профессором кафедры микробиологии, вирусологии, иммунологии ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России, д.м.н., профессором Е.С. Ворошилиной.

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен на заседании кафедры клинической лабораторной диагностики и бактериологии 28.01.2022 дата (протокол № 2)

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен методической комиссией специальностей аспирантуры 02 февраля 2022 года (протокол № 3)

1. Кодификатор по дисциплине

Дидактическая единица (ДЕ)	Контролируемые ЗУН, направленные на формирование компетенций		
	Знания	Умения	Навыки
1	2	3	4
ДЕ 1. Введение в генетику. Наследственность и патология. Семиотика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование (МГК)	Задачи медицинской генетики. Значение генетики для медицины. Организация медико-генетической службы в России. Уровни организации МГК. Классификация наследственной патологии. Мутации - как этиологические факторы. Экогенетические болезни и болезни с наследственным предрасположением. Наследственность и патогенез, генетический контроль патологических процессов. Наследственность и клиническая картина, разнообразие проявлений наследственных заболеваний.	Клинико-генеалогический метод, этапы проведения, основные понятия: родословная, пробанд, легенда родословной, условные обозначения.	Перспективное и ретроспективное консультирование. Генетический риск, степени риска. Методика сбора генеалогической информации, анализ медицинской документации, возможные ошибки.
ДЕ 2. Моногенные наследственные болезни. Клинические аспекты изучения генома человека.	Общая характеристика моногенной патологии, распространенные и редкие формы. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний, типы генных мутаций, разнообразие их проявления на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях. Эффекты анте- и постнатальной реализации действия мутагенных генов.	Создать алгоритм диагностики наследственного заболевания	Анализ генома человека
ДЕ 3. Классификация, клинические и цитогенетические особенности хромосомных болезней. Врожденные	Генетические аспекты роста и развития плода. Врожденные пороки развития (этиология, патогенез, классификация). Синдромы множественных врожденных пороков развития. Врожденные	Оценка выраженности хромосомного дисбаланса, количественной вовлеченности ау- и гетерохроматина	Принципы диагностики врожденных хромосомных болезней. Генодиагностика в онкогематологии.

пороки развития.	аномалии (синдром Арнольда - Киари). Общая характеристика, место хромосомной патологии в структуре наследственных болезней. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, классификация, поли- и анеуплоидия, частичные трисомии и моносомии, полные и мозаичные формы. Патогенез хромосомных болезней.		
ДЕ 4. Наследственные болезни обмена, современная классификация, характеристика, схема патогенеза.	Полиморфизм клинических форм наследственных заболеваний с нарушением обмена: углеводного (болезни накопления гликогена, галактоземия); отдельных аминокислот (фенилкетонурия, лейциноз, гомоцистинурия); органических кислот (алкаптонурия); окисления жирных кислот и митохондриального обмена; метаболизма порфиринов (острая перемежающаяся порфирия), стероидных гормонов (адреногенитальный синдром); эритрона (гемолитические анемии); металлов (болезнь Вильсона-Коновалова) и др. Лизосо-мальные болезни накопления (болезнь Гоше). Липидозы {семейная гиперхолестеролемиа, сфинголипидозы, лейкодистрофии).	Неонатальный скрининг: цель, международные критерии, этапы проведения, алгоритмы диагностики	Основные методы неонатального скрининга
ДЕ 5. Методы лабораторной генетики	Прямая и косвенная ДНК-диагностика. ПЦР и ее модификации, некоторые методы анализа продуктов ПЦР. Блот-гибридизация. Секвенирование по	Современные методы исследования хромосом: флюоресцентная гибридизация insitu (FISH), сравнительная	Подтверждающая биохимическая диагностика: газовая хроматография (ГХ) высокоэффективная жидкостная хроматография (ВЭЖХ),

	Сенгеру. Технология методов секвенирования нового поколения (NGS - NextGenerationSequencing).	геномная гибридизация (CGH).	танDEMная масс-спектрометрия (TMC), измерение активности
--	---	------------------------------	--

2.Тестовые задания

ГЕНЕТИЧЕСКАЯ ПАСПОРТИЗАЦИЯ – ЭТО (ДЕ 1):

- A. расшифровка небольшой части генома конкретного человека**
- Б. расшифровка всего генома конкретного человека;
- В. внесение в паспорт человека различных генетических данных;
- Г. внесение в паспорт человека различных фенотипических признаков
- Д. расшифровка генома всего человечества

ЧТО ТАКОЕ ИНВЕРСИЯ (ДЕ 1):

- A: повороты участка хромосомы на 180 градусов**
- Б: удвоение участка хромосомы
- В: полиплоидия
- Г: перенос части хромосомы на другое плечо

ПРИ ПОВТОРНЫХ СПОНТАННЫХ АБОРТАХ НА РАННИХ СРОКАХ БЕРЕМЕННОСТИ И В СЛУЧАЯХ МЕРТВОРОЖДЕНИЙ В АНАМНЕЗЕ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ НАЗНАЧАЕТСЯ (ДЕ2)

- A. обоим супругам**
- Б. всем родственникам
- В. мужу
- Г. жене

УКАЖИТЕ ПРАВИЛЬНЫЙ КАРИОТИП СИНДРОМА ПАТАУ (ДЕ 3),

- A. 47, XY, +13**
- Б. 46, XY, +15
- В. 47, XY, +3
- Г. 46, XY, +9

ОТМЕТЬ, КАКИЕ ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ СВЯЗАНЫ С НАРУШЕНИЕМ ЧИСЛА ПОЛОВЫХ ХРОМОСОМ:

- А. синдром Дауна
- Б. синдром Клайнфельтера.**
- В. синдром Патау

МУКОВИСЦИДОЗ НАСЛЕДУЕТСЯ (ДЕ 4):

- А. по доминантному типу
- Б. по рецессивному типу
- В. по аутосомно-рецессивному типу**

В ОСНОВЕ АНАЛИЗА С ИСПОЛЬЗОВАНИЕМ ПОЛИМЕРАЗНОЙ ЦЕПНОЙ РЕАКЦИИ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ (ДЕ 5):

- A. Копирование специфических участков молекулы нуклеиновой кислоты**
- Б. Полимеризация молекул
- В. Различная скорость движения молекул

Г. Взаимодействие между антигеном и антителом
Д. Величина заряда молекулы белка

КАКОЕ ВЕЩЕСТВО ПРИМЕНЯЮТ ДЛЯ РАЗРУШЕНИЯ ВЕРЕТЕНА ДЕЛЕНИЯ И ОСТАНОВКИ КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ НА СТАДИИ МЕТАФАЗ ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ (ДЕ 5)?

А – фитогемагглютинин

Б- среда Игла

В – колхицин

Г - стрептомицин

Методика оценивания: контроль по проверке получаемых аспирантами знаний проводится в форме тестового контроля. Тестовые задания формируются случайным образом из банка тестов. Входящий тест оценивается в баллах (от 1 до 5 баллов) в соответствии с количеством правильных ответов.

Примеры ситуационных задач

В сыворотке крови беременной женщины резко снижено содержание АФП, тогда как уровень хорионического гонадотропина повышен. Сделайте предварительное заключение о возможной патологии плода.

Ответ: болезнь Дауна

В медико-генетическую консультацию обратилась семья в связи с рождением ребенка с множественными врожденными пороками развития. При проведении цитогенетического исследования ребенка - мальчика, 2-х лет, во всех клетках обнаружена лишняя 13 хромосома. Каково будет ваше заключение?

Ответ: 47,XY 13+

В медико-генетической консультации на обследовании находится девочка, 13 лет, маленького роста, с крыловидными складками на шее, отсутствием вторичных половых признаков. При проведении цитогенетического исследования в 60% клеток обнаружено отсутствие одной из X хромосом. Ваше заключение?

Ответ: кариотип 45,X0/46,XX (60%:40%) - моносомия по X хромосоме, мозаичная форма

В медико-генетической консультации на обследовании находится девочка, 17 лет, высокого роста, с большими кистями и стопами, отсутствием менструации, психосексуальное поведение - женское. По результатам УЗИ - аплазия матки. При проведении цитогенетического исследования - кариотип мужской. Ваше заключение?

Ответ: кариотип 46, XY - тестикулярная феминизация

Методика оценивания: Ситуационные задачи применяются для текущего контроля знаний. Оценка за решение задачи ставится в баллах (от 3 до 5 баллов) в соответствии со следующими критериями. 5 баллов - ответ на вопросы задачи дан правильно. Объяснение хода её решения подробное, последовательное, грамотное, с теоретическими обоснованиями (в том числе из лекционного курса); ответы на дополнительные вопросы верные, чёткие. 4 балла - ответ на вопросы задачи дан правильно. Объяснение хода её решения подробное, но недостаточно логичное, с единичными ошибками в деталях, некоторыми затруднениями в теоретическом обосновании (в том числе из лекционного материала); ответы на дополнительные вопросы верные, но недостаточно чёткие. 3 балла - ответы на вопросы задачи даны правильно. Объяснение хода её решения недостаточно

полное, непоследовательное, с ошибками, слабым теоретическим обоснованием (в том числе лекционным материалом); ответы на дополнительные вопросы недостаточно четкие, с ошибками в деталях. Оценка «неудовлетворительно»: ответы на вопросы задачи даны неправильно. Объяснение хода её решения дано неполное, непоследовательное, с грубыми ошибками, без теоретического обоснования; ответы на дополнительные вопросы неправильные (отсутствуют).

4. Вопросы для аттестации по дисциплине

1. Значение медицинской генетики для медицины.
2. Организация медико-генетической службы в России.
3. Классификация наследственной патологии. Мутации - как этиологические факторы.
4. Наследственность и патогенез, генетический контроль патологических процессов.
5. Общая характеристика моногенной патологии, распространенные и редкие формы.
6. Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных заболеваний, типы генных мутаций, разнообразие их проявления на клиническом, биохимическом, молекулярно-генетическом уровнях.
7. Генетические аспекты роста и развития плода. Врожденные пороки развития (этиология, патогенез, классификация).
8. Синдромы множественных врожденных пороков развития. Врожденные аномалии (синдром миеломенингеальный, синдром Арнольда - Киари).
9. Общая характеристика, место хромосомной патологии в структуре наследственных болезней. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, классификация, поли- и анеуплоидия, частичные трисомии и моносомии, полные и мозаичные формы.
10. Патогенез хромосомных болезней.
11. Полиморфизм клинических форм наследственных заболеваний с нарушением обмена: углеводного (болезни накопления гликогена, галактоземия); отдельных аминокислот (фенилкетонурия, лейциноз, гомоцистинурия).
12. Лизосомальные болезни накопления (болезнь Гоше). Липидозы {семейная гиперхолестеролемика, сфинголипидозы, лейкодистрофия}.
13. Прямая и косвенная ДНК-диагностика. ПЦР и ее модификации, некоторые методы анализа продуктов ПЦР. Блот-гибридизация.
14. Технология методов секвенирования нового поколения (NGS - NextGenerationSequencing).
15. Принципы молекулярно-генетических (молекулярно-биологических) методов исследования. Значение в диагностике наследственных и онкологических заболеваний.