



Министерство здравоохранения Российской Федерации
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета
Протокол № 1 от 01.09.2023 г.

Рабочая программа дисциплины	«Медицинская генетика»
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа специалитета по специальности 31.05.01 Лечебное дело
Квалификация	Врач-лечебник
Форма обучения	очная

Разработчик (и): кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Т.М. Черданцева	д-р мед. наук, доц.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	заведующий кафедрой гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики
Г.И. Якубовский	к.м.н.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	доцент
Е.И. Шумская		ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Старший преподаватель

Рецензент (ы):

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Крапивникова О.В.	к.б.н.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент кафедры
Лазутина Г.С.	к.м.н.	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент кафедры

Одобрено учебно-методической комиссией по специальности Лечебное дело
Протокол № 11 от 26.06.2023г.

Одобрено учебно-методическим советом.
Протокол № 10 от 27.06.2023г.

**Фонды оценочных средств
для проверки уровня сформированности компетенций (части компетенций)
по итогам освоения дисциплины**

1. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости

Задания в тестовой форме.

Примеры заданий в тестовой форме:

1. Молекула ДНК состоит из следующих химических соединений:
- А. Аминокислот
 - Б. Сахара(рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований
 - В. Сахара(дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований.
 - Г. Аминокислот, фосфатных групп и азотистого основания
 - Д. Сахара(рибозы), аминокислот.
- Ответ В.

2. Секвенирование ДНК представляет собой:
- А. Определение последовательности аминокислот в белке
 - Б. Определение последовательности нуклеотидов ДНК
 - В. Метод "сортировки хромосом.
 - Г. Исследование взаимодействия ДНК с белками
 - Д. Исследование идентификации белков.
- Ответ Б.

3. Синдром Шерешевского-Тернера диагностируется в пубертатном периоде и характеризуется:
- 1. Аменореей
 - 2. Половым инфантилизмом
 - 3. Низким ростом
 - 4. Выраженным снижением интеллекта.

Инструкция. Выберите правильный ответ по схеме.

- А. Если правильны ответы 1,2,3.
 - Б. Если правильны ответы 1 и 3.
 - В. Если правильны ответы 2 и 4
 - Г. Если правильный ответ 4
 - Д. Если правильный ответ 1,2,3,4.
- Ответ А

Критерии оценки тестового контроля:

Оценка "отлично" выставляется при выполнении без ошибок 92% заданий и более.

Оценка "хорошо" выставляется при выполнении без ошибок от 76 до 91% заданий.

Оценка "удовлетворительно" выставляется при выполнении без ошибок от 50 до 75% заданий.

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

Контрольные вопросы для собеседования

Примеры контрольных вопросов:

1. Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины муковисцидоза.
Диагностика и лечение.

3. Цитогенетические и молекулярно-генетические методы диагностики наследственных болезней.

Критерии оценки при собеседовании:

Оценка "отлично" выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, использует в ответе материал дополнительной литературы.

Оценка "хорошо" выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос.

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.

Ситуационные задачи.

Примеры ситуационных задач :

1. На осмотре у врача-невролога 4-х месячная девочка с жалобами на задержку в психомоторном развитии. При осмотре ребенка обнаружилась выраженная мышечная гипотония, отсутствие сухожильных рефлексов, отставание в моторном развитии. Из анамнеза известно, что в течение беременности отмечалось недостаточно активное шевеление плода.

- а) Предварительный диагноз
- б) Как наследуется данная патология?
- в) Какое дополнительное исследование необходимо провести для подтверждения диагноза.
- г) Рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если отец и мать клинически здоровы.
- д) Прогноз для пациента

Диагноз заболевания: спинная амиотрофия Верднига-Гоффмана. Тип наследования заболевания аутосомно-рецессивный. Дополнительное исследование для подтверждения диагноза - определение мутаций в гене SMN 1. Вероятность рождения здорового ребенка в семье 75%. Обычно пациенты погибают на 1-ом году жизни от дыхательной недостаточности на фоне рецидивирующих пневмоний и ателектазов.

2. В детскую реанимацию на 8-ом дне жизни поступила девочка с гепатоспленомегалией, асцитом, иктеричностью кожных покровов, диспептическими расстройствами, вялостью и затемнением сознания. Симптомы начали проявляться с первых суток жизни и нарастали на фоне грудного вскармливания. Из анамнеза известно, что это третий ребенок в семье, двое старших мальчиков здоровы.

- а) Предположительный диагноз
- б) Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
- в) Какие типы данного заболевания Вы знаете?
- г) Основной вид терапии заболевания?

д) Рассчитайте вероятность рождения последующего здорового ребенка в семье.

Диагноз заболевания: галактоземия. Исследование для подтверждения диагноза - определение мутаций в гене GALT. Известны три типа заболевания: 1 тип- обусловлен недостаточностью фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы 2 тип- обусловлен недостаточностью фермента галактокиназы. 3 тип- обусловлен недостаточностью фермента уридилфосфогалактозо-4-эпимеразы. Лечение: срочный перевод ребенка на безлактозную диету. Вероятность рождения здорового ребенка в семье составляет 75%.

Критерии оценки при решении ситуационных задач:

Оценка "отлично" выставляется, если задача решена грамотно, ответы сформулированы четко. Эталонный ответ полностью соответствует решению студента, которое хорошо обосновано.

Оценка "хорошо" выставляется, если задача решена, ответы на вопросы сформулированы недостаточно четко. Решение студента недостаточно 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.

Презентации.

Примеры презентаций:

1. Капиллярное секвенирование по Сенгеру и секвенирование нового поколения(NGS). Принципы методов. Применение их в медицине.

2. Полимеразная цепная реакция (ПЦР). Принцип метода. Устройство ПЦР - лаборатории. Применение методов ПЦР в медицине.

Критерии оценки презентации:

Оценка "отлично" выставляется, если содержание является строго научным. Иллюстрации усиливают эффективность восприятия тестовой части информации. Орфографические, пунктуационные, стилистические ошибки отсутствуют. Наборы числовых данных проиллюстрированы графиками и диаграммами, причем в наиболее адекватных формах. Информация является актуальной и современной. Ключевые слова в тексте выделены.

Оценка "хорошо" выставляется, если содержание в целом является научным. Иллюстрации соответствуют тексту. Орфографические, пунктуационные и стилистические ошибки практически отсутствуют. Наборы числовых данных проиллюстрированы графиками и диаграммами. Информация является актуальной и современной. Ключевые слова в тексте выделены.

Оценка "удовлетворительно" выставляется, если содержание включает в себя элементы научности. Иллюстрации в определенных случаях соответствуют тексту. Есть орфографические, пунктуационные и стилистические ошибки. Наборы числовых данных чаще всего проиллюстрированы графиками и диаграммами. Информация является актуальной и современной. Ключевые слова в тексте чаще всего выделены.

Оценка "неудовлетворительно" выставляется, если содержание не является научным. Иллюстрации не соответствуют тексту. Много ошибок. Наборы числовых данных не проиллюстрированы графиками и диаграммами. Информация не является актуальной и современной. Ключевые слова в тексте не выделены.

2. Оценочные средства для промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины

Форма промежуточной аттестации в 7 семестре – зачёт.

Процедура проведения и оценивания зачёта

Зачет проходит в форме устного опроса. Студенту достается вариант билета путем собственного случайного выбора и предоставляется 20 минут на подготовку. Защита готового решения происходит в виде собеседования, на что отводится 15 минут (I). Билет состоит из 4 вопросов (II). Критерии сдачи зачета (III):

«Зачтено» - выставляется при условии, если студент показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса; владеет основными терминами и понятиями изученного курса; показывает умение переложить теоретические знания на предполагаемый практический опыт.

«Не зачтено» - выставляется при наличии серьезных упущений в процессе изложения учебного материала; в случае отсутствия знаний основных понятий и определений курса или присутствии большого количества ошибок при интерпретации основных определений; если студент показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы; при условии отсутствия ответа на основной и дополнительный вопросы.

Фонды оценочных средств для проверки уровня сформированности компетенций для промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины

ОПК-1. Готовность решать стандартные задачи профессиональной деятельности с использованием информационных, библиографических ресурсов, медико-биологической терминологии, информационно-коммуникационных технологий и учетом основных требований информационной безопасности

Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Знать» (воспроизводить и объяснять учебный материал с требуемой степенью научной точности и полноты):

Контрольные вопросы для индивидуального собеседования:

1. Ген, его структура и функции. Виды генов. Общая характеристика генома человека. Международная программа "Геном человека": цели и задачи, результаты выполнения.

2. Роль наследственности в патологии. Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Классификация наследственных болезней.

Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Уметь» (решать типичные задачи на основе воспроизведения стандартных алгоритмов решения):

1. Уникальные последовательности ДНК входят в состав:

- А. Структурных генов
- Б. Блоков низкокопийных повторов
- В. Микросателлитных последовательностей
- Г. Альфа-сателлитных последовательностей
- Д. Полидромных последовательностей

2. Что происходит процессе сплайсинга?
3. Если утрачивается оба теломерных участка одной хромосомы, то воссоединение открытых концов сопровождается образованием:

Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Владеть» (решать усложненные задачи на основе приобретенных знаний, умений и навыков, с их применением в нетипичных ситуациях, формируется в процессе практической деятельности):

Ситуационная задача:

На профилактическом осмотре у женщины 49 лет обнаружили узловое образование правой молочной железы. Соматическое состояние пациентки хорошее, сопутствующая патология отсутствует. Анамнез отягощен: мама женщины умерла в возрасте 58 лет от рака молочной железы.

1. Предположительный диагноз.
2. Какие исследования необходимо провести для подтверждения диагноза?
3. Зачем необходимо определять *HER2* статус?
4. Является ли этот случай наследственным? Какие гены ответственны за развитие наследственного рака молочной железы? Какова их функция?
5. В каком органе у данной пациентки может еще быть повышен риск развития опухоли? Какие гены ответственны за этот процесс?

Ответ: 1. Рак молочной железы. 2. Гистологические, молекулярно-генетические исследования. 3. Для определения тактики лечения. 4. Да, является. Гены *BRCA1*, *BRCA 2*. 5. Высокий риск рака яичника при мутации в гене *BRCA 2*.

ПК-1. Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания.

Типовые задачи для оценивания результатов сформированной компетенции на уровне "Знать".

1. Профилактика наследственных болезней: её виды (первичная, вторичная и третичная), уровни, пути и формы проведения.
2. Врожденные пороки развития, их классификация. Виды тератогенного воздействия. Понятие о морфогенезе и дисморфогенезе.

Типовые задачи для оценивания результатов сформированной компетенции на уровне "Уметь".

1. Наличие у ребенка врожденных пороков развития может быть расценено как:
 - а) врожденное заболевание
 - б) наследственный синдром
 - в) мультифакториальный дефект
 - г) результат тератогенного воздействия
2. Общими признаками хромосомных болезней являются:
 - а) низкая масса тела при доношенной беременности
 - б) сочетание умственной отсталости с врожденными пороками развития
 - в) сокращение продолжительности жизни
 - г) депигментация кожи

3. К мультифакториальным заболеваниям относится:

- А. Лучевая болезнь
- Б. Брюшной тиф
- В. СПИД
- Г. Ишемическая болезнь сердца
- Д. Цинга

Типовые задачи для оценивания результатов формирования компетенции на уровне "Владеть".

Ситуационная задача.

В отделение реанимации новорожденных поступил доношенный мальчик с выраженной задержкой физического развития (масса тела-2100, рост-45 см). При осмотре выявлена микроцефалия, дефект скальпа, двусторонняя расщелина верхней губы и неба, постаксиальная полидактилия, мошоночная гипоспадия. На Эхо-КГ- врожденный порок сердца(дефект межпредсердной перегородки).

- а) Предположительный диагноз
- б) Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
- в) Какой тип мутации лежит в основе данной патологии?
- г) Какой кариотип у данного пациента?
- д) Назовите способы профилактики заболевания.

ПК-5. Готовностью к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания.

Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Знать» (воспроизводить и объяснять учебный материал с требуемой степенью научной точности и полноты):

Контрольные вопросы для индивидуального собеседования:

1. Цитогенетический и молекулярно-цитогенетические методы: их суть и возможности.
2. Просеивающие программы пренатальной диагностики (неонатальный скрининг): суть программы, её характеристика.

Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Уметь» (решать типичные задачи на основе воспроизведения стандартных алгоритмов решения):

1. Заболевания, в основе которых лежат генные мутации (моногенные болезни):
 - а) Синдром Вольфа-Хиршхорна
 - б) Фенилкетонурия
 - в) Гепатолентикулярная дегенерация
 - г) Сахарный диабет 1 типа.
2. При клиническом обследовании ребенка заподозрена наследственная болезнь обмена веществ. Какие методы лабораторного исследования можно применить для уточнения диагноза.
3. При клиническом обследовании у больного заподозрено хромосомное заболевание. Какие методы лабораторной диагностики необходимо применить для уточнения диагноза.

Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне «Владеть» (решать усложненные задачи на основе приобретенных знаний, умений и навыков, с их применением в нетипичных ситуациях, формируется в процессе практической деятельности):

Ситуационная задача:

К педиатру на прием обратились родители 5-ти месячного ребенка с жалобами на стойкие проявления эксудативного диатеза на коже щек и волосистой части головы, вялость, остановку в психомоторном развитии и утрату некоторых ранее приобретенных навыков. Родители отмечают резкий неприятный запах мочи и пота ребенка. При физикальном обследовании обнаружена гипопигментация кожи, волос, задержка психомоторного развития. Уровень фенилаланина крови - 1380 мкмоль/л.

1. Предположительный диагноз.
2. Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
3. Степень тяжести данного заболевания?
4. Изобразить родословную этой семьи (родители клинически здоровы) и рассчитать вероятность рождения следующего больного ребенка.

ПК-6. Способность к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ-10).

Типовые задачи для оценивания результатов сформированной компетенции на уровне "Знать".

1. Этиология, патогенез и особенности клинической картины болезни Вильсона-Коновалова. Принципы диагностики и терапии.
2. Этиология, патогенез и особенности клинической картины миодистрофии Дюшенна-Беккера. Принципы диагностики и терапии.

Типовые задачи для оценивания результатов сформированной компетенции на уровне "Уметь".

1. Характерные признаки синдрома Шерешевского-Тернера:
 - А. Высокий рост
 - Б. Крыловидные складки на шее
 - В. Олигофрения
 - Г. Отсутствие вторичных половых признаков
2. Общими признаками хромосомных болезней являются:
 - а) низкая масса тела при доношенной беременности
 - б) сочетание умственной отсталости с врожденными пороками развития
 - в) сокращение продолжительности жизни
 - г) депигментация кожи
3. Сочетание признаков, которое позволяет подтвердить синдром Клайнфельтера:
 - а) низкий рост
 - б) высокий рост
 - в) умственная отсталость
 - г) гипогенитализм

Типовые задачи для оценивания результатов формирования компетенции на уровне "Владеть".

Ситуационная задача.

Женщина, 32 лет, обратилась к врачу-кардиологу с жалобами__на повышение артериального давления до 160/100 мм рт. ст., головную боль давящего характера в лобной области при повышении артериального давления, чувство дискомфорта в области грудной клетки, периодическое ощущение сердцебиения с частотой пульса до 120 уд/мин, усталость, снижение работоспособности. Объективное обследование: женщина высокая роста (183 см), воронкообразная деформация грудной клетки, арахнодактилия рук и ног, плоскостопие. При ЭхоКГ выявлен пролапс митрального клапана, расширение восходящей части аорты. Семейный анамнез: у отца женщины отмечался двусторонний подвывих хрусталика, умер в возрасте 34 лет от разрыва аневризмы аорты. Сыну женщины 7 лет (рост 140 см). Отмечается арахнодактилия кистей и стоп.

- 1.Предварительный диагноз
- 2.Какое исследование нужно провести для подтверждения диагноза?
- 3.Как наследуется данная патология?
- 4.Почему клиническая картина гетерогенна при данном заболевании? Какой прогноз у сына пациентки?
- 5.Изобразите родословную этой семьи и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье, если муж пробанда здоров.

ПК-8. Способностью к определению тактики ведения пациентов с различными нозологическими формами.

Типовые задачи для оценивания результатов формирования компетенции на уровне "Знать".

1. Молекулярно-генетические основы диагностики опухолей. Таргетная терапия опухолей.
2. Основы фармакогенетики. Генетический контроль метаболизма лекарственных препаратов. Вариабельность ответа индивидов на приём лекарств и её причины. Патологические реакции на приём лекарственных препаратов у больных наследственными болезнями.

Типовые задачи для оценивания результатов формирования компетенции на уровне "Уметь".

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. Данная клиническая картина соответствует синдрому:

- А. Дауна
- Б.ХУУ
- В.Нунана
- Г. Прадера-Вилли.

Мужчина 27 лет высокого роста страдает миопией средней степени, быстрой утомляемостью. Больной с трудом окончил 8 классов общеобразовательной школы, затем нигде учиться не смог. Женат с 24 лет, но беременностей у жены не было. При обследовании супругов установлено, что жена практически здорова, у пробанда выявлена азооспермия. Назовите наиболее вероятную патологию:

- А. Числовые аномалии аутосом.
- Б. Синдром Марфана.
- В. Числовые аномалии половых хромосом.

Г. Муковисцидоз.

Поражение сердечно-сосудистой системы является облигатным признаком при:

- А. Синдроме Клайнфельтера
- Б. Ахондроплазии
- В. Синдроме Марфана
- Д. Синдроме Шерешевского-Тернера.

Типовые задачи для оценивания результатов сформирования компетенции на уровне "Владеть".

Ситуационная задача.

1. К эндокринологу обратилась мама девочки 10 лет с жалобами на преждевременный рост волос на лобке. Ребенок от 1-й нормально протекавшей беременности. При осмотре выявлено: девочка высокого роста (154 см), телосложение по "мужскому типу", выраженная гипертрофия клитора. При биохимическом исследовании выявлен повышенный уровень 17-ОНР и снижение кортизола в крови.

- 1. Предварительный диагноз.
- 2. Какие дополнительные тесты необходимо провести для подтверждения диагноза?
- 3. Какие формы данного заболевания Вы знаете?
- 4. Какая форма у данного пациента?
- 5. Изобразите родословную этой семьи (родители клинически здоровы) и рассчитайте вероятность рождения здорового ребенка в семье.