Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце: ФИО: Сыров Игорь Анатольевич

### СТЕРЛИТАМАКСКИЙ ФИЛИАЛ

Должность: Дирекфе дерального государственного Бюджетного образовательного Дата подписания: 21.08.2023 20:48:01

УЧРЕЖДЕНИЯ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ

Уникальный программный ключ: b683afe664d7e9f64175886cf9626af9414 WWCKИЙ УНИВЕРСИТЕТ НАУКИ И ТЕХНОЛОГИЙ»

Факультет	Естественнонаучный
Кафедра	Биологии

#### Оценочные материалы по дисциплине (модулю)

дисциплина

Медико-генетическое консультирование

### Блок Б1, часть, формируемая участниками образовательных отношений, Б1.В.ДВ.03.01

цикл дисциплины и его часть (обязательная часть или часть, формируемая участниками образовательных отношений)

#### Направление

06.04.01	Биология
код	наименование направления
	Программа
	Биотехнология и биомедицина
	Форма обучения
	Очная
	Для поступивших на обучение в

2022 г.

Разработчик (составитель)

кандидат биологических наук, доцент

Романова А. Р.

ученая степень, должность, ФИО

### Стерлитамак 2023

1. Перечень компетенций, индикаторов достижения компетенций и описание	
показателей и критериев оценивания результатов обучения по дисциплине (модул	ю)
	3
2. Оценочные средства, необходимые для оценки результатов обучения по	_
дисциплине (модулю)	6
3. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов	
обучения по дисциплине (модулю), описание шкал оценивания	12

# 1. Перечень компетенций, индикаторов достижения компетенций и описание показателей и критериев оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю)

Формируемая компетенция (с указанием кода)	Код и наименование индикатора достижения	Результаты обучения по дисциплине (модулю)	ния по по дисциплине (модулю) плине				
1	компетенции 2	3	4			5	
		-	неуд.	удовл.	хорошо	отлично	-
ПК-1. Способен	ПК-1.3. Способен	Обучающийся	Обучающийся	Обучающийся	Обучающийся	Обучающийся	Контрольна
проводить	грамотно оценить	должен:	не владеет:	плохо	довольно	в полном	я работа
прикладные	результаты	- знать	-основными	владеет:	хорошо	объеме	_
исследования в	прикладных	особенности	навыками	-навыками	владеет	владеет	
области	исследований по	влияния	оценки	описания и	навыками	навыками	
разработки и	разработке и	наследственности	результатов	оценки	оценки	оценки	
усовершентсвова	усовершенствова	на действие	прикладных	результатов	результатов	результатов	
<b>РИН</b>	нию	лекарственных	исследований	прикладных	прикладных	прикладных	
лекарственных	лекарственных	препаратов;	по разработке	исследований	исследований	исследований	
средств	средств	-понимать	лекарственны	по разработке	по разработке	по разработке	
(синтетических,		принципы	х средств	лекарственны	лекарственны	лекарственны	
биологических,		проведения		х средств	х средств	х средств	
биотехнологическ		фармакогенетическ					
их, прирородного		их исследований;					
происхождения)		- учитывать					
		показания по					
		применению					
		лекарственных					
		препаратов с					
		учетом генотипа и					
		фенотипа.					

ПК-1.2. Способен	Обучающийся	Обучающийся	Обучающийся	Обучающийся	Обучающийся	Тестирован
выбрать	должен:	не умеет:	-плохо	довольно	в полном	ие
оптимальные	- применять знания	-	ориентируется	хорошо умеет:	объеме умеет:	
методы и	медицинских	обосновывать	В	- может	- может	
технологии	аспектов генетики	необходимост	оборудовании	обосновать	обосновать	
оценки	и при	Ь	И	необходимост	необходимост	
биобезопасности	прогнозировании	использовани	необходимост	Ь	Ь	
лекарственных	течения	Я	И	использования	использовани	
средств и	заболеваний с	молекулярно-	использовани	молекулярно-	Я	
биомедицинских	учетом	генетические	Я	генетических	молекулярно-	
изделий	наследственной	методы и	молекулярно-	методов и	генетических	
	предрасположенно	технологии	генетических	технологий	методов и	
	сти.	оценки	методов и	оценки	технологий	
	-применять знания	биобезопасно	технологий	биобезопаснос	оценки	
	об индивидуальной	сти	оценки	ти	биобезопасно	
	непереносимости	лекарственны	биобезопасно	лекарственны	сти	
	лекарственных	х средств и	сти	х средств и	лекарственны	
	средств при	биомедицинск	лекарственны	биомедицинск	х средств и	
	медико-	их изделий	х средств и	их изделий	биомедицинск	
	генетического		биомедицинск		их изделий	
	консультирования;		их изделий			
ПК-1.1. Способен	Обучающийся	Обучающийся	Обучающийся	Обучающийся	Обучающийся	Устный
проводить	должен:	не знает:	поверхностно	грамотно	очень хорошо	опрос
исследования	-владеть	-основные	разбирается в:	оперирует:	разбирается в:	
прикладного	различными	понятия	-принципах	-основными	-основах и	
характера,	приемами	молекулярной	закономернос	представления	методических	
направленных на	прогнозирования	генетики и	XRT	МИ	подходах	
разработку	эффектов	протеомики	молекулярной	молекулярной	молекулярной	
лекарственных	лекарственной	используемой	генетики и	генетики и	генетики и	
средств	терапии с учетом	при	протеомики	протеомики	протеомики	

	патогенеза	проведении	используемой	используемой	используемой
	генетических	прикладных	при	при	при
	заболеваний	исследований	проведении	проведении	проведении
		в области	прикладных	прикладных	прикладных
		разработки	исследований	исследований	исследований
		лекарственны	в области	в области	в области
		х средств.	разработки	разработки	разработки
			лекарственны	лекарственны	лекарственны
			х средств	х средств	х средств.

## 2. Оценочные средства, необходимые для оценки результатов обучения по дисциплине (модулю)

# Перечень вопросов для оценки уровня сформированности компетенции ПК-1 на этапе «Знания»

- 1. Общая характеристика хромосом, их типы, структурные элементы.
- 2. Структура ДНК и РНК. Нуклеотиды. Триплеты. Аминокислоты.
- 3. Репликация ДНК. Транскрипция. Процессинг. Сплайсинг. Трансляция.
- 4. Свойства генов и их взаимодействия. Дискретность. Стабильность.

Специфичность действия. Аллельное состояние. Доминантность. Рецессивность. Кодоминантность

- 5. Структура генома и общая характеристика генов человека.
- 6. Онкогенетика Изучение генетических основ опухолевого роста.
- 7. Протоонкогены. Механизмы трансформации протоонкогенов в онкогены.

Антионкогены как особый класс аутосомно-доминантных генов, опухолевых супрессоров.

- 8. Конституциональная гетерозиготность.
- 9. Иммуногенетика. Изучение генетических основ детерминации иммунитета.
- 10. Генетический полиморфизм реакций на действие внешних биологических факторов.

# Перечень вопросов для оценки уровня сформированности компетенции ПК-1 на этапе «Знания»

- 1. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословной и легенды к ней.
- 2. Наследование признаков по аутосомно-доминантному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
- 3. Наследование признаков по аутосомно-рецессивному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
- 4. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Пути и формы профилактических мероприятий.
- 5. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Периконцепционная профилактика. Просеивающие программы. Охрана окружающей среды.
- 6. Приведите основные особенности генотерапии.

### Тестовые задания для оценки уровня сформированности компетенции ПК-1 на этапе «Умения»

- 1. Пробанд это: А) Больной, обратившийся к врачу; Б) Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию; В) Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика; Г) Лицо, с которого начинается сбор родословной
- 2. При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровнородственными браками: А) X-сцепленное рецессивный; Б) Аутосомнорецессивный; В) X-сцепленный доминантный
- 3. Сибсы это: А) Все родственники пробанда; Б) Дядя пробанда; В) Родители пробанда;  $\Gamma$ ) Братья и сестры пробанда
- 4. Объектом изучения клинической генетики являются: А) Больной человек; Б) Больной и больные родственники; В) Больной и все члены его семьи, в том числе здоровые

- 5. Какова вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных сына и брата гемофилией: A)25%; Б) 50%; В) 100%; Г) Близко к 0%
- 6. Долихоцефалия это: А) Длинный узкий череп с выступающим лбом и затылком; Б) Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного; В) Увеличение поперечного размера черепа при относительном уменьшении продольного размера; Г) Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части
- 7. Эпикант это: А) Сросшиеся брови; Б) Широко расставленные глаза; В) Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза; Г) Сужение глазной щели
- 8. Олигодактилия это: A) Отсутствие пальцев; Б) Сращение пальцев; В) Отсутствие одного или более пальцев; Г) Увеличение количества пальцев
- 9. Крипторхизм это: А) Незаращение мочеиспускательного канала; Б) Неопущение яичек в мошонку; В) Недоразвитие половых органов
- 10. Синдактилия это: А) Сращение конечностей по всей длине; Б) Сращение конечности в нижней трети; В) Сращение пальцев
- 11. Брахицефалия это: А) Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части; Б) "башенный череп"; В) Увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера; Г) Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного
- 12. Анофтальмия это: А) Врожденное отсутствие глазных яблок; Б) Врожденное отсутствие радужки; В) Уменьшенное расстояние между внутренними углами глазниц
- 13. Микрогнатия это: А) Малые размеры нижней челюсти; Б) Малые размеры верхней челюсти; В) Малое ротовое отверстие
- 14. Гетерохромия радужной оболочки это: А) Аномальное восприятие цветов; Б) Различная окраска радужной оболочки; В) Различия в размерах радужных оболочек
- 15. Наиболее целесообразные сроки беременности для исследования уровня альфафетопротеина в крови: А) 7-10 недель; Б)16-20 недель; В) 25-30 недель; Г) 33-38 недель
- 16. Кариотип, свойственный синдрому Клайнфельтера: а) 47, XXУ б) 47, XУУ в) 46, XУ г) 45, У д) 47, XXX
- 17. Кариотип свойственный синдрому "кошачьего крика": а) 45, XO б) 47, XXУ в) 46, XX / 47, XX 13 г) 46, XX, del(p5) д) 47, XX
- 18. Полисомии по X-хромосоме встречаются: а) Только у мужчин б) Только у женщин в) У мужчин и женщин
- 19. Запрограмированная смерть клетки носит название: а) Апоптоз б) Некроз в) Дегенерация г) Хроматолиз д) Мутация
- 20. Геномные мутации это: а) Нарушение в структуре гена б) Изменение числа хромосом в) Накопление интронных повторов г) Изменение структуры хромосом
- 21. Делеция это: а) Геномная мутация б) Генная мутация в) Хромосомная мутация 32. Замену отдельных нуклеотидов в цепи ДНК на другие относят к: а) Хромосомным мутациям б) Геномным мутациям в) Генным мутациям

### Тестовые задания для оценки уровня сформированности компетенции ПК-1 на этапе «Умения»

- 1. Для изучения роли генетических и средовых факторов используется метод: а) Клиникогенеалогический; б) Прямого ДНК-зондирования; в) Микробиологический; г) Цитологический; д) Близнецовый;
- 2. Постнатальная профилактика заключается в проведении: а) Пренатальной диагностики
- б) Скринирующих программ в) Искусственной инсеминации;

- 3. При фенилкетонурии выявляется: а) Гипотирозинемия б) Гипофенилаланинемия в) Гипоцерулоплазминемия г) Гипер-3,4-дигидрофенилаланинемия;
- 4. Для гепатоцеребральной дистрофии нехарактерно: а) Снижение церулоплазмина крови
- б) Повышение содержания меди в печени в) Снижение выведения меди с мочой г) Повышение "прямой" меди крови;
- 5. Основное свойство нуклеиновой кислоты как хранителя и передатчика наследственной информации способность к: а) Самовоспроизведению б) Метилированию в) Образованию нуклеосом г) Двухцепочечному строению;
- 6. Наличие у одного человека кратных вариантов хромосомного набора называется: а) Хромосизмом б) Полиплоидией в) Генетическим грузом г) Мозаицизмом;
- 7. Уровень альфа-фетопротеина в крови беременной женщины повышается при: а) Болезни Дауна б) Синдроме Эдвардса в) Синдроме Патау г) Муковисцедозе д) Врожденных пороках развития;
- 8. Зигота летальна при генотипе: а) 45, Х б) 47, ХУ + 21 в) 45, ОУ г) 47, ХХУ
- 9. Доля общих генов у двоюродных сибсов: а) 0 б) 25% в) 50% г) 12,5% д) Как в популяции
- 10. Вероятность рождения больного сына у отца, страдающего гемофилией: а) 25% б) 0 в) 50% г) 100% 35.
- 11. Аутосомно-рецессивный тип наследования отличается тем, что: а) соотношение здоровых и больных членов семьи равно 1:1 б) заболевание не связано с кровным родством в) родители первого выявленного больного клинически здоровы г) неверно все перечисленное
- 12. Действие мутантного гена при моногенной патологии проявляется: а) только клиническими симптомами б) на клиническом, биохимическом и клеточном уровнях в) только на определенных этапах обмена веществ г) только на клеточном уровне
- 13. Этиологическими факторами моногенной наследственной патологии являются: а) перенос участка одной хромосомы на другую б) изменение структуры ДНК в) взаимодействие генетических и средовых факторов г) делеция, дупликация, транслокация участков хромосом
- 14. Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих больную девочку с фенилкетонурией: а) 50%; б) близко к 0%; в) 75%; г) 25%.
- 15. Диагноз синдрома Марфана ставится на основании: а) жалоб больного и данных семейного анамнеза б) характерного сочетания клинических признаков в) биохимического анализа г) клинических симптомов, биохимического и патоморфологического исследований
- 16. Классификация генных болезней возможна на основе: а) возраста начала заболевания б) преимущественного поражения отдельных групп в популяции в) типа наследования г) характера мутации
- 17. Вероятность рождения в семье больного с адреногенитальным синдромом при условии, что ребенок от первой беременности имеет этот синдром, а девочка от второй беременности здорова, составляет: а) 50%; б) 0%; в) 25%; г) 100%.
- 18. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец гомозиготен по нормальному аллелю, составляет: а) 50%; б) 0%; в) 25%; г) 100%.
- 19. Вероятность рождения ребенка с синдромом Марфана, если 1-й ребенок имеет этот синдром, а родители здоровы, составляет примерно: а) 50%; б) 0%; в) 25%; г) 75%.

20. Укажите факторы, определяющие клинический полиморфизм генных болезней: а) первичный эффект гена б) действие факторов окружающей среды в) наличие геновмодификаторов г) эффект дозы генов д) все перечисленное.

### Контрольная работа для оценки уровня сформированности компетенции ПК-1 на этапе «Владения»

- 1. Классическая гемофилия (несвертываемость крови) у человека передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомойпризнак. Здоровый мужчина вступает в брак со здоровой женщиной, отец которой страдал гемофилией. Какова вероятность рождения в этой семье здоровых детей?
- 2.Одна из форм пигментного ретинита наследуется как рецессивный, сцепленный с Xхромосомойпризнак. У здоровых родителей родился сын, страдающий пигментным ретинитом. Чему равна вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?
- 3.Потемнение эмали зубов у человека наследуется как доминантный, сцепленный с Х-хромосомойпризнак. Женщина с темными зубами вышла замуж за мужчину с нормальным цветом зубов. Их сын имеет зубы нормального цвета. Чему равна вероятность рождения с темным цветом зубов?
- 4. Гипертрихоз (чрезмерное вырастание волос на крае ушной раковины) наследуется как признак, сцепленный с У-хромосомой. Мужчина страдает гипертрихозом. Какова вероятность рождения в этой семье детей с этой аномалией? Какого они будут пола?
- 5.У человека псевдогипертрофическая мышечная дистрофия (смерть
- в10-20лет) в некоторых семьях зависит от рецессивного, сцепленного с X- хромосомой гена. Болезнь зарегистрирована только у мальчиков. Если больные мальчики умирают до деторождения, то почему эта болезнь не элиминируется из популяции людей?
- 6.Одна из специфических форм рахита не поддается лечению витамином Д и характеризуется недостатком фосфора в крови. Она обусловлена геном, находящимся в Х-хромосоме.В потомстве от брака мужчины больного этой формой рахита, со здоровой женщиной все дочери страдали недостатком фосфора в крови, а все сыновья были здоровы. Каковы генотипы мужчин, женщин и их детей?
- 7. Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубысветло-бурогоцвета) у человека наследуется как сцепленный с X-хромосомой признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами. Чему равна вероятность рождения у них девочки, страдающей гипоплазией эмали?
- 8.Отосклероз наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с Y- хромосомой, с полным проявлением к 17 годам. Определите вероятность проявления одновременно обеих аномалий у детей в семье, где жена нормальна и гомозиготна, а муж имеет обе аномалии, но мать его была нормальной гомозиготной женщиной.
- 9. Отосклероз наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Отсутствие боковых верхних резцов наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность проявления у детей обеих аномалий одновременно в семье, где мать гетерозиготна в отношении обоих признаков, а отец нормален в отношении по обеим парам генов.
- 10.Одна из форм дальтонизма (цветовая слепота) рецессивный признак, сцепленный с Х-хромосомой. Юноша имеет нормальное цветовосприятие, а его сестра-дальтоник. Какие генотипы и фенотипы были у их родителей?

### Контрольная работа для оценки уровня сформированности компетенции ПК-1 на этапе «Влаления»

- 1. Какая аппаратура необходима для ПЦР-диагностики и ПДРФ?
- 2. Этапы выделения ДНК методом фенольно-хлороформной экстракцией?
- 3. Какое оборудование необходимо для цитогенетических исследований.
- 4. Какие требования нужно соблюдать при взятии биологического материала на генетический анализ?
- 5. Составьте родословную. Здоровая женщина имеет двух здоровых братьев и двух братьев, больных алькаптонурией. Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болен алькаптонурией и является двоюродным дядей своей жены. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабушка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным здоровым братом. Бабушка и дедушка пробанда по линии матери здоровы, отец и мать деда также здоровы, при этом мать деда родная сестра деда пробанда со стороны отца.
- 6. Какие признаки используют для идентификации хромосом?
- 7. Основные задачи клинико-генеалогического метода: а) установление наследственного характера заболевания б) установление типа наследования в) определение круга лиц, нуждающихся в детальном обследовании г) все перечисленное д) ничего из перечисленного
- 8. Для диагностики ферментопатий используются методы: а) буккальный тест б) биохимический в) микробиологический г) популяционный д) иммунофлюоресцентный
- 9. К этиологическим методам лечения относят: а) генную инженерию б) антибиотикотерапию в) ограничение введения вредного продукта г) заместительную терапию
- 10. Продолжительность диетолечения больного с фенилкетонурией составляет: а) от 2 до 6 месяцев б) от 2 месяцев до 1 года в) от 2 месяцев до 3 лет г) от 2 месяцев до 5-6 лет д) всю жизнь

#### Перечень вопросов к экзамену

- 1. Свойства генов и их взаимодействия. Дискретность. Стабильность. Специфичность действия. Аллельное состояние. Доминантность. Рецессивность. Кодоминантность.
- 2. Структура генома и общая характеристика генов человека.
- 3. Иммуногенетика Изучение генетических основ детерминации иммунитета. Генетический полиморфизм реакций на действие внешних биологических факторов.
- 4. Фармакогенетика Изучение наследственных различий в реакциях организма на лекарства, механизмов толерантности к лекарственным препаратам, парадоксальных реакций.
- 5. Генная терапия Методы генетической трансфекции в генной терапии. Протоколы генотерапии. Основные подходы в генокоррекции онкологических заболеваний. Этические проблемы генной терапии.
- 6. Определение медицинской генетики как науки. Предмет и задачи медицинской генетики. Краткая история медицинской генетики. Значение генетики для медицины.
- 7. Классификация наследственных болезней человека. Понятие о мультифакториальных заболеваниях.
- 8. Этиология наследственных болезней. Классификация мутаций. Общие особенности патогенеза и семиотики наследственных болезней.
- 9. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословной и легенды к ней.

- 10. Наследование признаков по аутосомно-доминантному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
- 11. Наследование признаков по аутосомно-рецессивному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
- 12. Наследование признаков по рецессивному, сцепленному с X хромосомой типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
- 13. Наследование признаков по доминантному, сцепленному с X хромосомой и Y-сцепленному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
- 14. Митохондриальная наследственность. Характерные черты. Примеры родословных.
- 15. Цитогенетический метод. Простая и дифференцированная окраска препаратов. Анализ хромосом. Половой хроматин.
- 16. Биохимические методы исследования в генетике. Пробы Бенедикта, Феллинга. Тест Гатри. Электрофорез аминокислот. Просеивающая и подтверждающая диагностика.
- 17. Молекулярная диагностика. Методы. Области применения.
- 18. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.
- 19. Инвазивные методы пренатальной диагностики.
- 20. Хромосомная патология. Распространенность в популяции. Геномные мутации. 21. Хромосомные мутации. Их виды.
- 22. Патогенез и номенклатура кариотипов хромосомных заболеваний.
- 23. Синдром Клайнфельтера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
- 24. Синдром трисомии по X-хромосоме. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
- 25. Синдром Шерешевского-Тернера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
- 26. Синдром Дауна. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
- 27. Синром Патау и синдром Эдвардса. Распространенность. Клиника. Лечение.
- 28. Классификация генных болезней.
- 29. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм.
- 30. Наследственные дефекты обмена углеводов. Галактоземия. Патогенез. Диагностика. Клиника. Лечение.
- 31. Дефекты обмена аминокислот. Фенилкетонурия. Альбинизм. Типы наследования. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
- 32. Наследственные дефекты обмена липидов. Болезни Тея-Сакса, Нимана-Пика, Гоше. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
- 33. Наследственные дефекты биосинтеза гормонов. Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля. Адреногенитальный синдром. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
- 34. Наследственные дефекты соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром ЭлерсаДанло. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
- 35. Наследственные болезни системы крови. Гемолитическая болезнь новорожденных. Гемофилия А. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
- 36. Основы патогенеза мультифакториальных заболеваний. Гены предрасположенности. Наследственные и ненаследственные компоненты мультифакториальных заболеваний. Наследуемость.
- 37. Роль близнецового метода в исследовании мультифакториальных заболеваний. Конкордантность и дискордантность у близнецов.
- 38. Уровни и методы профилактики наследственных болезней.
- 39. Цель и задачи медико-генетического консультирования. Показания для консультирования.

- 40. Этапы медико-генетического консультирования.
- 41. Прогноз потомства в семье с хромосомной патологией.
- 42. Прогноз потомства в семье с аутосомно-доминантным заболеванием.
- 43. Прогноз потомства в семье с аутосомно-рецессивным заболеванием.
- 44. Прогноз потомства в семье с мультифакториальным заболеванием.
- 45. Доимплантационная диагностика
- 46. Неинвазивные методы пренатальной диагностики
- 47. Инвазивные методы пренатальной диагностики
- 48. Профилактика наследственных болезней на постнатальном уровне.

### 3. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю), описание шкал оценивания

Устный опрос студента оценивается по 5-балльной шкале.

#### Критерии оценки (в баллах):

- *0 баллов* выставляется студенту, если он не подготовил материал для ответа на вопросы семинарского занятия, отказался отвечать;
- 1-2 балл выставляется студенту, если студент демонстрирует поверхностные знания теоретического материала, неспособен оперировать научными понятиями, допускает ошибки и/или не может применить теоретические знания на практике;
- 3-4 балла выставляется студенту, если студент демонстрирует теоретические знания, оперирует научными понятиями, но допускает незначительные ошибки или не может применить теоретические знания на практике;
- *5 баллов* выставляется студенту, если знания студента отличаются глубиной и содержательностью, даны логично построенные, полные, исчерпывающие ответы на вопросы; студент демонстрирует способность к анализу положений существующих научных теорий, оперирует научными понятиями; доклад иллюстрируется примерами из практики, подтверждающими теоретические положения.

#### Контрольная работа оценивается по 5-балльной шкале.

#### Критерии оценки (в баллах) :

- 0 баллов выставляется студенту, если он не подготовил материал для ответа на вопросы, отказался отвечать;
- *1-2 балл* выставляется студенту, если студент демонстрирует поверхностные знания теоретического материала, неспособен оперировать научными понятиями, допускает ошибки и/или не может применить теоретические знания на практике;
- *3-4 балла* выставляется студенту, если студент демонстрирует теоретические знания, оперирует научными понятиями, но допускает незначительные ошибки или не может применить теоретические знания на практике;
- *5 баллов* выставляется студенту, если знания студента отличаются глубиной и содержательностью, даны логично построенные, полные, исчерпывающие ответы на вопросы; студент демонстрирует способность к анализу положений существующих научных теорий, оперирует научными понятиями; доклад иллюстрируется примерами из практики, подтверждающими теоретические положения.

**Критерии оценки (в баллах) теста :** Тест состоит из 20 вопросов, каждый из которых оценивается в 0,5 балла. Рейтинговый бал за тест рассчитывается путем умножения количества правильно выполненных студентом заданий на 0,5 балла.

### Критерии оценки на зачете или эзамене:

Ответ студента на зачете оценивается по следующим критериям:

- правильность, полнота и логичность построения ответа;
- умение оперировать специальными терминами;
- использование в ответе дополнительного материала;
- умение иллюстрировать теоретические положения практическим материалом.

.

### Рейтинг-план дисциплины (при необходимости)

Виды учебной	Балл за	Число	Баз	ПЛЫ		
деятельности студентов	конкретное	заданий за	Минимальный	Максимальный		
	задание	семестр				
Модул	ь 1.		11	45		
Текущий контроль						
1. Аудиторная работа	3	5	5	15		
(ответы на вопросы						
семинаров, презентации,						
рефераты)						
1. Устный опрос	3	5	8	15		
Рубежный контроль						
1. Выполнение контрольной	5	3	5	15		
работы						
Модул	ь 2.					
Текущий контроль						
1. Аудиторная работа	4	5	5	20		
(ответы на вопросы						
семинаров презентации,						
рефераты)						
2.Устный опрос	5	3	7	15		
Рубежный контроль						
1. Выполнение контрольной	2	10	5	20		
работы						
Поощрительные баллы						
1. Публикация статей	10	1	0	10		
Посещаемость (баллы вычитаются из общей суммы набранных баллов)						
1. Посещение лекционных			0	-6		
занятий						

2. Посещение практических			0	-10
(семинарских,				
лабораторных) занятий				
Итоговый к				
1. Экзамен	6	5	0	30

Результаты обучения по дисциплине (модулю) у обучающихся оцениваются по итогам текущего контроля количественной оценкой, выраженной в рейтинговых баллах. Оценке подлежит каждое контрольное мероприятие.

При оценивании сформированности компетенций применяется четырехуровневая шкала «неудовлетворительно», «удовлетворительно», «хорошо», «отлично».

Максимальный балл по каждому виду оценочного средства определяется в рейтинг-плане и выражает полное (100%) освоение компетенции.

Уровень сформированности компетенции «хорошо» устанавливается в случае, когда объем выполненных заданий соответствующего оценочного средства составляет 80-100%; «удовлетворительно» — выполнено 40-80%; «неудовлетворительно» — выполнено 0-40%

Рейтинговый балл за выполнение части или полного объема заданий соответствующего оценочного средства выставляется по формуле:

Рейтинговый балл =  $k \times M$ аксимальный балл,

где k=0,2 при уровне освоения «неудовлетворительно», k=0,4 при уровне освоения «удовлетворительно», k=0,8 при уровне освоения «хорошо» и k=1 при уровне освоения «отлично».

Оценка на этапе промежуточной аттестации выставляется согласно Положению о модульно-рейтинговой системе обучения и оценки успеваемости студентов УУНиТ: На экзамене выставляется оценка:

- отлично при накоплении от 80 до 110 рейтинговых баллов (включая 10 поощрительных баллов),
- хорошо при накоплении от 60 до 79 рейтинговых баллов,
- удовлетворительно при накоплении от 45 до 59 рейтинговых баллов,
- неудовлетворительно при накоплении менее 45 рейтинговых баллов.

При получении на экзамене оценок «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», на зачёте оценки «зачтено» считается, что результаты обучения по дисциплине (модулю) достигнуты и компетенции на этапе изучения дисциплины (модуля) сформированы.