

МИНОБРНАУКИ РОССИИ

**Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Тульский государственный университет»**

**Медицинский институт
Кафедра «Пропедевтика внутренних болезней»**

Утверждено на заседании кафедры
«Пропедевтика внутренних болезней»
«25» мая 2023 г., протокол № 10

И.о.зав. кафедрой

Ю.Л.Веневцева

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ (ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ) ДЛЯ
ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И
ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО
ДИСЦИПЛИНЕ**

«Генетические технологии в медицине»

**основной профессиональной образовательной программы
высшего образования – программы специалитета**

по специальности

31.05.01 Лечебное дело

с направленностью (профилем)

Лечебное дело

Форма обучения: очная

Идентификационный номер образовательной программы: 310501-01-23

Тула 2023 год

ЛИСТ СОГЛАСОВАНИЯ
фонда оценочных средств (оценочных материалов)

Разработчик:

Веневцева Ю.Л, и.о. зав. кафедрой ПВБ, д.м.н.
(ФИО, должность, ученая степень, ученое звание)



(подпись)

1. Описание фонда оценочных средств (оценочных материалов)

Фонд оценочных средств (оценочные материалы) включает в себя контрольные задания и (или) вопросы, которые могут быть предложены обучающемуся в рамках текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации по дисциплине. Указанные контрольные задания и (или) вопросы позволяют оценить достижение обучающимся планируемых результатов обучения по дисциплине, установленных в соответствующей рабочей программе дисциплины, а также сформированность компетенций, установленных в соответствующей общей характеристике основной профессиональной образовательной программы.

Полные наименования компетенций представлены в общей характеристике основной профессиональной образовательной программы.

3. Оценочные средства (оценочные материалы) для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

Перечень контрольных вопросов и заданий для оценки сформированности компетенции УК-1; код индикатора УК-1.1

1. Наследственная предрасположенность: сущность и значение в общей патологии человека
2. Типы наследственного предрасположения и их характеристика
3. Понятие о мультифакториальных заболеваниях, их удельный вес в структуре патологии человека
4. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний
5. Модели полигенного наследования
6. Этапы генетического картирования мультифакториальных болезней
7. Генетические основы разных форм злокачественного роста
8. Общая характеристика экологической генетики человека. Моногенные экогенетические реакции на загрязнители атмосферы, пищевые вещества и пищевые добавки, физические факторы, биологические агенты. Примеры.
9. Полигенные экогенетические реакции на примере мультифакториальных болезней
10. Генетический мониторинг и прогнозирование генетических эффектов от воздействия факторов окружающей среды. Мутационный процесс и факторы окружающей среды
11. Общая характеристика фармакогенетики. Фармакологические особенности при наследственных болезнях
12. Понятие о мультифакториальных заболеваниях, их удельный вес в структуре патологии человека
13. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний
14. Модели полигенного наследования
15. Роль наследственных и средовых факторов в формировании мультифакториальной патологии

Перечень контрольных вопросов и заданий для оценки сформированности компетенции УК-1; код индикатора УК-1.2

1. Применение генеалогического, близнецового и популяционно-статистического методов в клиническом и генетическом анализе мультифакториальных заболеваний
2. Ассоциации генетических маркеров с мультифакториальными болезнями

3. Методы генетического картирования мультифакториальных заболеваний (анализ сцепления, метод идентичных по происхождению аллелей, исследование ассоциаций, генетический анализ скрещиваний модельных организмов)
4. Этапы генетического картирования мультифакториальных болезней
5. Генетические основы разных форм злокачественного роста

Перечень контрольных вопросов и заданий для оценки сформированности компетенции УК-1; код индикатора УК-1.3

Клинические задачи.

Задача 1. У мальчика с 3 лет жизни стало отмечаться отставание в моторном развитии. Появилась слабость мышц тазового пояса, бедер, возникла «утиная походка». Позднее присоединилась слабость мышц плечевого пояса. К 10 годам стал с трудом передвигаться, особенно сложно подниматься по лестнице. При осмотре: грудная клетка уплощена, сколиоз грудного отдела позвоночника, поясничный лордоз, формируются «крыловидные лопатки», отмечается слабость проксимальных отделов рук, дыхательной мускулатуры, псевдогипертрофии икроножных мышц. Фибриллярные подергивания отсутствуют. Чувствительность сохранена. Признаки кардиомиопатия на ЭКГ. Интеллект снижен. В сыворотке крови в многократно увеличено содержание КФК. На ЭМГ выявляются изменения, характерные для первичного мышечного заболевания.

Поставьте диагноз.

Какие дополнительные методы обследования необходимо провести для уточнения диагноза?

Какой тип наследования заболевания?

Задача 2.

У больного с 16 летнего возраста возникла и неуклонно прогрессирует слабость в мышцах: стало трудно подниматься по лестнице, вставать из положения на корточках (опирается на бедра, «карабкается по себе» или опирается за стоящие рядом предметы), появилась «утиная походка». Через несколько лет после начала заболевания стала отмечаться нарастающая слабость в проксимальных отделах рук. При осмотре обращают на себя внимание следующие симптомы: затруднено поднятие рук выше горизонтали (не может причесаться), «крыловидные лопатки» (атрофии передних зубчатых мышц). Из-за слабости трапецевидных мышц - симптом «свободных надплечий». Ограничен объем активных и пассивных движений. Низкие коленные рефлексы, рефлексы с двуглавой и трехглавой мышц плеча. Атрофии, локализующиеся преимущественно в проксимальных группах мышц верхних и нижних конечностей. Из-за атрофии мышц спины и брюшной стенки - «лягушачий живот». Усилен поясничный лордоз, появилась «осиная талия». Мышцы лица не страдают. Фибриллярные и фасцикулярные подергивания отсутствуют. Как проявление эндокринной патологии - ожирение и вегетативная дистония. При биохимическом исследовании крови - умеренное повышение КФК. На ЭМГ - изменения, характерные для первичного поражения мышц.

Поставьте диагноз.

Какие дополнительные методы обследования необходимо провести для уточнения диагноза?

Задача 3. Больной 57 лет. Первые симптомы заболевания появились в 45 летнем возрасте, когда стали отмечаться неритмичные, произвольные движения в различных мышечных группах, которые усиливались при волнении и исчезали во сне. В начале болезни временно могла подавлять эти насильственные движения и обслуживать себя. Через несколько лет после начала заболевания присоединились нарушения памяти, сузился круг интересов, снизился интеллект. При осмотре: больная из-за гиперкинеза гримасничает, жестикулирует, широко разбрасывает руки, при ходьбе раскачивается, пританцовывает. Из-за гиперкинеза

речевой мускулатуры нарушена речь - она стала медленной и неравномерной. Мышечный тонус - дистоничен.

Поставьте диагноз.

Какие дополнительные методы обследования необходимо провести для уточнения диагноза?

Какой тип наследования?

Перечень контрольных вопросов и заданий для оценки сформированности компетенции УК-6; код индикатора УК-6.1

1. Генетические и клинические характеристики болезни Паркинсона, синдром паркинсонизма.
2. Генетические и клинические характеристики гепатолентикулярной дегенерации.
3. Классификация, характеристика отдельных нозологий прионных болезней.
4. Генетические и клинические характеристики мозжечковых атаксий. Болезнь Фридрейха. Атаксия вследствие дефицита витамина E.
5. Генетические и клинические характеристики хорей Гентингтона.
6. Медицинская геномика и многофакторные заболевания.
7. Болезни с аутосомно-доминантным типом наследования. Ахондроплазия. Несовершенный остеогенез.

Перечень контрольных вопросов и заданий для оценки сформированности компетенции УК-6; код индикатора УК-6.2

1. Организация и структура генома человека, хромосомы.
 2. Структура генов и код передачи генетической информации.
 3. Структура ДНК, механизмы репликации, транскрипции и трансляции, виды РНК.
 4. Типы геномных и хромосомных мутаций. Патогенез хромосомных болезней.
 5. Методы генетического анализа. Медико-генетическое консультирование.
 6. Генетический перинатальный скрининг.
 7. Лабораторная диагностика наследственных болезней обмена.
 8. Основы фармакогенетики.
 9. Хромосомные болезни, классификация, клинические признаки хромосомных болезней.
 10. Клиническая генетика мультифакториальных заболеваний человека.
 11. Генеалогическая генетика и многофакторные заболевания.
 12. Генетическая эпидемиология и многофакторные заболевания.
 13. Медицинская геномика и многофакторные заболевания.
- *Отдельные нозологии болезней с наследственной предрасположенностью.*
 - Генетические и клинические характеристики мигрени.
 - Генетические и клинические характеристики цереброваскулярных заболеваний.
 - Генетические и клинические характеристики рассеянного склероза.
 - Генетические и клинические характеристики эпилепсии.
 - Боковой амиотрофический склероз, синдром БАС
 - Артериальная гипертензия.
 - Атеросклероз
 - Сахарный диабет 2-го типа
 - Бронхиальная астма

14. Основные виды мутаций и типы наследования моногенных заболеваний.
15. Моногенные болезни. Классификация по типу наследования, нозологические формы.
16. Моногенные болезни. Классификация по органному и системному типу, нозологические формы.
17. Моногенные болезни. Классификация по типу обмена вещества, нозологические формы.
18. Моногенные заболевания с поражением нервной системы, нозологические формы.
 - Болезни с нарушением обмена липидов.
 - Ганглиозидозы
 - Нейрональные цероид-липофусцинозы
 - Сфингомиелинозы (болезнь Нимана-Пика)
 - Глюкоцереброзидозы (болезнь Гоше)
 - Болезнь Фабри (наследственный дистонический липидоз).
 - Лейкодистрофии
 - Мукополисахаридозы
 - Муколипидозы
 - Гомоцистинурия
 - Болезнь «кленового сиропа»
 - Наследственные ангиоматозы.
19. Болезни с аутосомно-доминантным типом наследования.
 - Ахондроплазия.
 - Несовершенный остеогенез.
 - Генетические и клинические характеристики факоматозов. Нейрофиброматоз.
 - Ретинобластома.
 - Синдром Марфана
 - Синдром Элерса-Данлоса
 - Болезнь Виллебранда
20. Болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования.
 - Альбинизм.
 - Синдром Луи-Бар
 - Муковисцидоз
 - Фенилкетонурия
 - Галактоземия
21. Х-сцепленные доминантные болезни:
 - Гипофосфатемический витамин-D-резистентный рахит
 - Недержание пигмента (синдром Блоха-Сульцбергера)
22. Х-сцепленные рецессивные заболевания:
 - Гемофилия А, В.
 - Миопатия Дюшенна.
 - Миопатия Беккера (доброкачественная псевдогипертрофическая миопатия).
 - Синдром Лёша-Нихена (Лёша-Найхана)
23. Митохондриальное наследование. Генетические и клинические характеристики митохондриальных заболеваний.
 - Отдельные нозологии митохондриальных болезней.*
 - Атрофия зрительных нервов Лебера.
 - Синдром Кернса-Сейра
 - Синдром Лея.
 - Синдром MELAS
24. Пероксисомные болезни
 - Синдром Цельвегера
 - Болезнь Рефсума
25. Прионные болезни

Классификация, характеристика отдельных нозологий прионных болезней
 Болезнь Крейтцфельдта-Якоба;
 Фатальная семейная инсомния;
 Куру;
 Синдром Гестмана-Штраусслера-Шайнкера;

Перечень контрольных вопросов и заданий для оценки сформированности компетенции УК-6; код индикатора УК-6.3

Задача №1. Больной 25 лет. С 14 лет начал отмечать утомляемость в ногах, особенно в бедрах при подъеме и спуске по лестнице. В течение нескольких лет постепенно нарастала слабость в ногах и присоединилась слабость в мышцах плечевого пояса.

У матери и старшей сестры больного отмечаются такие же симптомы.

В неврологическом статусе: глазные щели расширены, губы утолщены, гипотрофия мышц плечевого и тазового поясов, резкое ограничение объема активных движений в плечевых и тазобедренных суставах, «крыловидные лопатки», встает с пола, опираясь руками на бедра, гипертрофия икроножных мышц, сухожильные рефлексы снижены, чувствительных нарушений нет.

Вопросы:

- а) Каков клинический диагноз?
- б) Какая форма заболевания?
- в) Какие дополнительные исследования целесообразно провести больному?

Задача 2. Больная 56 лет. Считает себя больной с 30 лет, когда появилась слабость в левой стопе, боли в икроножных мышцах. Через 5—6 лет присоединилась слабость в правой стопе, изменилась походка, заметила похудание мышц голени и стоп. Последние 5—6 лет стала отмечать слабость в кистях.

В неврологическом статусе — гипотрофия мышц кистей, стоп, предплечий и голени. Стопы свисают. При ходьбе выражен степпаж. Сухожильные рефлексы с рук и коленные снижены, ахилловы отсутствуют. Гипестезия рук и ног по дистальному типу в виде «перчаток» и «носок». Снижено мышечно-суставное чувство в пальцах стоп.

Вопросы:

- а) Каков клинический диагноз?
- б) Какие дополнительные исследования целесообразно провести больной?

Задача №3. Арахнодактилия наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Леворукость - рецессивный аутосомный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность проявления обеих аномалий одновременно у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам генов.

Задача №4. Больной Б., 51 года. Окружающие заметили, что он стал медлительным, голос приобрел монотонный оттенок, на вопросы начал отвечать медленно, изменилась походка (стал ходить медленными шажками), появилось дрожание пальцев рук. Заболевание прогрессировало, нарастала скованность. Объективно: лицо амимично, тонус мышц в руках и ногах повышен по пластическому типу. Почти постоянный мелкоамплитудный тремор рук при произвольных движениях. Сухожильные рефлексы равномерны, повышены. Патологических рефлексов и расстройств чувствительности не выявляется. На ЭМГ - «залповая активность». Наследственность: у деда больного появилось дрожание конечностей, скованность движений в возрасте 60 лет.

1. Установите диагноз. 2. Назначьте лечение.

