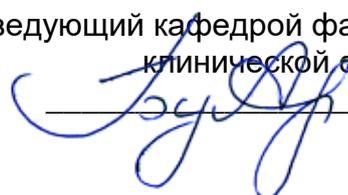


МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ВГУ»)

УТВЕРЖДАЮ

Заведующий кафедрой фармакологии и
клинической фармакологии



А.В. Бузлама
25.06.2019 г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
ПРОГРАММЫ ПОДГОТОВКИ СПЕЦИАЛИСТОВ СРЕДНЕГО ЗВЕНА**

ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКОЙ

Специальность 33.02.01 Фармация

Профиль подготовки – естественнонаучный

Квалификация выпускника – фармацевт

Очная форма обучения

Учебный год: 2019-2020

Семестры: 1

Рекомендована: НМС фармацевтического факультета

протокол от 29.05.2019 №1500-08-05

Составитель ФОС: Туровская Елена Михайловна,
преподаватель кафедры фармакологии и клинической
фармакологии фармацевтического факультета

ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Фонд оценочных средств разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования (ФГОС СПО) по специальности 33.02.01 Фармация, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12 мая 2014 г. N 501 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 33.02.01 Фармация, входящей в укрупненную группу специальностей 33.00.01 ФАРМАЦИЯ, и в соответствии с рабочей программой учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики.

ФОС включает контрольные материалы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации в форме тестирования на образовательном портале ВГУ.

ФОС разработан на основании положений:

1. П ВГУ 2.2.04-2016 Положение о формировании фонда оценочных средств для аттестации обучающихся по образовательным программам среднего профессионального образования Воронежского государственного университета, утверждённое решением Ученого совета ВГУ, протокол от 21.04.2016 г. № 5, введённое в действие приказом ректора от 21.04.2016 г. № 0325, в редакции приказа от 31.08.2018 №0711.

2. П ВГУ 2.2.01-2015 Положение о порядке организации и осуществления образовательной деятельности, текущей, промежуточной и итоговой аттестации по основным профессиональным образовательным программам среднего профессионального образования в Воронежском государственном университете, утверждённое решением Ученого совета ВГУ, протокол от 22.12.2015 № 11, введённое в действие приказом ректора от 24.03.2016 № 0205, в редакции приказа от 31.08.2018 №0711.

3. Учебный план программы подготовки специалистов среднего звена ФГБОУ ВО «ВГУ» по специальности среднего профессионального образования 33.02.01 Фармация 2020 года начала подготовки.

1. Цели и задачи учебной дисциплины – требования к результатам освоения

В результате освоения дисциплины обучающийся должен уметь:

- на основе знания фундаментальных процессов, лежащих в основе здоровья человека в норме и при патологических изменениях, понимать значимость своей профессии и проявлять к ней интерес;
- организовать собственную деятельность и давать адекватную самооценку ее результатам;
- проявлять инициативность в принятии решений в нормальных и проблемных ситуациях; брать на себя ответственность за принятые решения;
- использовать различные источники для поиска информации (учебники, учебные пособия, научную и специальную литературу, интернет-ресурсы);
- находить эффективные способы профессионального и личностного развития;
- самостоятельно изучать новые методы и подходы для профилактики и лечения болезней человека;
- нести ответственность за свои поступки и результаты деятельности;
- информировать медицинских работников учреждений и население о новых поступлениях;
- оказывать консультативную помощь населению в целях обеспечения ответственного лечения;
- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.
- проводить обязательные виды внутриаптечного контроля лекарственных средств с учетом знаний о возможности пагубного влияния некоторых из них на процессы клеточного деления, повреждение генетического аппарата соматических и половых клеток.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать:

- методы и способы выполнения профессиональных задач.
- возможности применения медицинской генетики в решении профессиональных задач.
- источники поиска информации из области медицинской генетики для решения профессиональных задач.

- современные методы изучения болезней человека и их профилактики.
- общепринятые нормы поведения, природоохранные мероприятия
- товары аптечного ассортимента,
- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- роль наследственности и изменчивости в реакции на лекарственные препараты;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию,
- возможность пагубного влияния некоторых лекарственных средств на процессы клеточного деления, повреждение генетического аппарата соматических и половых клеток.

Результатом освоения программы учебной дисциплины является овладение обучающимся профессиональными (ПК) и общими (ОК) компетенциями:

Код компетенции	Содержательная часть компетенции
ПК 1.5	Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента
ПК 2.3	Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств
ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес
ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество
ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность
ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития
ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение своей квалификации
ОК 11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку

2. Условия аттестации

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения лабораторных занятий, тестирования, а также выполнения обучающимися докладов, решения задач разных типов, в том числе ситуационных. Программа дисциплины реализуется с применением электронного обучения (ЭО) и дистанционных образовательных технологий (ДОТ).

Текущая аттестация проводится в два этапа. На первом этапе выполняется реферат на тему «Генетический портрет населения России: наследственные болезни», представляемого в ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики» <https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=3756> (справка №28 от 17.10.2020 г.) с приложением проверки на Антиплагиат, на втором этапе студент проходит контрольный тест в ЭУМК дисциплины.

Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет) проходит в форме теста в ЭУМК дисциплины. Оценка за зачет может быть выставлена по результатам текущей успеваемости обучающегося в течение семестра, включающим оценки работы на лабораторных занятиях, включая самостоятельную проработку материала пропущенных лекций и лабораторных занятий, результатов выполнения доклада и прохождения текущей аттестации – предоставления реферата и прохождения теста в ЭУМК дисциплины. Итоговая оценка выставляется на основании процедуры и критериев оценивания, представленных в ФОС дисциплины (Приложение 5), но не ранее, чем на заключительном занятии. При несогласии с оценкой по результатам работы в семестре студент вправе сдавать зачет на общих основаниях в форме теста в ЭУМК дисциплины.

При дистанционном обучении изменения форм текущего и промежуточного контроля не предусмотрено.

Время аттестации:

подготовка 20 мин.;
 выполнение 3 часа 25 мин.;
 оформление и сдача 15 мин.;
 всего 4 часа 00 мин.

3. Программа оценивания контролируемой компетенции:

Текущая аттестация	Контролируемые модули, разделы (темы) дисциплины и их наименование	Код контролируемой компетенции (или ее части)	Наименование оценочного средства
№1	Введение	ПК 1.5, ПК 2.3, ОК 1–ОК 4, ОК 8, ОК 11	1. Комплект заданий для реферата к текущей аттестации
	Раздел 1. Биологические основы наследственности и их роль в здоровье человека	ПК 1.5, ПК 2.3, ОК 1 – ОК 4, ОК 8, ОК 11	
	Раздел 2. Наследственность и изменчивость. Генетические основы наследования нормы и патологии у человека	ПК 1.5, ПК 2.3, ОК 1 – ОК 4, ОК 8, ОК 11	2. Фонд заданий для контрольного теста к текущей аттестации
	Раздел 3. Принципы лечения и профилактики наследственных заболеваний. Фармакогенетика	ПК 1.5, ПК 2.3, ОК 1 – ОК 4, ОК 8, ОК 11	Фонд заданий для контрольного теста к текущей аттестации
Промежуточная аттестация (дифференцированный зачёт)		ПК 1.5, ПК 2.3, ОК 1–ОК 4, ОК 8, ОК 11	1. Список тем докладов 2. Фонд тестовых заданий к зачёту

Перечень оценочных средств

№ п/п	Наименование оценочного средства	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в фонде
1	Реферат	Частично регламентированное задание, имеющее нестандартное решение и позволяющее диагностировать умения, интегрировать знания различных областей, аргументировать собственную точку зрения. Может выполняться в индивидуальном порядке или группой обучающихся.	Комплект заданий для реферата к текущей аттестации
2	Тест	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося.	1. Фонд заданий для контрольного теста к текущей аттестации 2. Фонд тестовых заданий к зачёту

Приложение №1

МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ВГУ»)

1503 Кафедра фармакологии и клинической фармакологии

Список тем докладов
по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

1. Болезни, связанные с нарушением работы мембран клеток и мембран клеточных органелл.
2. Нарушения в работе центросомы и цитоскелета клетки и их последствия для здоровья человека.
3. Влияние лекарственных препаратов на процессы клеточного деления.
4. Современные методы изучения кариотипа человека
5. Факторы, лежащие в основе нарушения развития половых клеток. Значение соблюдения разовой и суточной дозы при приеме лекарственных препаратов.
6. Теломераза, рак и старение.
7. Генетический код. Ядерное и митохондриальное кодирование. Митохондриальный геном и болезни человека.
8. Заболевания, вызванные прионами: их механизм, опасность для человека, перспективы коррекции методами генетики и фармакологии.
9. Менделирующие заболевания у человека и их распространённость на территории России и мира.
10. Ограниченное полом и зависимое от пола наследование признаков.
11. Половые различия и вариабельность фармакологического ответа на лекарственные препараты.
12. Примеры генных, хромосомных и геномных мутаций у человека.
13. Генетические факторы, влияющие на эффективность действия лекарственных препаратов.
14. Здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию.
15. Орфанные заболевания на территории России. Новейшие разработки для лечения орфанных заболеваний с учётом достижений генетики.
16. Частота метаболических фенотипов у людей разных популяций. Примеры, значение национальных различий в метаболизме пациентов для работы фармацевтов.
17. Этические, правовые и социальные проблемы медицинской генетики.
18. Возможности медицинской генетики при аутоиммунных заболеваниях и трансплантации.

Требования к оформлению доклада

1. Доклад оформляется и предоставляется в печатном виде на бумажном носителе. Распечатанный вариант сдаётся преподавателю.
2. Студент выбирает одну тему из списка предложенных на свой выбор по согласованию с преподавателем. Содержание доклада должно соответствовать теме.
3. Рекомендуемая структура доклада: титульный лист, основная часть, список литературы.
4. Необходимый материал по теме доклада отбирается минимум из 3-х литературных источников, при этом используется только тот материал, который отражает сущность темы.
5. Содержание доклада должно быть изложено последовательно, с выделением подзаголовков.
6. В докладе не ограничивается количество заимствований из учебных, научных, научно-популярных литературных источников. При этом запрещается предоставлять чужие готовые работы, в том числе из интернета.
7. Объём доклада с учётом списка литературы и отдельного титульного листа – не менее 3 страниц текста компьютерной верстки на бумаге формата А4 через полтора интервала. Цвет шрифта – чёрный, шрифт TimesNewRoman, 14 пт.; рекомендуемые размеры полей: верхнее

и нижнее – 20 мм, левое – 30 мм, правое – 10 мм; абзацный отступ по всему тексту 1,25 см; выравнивание текста по ширине. Все страницы должны быть пронумерованы, нумерация сквозная, начиная со второго листа (после титульного листа). Номер страницы на титульном листе не проставляется.

8. Титульный лист доклада должен быть оформлен по шаблону с обязательным указанием дисциплины, темы доклада, курса, группы, ФИО обучающегося, года.
9. Доклад сопровождается презентацией в виде файла (в программе PowerPoint и др.), содержащего слайды с иллюстрациями. Титульный слайд должен содержать информацию титульного листа доклада. Текст слайдов должен быть достаточно крупным и контрастным по отношению к фону, чтобы мог быть прочитан на расстоянии до 8 м. Наличие рисунков, схем по теме доклада в презентации обязательно. Презентация сохраняется на электронном носителе кафедры по окончании представления на занятии.

Требования к представлению доклада на практическом занятии

1. Доклад должен быть представлен своевременно, одновременно с представлением его темы на занятии.
2. Содержание доклада излагается устно и сопровождается презентацией.
3. По окончании докладчику и прослушавшим доклад студентам задаются вопросы по изложенной теме.
4. Обучающиеся, прослушавшие доклад, должны составить себе краткий конспект его содержания. Отсутствие конспекта оценивается как неудовлетворительная работа на занятии.

Критерии оценки:

Для оценивания выполнения доклада используется балльная шкала:

5 баллов – отсутствие ошибок, полное освещение темы доклада, включающее 6-7 ниже указанных показателей, при этом выполнены п. 3-5.

4 балла – частичное освещение темы доклада, включающее 5 ниже указанных показателей, при этом выполнены п. 3-5.

3 балла – освещение темы доклада, включающее 4 ниже указанных показателя, при этом выполнены обязательные п. 3, 4;

0 баллов – доклада нет или доклад содержит грубые ошибки, включает менее 4 ниже указанных показателей или не выполнены обязательные п. 3, 4.

Показатели оценивания:

1. доклад представлен своевременно
2. доклад представлен на занятии
3. содержание доклада соответствует его теме
4. представление доклада сопровождается презентацией,
5. материал, представляемый в докладе, шире представленного в презентации,
6. докладчик дал правильные ответы на вопросы, заданные к докладу,
7. оформление доклада и презентации к докладу соответствуют требованиям.

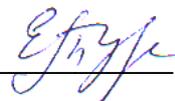
Шкала оценивания доклада

оценка «отлично» выставляется студенту, если он набирает 5 баллов;

оценка «хорошо» выставляется студенту, если он набирает 4 балла;

оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если он набирает 3 балла;

оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если он набирает 0 баллов.

Составитель  Е.М. Туровская
25.06.2019

Приложение 2

**МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ВГУ»)**

1503 Кафедра фармакологии и клинической фармакологии

Комплект заданий для реферата к текущей аттестации по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

Текущая аттестация проводится в форме практико-ориентированного исследовательского задания, представляемого в виде реферата, с целью текущего контроля успеваемости, а также для определения готовности к проведению информационно-просветительской работы с населением и умения осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития. Реферат является обязательным и выполняется индивидуально каждым студентом по одной общей теме.

Тема реферата:

«Генетический портрет населения России: наследственные болезни».

Цель подготовки реферата:

- сформировать представление о генетических особенностях наследственности населения России с учётом их частоты и географического распространения в качестве подготовки к квалифицированному осуществлению профессиональной деятельности;
- оценка качества знаний и сформированности умений осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

Задачи:

- обобщение и контроль освоения содержания дисциплины в пределах разделов 1-2 и введение;
- формировать готовность к проведению информационно-просветительской работы среди населения;
- формировать готовность к осуществлению профессиональной деятельности с учётом географических особенностей распространения наследственных патологий населения России;
- контроль и оценка сформированности умения осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

Требования к реферату:

1. Необходимый для написания реферата материал отбирается минимум из 3-х литературных источников; при этом используется только тот материал, который отражает сущность темы.
2. Объём реферата – от 6 до 15 печатных листов формата А4, включая титульный лист, словарь и список литературы. Превышение объёма нежелательно. За несоблюдение объёма реферата может быть снижена оценка.
3. Реферат в печатном виде сдаётся преподавателю и размещается в электронном файле формата Word в курсе «Генетика для фармацевтов, СПО» на электронном образовательном портале ВГУ, в разделе «Текущая аттестация». Электронный вариант реферата необходимо отправить на проверку (кнопка «Отправить и завершить»). При дистанционном формате обучения предоставляется только электронный вариант.
4. При отсутствии в ЭУМК автоматической проверки на Антиплагиат к реферату отдельным файлом прикладывается отчёт проверки на Антиплагиат, сделанный на любом внешнем сайте, предоставляющем такую услугу. Требование к оригинальности – от 30%. Преподаватель может проверить соответствие предоставленных данных результатам системы «Ан-

типлагиат ВГУ». В спорных случаях окончательными считаются результаты проверки системы «Антиплагиат ВГУ».

5. В представляемом на проверку реферате в обязательном порядке должны присутствовать:
 - 1) Классификация наследственных генетических патологий по типам мутаций с кратким объяснением для каждого типа. Необходимо проверить материалы, которые Вы находите в интернете, на соответствие тому, что было изучено! Информация в интернете не всегда точная.
 - 2) Список наиболее распространённых в мире заболеваний каждой из групп (см. п. 1, привести не более 3 самых массовых заболеваний каждой группы).
 - 3) Характеристика для 1-2 самых распространённых наследственных заболеваний из получившихся списков (см. п. 2) по плану:
 - частота,
 - сущность патологии и её генетические основы,
 - фенотипические проявления,
 - способы наследования,
 - наличие этих заболеваний в России и их распространённость в стране (можно использовать лекции, учебники, самостоятельный поиск информации в интернете);
 - возможные способы коррекции этих заболеваний с помощью современных методов медицины и генетики, в том числе экспериментальными;
 - 4) В реферате должен быть раздел или подраздел о наследственных болезнях клеточных органелл (с обязательным внесением их в общую классификацию), включающий сведения по России.
 - 5) Обязательная часть задания, без которой реферат оценивается на «неудовлетворительно», либо, если сведения по России указаны в других разделах, не более чем на «удовлетворительно» – отдельный раздел о географическом распределении наследственных заболеваний населения России. Необходимо дать общую характеристику наследственных патологий, распространённых в России, и назвать наследственные заболевания населения России, частота которых отличается в разных регионах (на севере, юге и в центре страны, с указанием конкретных названий регионов и частоты). Коротко охарактеризовать эти заболевания, если они не были подробно рассмотрены в п. 3, дать своё объяснение, с чем может быть связано их отличие по частоте в разных регионах России.
 - 6) Вывод по реферату, включая генетические особенности населения разных географических регионов России.
 - 7) В конце реферата должен присутствовать словарь употребляемых в реферате генетических терминов (не менее 10, оценивается правильность определений).
 - 8) Заключительная часть работы – список литературных источников, включая интернет, оформленный по приведённому в Приложении 3 образцу (не менее 3 источников, при использовании лекций и методичек из ЭУМК дисциплины дать на них отдельную ссылку).
5. Обучающийся в реферате должен раскрыть тему практико-ориентированного исследовательского задания, т.е. дать генетический портрет населения России в сфере наследственных болезней.
6. В реферате запрещено копировать как весь ответ, так и части ответов других студентов. Исключение: допускается совпадение цитат, если дана ссылка на литературный источник, указанный в списке литературы.
7. Задание должно быть размещено на электронном образовательном портале ВГУ в ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики» <https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=3756> не позже даты проведения текущей аттестации. За несвоевременное предоставление задания может быть снижена итоговая оценка.

Примерный план реферата:

1. Классификация наследственных генетических патологий по типам мутаций
2. Список наиболее распространённых в мире наследственных заболеваний
3. Характеристика наиболее распространённых наследственных заболеваний с учётом сведений по России
6. Наследственные болезни, обусловленные патологией клеточных органелл, с учётом сведений по России

7. Географическое распределение наследственных заболеваний населения России
8. Вывод
9. Словарь употребляемых терминов
10. Список литературы

Требования к оформлению реферата

1. Рекомендуемая структура реферата: титульный лист, основная часть, словарь, список литературы.
2. Необходимый материал по теме отбирается минимум из трёх литературных источников; при этом используется только тот материал, который отражает сущность темы.
3. Содержание реферата должно быть изложено последовательно, с выделением подзаголовков.
4. В реферате не ограничивается количество заимствований из учебных, научных, научно-популярных литературных источников. При использовании цитат ссылки на них в тексте реферата обязательны.
5. Текст реферата при размещении на образовательном портале автоматически проверяется в системе «Антиплагиат», рекомендуемая оригинальность работы – от 30%. При этом не должно быть заимствованных участков в местах реферата, где нет цитат.
6. Объём реферата с учётом списка литературы и отдельного титульного листа – не менее 6 страниц текста компьютерной верстки на бумаге формата А4 через полтора интервала. Цвет шрифта – чёрный, шрифт TimesNewRoman, 14 пт.; рекомендуемые размеры полей: верхнее и нижнее – 20 мм, левое – 30 мм, правое – 10 мм; абзацный отступ по всему тексту 1,25 см; выравнивание текста по ширине. Все страницы должны быть пронумерованы, нумерация сквозная, начиная со второго листа (после титульного листа). Номер страницы на титульном листе не проставляется.
7. Титульный лист реферата должен быть оформлен по шаблону с обязательным указанием дисциплины, курса, группы, ФИО обучающегося, темы творческого задания.

Критерии оценки реферата

Оценка «отлично» выставляется студенту, если:

1. реферат соответствуют всем вышеперечисленным требованиям;
2. реферат своевременно размещён в ЭУМК дисциплины и сдан на проверку преподавателю;
3. в реферате нет грубых ошибок, рассмотрены все виды наследственных заболеваний, обусловленных основными типами мутаций, сделан грамотный, аргументированный вывод, в словаре правильно написаны объяснения терминов;
4. допускаются недочёты в виде опечаток, но не более 1-й ошибки в терминологии;
5. допускается не более 2-х ошибок в целом по всем видам следующих недочётов: неточное объяснение, неправильно подобранный термин, отсутствие в описании заболевания частоты встречаемости.

Оценка «хорошо» выставляется студенту, если:

1. реферат соответствует основным требованиям, имеются незначительные замечания по качеству оформления реферата;
2. реферат своевременно размещён в ЭУМК дисциплины и сдан на проверку преподавателю;
3. в реферате нет грубых ошибок, дана характеристика только по одному наследственному заболеванию по каждому типу мутаций, сделан правильный вывод с незначительными недочётами;
4. в тексте систематически встречаются опечатки, но не более 2-х ошибок в терминологии;
5. допускается не более 3-х ошибок в целом по всем видам следующих недочётов: неточное объяснение, неправильно подобранный термин, отсутствие в описании заболевания частоты встречаемости.

Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если:

1. имеются существенные ошибки в оформлении, но реферат в основном соответствует требованиям;
2. реферат размещён в ЭУМК дисциплины и/или сдан на проверку преподавателю не своевременно;
3. тема реферата раскрыта недостаточно полно;

4. реферат содержит недостаточный (3-4 источника) список литературы;
5. в реферате не более 2-х грубых ошибок; в классификации мутаций не указано не более 1-го типа мутаций; не приведены характеристики не более 1-го типа наследственных заболеваний, обусловленных основными типами мутаций; вывод сделан поверхностно, формально, не информативно; в словаре меньше 10 употреблённых в реферате терминов, допущено не более 2-х ошибок при их расшифровке;
6. в тексте систематически встречаются опечатки и некорректные формулировки, но не более 3-х ошибок в терминологии;
7. допускается не более 4-х ошибок в целом по всем видам следующих недочётов: неточное объяснение, неправильно подобранный термин, отсутствие в описании заболевания частоты встречаемости.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если:

1. оформление реферата небрежное, преимущественно не соответствует требованиям;
2. содержание реферата не соответствует заданной теме;
3. реферат не размещён в ЭУМК дисциплины и/или не сдан на проверку преподавателю до даты промежуточной аттестации;
4. реферат содержит недостаточный (1-2 источника) список литературы;
5. в реферате 3 и более грубых ошибок; в классификации мутаций не указано 2 и более типа мутаций; характеристика наследственных заболеваний дана без связи с остальными разделами реферата; отсутствует вывод и/или другой обязательный раздел; словарь отсутствует, либо в нём более 3-х ошибочных определений, либо менее 7 упомянутых в реферате терминов;
6. допущено 5 или более ошибок в целом по всем видам следующих недочётов: неточное объяснение, неправильно подобранный термин, отсутствие в описании заболевания частоты встречаемости;
7. нет статистических данных по России в характеристике заболеваний, не рассмотрено географическое распределение наследственных заболеваний по регионам России.
8. реферат содержит попытки обхода Антиплагиата, оригинальность реферата при проверке системой «Антиплагиат ВГУ» ниже 15%.

Составитель _____ Е.М. Туровская
25.06.2019

Приложение 3

МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ВГУ»)

1503 Кафедра фармакологии и клинической фармакологии

Фонд заданий для контрольного теста к текущей аттестации по дисциплине ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики

Выполнение контрольного теста обязательно для всех студентов и при расчёте рейтинговой оценки учитывается как элемент текущей аттестации. Для подготовки контрольному тесту можно использовать вопросы для подготовки к зачёту (Приложение 4), т.к. текущая аттестация проводится по всем темам, изучаемым в рамках дисциплины.

Тестовые задания разработаны на кафедре фармакологии и клинической фармакологии ВГУ и предназначены для проверки освоения компетенций, формируемых при изучении дисциплины. Предусмотрены тестовые задания трёх видов:

- 1) закрытого типа (выбор из предложенных вариантов ответа) (блок ЗТ),
- 2) открытого типа (написать пропущенный термин) (блок ОТ),
- 3) ситуационная задача с ответом в форме эссе (блок СЗ).

Тест формируется из вопросов, случайным образом скомпонованных из общей базы заданий для проверки знаний, умений и навыков по каждой из формируемых компетенций. Студенту предоставляется 1 попытка прохождения теста.

Контролируемая компетенция:

ОК 1 Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес

Примеры вопросов закрытого типа

1. Под микроскопом заметно, что в клетке разрушена оболочка ядра, короткие хромосомы в виде буквы X размещены по всей клетке. На какой стадии находится клетка?

- а) Метафаза**
б) Профаза
в) Телофаза
г) Анафаза

2. С помощью микроманипулятора из клетки удалили комплекс Гольджи. Как это скажется на дальнейшей жизнедеятельности клетки?

- а) Нарушится образование лизосом, их созревание**
б) Нарушатся процессы энергетического обмена
в) Нарушится процесс митоза

3. Во время расхождения хромосом на стадии созревания сперматогенеза X-хромосома не отделилась от Y-хромосомы. Каким может быть кариотип, если нормальная яйцеклетка будет оплодотворена таким сперматозоидом?

- а) 47, XXY**
б) 46, XX
в) 47, XYY
г) 45, XO

Примеры вопросов открытого типа

1. Одной из причин ревматизма у человека на клеточном уровне является саморазрушение клеток хряща через разрушение структуры одного из органоидов. Что это за органоид?

Ответ: лизосома

2. Некоторый фактор блокирует синтез белков-тубулинов, образующих веретено деления. Какие этапы клеточного цикла будут нарушены?

Ответ: митоз

Контролируемая компетенция:

ОК 2 Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество

Пример вопроса закрытого типа

1. Предположим, у больного при приеме лекарственного препарата в стандартной дозировке, назначенного врачом, развилась интоксикация. Это может свидетельствовать о том, что в генотипе больного присутствуют:

а) гены РНК с мутациями

б) гены ферментов метаболизма с мутациями

в) гены липидов с мутациями

г) гены углеводов с мутациями

Пример ситуационной задачи

1. Консультируя покупателя о нежелательной реакции на лекарственный препарат, фармацевт употребил термины «мутация» и «индивидуальная реакция организма». Напишите, была ли допущена ошибка и почему.

Ответ. Ошибка допущена была, потому что при консультировании не следует употреблять термины, способные оскорбить человека. В данном случае это термин «мутация».

Контролируемая компетенция:

ОК 3 Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

Примеры вопросов закрытого типа

1. При отпуске безрецептурного обезболивающего препарата вы прочитали в инструкции, что он противопоказан при недостаточности глюкозо-6-фосфат-дегидрогеназы. Препарат покупает женщина. Следует ли заменить данный препарат на не имеющий такого противопоказания или можно отпустить его женщине?

а) можно отпустить, потому что недостаточность Г6ФД – признак, сцепленный с X-хромосомой, и потому очень редко проявляется у женщин

б) можно отпустить, потому что недостаточность Г6ФД – признак, сцепленный с Y-хромосомой, и потому очень редко проявляется у женщин

в) отпустить препарат нельзя, потому что недостаточность Г6ФД – признак, сцепленный с X-хромосомой, и потому очень часто проявляется у женщин

г) отпустить нельзя, потому что недостаточность Г6ФД – признак, сцепленный с Y-хромосомой, и потому очень часто проявляется у женщин

2. Знания фармацевта в области медицинской генетики позволяют:

а) избегать психотравмирующих ситуаций

б) предсказывать поведение человека в стрессовой ситуации

в) быстро подбирать препараты безрецептурного отпуска

г) понимать возможные причины нежелательных реакций на приём лекарственных препаратов

Примеры вопросов открытого типа

1. Известно, что препарат подавляет деление клеток злокачественных опухолей. Следовательно, если использовать термины генетики, он блокирует такой биологический процесс как ... (термин, 1 слово)

Ответ: митоз

2. Общее название крайне редких наследственных заболеваний, требующих очень дорогостоящей лекарственной терапии ... (напишите термин, 1 слово)

Ответ: орфанное

Пример ситуационной задачи

1. Молодая семейная пара пришла в аптеку, чтобы купить лекарственные препараты, способные снизить для будущего ребёнка риск мутаций. Какие правила поведения можно посоветовать этой паре? Существуют ли лекарственные препараты-антимутагены и есть ли смысл их принимать с такой целью, какую озвучила эта семейная пара?

Ответ. Можно посоветовать правило 28 дней – не употреблять опасных в мутагенном плане веществ в течение 28 дней до планируемого зачатия, правило 10 дней – в первые 10 дней после менструации женщинам не рекомендуется употреблять мутагенные лекарства и соприкасаться с мутагенами, т.к. в этот момент высока вероятность зачатия. Строго соблюдать назначения врача, если необходим приём лекарственных препаратов, предупредить врача, что планируется зачатие, чтобы он скорректировал терапию, исключив из неё потенциальные мутагены. Антимутагенным эффектом обладают интерфероны, фолиевая кислота, витамины С, Е, А. При планировании беременности гинеколог может назначить необходимые препараты, но злоупотреблять ими не следует, т.к. при превышении дозы, например, при приёме витамина А, можно получить обратный эффект.

Контролируемая компетенция:

ОК 4 Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития

Примеры вопросов закрытого типа

1. Вам необходимо найти информацию о том, влияет ли лекарственный препарат на гаметы. Вы используете в запросе термин:

- а) генотип
- б) фенотип
- в) канцерогенность
- г) **генотоксичность**

2. Проявление заболевания у человека, имеющего к нему наследственную предрасположенность и не болевшего им раньше, означает, что это заболевание проявилось:

- а) **в фенотипе больного**
- б) в генотипе больного
- в) в гаметах больного
- г) в митохондриях больного

Примеры вопросов открытого типа

1. Известно, что употребление талидомида привело к тяжёлым мутациям у новорожденных, родившихся у женщин, которые принимали данный лекарственный препарат во время беременности. Талидомид обладает седативным эффектом и токсичен для стволовых клеток костного мозга, утративших способность тормозить процесс своего деления. Несмотря на тератогенный эффект, исследования талидомида в данный момент продолжаются. Исходя из вышеизложенной информации, напишите, против какой группы заболеваний может быть эффективен талидомид? (обобщённое название, 2 слова)

Ответ: рак крови

2. Способность какого-либо вещества вызывать раковые заболевания, называется ... (термин, 1 слово)

Ответ: канцерогенность

Пример ситуационной задачи

1. В инструкции к лекарственному препарату в разделе «Противопоказания» указан муковисцидоз, при котором затруднено отхождение мокроты из дыхательных путей. Исходя из данной информации, напишите, можно ли принимать муколитики больному муковисцидозом и объясните, почему. Наследуется ли это заболевание?

Ответ. Поскольку у больного муковисцидозом затруднено отхождение мокроты, принимать муколитики можно, т.к. с их помощью можно облегчить отхождение густой, вязкой мокроты. Муковисцидоз – наследственное заболевание, его причина в генной мутации, и поэтому оно может наследоваться потомками

Контролируемая компетенция:

ОК 8 Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение своей квалификации.

Примеры вопросов закрытого типа

1. Вы заметили, что в инструкциях к лекарственным препаратам стали часто появляться подробные указания на особенности метаболизма лекарственных средств в организме в связи с изоформой CYP2D6*1XN. Вы не имеете достаточных знаний о том, что обозначается данным термином, но знаете, что CYP – это обозначение цитохромов, ферментов метаболизма. Чтобы лучше понимать написанное в инструкции к подобным лекарственным препаратам, вам необходимо:
 - а) поделиться с коллегами о своём открытии в надежде, что они поделятся информацией
 - б) найти информацию на специализированных медицинских или фармацевтических сайтах о данном ферменте**
 - в) можно ничего не предпринимать
2. Знания фармацевта в области медицинской генетики позволяют:
 - а) избегать психотравмирующих ситуаций
 - б) предсказывать поведение человека в стрессовой ситуации
 - в) быстро подбирать препараты безрецептурного отпуска
 - г) понимать возможные причины нежелательных реакций на приём лекарственных препаратов**

Примеры вопросов открытого типа

1. В научной фармацевтической статье вы прочитали, что передозировка азатиоприна вызывает хромосомные мутации в яйцеклетках и сперматозоидах, то есть в ... (термин, 1 слово)
Ответ: гаметах

Контролируемая компетенция:

ОК 11 Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

Примеры вопросов закрытого типа

1. При отпуске лекарственного препарата беременным женщинам необходимо обращать внимание, разрешён ли его приём этой категории пациентов, потому что
 - А) воздействие препарата на плод может быть не известно**
 - Б) препарат может быть эмбриотоксичен**
 - В) препарат может быть генотоксичен
 - Г) препарат может воздействовать на нервную систему
2. Какой метод обнаруживает нарушения работы генов, которые отвечают за обмен веществ:
 - а) дерматоглифический
 - б) биохимический**
 - в) генеалогический
3. Какие мутагенные факторы являются наиболее частой причиной хромосомных мутаций у человека:
 - а) наследственность
 - б) приобретенность
 - в) радиация**

Примеры вопросов открытого типа

1. Здоровый образ жизни не гарантирует абсолютное здоровье, однако препятствует развитию заболеваний, которые могут наследоваться от родственников, таких как артериальная гипертония, сахарный диабет 2 типа. Заболевания этого типа относят к заболеваниям с наследственной (термин, 1 слово)

Ответ: предрасположенностью

2. Совокупность генов, которые организм получает от родителей _____

Ответ: генотип

Контролируемая компетенция:

ПК 1.5 Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.

Примеры вопросов закрытого типа

1. При отпуске лекарственного препарата беременным женщинам необходимо обращать внимание, разрешён ли его приём этой категории пациентов, потому что

а) воздействие препарата на плод может быть не известно

б) препарат может быть эмбриотоксичен

в) препарат может быть генотоксичен

г) препарат может воздействовать на нервную систему

2. Вы заметили, что в инструкциях к лекарственным препаратам стали часто появляться подробные указания на особенности метаболизма лекарственных средств в организме. Чтобы лучше понимать написанное в инструкции к подобным лекарственным препаратам, вам необходимо:

а) поделиться с коллегами о своём открытии в надежде, что они поделятся информацией

б) найти информацию на специализированных медицинских или фармацевтических сайтах о данном ферменте

в) можно ничего не предпринимать

Примеры вопросов открытого типа

1. Внимательно прочитайте текст и закончите последнее предложение.

Болезнь Рефсума взрослых связана с нарушением метаболизма фитановой кислоты вследствие недостаточности фермента гидроксилазы, что приводит к накоплению в тканях фитановой кислоты, прогрессирующему по мере жизни человека и приводящему к заболеванию. Заболевания, при которых в клетках организма человека постепенно накапливаются вещества и приводят к тяжёлым поражениям органов и систем, называют болезнями ... (1 слово)

Ответ: накопления

2. Редкие заболевания, частота которых меньше 1 : 10 000, называются ... (ответ дайте одним термином):

Ответ: орфанными

3. Тетрациклины, способные повреждать развитие скелета плода, противопоказаны к применению при...

Ответ: беременности

4. В популяциях человека благодаря воздействию мутагенов и нездорового образа жизни накапливается генетический груз – вредные рецессивные мутации, носителями которых являются ... (ответ дайте одним общим термином)

Ответ: гетерозиготы

Контролируемая компетенция:

ПК 2.3 Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств

Примеры вопросов закрытого типа

1. Ген-это участок молекулы:
 - а) белка
 - б) ДНК**
 - в) АТФ
 - г) фермента

2. Фенотип – это совокупность:
 - а) генов организма
 - б) генов данного вида**
 - в) внешних и внутренних признаков организма

3. У человека сцепленным с полом является заболевание
 - а) сахарный диабет
 - б) синдром Дауна
 - в) гемофилия**

Примеры вопросов открытого типа

1. Способность лекарственного препарата вызывать нарушения в генетическом аппарате гамет, приводящие к возникновению мутаций в ДНК, называется... (дайте ответ одним словом):

Ответ: мутагенность

2. Белок, вырабатываемый при нарушениях в ДНК, обеспечивающий защиту организма от злокачественного перерождения клеток, «хранитель генома» - (ответ дайте кратким обозначением данного белка, используйте английские буквы):

Ответ: p53

3. Беременной женщине нельзя отпускать препарат Валерианы настойка (Tinctura Valerianae), потому что эта лекарственная форма содержит противопоказанное при беременности вещество, вызывающее мутации в гаметам и патологии развития плода – ... (напишите это вещество одним словом):

Ответ: этанол (этиловый спирт, алкоголь)

Трудоемкость выполнения теста

Трудоёмкость выполнения / решения, мин	Компетенция	Количество задач / вопросов по типу тестовой формы		
		ЗТ	ОТ	СЗ
	ОК 1	3	2	-
	ОК 2	1	-	1
	ОК 3	2	2	1
	ОК 4	2	2	1
	ОК 8	2	1	-
	ОК 11	3	1	-
	ПК 1.5	2	4	-
	ПК 2.3	3	3	-
Одной задачи / вопроса		1	1	4
Всего задания		18	15	12
Всего теста		50 мин		

Критерии оценки:

Тестовые задания из блоков ОТ и СЗ проверяются преподавателем вручную. Возможно зачтение ответа правильным, если он дан верно по существу, но не вполне соответствует эталону ответа. При этом требуемые при ответе термины должны быть написаны правильно.

Для оценивания выполнения заданий используется балльная шкала:

- 1) средний уровень сложности (блок ЗТ):
 - 1 балл – выбран полностью верный ответ;

- 0 баллов – ответа нет или указан неверный ответ.
- 2) повышенный уровень сложности (блок ОТ):
2 балла – указан верный ответ;
0 баллов – ответа нет или указан неверный ответ, полностью или частично.
- 3) повышенный уровень сложности (блок СЗ):
5 баллов – дан верный ответ;
2 балла – дан частично верный ответ;
0 баллов – ответа нет, дан не верный ответ или ответ с грубыми ошибками.

Шкала оценивания контрольного теста

Максимальное количество баллов за тест – 36. Полученные студентом баллы автоматически пересчитываются в проценты выполнения теста.

Оценка «отлично» выставляется студенту, если он выполняет тест на 90-100%.

Оценка «хорошо» выставляется студенту, если он выполняет тест на 80-89%.

Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если он выполняет тест на 70-79%.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если он выполняет тест менее, чем на 70%.

Шкала оценивания текущей аттестации

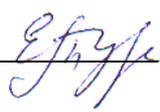
Высчитывается средняя арифметическая оценка за реферат и контрольный тест.

Оценка «отлично» выставляется студенту, если он набирает в среднем 4,7-5,0 баллов;

оценка «хорошо» выставляется студенту, если он набирает в среднем 3,7-4,6 балла;

оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если он набирает в среднем 3,0-3,6 балла;

оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если он набирает в среднем менее 3,0 баллов.

Составитель _____  Е.М. Туровская

25.06.2019 г.

Приложение 4

**МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ВГУ»)**

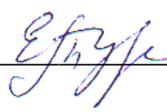
1503 Кафедра фармакологии и клинической фармакологии

**Комплект вопросов для подготовки к зачёту
(промежуточная аттестация, дифференцированный зачёт)
по дисциплине ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»**

1. Генетика и ее место в системе естествознания
2. Генетика человека и медицинская генетика: понятия, задачи, отличия.
3. История исследований и задачи медицинской генетики.
4. Методы исследования в генетике человека.
5. Клинико-генетические базы данных. Проект «Геном человека».
6. Генетические технологии для фармации и медицины.
2. Значение медицинской генетики в медико-биологической науке.
3. Этапы формирования представлений о клетке.
4. Основные положения современной клеточной теории.
5. Сравнение разных типов клеточной организации.
6. Характеристика структурных компонентов клеток эукариот. Ультраструктурная организация клеточных органелл.
7. Болезни человека, связанные с нарушением работы клеточных органелл.
8. Тотипотентность и плюрипотентность клеток. Направления использования стволовых клеток.
9. Ядро – важная составная часть клетки. Его функции и структура.
10. Хроматин и хромосомы – различные формы пространственной организации ДНК.
11. Фазы клеточного цикла эукариот.
12. Генетический контроль клеточного цикла и перспективы его использования в фармакотерапии.
13. Нарушения клеточного цикла, выявляемые на стадиях митоза.
14. Отклонения от типичного хода клеточного цикла и их причины.
15. Прямое деление клетки – амитоз.
16. Кариотип человека.
17. Формы размножения организмов.
18. Мейоз как способ деления клетки, обеспечивающий редукцию числа хромосом и увеличивающий разнообразие гамет.
19. Место мейоза в жизненном цикле эукариот.
20. Характеристика редукционного и эквационного делений мейоза. Особенности кроссинговера. Генетическое значение мейоза.
21. Сходство и различия митоза и мейоза.
22. Образование половых клеток у человека. Сходство и различия процессов овогенеза и сперматогенеза.
23. Характеристика половых клеток человека по морфологическим особенностям и числу хромосом.
24. Факторы, лежащие в основе нарушения развития половых клеток.
25. Нарушения мейоза и возможности их коррекции современными методами фармации и генетики.
26. Разнообразие и единство генетических механизмов при формировании половых клеток и оплодотворении у эукариот.
27. Основы первичной структуры ДНК.
28. Формирование вторичной структуры. Модель Уотсона и Крика. Полиморфизм двойной спирали.
29. Разрушение и восстановление двуспиральной структуры (денатурация, ренатурация, гибридизация).

30. Особенности репликации ДНК.
31. Репарация ДНК и её механизмы.
32. Причина прекращения делений и проблема старения клетки. Имортальные клетки.
33. Особенности строения и функционирования теломеразы. Теломераза, рак и старение. Опыты по преодолению барьера Хейфлика.
34. Коррекция нарушений в генах, контролирующей системы репликации и репарации.
35. Транскрипция – перенос генетической информации с ДНК на РНК и отличие этого процесса от репликации. Понятие о транскрипционе. Структура промоторов.
36. Кодирование генетической информации, свойства генетического кода.
37. Определение понятия «ген». Типы генов. Структура генов.
38. Каскадная регуляция экспрессии генов эукариот.
39. Нарушения процессов транскрипции и трансляции белков факторами среды и лекарственными препаратами.
40. Возможности генетической коррекции нарушений транскрипции, трансляции, генетического кода.
41. Модификация молекулы ДНК при её метилировании. Гипер-и гипометилирование. Деметилирование в процессе онтогенеза.
42. Геномный импринтинг – один из вариантов эпигенетической изменчивости.
43. Прионизация белка.
44. Заболевания, вызванные модификациями молекул ДНК и белков.
45. Моногенные и полигенные признаки. Факторы, влияющие на формирование признаков.
46. Законы Г. Менделя и их цитологические основы.
47. Взаимодействия между аллельными генами. Доминантно-рецессивное взаимодействие. Менделирующие признаки у человека.
48. Взаимодействия аллельных генов: неполное доминирование, кодоминирование (наследование у человека групп крови по системе АВ0), множественный аллелизм, сверхдоминирование, аллельное исключение.
49. Взаимодействие между неаллельными генами (полимерия, комплементарность, эпистаз).
50. Влияние одного гена на формирование нескольких признаков (плейотропия).
51. Сцепленное с полом наследование.
52. Картирование генов в группах сцепления.
53. Моногибридное и дигибридное скрещивание.
54. Пол. Первичные и вторичные половые признаки.
55. Типы определения пола.
56. Хромосомный механизм определения пола.
57. Значение баланса генов в определении половой принадлежности у человека.
58. Половые хромосомы. Регуляция экспрессии генов половых хромосом.
59. Нарушения у человека, связанные с формированием пола, и возможности их терапии методами фармакологии и генетики.
60. Классификация основных форм изменчивости.
61. Модификационная изменчивость, её типы и особенности. Адаптивные модификации как эволюционно закрепленные реакции организма на изменения внешней среды при неизменном генотипе. Морфозы – неадаптивные изменения. Проявление этих форм изменчивости у человека.
62. Понятие о мутациях и их классификация: по характеру изменения генотипа, фенотипа, проявлению в гетерозиготе, условиям возникновения, локализации в клетке, возможностям наследования, отклонению от нормы.
63. Генные мутации. Последствия замены оснований (миссенс, нонсенс, сайленс мутации). Мутации, связанные со сдвигом «рамки считывания». Экспансия тринуклеотидных повторов (динамические мутации).
64. Механизмы и последствия структурных перестроек хромосом (дефишенсы, делеции, дупликации, пери- и парацентрические инверсии, транслокации).
65. Геномные мутации (автополиплоидия, аллополиплоидия, анеуплоидия, центрические слияния и центрические разделения).
66. Комбинативная изменчивость, её механизмы и проявления у человека. Классификация основных форм изменчивости.
67. Спонтанный и индуцированный мутагенез.
68. Механизмы мутагенеза.
69. Мутагенные факторы.

70. Лекарственные препараты как фактор химического мутагенеза.
71. Меры предосторожности для предотвращения мутагенного действия при приёме лекарственных средств.
72. Меры профилактики мутаций у человека.
73. Метаболические фенотипы человека.
74. Значение метаболических фенотипов в фармакотерапии заболеваний.
75. Методы предотвращения токсического действия лекарств, связанного с генетическими причинами. Персонафицированная медицина.
76. Геномные мутации у человека (полиплоидия, анеуплоидия). Последствия изменения числа аутосом и половых хромосом, приводящие к депрессии развития и летальности.
77. Клинические проявления и характеристика кариотипов при синдромах Дауна, Эдвардса, Патау, Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трисомии X, синдроме лишней Y-хромосомы.
78. Наследственные заболевания у человека, связанные с перестройками хромосом (синдром кошачьего крика и др.)
79. Генные мутации и особенности их проявления у человека. Примеры нарушения: обмена аминокислот (фенилкетонурия), обмена углеводов (галактоземия), обмена липидов (болезнь Тея-Сакса). Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов (врожденный гипотиреоз).
80. Мультифакториальные болезни. Экогенетические реакции как ответ организма с определенной генетической конституцией на воздействие средовых факторов.
81. Генетические основы наследственных заболеваний человека. Проблема орфанных заболеваний и перспективы их лечения с учётом достижений генетики.
82. Особенности человека как объекта генетических исследований.
83. Методы вмешательства в генотип человека и их пределы.
84. Клинико-генеалогический метод исследования генотипа человека. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном наследовании и наследовании, сцепленным с полом.
85. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
86. Биохимический метод. Тесты, позволяющие определить нарушения обмена веществ.
87. Цитогенетический метод: кариотипирование, методы экспресс-диагностики для определения числа X хромосом (тельца Барра), использование метафазного, анафазно-телофазного методов для определения органических нарушений в делящихся клетках и микроядерного теста в интерфазных клетках.
88. Метод дерматоглифики в генетике человека.
89. Метод генетики соматических клеток.
90. Популяционно-статистический метод и его использование в медицинской генетике. Закон Харди-Вайнберга.
91. Иммунологический метод в генетике человека.
92. Функциональная геномика человека как основа фармакогенетики.
93. Понятия протеомики, этногеномики, палеогеномики, геронтологии, психогеномики, онкогеномики, геноинформатики и вклад этих наук в фармакогенетику.
94. Перспективы использования генотерапии в профилактике и лечении заболеваний.
95. Иммуногенетика: генетические аспекты нарушения иммунной системы.
96. Генетические основы аутоиммунных заболеваний и тканевой несовместимости.
97. Медико-генетическое консультирование как основа первичной профилактики наследственных болезней.
98. «Дизайнерские» дети: понятие, примеры, цели создания, негативные последствия идеи.
99. Технология «молекулярных ножниц», возможности её использования для редактирования генома человека и её ограничения.
100. Генетический паспорт: понятие, назначение, распространённость в России и в мире, проблемы.

Составитель  Туровская Е.М.

25.06.2019

Приложение 5

МИНОБРНАУКИ РОССИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ВОРОНЕЖСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ВГУ»)

1503 Кафедра фармакологии и клинической фармакологии

Комплект тестовых заданий для промежуточной аттестации
(дифференцированный зачёт)
по дисциплине ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики

Промежуточная аттестация проводится в форме компьютерного тестирования в автоматизированной форме на образовательном портале «Электронный университет ВГУ» в ЭУМК «Генетика человека с основами медицинской генетики» <https://edu.vsu.ru/course/view.php?id=3756> (справка №28 от 17.10.2020 г.). В базе данных теста более 120 тестовых заданий 6-ти типов, разработанных на кафедре фармакологии и клинической фармакологии ВГУ. Студенту предоставляется 2 попытки прохождения теста, без понижения балла зачитывается лучшая из них.

Примеры тестовых заданий.

Блок №1 – вопросы с выбором ответа (ВО1) «Тесты на 1 правильный ответ».

ПК 2.3. Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств.

Вопрос №1. Тетрациклины, способные повреждать развитие скелета плода, противопоказаны к применению при... (ответ дайте одним термином) **беременности (беременность)**

ПК 1.5. Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.

Вопрос №2. Укажите правильный кариотип синдрома Клайнфельтера.

Варианты ответов: а) 47, XX, 18+; б) 47, XY, 13+; в) 46, XX, 5p-; г) **47, XXУ**; д) 45, XO.

Блок №2 – задачи с множественным выбором ответа (ВО2) «Задачи на 2 балла».

ПК 1.5. Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.

Вопрос №1. Причины патологии мейоза:

- а) Отсутствие синаптонемного комплекса**
- б) Возраст человека старше 35-40 лет**
- в) Приём цитостатиков, фенобарбитала, тетрациклина**
- г) Воздействие ионизирующей радиации**
- д) Употребление алкоголя**
- е) Приём препаратов интерферона
- ж) Все варианты верны

Задача №1. Какие группы крови могут быть у детей, если у обоих родителей 4 группа крови? Выберите один ответ: а) 1, 2, 3; б) **2, 3, 4**; в) 2, 3; г) 1, 3, 4.

Блок №3 – задачи с выбором ответа (ВО3) «Задачи на 3 балла».

ПК 1.5. Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.

Задача №1. Коренной европеец и американский индеец обратились к врачу по одной и той же причине - сильные боли в спине. Врач назначил обоим одно и то же лекарство - кодеин. Известно, что этот препарат в организме под влиянием фермента из семейства цитохромов P450 превращается в морфин, мощное обезболивающее вещество. У индейца боли прошли через 30 минут после приёма препарата, а у европейца препарат не дал никакого эффекта. В чём может быть генетическая причина такой разной реакции на кодеин у представителей этих народов?

Варианты ответов:

- а) в генотипе европейцев часто встречаются гены, дающие низкую активность фермента цитохром P450, а у индейцев таких аллелей нет**
- б) у европейцев часто встречаются гены, дающие высокую активность фермента цитохром P450, а у индейцев таких аллелей нет
- в) у индейцев часто встречаются гены, вызывающие метаболический блок фермента цитохром P450, а у европейцев таких аллелей нет
- г) разная реакция связана не с отличиями в генотипе, а в образе жизни и питании представителей разных культур

Задача №2. В роддоме перепутали двух мальчиков (К. и С.). У К. – первая группа крови, у С. – вторая. Родители одного из них с 1 и 4 группами, а другого – с 1 и 3 группами крови. Кто чей сын?

Решение: ii – 1 группа крови, I^A – 2 группа крови, I^B – 3 группа крови, $I^A I^B$ – 4 группа крови

1) $P \text{ ♂ } ii$ (1 группа) \times $Q \text{ ♀ } I^A I^B$ (4 группа)

G_i I^A, I^B

F1 $I^A i$ (2 группа), $I^B i$ (3 группа)

Мальчик С. может быть сыном родителей с 1 и 4 группой крови, а мальчик К. – не может.

2) $P \text{ ♂ } ii$ (1 группа) \times $Q \text{ ♀ } I^B i$ (3 группа)

G_i I^B, i

F1 $I^B i$ (3 группа), ii (1 группа)

Мальчик К. – может быть сыном родителей с 1 и 3 группой крови, а мальчик С. – не может.

Выберите один ответ:

- а) невозможно определить, кто чей сын, по таким группам крови
- б) родители С. – с 1 и 3 группами крови, родители К. – с 1 и 4
- в) родители К. – с 1 и 3 группами крови, родители С. – с 1 и 4
- г) обе пары не могут быть родителями С.

Блок №4 – задачи с выбором ответа (ВО4) «Связь генетики с фармакологией и медициной».

ОК 4: Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

Вопрос №1. Медленно действующие химические вещества могут вызвать поражение ядра клетки до повреждения цитоплазмы, потому что:

Выберите один ответ:

- а) эти вещества переносятся через цитоплазму в ядро благодаря сигнальным каскадам
- б) такие вещества не метаболизируются в цитоплазме
- в) ядро очень чувствительно к радиации
- г) через ядерные поры в ядро легко проникают крупные молекулы.**

Блок №5 – задачи с кратким ответом (К1) типа «Открытые тесты – вопросы».

ПК 1.5. Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.

Вопрос №1. Редкие заболевания, частота которых меньше 1 : 10 000, называются ... (ответ дайте одним термином): **орфанными (орфанные)**

Вопрос №2. Наука о закономерностях наследственности и изменчивости живых организмов и методах управления ими – (ответ дайте одним термином): **генетика**

Блок №6 – задачи с кратким ответом (К2) «Написать формулу кариотипа и локус гена».
 ОК 11: Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

Вопрос №1. Напишите формулу кариотипа мальчика с синдромом Дауна (используйте английский язык, запятые и пробелы не вставляйте)

Ответ: **47XY21+**

Трудоемкость выполнения теста

Трудоёмкость выполнения / решения, мин	Количество задач / вопросов по типу тестовой формы					
	BO1	BO2	BO3	BO4	K1	K2
	10	1	1	4	3	1
Одной задачи/вопроса	1	3	4	2	1	2
Всего задания	10	3	4	8	3	2
30 мин						

Критерии оценки:

Для оценивания выполнения заданий используется балльная шкала:

- средний уровень сложности (блоки №1, 5, 6):

1 балл – указан верный ответ;

0 баллов – ответа нет или указан неверный ответ.

- повышенный уровень сложности (блоки №2, 4):

2 балла – указан верный ответ;

0 баллов – указан полностью неверный ответ, ответа нет или все ответы отмечены как правильные.

- повышенный уровень сложности (блок №3):

3 балла – указан верный ответ;

0 баллов – указан полностью неверный ответ, ответа нет или все ответы отмечены как правильные.

Шкала оценивания

Максимальное количество баллов за выполнение теста – 30. Полученные студентом баллы автоматически пересчитываются в проценты выполнения теста. Оценка, полученная по результатам прохождения промежуточной аттестации в форме теста, является итоговой оценкой.

Оценка «отлично» выставляется студенту, если он набирает 90-100% в лучшей из двух попыток.

Оценка «хорошо» выставляется студенту, если он набирает 80-89,9% в лучшей из двух попыток.

Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если он набирает 70-79,9% в лучшей из двух попыток.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если он набирает менее 70% в лучшей из двух попыток.

Итоговая оценка на дифференцированном зачёте формируется в соответствии с Положением о порядке организации и осуществления образовательной деятельности, текущей, промежуточной и итоговой аттестации по основным профессиональным образовательным программам среднего профессионального образования в Воронежском государственном университете и может быть выставлена по результатам текущего контроля успеваемости при выполнении нижеперечисленных условий:

1) посещено 70% занятий и более, при этом пропуски по уважительной причине;

2) отсутствие не отработанных задолженностей;

3) итоговый балл за текущую аттестацию 3,0-5,0, при этом итоговая оценка по результатам текущего контроля успеваемости при оценке за текущую аттестацию «удовлетворительно» выставляется только при высоком прилежании на протяжении семестра (отсутствие оценок «неудовлетворительно» за выполнение заданий в ЭУМК дисциплины, за домашние задания и за ответы на занятиях), своевременное выполнение заданий.

При несоответствии любому из перечисленных выше условий оценка по итогам текущего контроля успеваемости не выставляется, в этом случае необходимо пройти промежуточную аттестацию на общих основаниях в форме теста.

Итоговой оценкой по результатам текущего контроля успеваемости является итоговая оценка за текущую аттестацию с учётом среднего балла текущей успеваемости в семестре за все виды заданий. При среднем балле выше итогового балла за текущую аттестацию на 0,8 баллов и более итоговая оценка округляется в сторону повышения, при среднем балле ниже итоговой оценки за текущую аттестацию на 0,8 баллов и более итоговая оценка округляется в сторону понижения.

При выставлении итоговой оценки по результатам работы в семестре используется следующая шкала с учётом округления:

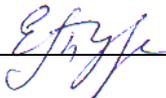
оценка «отлично» выставляется студенту, если он набирает 4,7-5,0 баллов;

оценка «хорошо» выставляется студенту, если он набирает 3,7-4,6 балла;

оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если он набирает 3,0-3,6 балла;

При несогласии с итоговой оценкой, выставленной по результатам текущей успеваемости, студент может пройти дифференцированный зачёт на общих основаниях.

Задания из банка тестовых вопросов и ситуационных задач Приложения №3 рекомендуются к использованию при проведении диагностических работ с целью оценки остаточных знаний по результатам освоения данной дисциплины.

Составитель _____  _____ Туровская Е.М.

25.06.2019