# Приложение 4

**Федеральное государственное бюджетное учреждение «Федеральный научно-клинический центр физико-химической медицины имени академика Ю.М. Лопухина Федерального медико-биологического агентства»**

УТВЕРЖДЕНО

заместитель генерального директора

ФНКЦ ФХМ им. Ю.М. Лопухина ФМБА России

чл.-корр, д.м.н.,

Загайнова Е.В.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

**ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ**

**Медицинская генетика**

Уровень высшего образования Ординатура

Направление подготовки / специальность

31.08.49 - Терапия

Направленность образовательной программы

Терапия

Форма обучения очная

г. Москва

2025 год

***Цель фонда оценочных средств.*** Оценочные средства предназначены для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины «**Медицинская генетика***».* Перечень видов оценочных средств соответствует Рабочей программе дисциплины.

***Фонд оценочных средств включает*** контрольные материалы для проведения текущего контроля в форме самостоятельной работы ординаторов, тем рефератов и промежуточной аттестации в форме вопросов, ситуационных задач и тестовых заданий к зачету.

***Структура и содержание заданий*** разработаны в соответствии с рабочей программой дисциплины *«***Медицинская генетика***»*.

# Паспорт фонда оценочных средств по дисциплине «Медицинская генетика»

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Формируемые компетенции** (код, содержание компетенции) | **Планируемые результаты обучения по дисциплине (модулю), в соответствии с индикатором достижения компетенции** | | **Наименование оценочного средства** | |
| **Индикатор достижения компетенции**  (код, содержание индикатора) | **Результаты обучения**  **по дисциплине** | **Для текущего контроля успеваемости** | **Для промежуточной аттестации** |
| *УК-1: Способен критически и системно анализировать, определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте* | *УК-1.1: Критически и системно анализирует возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте*  *УК-1.2: Определяет возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте* | *УК-1.1:  знать достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте уметь критически и системно анализировать возможности и способы применения достижения в области медицины и фармации в профессиональном контексте владеть возможностями и способами применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте*  *УК-1.2:  знать определения возможностей и способов применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте уметь определять возможности и способы применения достижений в области медицины и фармации в профессиональном контексте владеть методикой современных достижений в области медицины и фармации* | *Задачи*  *Реферат* | *Зачёт: Контрольные вопросы Тест* |
| *ОПК-4: Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов* | *ОПК-4.1: Проводит клиническую диагностику и обследование пациентов*  *ОПК-4.2: Назначает пациентам лабораторно-инструментальные исследования* | *ОПК-4.1:  знать способы проведения клинической диагностики и обследования пациентов уметь проводить клиническую диагностику и обследование пациентов владеть способами клинической диагностики и обследования пациентов*  *ОПК-4.2:  знать применяемые лабораторно-инструментальные исследования уметь применять лабораторно-инструментальные исследования владеть навыками применения лабораторно-инструментальных исследований* | *Задачи*  *Реферат* | *Зачёт: Контрольные вопросы Тест* |
| *ОПК-5: Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность* | *ОПК-5.1: Назначает лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях*  *ОПК-5.2: Контролирует эффективность и безопасность назначенного лечения* | *ОПК-5.1:  знать необходимое лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях уметь назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях владеть необходимой информацией для назначения лечения пациентам при заболеваниях и (или) состояниях*  *ОПК-5.2:  знать способы контроля эффективности и безопасности назначенного лечения уметь контролировать эффективность и безопасность назначенного лечения владеть способами контроля эффективности и безопасности назначенного лечения* | *Реферат* | *Зачёт: Контрольные вопросы Тест* |
| *ПК-1: Способен к оказанию медицинской помощи пациентам, страдающим заболеваниями терапевтического  профиля. Способен к оказанию медицинской помощи пациентам, страдающим заболеваниями  терапевтического профиля* | *ПК-1.1: Проводит обследования пациентов, страдающих заболеваниями терапевтического профиля*  *ПК-1.2: Оказывает необходимую медицинскую помощь пациентам, страдающим заболеваниями терапевтического профиля* | *ПК-1.1:  знать способы и методы проведения обследования пациентов, страдающих заболеваниями терапевтического профиля уметь проводить обследования пациентов, страдающих заболеваниями терапевтического профиля владеть навыками проведения обследования пациентов, страдающих заболеваниями терапевтического профиля*  *ПК-1.2:  знать способы оказания необходимой медицинской помощи пациентам, страдающим заболеваниями терапевтического профиля уметь оказывать медицинскую помощь пациентам, страдающим заболеваниями терапевтического профиля владеть навыками оказания необходимой медицинской помощи пациентам, страдающим заболеваниями терапевтического профиля* | *Реферат* | *Зачёт: Контрольные вопросы Тест* |

1. **Критерии и шкалы для оценки уровня сформированности компетенций:**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Индикаторы компетенции** | **ОЦЕНКИ СФОРМИРОВАННОСТИ КОМПЕТЕНЦИЙ** | | | |
| не зачтено | зачтено | | |
| **Неудовлетворительно** | **удовлетворительно** | **хорошо** | **отлично** |
| **Полнота знаний** | Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки. | Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибки. | Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки.  Допущено несколько негрубых ошибок. | Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок. |
| **Наличие умений** | При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения.  Имели место грубые ошибки. | Продемонстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме. | Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами. | Продемонстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными несущественным недочетами, выполнены все задания в полном объеме. |
| **Наличие навыков (владение опытом)** | При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки.  Имели место грубые ошибки. | Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами. | Продемонстрированы базовые навыки  при решении стандартных задач с некоторыми недочетами. | Продемонстрированы навыки  при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов. |
| **Характеристика сформированности компетенции** | Компетенция в полной мере не сформирована. Имеющихся знаний,  умений, навыков недостаточно для решения практических (профессиональных) задач. Требуется повторное обучение. | Сформированность компетенции соответствует минимальным требованиям.  Имеющихся знаний, умений, навыков в целом достаточно для решения практических (профессиональных) задач, но требуется дополнительная практика по  большинству практических задач. | Сформированность компетенции в целом соответствует требованиям, но есть недочеты.  Имеющихся знаний, умений, навыков и мотивации в целом достаточно для решения практических (профессиональных) задач, но требуется  дополнительная практика по некоторым  профессиональным задачам. | Сформированность компетенции полностью соответствует требованиям. Имеющихся знаний, умений, навыков и мотивации в полной мере достаточно для решения сложных практических (профессиональных) задач. |
| **Уровень сформированности компетенций** | Низкий | Ниже среднего | Средний | Высокий |
| Шкала оценок по проценту правильно выполненных заданий | 0–50 % | 51 – 70 % | 71-90 % | 91 – 100 % |

1. **Перечень контрольных заданий и иных материалов, необходимых для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности**
   1. **Задания (оценочные средства), выносимые на зачет Вопросы к зачету**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| №п п | Вопрос | Код компетенции (согласно РПД) |
| 1 | Наследственные болезни: определение, этиология, отличия от врожденных и семейных болезней. | УК-1 |
| 2 | Особенности клинического осмотра больных и их родственников с подозрением на наследственную патологию. | ПК-1 |
| 3 | Принципы клинической диагностики наследственных болезней. | ОПК-4 |
| 4 | Принципы лечения наследственных болезней. | ПК-1 |
| 5 | Признаки аутосомно-доминантного наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Тактика ведения пациентов. | ПК-1 |
| 6 | Признаки аутосомно-рецессивного наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Тактика ведения пациентов. | ПК-1 |
| 7 | Признаки Х-сцепленного (доминантного и рецессивного) наследования. Примеры соответствующих заболеваний. Тактика ведения пациентов. | *ПК-1* |
| 8 | Мониторинг врожденных пороков развития. Определение, задачи, источники информации. Частота и профилактика врождённых пороков развития. | ОПК-4 |
| 9 | Патогенез врожденных пороков развития. Основные закономерности, характерные для патологии внутриутробного развития. «Критические периоды» внутриутробного развития. | УК-1 |
| 10 | Особенности медико-генетического консультирования при беременности. Виды пренатальной диагностики, показания к применению. | ОПК-4 |
| 11 | Хромосомные болезни и генные синдромы. Тактика ведения и лечения пациентов. | ПК-1 |
| 12 | Методы диагностики наследственных болезней: | ПК-1 |
|  | клинико-генеалогический, цитогенетический, молекулярно-генетический, биохимический. |  |
| 13 | Виды и степени генетического риска. Принципы расчета генетического риска при различных вариантах наследственной патологии. | ОПК-4 |
| 14 | Медико-генетическое консультирование: определение, виды, принципы, роль в профилактике наследственных болезней. | ОПК-4 |
| 15 | Виды, направления и уровни профилактики наследственной патологии. Предгравидарная профилактика врожденных пороков развития. | ОПК-4 |

**Вопросы для тестирования:**

1. Объектом изучения клинической генетики являются: (ПК-1) а) больной человек;

б) больной и больные родственники;

в) больной и все члены его семьи, в том числе и здоровые.

1. Конституциональность, врожденность и непрогредиентность – отличительные черты: (ОПК-4)

а) мультифакториальных болезней

б) хромосомных и внутриутробных пороков развития в) моногенных и генных болезней

г) малых и больших аномалий развития

1. Риск рождения больного ребенка у фенотопически здоровых родителей гетерозиготных по одинаковому рецессивному заболеванию равен: (УК-1)

а) 50%

б) 33%

в) 25%

г) 0%

1. Частота наследственных и врожденных заболеваний среди новорожденных составляет: (УК- 1)

а) 5-5,5%;

б) 3-3,5%;

в) 9-10%;

г) 0,1-1,0%.

1. Врожденные заболевания - это: (ПК-1)

а) заболевания, обусловленные мутацией генов;

б) заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка; в) заболевания, проявляющиеся при рождении;

г) заболевания, не поддающиеся лечению.

1. При ненаследственных болезнях генетические факторы не влияют на: (УК-1) а) этиологию;

б) сроки выздоровления; в) исход заболевания;

г) эффективность лечения.

1. Хромосомные болезни обусловлены: (ПК-1) а) генными мутациями;

б) геномными мутациями;

в) изменениями межгенных участков структуры ДНК; г) изменением структуры хромосом.

1. Исключите один неправильный ответ. (ОПК-4) Для наследственной патологии характерны:

а) ранняя манифестация клинических проявлений;

б) вовлеченность в патологический процесс многих органов и систем; в) прогредиентный характер течения болезни;

г) острое начало заболевания; д) резистентность к терапии.

1. Выберите верное утверждение: (ПК-1)

а) фенотипические проявления небольших по протяженности мутаций более специфичны, чем проявления крупных мутаций;

б) межгенные взаимодействия не влияют на клинический полиморфизм;

в) около 90% всех спонтанных абортов связано с генетическими нарушениями у эмбриона; г) клинический полиморфизм болезней с наследственной предрасположенностью больше, чем моногенных заболеваний.

1. Возможными причинами различия клинической картины наследственного заболевания могут быть: (УК-1)

а) неполная пенетрантность гена; б) пол больного;

в) варьирующая экспрессивность гена; г) воздействие факторов среды;

д) возраст больного.

1. Укажите наиболее верное определение клинико-генеалогического метода: (ОПК-4) а) составление родословной с последующим обследованием пробанда;

б) составление родословных;

в) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников одного поколения;

г) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений.

1. Укажите положения, характеризующие аутосомно-доминантный тип наследования: (ОПК-4) а) родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичное заболевание встречается у сибсов пробанда;

б) сын никогда не наследует заболевание от отца;

в) заболевание встречается одинаково часто у мужчин и женщин; г) заболевание передается от родителей детям в каждом поколении.

1. Пробанд - это: (ОПК-4)

а) больной, обратившийся к врачу;

б) здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию; в) человек, впервые попавший под наблюдение врача-генетика;

г) индивидуум, с которого начинается сбор родословной.

1. Укажите признаки Х-сцепленного доминантного типа наследования: (ПК-1) а) одинаковая частота заболевания у женщин и мужчин;

б) сыновья больного отца будут здоровы, а дочери больны; в) заболевание может прослеживаться в каждом поколении;

г) если больна мать, то вероятность рождения больного ребенка независимо от пола равна 50%.

1. Критические периоды эмбрионального развития: (ПК-1) а) конец 1-й - начало 2-й недели гестации;

б) конец 2-й - начало 3-й недели гестации; в) 3-6-я неделя гестации;

г) 7-8-я неделя гестации.

1. Признаки Х-сцепленного рецессивного типа наследования: (ПК-1) а) заболевание наблюдается преимущественно у мужчин;

б) все фенотипически нормальные дочери больных мужчин являются носительницами; в) больные мужчины передают патологический аллель 50% сыновей;

г) сыновья женщины-носительницы будут больны с вероятностью 50%.

1. Синдромологический анализ - это: (ОПК-4)

а) анализ генотипа больного с целью установления диагноза;

б) обобщенный анализ всех фенотипических (клинических) проявлений с целью выявления устойчивого сочетания признаков для установления диагноза;

в) анализ результатов параклинических методов исследования; г) диагностика заболевания на основе анамнестических данных.

1. Укажите признаки, не характерные для аутосомно-рецессивного типа наследования: (ПК-1) а) заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин;

б) у больных родителей могут быть здоровые дети; в) женщины болеют чаще мужчин;

г) родители больного здоровы;

д) родители являются кровными родственниками.

1. Выберите правильные утверждения: (ПК-1)

а) гаметопатии приводят к нарушению оплодотворения или гибели зиготы; б) к бластопатиям относят мозаичные формы хромосомных болезней;

в) эмбриопатии возникают в результате действия повреждающего фактора в период от 9-й недели внутриутробного развития до родов;

г) фетопатии возникают в результате действия повреждающего фактора в первые дни после рождения.

1. Термин «врожденный порок» относится к морфологическому изменению органа или части органа: (ПК-1)

а) выходящему за пределы нормальных вариаций, но не нарушающему функцию органа; б) не выходящему за пределы нормальных вариаций и не нарушающему функцию органа; в) выходящему за пределы нормальных вариаций и нарушающему функцию органа.

1. Выберите правильные утверждения: (ПК-1)

а) оксицефалия - один из вариантов «башенного» черепа;

б) камптодактилия - сгибательная контрактура проксимальных межфаланговых суставов; в) прогнатия - нижняя челюсть, выступающая вперед по отношению к верхней;

г) синофриз - это опущенные веки;

д) брахицефалия - это увеличение поперечного размера черепа относительно продольного; е) эпикант - это сросшиеся брови;

ж) арахнодактилия - это увеличение длины пальцев; з) микрогнатия - это малые размеры верхней челюсти;

и)гипертелоризм - это опущенные наружные углы глаз; к) фильтр - это кожная крыловидная складка.

1. Диагноз синдрома Марфана устанавливают на основании: (ПК-1) а) жалоб больного и данных семейного анамнеза;

б) характерного сочетания клинических признаков; в) результатов биохимического анализа;

г) клинических симптомов, данных биохимического и патоморфологического исследований.

1. Диагностические критерии муковисцидоза: (ПК-1)

а) хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца, хронические синуситы;

б) грубые черты лица, кифосколиоз, деформация грудины, низкий рост, порок клапанов сердца, умственная отсталость;

в) рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зловонный стул;

г) задержка роста, множественный дизостоз, помутнение роговицы, повышенная экскреция гликозаминогликанов (мукополисахаридов) с мочой.

1. Диагностические критерии нейрофиброматоза: (ПК-1)

а) врожденный порок сердца и порок развития лучевой кости и ее производных;

б) множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон, сколиоз, глиомы зрительного нерва;

в) себорейные аденомы на щеках, депигментированные пятна, «кофейные» пятна, судороги, умственная отсталость;

г) анемия, гепатоспленомегалия, «башенный» череп, водянка плода.

1. Диагностические критерии фенилкетонурии: (ПК-1)

а) двойственное строение наружных половых органов, рвота, дегидратация;

б) прогрессирующие бледность и гипотрофия, спленомегалия, выступающие скулы и лобные бугры, «башенный» череп, анемия;

в) множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон;

г) отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация волос и кожи.

1. Диагноз синдрома умственной отсталости с ломкой Х-хромосомой окончательно подтверждается на основании: (ПК-1)

а) результатов биохимических исследований мочи и крови; б) данных электроэнцефалографии;

в) молекулярно-генетического анализа;

г) результатов психологического тестирования; д) данных семейного анамнеза.

1. Диагностические критерии синдрома Марфана: (ПК-1)

а) отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация;

б) подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, воронкообразное вдавление грудины, высокий рост, аномальный рост зубов;

в) умственная отсталость, макроорхидизм, длинное лицо, высокий лоб, массивный подбородок, оттопыренные уши.

1. Набор симптомов, включающий умственную отсталость, долихоцефалию, деформированные ушные раковины, флексорное положение пальцев рук, врожденный порок сердца, указывает на: (ПК-1)

а) синдром Эдвардса;

б) синдром Патау; в) синдром Дауна;

г) синдром «кошачьего крика».

1. Показания для проведения кариотипирования: (ПК-1)

а) задержка физического и полового развития, гипогонадизм, гипогенитализм; б) задержка психомоторного развития в сочетании с диспластичным фенотипом;

в) приобретенные деформации позвоночника и грудины, помутнение роговицы, гепатоспленомегалия;

г) прогредиентная утрата приобретенных навыков, судорожный синдром, спастические параличи.

1. Симптомокомплекс, включающий микроцефалию, расщелину губы и нёба, полидактилию и поликистоз почек, наиболее характерен для: (ПК-1)

а) синдрома Эдвардса; б) синдрома Дауна;

в) синдрома Вольфа-Xиршхорна; г) синдрома Патау.

1. Возможные формулы кариотипа при синдроме Дауна: (ПК-1) а) 47,XX,+13;

б) 47,XX,+22;

в) 46,XY,-14,t(14;21); г) 47,XXX;

д) 47,XX,+21.

1. Возможные формулы кариотипа при симптомокомплексе, включающем низкий рост, короткую шею, бочкообразную грудную клетку, задержку полового развития: (ПК-1) а) 47,XXY;

б) 45,X;

в) 45,X/46,XX;

г) 47,XYY.

1. Носители робертсоновских транслокаций: (УК-1) а) клинически здоровы;

б) имеют кариотип, состоящий из 45 хромосом; в) имеют риск развития опухолей;

г) имеют риск рождения ребенка с хромосомной болезнью.

1. При повторных спонтанных абортах (более 3) на ранних сроках беременности и при мертворождениях в анамнезе цитогенетический анализ назначается: (ПК-1)

а) обоим супругам; б) одной женщине;

в) родителям женщины; г) плоду.

1. Понятие генетического риска включает: (ОПК-4)

а) повышенную вероятность иметь определенное заболевание в течение жизни;

б) вероятность возникновения наследственной болезни или болезни с наследственной предрасположенностью;

в) вероятность внутриутробной гибели плода.

1. Высокий генетический риск составляет: (ОПК-4) а) 5-10%

б) 10-20%;

в) 20-25%;

г) 100%.

1. К какому подходу в лечении наследственных заболеваний можно отнести примеры: (ПК-1)
   1. назначение соматотропного гормона ребенку с наследственной формой карликовости вследствие сниженной функции гипофиза;
   2. назначение фенобарбитала для профилактики судорог у ребенка с гипераммониемией вследствие недостаточности орнитинтранскарбамилазы;
   3. назначение больших доз витаминов ребенку с умственной отсталостью вследствие хромосомной аномалии;
   4. назначение D-пеницилламина для связывания внутриклеточных ионов меди при синдроме Вильсона-Коновалова;
   5. пересадка печени больному семейной гиперхолестеринемией;
   6. назначение карнитина ребенку с органической ацидемией для образования эфиров карнитина и их выведения;
   7. назначение диеты без молочных и кисломолочных продуктов при галактоземии;

а) диетическое ограничение;

б) альтернативные пути обмена;

в) усиленное выведение субстрата; г) возмещение продукта;

д) ничего из перечисленного.

1. Кордоцентез проводят при повышенном риске по: ( ПК-1)

а) хромосомным синдромам, обусловленным структурными мутациями; б) наследственным болезням крови;

в) порокам развития;

г) хромосомным синдромам, обусловленным числовыми мутациями.

1. Первичная профилактика - это: (ПК-1)

а) комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия детей с наследственными болезнями;

б) комплекс мероприятий, направленных на предотвращение развития унаследованного заболевания;

в) фенотипическая коррекция дефекта.

1. Женщине 27 лет был проведен амниоцентез на 16-й неделе беременности в связи с множественными аномалиями у плода по результатам УЗИ. При цитогенетическом исследовании у плода выявили трисомию 21. Тактика врача-генетика: (ПК-1)

а) рекомендовать прерывание беременности;

б) предоставить семье полную информацию о вероятном состоянии здоровья ребенка, возможностях его лечения и социальной адаптации;

в) предоставить право окончательного решения о пролонгировании или прерывании беременности родителям;

г) рекомендовать повторную беременность

1. Женщина 31 года на 6-й неделе беременности очень обеспокоена тем, что ее сестра недавно родила дочь с синдромом Дауна. Пациентка хотела бы провести амниоцентез. Тактика врача-генетика: (ПК-1)

а) амниоцентез на сроке 15-16 недель;

б) детальное УЗИ плода на 18-20-й неделе гестации;

в) запросить результаты кариотипирования больного ребенка;

г) специфическая пренатальная диагностика в данном случае не требуется.

1. К каждой ситуации подберите наиболее вероятный вариант этиологии: (УК-1)
   1. Повторные выкидыши на ранних сроках беременности.
   2. Аутосомно-доминантное заболевание вследствие новой мутации.
   3. Аутосомно-рецессивное заболевание.
   4. Х-сцепленное заболевание.
   5. Трисомия 13.

а) сходная клиническая картина отмечается также у двух дядей по материнской линии; б) возраст отца 50 лет;

в) возраст матери 40 лет;

г) сбалансированная транслокация; д) кровнородственный брак.

1. Для каждой ситуации подберите наиболее целесообразный метод пренатальной диагностики: (ПК-1)
   1. 30-летняя женщина, в анамнезе рождение мертвого ребенка с множественными пороками развития (полидактилия, расщелина нёба, порок сердца) и нормальным кариотипом.
   2. В семейном анамнезе миодистрофия Дюшенна, беременная - носительница семейной делеции в гене дистрофина.
   3. У плода на 9-й неделе гестации при УЗИ обнаружили увеличение толщины шейной складки, атрезию или стеноз двенадцатиперстной кишки.
   4. 25-летняя женщина очень обеспокоена возможностью рождения ребенка с синдромом Дауна. Индивидуальный и семейный анамнез без особенностей.
   5. 36-летняя женщина на 14-й неделе беременности.

а) биопсия ворсин хориона;

б) определение концентрации АФП в сыворотке матери; в) амниоцентез;

г) детальное УЗИ; д) кордоцентез.

1. Выберите термин, соответствующий описанной ситуации: (ПК-1)
   1. У 7-летнего мальчика с умственной отсталостью, низким ростом, маленькими кистями и стопами, полифагией (синдром Прадера-Вилли) при молекулярно-генетическом исследовании обнаружили 2 материнские хромосомы 15 и ни одной отцовской.
   2. При цитогенетическом обследовании 6-летней девочки с тяжелой умственной отсталостью, судорогами, атаксией, прогенией (синдром Ангельмана) обнаружили интерстициальную микроделецию материнской хромосомы 15.
   3. При ДНК-исследовании гена FMR-I у 32-летней женщины, имеющей сына с синдромом ломкой X-хромосомы, обнаружили 1 аллель с 21 CGG-повтором и 1 аллель с 92 CGG- повторами.

а) премутация;

б) геномный импринтинг;

в) однородительская дисомия.

1. Выберите из списка термин, соответствующий нижеследующей ситуации: (ПК-1)
   1. 25-летняя дочь с атрофией и слабостью скелетных мышц 65-летнего мужчины с катарактой без симптомов миотонической дистрофии родила ребенка с тяжелой мышечной слабостью и задержкой развития.
   2. При пестрой порфирии (аутосомно-доминантном нарушении биосинтеза порфирина) возможны фоточувствительность кожи, боли в животе, периферическая нейропатия и эпизоды психических нарушений (психозы).
   3. У сестры мужчины с тяжелым сколиозом и множественными подкожными нейрофибромами имеются плексиформные нейрофибромы, а у ее 30-летнего сына обнаружены узелки Лиша и веснушчатость в подмышечных областях.
   4. Редкая форма аутосомно-рецессивной недостаточности соматотропного гормона обнаруживается только в некоторых маленьких деревнях в Швейцарских Альпах.
   5. Как нонсенс-мутации, так и делеции гена орнитинтранскарбамилазы обусловливают развитие летальной неонатальной гипераммониемии вследствие отсутствия орнитинтранскарбамилазы - важного печеночного фермента цикла мочевины.
   6. Существуют как аутосомные, так и Х-сцепленные формы пигментного ретинита.

а) аллельная гетерогенность; б) плейотропность;

в) вариабельная экспрессивность; г) антиципация;

д) кровнородственные браки; е) локусная гетерогенность.

# Типовые задания для текущего контроля успеваемости Темы рефератов:

1. Номенклатура патологических состояний в тератологии: агенезия, аплазия, атрезия, стеноз, эктопия и др. УК-1
2. Классификация врожденных пороков развития по этиологическим факторам и анатому - физиологическому признаку. УК-1
3. Эндогенные и экзогенные причины врожденных заболеваний. ООПК-4
4. Типы наследования признаков: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный тип наследования, наследование, сцепленное с полом. ОПК-4
5. Принципы клинической диагностики наследственных болезней. ОПК-4
6. Семья как объект медико-генетического наблюдения. Необходимость семейного подхода при обследовании пациентов. ОПК-4
7. Особенности пренатального медико-генетического консультирования при беременности. Виды пренатальной диагностики, показания к применению. ОПК-4
8. Скрининг наследственных метаболических заболеваний. Принципы, методы. Роль в профилактики наследственных болезней. ОПК-4
9. Моногенные болезни. Наследственные болезни обмена. Этиология, клиника, диагностика. ОПК-4
10. Врожденные пороки развития ЦНС. Этиология, клиника, диагностика. ОПК-4
11. Комбинированные пороки и аномалии развития. Пороки развития опорно-двигательного аппарата, дефекты развития трубчатых костей и позвоночника, аномалии мышц и мышечных сухожилий. ПК-1
12. Морфологические методы исследования наследственных патологий: патологоанатомический, эмбриологический, операционный, биопсийный. ОПК-4
13. Болезни с наследственным предрасположением. Генетика иммунного ответа. Генетика онкологических заболеваний. ОПК-4
14. Программа «геном человека». Основные направления исследований. Значение. ОПК-4
15. Определение понятия бесплодие. Диагностические критерии постановки диагноза женского бесплодия. Частота встречаемости бесплодных браков. Классификация и структура женского бесплодия. ОПК-4

# Ситуационные задачи Задача 1.

В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по поводу того, что родившаяся у нее дочь страдает поносами, имеет падение веса и у неё отмечается рвота после кормления грудью. Рвота отмечается и после молочной смеси. Сама мать ребенка после употребления молока отмечает вздутие живота. Чувство дискомфорта в животе после приема молока отмечает и ее муж.

*Вопросы к задаче №1.*

1. Какой предположительно можно поставить диагноз? ОПК-4
2. Каков прогноз заболевания? УК-1
3. Какие рекомендации можно дать родителям ребенка? ПК-1
4. Частота патологии в популяции? ОПК-4

# Задача 2.

В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, имеющая больную дочь 3-х лет, для уточнения диагноза и прогноза. Девочка родилась от 4-й, нормально протекавшей беременности. Роды 2-е физиологические. Родители здоровы, на момент рождения пробанда матери 20 лет, отцу 31 год. Вес при рождении 3200 г, рост 52 см. Из родильного дома девочка выписана по настоянию матери на 3 сутки жизни. Период новорожденности протекал без особенностей, находилась на грудном вскармливании до 10 месяцев. В возрасте 4 месяцев ребенок стал вялым, перестал интересоваться игрушками, реагировать на мать. В 9 месяцев на фоне ОРЗ с субфебрильной температурой наблюдался приступ генерализованных тонико-клонических судорог продолжительностью до 2-х минут. Девочка осмотрена невропатологом, получала лечение фенобарбиталом. Приступ повторился через 3 месяца. В связи с выраженной задержкой статико-моторного развития направлена на консультацию в МГК. При осмотре правильного телосложения, кожные покровы бледные, на щеках диатезные высыпания, волосы светлые, глаза бледно-голубые. Печень и селезенка не увеличены. Мать обращает внимание на специфический запах мочи у ребенка. Отмечается значительное отставание психо-речевого и моторного развития, мышечная гипотония.

*Вопросы к задаче №2.*

1. Какой предположительно можно поставить диагноз? ОПК-4
2. Возможна ли диагностика данного заболевания на ранней доклинической стадии? ОПК-4
3. Что стало причиной поздней постановки диагноза? УК-1
4. Какова дальнейшая диагностическая тактика? ПК-1
5. Методы подтверждающей диагностики? ОПК-4
6. Возможные лечебные мероприятия? ПК-1
7. Каков прогноз заболевания? УК-1

# Задача 3

В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, имеющая больного ребенка для уточнения диагноза и прогноза. Девочка родилась от 2 нормально протекавшей беременности, вторых родов в сроке 41 неделя. Масса при рождении 3900 гр., длина 54 см., оценка по шкале Апгар 7 баллов. В выписке из родильного дома имеется информация о позднем отхождении мекония, медленной эпителизации пупочной ранки, пупочной грыже, пролонгированной желтухе. С рождения мать отмечает отечность лица, сухость и шелушение кожи, низкий голос, склонность к запорам. В последующем наблюдались вялость, снижение аппетита, затруднение при глотании, плохая прибавка массы тела, мышечная гипотония. Голову начала держать в 6 месяцев, сидеть в 10 месяцев, не ходит, первые зубы в 11 месяцев. При осмотре в 11 мес. рост - 69 см., вес - 7900 гр., диспропорционального телосложения. Кожные покровы бледные, сухие. Тургор тканей снижен. Отмечается мышечная гипотония, гипотермия кистей и стоп. Глазные щели узкие, веки отечные, рот полуоткрыт, макроглоссия. Волосы тусклые, ногти ломкие. Голос грубый, низкий. Большой родничок открыт. Аускультативно дыхание проводится во все отделы легких, хрипы не выслушиваются. Тоны сердца приглушены, ЧСС-60 в мин. Живот увеличен в размерах, ассиметричен, визуализируется выпячивание в области пупка. Печень и селезенка не пальпируются. Стул 1 раз в 4-5 дней, после клизмы. Диурез в норме. В медицинской карте ребенка отметка о заборе крови на наследственные заболевания не обнаружена.

*Вопросы к задаче №3.*

1. Какой предположительно можно поставить диагноз? ОПК-4
2. Какая программа, входящая в состав приоритетного национального проекта «Здоровье» позволяет диагностировать данную патологию на ранней, доклинической стадии? ОПК-4
3. Какие еще заболевания диагностируется в рамках этой программы? ОПК-4
4. В какие сроки осуществляется забор крови? ПК-1
5. Какие дополнительные исследования необходимо провести для подтверждения диагноза? ПК-1
6. Каковы ожидаемые результаты? ПК-1
7. Обозначьте терапевтическую тактику. ПК-1

# Задача 4.

Мальчик 6 мес. направлен на консультацию к кардиологу. Ребенок от 1-й беременности (с ОРВИ на 10-й неделе, угрозой выкидыша), срочных родов, с массой 3100 г, длиной 52 см, закричал сразу. Грудь сосал вяло, ежемесячная прибавка массы тела на первом году - 400-

500 г. Вскармливание естественное. Трижды перенес ОРВИ. Анамнез: у мамы - хронический тонзиллит, у брата 8 лет - ВПС, у бабушки по линии матери - ИБС, по линии отца: у сестры - ревмокардит, дедушка умер от рака желудка, у бабушки - ГБ. Осмотр: состояние ребенка средней степени тяжести, беспокойный, кожа бледная, акроцианоз. Ушные раковины имеют аномальную форму. Арахнодактилия. ЧД 40 в мин., дыхание пуэрильное с единичными влажными хрипами, при перкуссии легочный звук. Верхушечный толчок в 4-5 межреберье, усиленный. Тоны сердца громкие, систолический шум во всех точках аускультации с эпицентром во 2 м/р слева от грудины, проводится на спину. Живот мягкий, безболезненный, печень выступает из-под края реберной дуги на 2,5 см. Мочеиспускание свободное.

*Вопросы к задаче 4.*

1. Какой предположительно можно поставить диагноз? ОПК-4
2. Какие исследования необходимо провести для подтверждения диагноза? ПК-1
3. Каков прогноз заболевания? УК-1
4. Какие рекомендации можно дать родителям ребенка? ПК-1

# Задача 5.

В медико-генетическую консультацию по направлению акушера-гинеколога обратилась женщина 26 лет для уточнения диагноза по поводу невынашивания беременностей. Из акушерского анамнеза известно, что две беременности закончились самопроизвольным прерыванием на сроке 7-8 недель. Из семейного анамнеза известно, что родная сестра обратившейся, после одного самопроизвольного выкидыша в сроке 7 недель, родила недоношенного ребёнка с множественными пороками развития, который умер на 2-ой день жизни. Родословная со стороны мужа обратившейся – без особенностей. Объективно: правильного телосложения, пониженного питания, без фенотипических дизморфий; гинекологический статус – здорова.

*Вопросы к задаче №5.*

1. Какие клинические данные необходимы для уточнения диагноза? ОПК-4
2. Какое специализированное генетическое обследование необходимо провести обратившейся? ОПК-4
3. Есть ли необходимость в проведении такого же обследования родственникам обратившейся? Если да, то кому; если нет, то почему? УК-1
4. Тактика ведения в зависимости от результатов обследования. ПК-1
5. Прогноз потомства для обратившейся. УК-1

# Задача 6.

К генетику обратилась мать 15-летнего мальчика с жалобами на задержку полового развития сына. Из анамнеза известно, что ребёнок от 1 беременности, срочных родов. Раннее развитие – без особенностей, прививки – по возрасту. С 6 лет отмечались некоторые особенности в поведении (аутистические черты). В настоящее время учится в 9 классе общеобразовательной школы, успевает на 3, 4. По характеру замкнутый, друзей не имеет. Объективно: рост – 176 см, масса 82 кг, евнухоидное телосложение, отложение жира по

«женскому типу», высокая талия, гинекомастия, скудное оволосение на лобке, в подмышечных впадинах, отсутствуют волосы над верхней губой. Голос высокий. Пальпаторно определяется некоторая гипоплазия яичек. Семейный анамнез без особенностей, есть здоровый сибс 5 лет.

*Вопросы к задаче №6.*

1. Какой предположительно можно поставить диагноз? ОПК-4
2. Какие дополнительные методы обследования можно назначить для уточнения диагноза? ОПК-4
3. Какими генетическими методами необходимо подтвердить диагноз? ПК-1
4. Каков прогноз репродукции для пробанда? УК-1
5. Каков риск по данной патологии для потомства здорового сибса? УК-1

# Задача 7.

В медико-генетическую консультацию пришли муж и жена, являющиеся троюродными братом и сестрой. Пара планирует беременность. Их первый ребенок болен фенилкетонурией, родители здоровы.

*Вопросы к задаче №7.*

1. Определите возможность рождения у данных родителей здоровых детей. УК-1
2. Составьте план медико-генетического консультирования семейной пары. ПК-1
3. Определите методы пренатальной диагностики ОПК-4
4. Каким образом можно подтвердить диагноз у новорожденного и как помочь ребенку? ОПК-4

# Задача 8.

Врач-генетик приглашен в отделение патологии новорожденных с целью консультирования пациента К. в возрасте 5 дней. Ребенок от 1-й беременности, первых срочных родов. Масса при рождении 3000 г, рост 51 см. При осмотре кожные покровы бледные с сероватым оттенком, сухие, отмечается гиперпигментация белой линии живота и наружных гениталий. Тургор тканей снижен, мышечная гипотония, гипорефлексия. Дыхание поверхностное, ослабленное. Тоны сердца приглушены. Сосет вяло, на 4 сутки жизни появились частые, обильные срыгивания, рвота. Живот при пальпации мягкий, печень +2 см. Стул жидкий, обычной окраски. Отмечается вирилизации наружных гениталий (2 степень по Prader): гипертрофия клитора и частичное сращение больших половых губ (высокая задняя спайка). Ребенок переведен в отделение реанимации новорожденных для верификации диагноза и определения дальнейшей тактики лечения. Общий анализ крови: НЬ - 115 г/л, Эр - 5,0х1012/л, Лейк -9,5х109/л; нейтрофилы: п/я - 2%, с/я - 50%; э - 2%, л - 38%, м - 8%. Биохимический анализ крови: общий белок - 55 г/л, холестерин -4,7 ммоль/л, глюкоза - 4,4 ммоль/л, натрий - 127,0 ммоль/л, калий - 6,5 ммоль/л. Результаты I этапа неонатального скрининга: ФА – 1,2 мг%, ТТГ – 18 мкМЕ/л, ИРТ – 29 нг/мл, 17-ОПГ – 115 ммоль/л, ГАЛ – 312 нмоль/л.

*Вопросы к задаче №8.*

1. Какой предположительно можно поставить диагноз? ОПК-4
2. Какой тип наследования данного заболевания и какая вероятность рождения в этой семье второго больного ребенка? УК-1
3. Чем обусловлена тяжесть состояния ребенка на 4 сутки после рождения?УК-1
4. Какова интерпретация результатов неонатального скрининга? УК-1
5. Какими гормональными препаратами проводится заместительная терапия? ПК-1
6. Какие методы подтверждающей диагностики? ОПК-4