

Федеральное государственное бюджетное научное учреждение
**«ТОМСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ
ЦЕНТР РОССИЙСКОЙ АКАДЕМИИ НАУК»**
(Томский НИМЦ)



УТВЕРЖДАЮ
Директор Томского НИМЦ

В.А. Степанов

2023 г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ
ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ АТЕРОСКЛЕРОЗА**

Специальность
31.08.30 Генетика

Уровень высшего образования
Подготовка кадров высшей квалификации в ординатуре

Квалификация
Врач – генетик

Томск - 2023

Составитель(ли):

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность
1.	Назаренко Мария Сергеевна	Д.м.н.	Руководитель лаборатории популяционной генетики НИИ медицинской генетики
2.	Салюкова Ольга Александровна	К.м.н., доцент	Старший научный сотрудник лаборатории наследственной патологии НИИ медицинской генетики
3.	Слепцов Алексей Анатольевич	К.м.н.	Младший научный сотрудник лаборатории популяционной генетики НИИ медицинской генетики

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен на заседании Учебно-методического совета. Протокол № 2 от «22» мая 2023 года.

Секретарь Учебно-методического совета  А.Е. Тумашова

Основная профессиональная образовательная программа высшего образования – программа ординатуры по специальности 31.08.30 Генетика обсуждена и одобрена на заседании Ученого совета (протокол № 6 от «30» мая 2023 года).

**1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ ГЕНЕТИЧЕСКИЕ АСПЕКТЫ АТЕРОСКЛЕРОЗА**

Раздел учебной дисциплины	Контролируемая компетенция	Виды контроля и аттестации	Оценочные средства
Генетические аспекты атеросклероза	ПК-5	Промежуточная аттестация (зачет)	Тестовые задания Контрольные вопросы

2. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

1. Контрольные вопросы для проведения итоговой аттестации (Приложение 1)
2. Тестовые задания для проведения итоговой аттестации (Приложение 2)

Контрольные вопросы

1. Классификация атеросклероза по А.Л. Мясникову
2. Теории патогенеза атеросклероза
3. Эпигенетика и сердечно-сосудистые заболевания, связанные с атеросклерозом
4. Атеросклеротическое поражение артерий при различных болезнях обмена
5. Основы генетического полиморфизма человека
6. Факторы риска атеросклеротического поражения
7. Этапы развития атеросклеротического поражения
8. Характеристика основных классов липопротеинов
9. Фармакогенетическое тестирование в кардиологии
10. Клинические проявления атеросклероза

Тестовые задания

1. Генетическая теория атерогенеза ставит по главу угла:
А. употребление генномодифицированных продуктов
Б. наследственные факторы
В. изменение радиационного фона Земли
2. Атеросклероз является:
А. моногенным заболеванием
Б. многофакторным заболеванием
В. хромосомным заболеванием
3. К изменяемым факторам риска развития атеросклероза относятся: 1) возраст; 2) генетическая предрасположенность; 3) курение; 4) несбалансированный пищевой рацион.
А. правильный ответ 1 и 2
Б. правильный ответ 3 и 4
В. правильный ответ 2 и 3
Г. все ответы верны
4. К неизменяемым факторам риска развития атеросклероза относятся: 1) гиподинамия; 2) генетическая предрасположенность; 3) курение; 4) пол.
А. правильный ответ 1 и 3
Б. правильный ответ 3 и 4
В. правильный ответ 2 и 4
Г. все ответы не верны
5. Анализ ассоциаций отдельных генов-кандидатов с заболеванием характеризуется следующими положениями: 1) основан на сравнении частот генетического маркера у больных индивидов со здоровыми; 2) основан на анализе косегрегации генетического маркера с заболеванием в семьях; 3) эффективен для изучения моногенных форм болезни; 4) эффективен для изучения многофакторных заболеваний; 5) охватывает практически весь геном; 6) необходимы большие выборки для исследования; 7) выявляет редкие мутации с сильным эффектом; 8) выявляет частые полиморфные варианты со слабым эффектом.
А. правильный ответ 1, 4, 5, 7
Б. правильный ответ 2, 3, 5, 7
В. правильный ответ 1, 4, 6, 8
Г. правильный ответ 2, 3, 6, 8
6. Анализ сцепления характеризуется следующими положениями: 1) основан на сравнении частот генетического маркера у больных индивидов со здоровыми;

2) основан на анализе косегрегации генетического маркера с заболеванием в семьях; 3) эффективен для изучения моногенных форм болезни; 4) эффективен для изучения многофакторных заболеваний; 5) охватывает практически весь геном; 6) необходимы большие выборки для исследования; 7) выявляет редкие мутации с сильным эффектом; 8) выявляет частые полиморфные варианты со слабым эффектом.

- А. правильный ответ 1, 4, 5, 7
- Б. правильный ответ 2, 3, 5, 7
- В. правильный ответ 1, 4, 6, 8
- Г. правильный ответ 2, 3, 6, 8

7. В каких патологических процессах участвуют белковые продукты генов, ассоциированных с риском развития атеросклероза: 1) нарушение метаболизма липидов; 2) дисфункция эндотелия; 3) воспаление; 4) тромбоз; 5) ангиогенез и ремоделирование сосудов; 6) окислительный стресс.

- А. правильный ответ 1, 6
- Б. все ответы верны
- В. нет правильного ответа
- Г. правильный ответ 2, 3, 4, 5

8. Однонуклеотидные полиморфизмы, связанные с риском развития атеросклероза и идентифицированные в результате широкогеномных исследований ассоциаций:

- А. полностью обуславливают популяционную изменчивость данного признака
- Б. объясняют небольшую долю (менее 10%) изменчивости данного признака
- В. не вносят вклад в изменчивость данного признака
- Г. изменчивость признака определяется только вариантами с сильным эффектом

9. Атеросклеротическое поражение артерий сопровождается структурными аномалиями ДНК:

- А. только в ядрах клеток
- Б. только в митохондриях клеток
- В. в ядрах и митохондриях клеток

10. Повреждения ядерной ДНК в клетках атеросклеротических бляшек включают: 1) мутации; 2) потерю гетерозиготности; 3) числовые аномалии хромосом; 4) микросателлитную нестабильность; 5) разрывы и модификации ДНК; 6) образование микроядер.

- А. правильный ответ 1, 2, 6
- Б. правильный ответ 2, 3, 5
- В. правильный ответ 3, 4, 5
- Г. все ответы верны

11. Назовите основные эпигенетические механизмы регуляции активности генов: 1) изменение последовательности сайтов связывания белков с ДНК; 2)

метилирование ДНК; 3) посттрансляционные модификации гистоновых белков; 4) ремоделирование ядерной оболочки; 5) РНК-опосредованные механизмы; 6) фосфорилирование РНК-полимеразы.

А. правильный ответ 2, 3, 5

Б. правильный ответ 1, 2, 6

В. правильный ответ 3, 4, 5

Г. все ответы верны

12. Модификацию какого из азотистых оснований подразумевают чаще всего, когда говорят о метилировании ДНК человека?

А. аденина

Б. гуанина

В. тимина

Г. цитозина

13. Выберите высказывания, корректные в отношении ацетилирования гистоновых белков: 1) вызывает ремоделирование хроматина; 2) активирует транскрипцию гена; 3) инактивирует транскрипцию гена; 4) ацетилирование – активный, фермент-зависимый процесс; 5) деацетилирование – активный, фермент-зависимый процесс; 6) деацетилирование протекает пассивно.

А. правильный ответ 2, 3, 4, 5

Б. правильный ответ 1, 2, 6

В. правильный ответ 1, 2, 4, 5

Г. все ответы верны

14. Укажите особенности, характерные для длинных некодирующих РНК: 1) размер около 22 нуклеотидов; 2) размер более 200 нуклеотидов; 3) контролируют процесс транскрипции ДНК; 4) контролируют процесс трансляции РНК; 5) вызывают деградацию мРНК; 6) служат «каркасом» для хроматин-ремоделирующих комплексов; 7) обладают высокой тканеспецифичностью; 8) контролируют экспрессию большого числа (до 50%) генов.

А. правильный ответ 1, 4, 5, 8

Б. правильный ответ 2, 3, 6, 7

В. правильный ответ 1, 5, 6, 7

Г. правильный ответ 1, 3, 4, 5, 8

15. Длинная некодирующая РНК, предположительно вовлеченная в процесс атерогенеза:

А. miR-221

Б. miR-33

В. ANRIL

Г. piRNA

16. Укажите особенности, характерные для малых некодирующих РНК: 1) размер около 22 нуклеотидов; 2) размер более 200 нуклеотидов; 3) контролируют процесс транскрипции ДНК; 4) контролируют процесс трансляции РНК; 5)

вызывают деградацию мРНК; 6) служат «каркасом» для хроматин-ремоделирующих комплексов; 7) обладают высокой тканеспецифичностью; 8) контролируют экспрессию большого числа (до 50%) генов.

А. правильный ответ 1, 4, 5, 8

Б. правильный ответ 2, 3, 6, 7

В. правильный ответ 1, 5, 6, 7

Г. правильный ответ 1, 3, 4, 5, 8

17. Такие факторы среды, как характер питания (голодание, изобилие еды, искусственное вскармливание), вредные привычки (курение), могут иметь трансгенерационный эффект, то есть влиять на риск развития сердечно-сосудистых заболеваний среди потомков. Какие механизмы предполагаются основополагающими для данного феномена?

А. генетические

Б. эпигенетические

В. эффект «материнской среды»

Г. механизм не известен

18. Диагноз атеросклероза может быть поставлен на основании: 1) выявления атеросклеротического поражения сосудов; 2) выявления осложнений заболевания;

3) факта недостатка питания в анамнезе; 4) высокого уровня холестерина, триглицеридов.

А. правильный ответ 1, 3, 4

Б. правильный ответ 1, 2, 3

В. правильный ответ 1, 2, 4

Г. правильный ответ 2, 3, 4

19. Количественное соотношение генетических и средовых факторов при многофакторном наследовании:

А. один ген и один средовой фактор

Б. один ген и много средовых факторов

В. много генов и один средовой фактор

Г. сочетание множества генетических и средовых факторов

20. Для сердечно-сосудистых заболеваний характерна зависимость повторного риска в семьях: 1) от числа больных в семье; 2) от тяжести заболевания у пробанда;

3) от пола пробанда.

А. правильный ответ 1

Б. правильный ответ 2

В. правильный ответ 1, 2, 3

Г. правильный ответ 3

21. Семейная гиперхолестеринемия относится к болезням:

А. аутосомно-рецессивным

Б. митохондриальным

В. Х-сцепленным рецессивным

Г. аутосомно-доминантным.

22. Диагноз семейной гиперхолестеринемии устанавливают на основании:

А. семейного анамнеза

Б. клинической картины

В. семейного анамнеза, клинической картины, результатов биохимического анализа крови и молекулярно-генетического исследования

Г. данных гормонального исследования