

Приложение к рабочей программе

Владимирский филиал федерального государственного бюджетного
образовательного учреждения высшего образования
«Приволжский исследовательский медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ/ПРАКТИКЕ
ОСНОВЫ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Направление подготовки (специальность): **31.05.02 ПЕДИАТРИЯ**

Форма обучения: **ОЧНАЯ**

1. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине/практике

Настоящий Фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине является неотъемлемым приложением к рабочей программе. На данный ФОС распространяются все реквизиты утверждения, представленные в РПД по данной дисциплине.

(Фонды оценочных средств позволяют оценить достижение запланированных результатов, заявленных в образовательной программе.

Оценочные средства – фонд контрольных заданий, а также описание форм и процедур, предназначенных для определения качества освоения обучающимися учебного материала.)

2. Перечень оценочных средств

Для определения качества освоения обучающимися учебного материала по

№ п/п	Оценочное средство	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в ФОС
1	Тест №1	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося	Фонд тестовых заданий
2	Коллоквиум	Средство контроля усвоения учебного материала темы, раздела или разделов дисциплины, организованное как учебное занятие в виде собеседования преподавателя с обучающимися.	Вопросы по темам/разделам дисциплины
3	Контрольная работа	Средство проверки умений применять полученные знания для решения задач определенного типа по теме или разделу	Комплект контрольных заданий по вариантам
4	Реферат	Продукт самостоятельной работы студента, представляющий собой краткое изложение в письменном виде полученных результатов теоретического анализа определенной научной (учебно-исследовательской) темы, где автор раскрывает суть исследуемой проблемы, приводит различные точки зрения, а также собственные взгляды на нее.	Перечень тем рефератов
5	Индивидуальный опрос	Средство контроля, позволяющий оценить степень раскрытия материала	Перечень вопросов
6	Ситуационные задачи	Способ контроля, позволяющий оценить критичность мышления и степень усвоения материала, способность применить теоретические знания на практике.	Перечень задач

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины	Код контролируемой	Результаты обучения по дисциплине
-------	--	--------------------	-----------------------------------

п		компетенции	
1.	Введение в клиническую генетику. Персонализированная диагностика и лечение наследственных заболеваний.	УК-1 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-7 ОПК-10 ПК-1 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9 ПК-10 ПК-20	ЗНАТЬ: 1. методы критического анализа юценки сов научных достижений; основные принципы кри анализа 2. Методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, пациентов (их законных представителей); методик и физикального обследования; клиническую методы диагностики наиболее распрост заболеваний; методы лабораторных и инструме исследований для оценки состояния здоровья, мед показания к проведению исследований, интерпретации их результатов; между статистическую классификацию болезней и связанных со здоровьем (МКБ); состояния, тр оказания медицинской помощи неотложной порядок применения медицинских изделия в соотв действующими порядками оказания мед клиническими рекомендациями (протоколами леч вопросам оказания медицинской помощи, помощи стандартов медицинской помощи 3. анатомию, гистологию, эмбриологию, топогра анатомию, физиологию, патологическую анат физиологию органов и систем человека 4. методы медикаментозного и немедикаментозного медицинские показания к применению медицински при наиболее распространенных заболеваниях лекарственных препаратов, применяемых для медицинской помощи при лечении распространенных заболеваний; механизм их медицинские показания и противопоказания к на совместимость, возможные осложнения, побочные нежелательные реакции, вом числе серь непредвиденные; особенности оказания мед помощи в неотложных формах 5. возможности справочно-информационных си профессиональных баз данных;методику информации, информационно-коммуник технологий; современную медико- биоло терминологию; основы информационной безопа профессиональной деятельности 6. методику сбора и оценки данных о состоянии ближайших родственников и лиц, осуществляющи ребенком (наследственные и хронические заболеван 7. Методику получения и оценки информации о родителей в момент рождения ребенка, вредных п работа с вредными и (или) опасными условиям жилищных условиях и неблагоприятныхс гигиенических факторах. Методику сбора и оценки жизни ребенка - от какой беременности и какой ребенок, исходы предыдущих беременностей, настоящей беременности и родов, состояние р динамике, начиная с момента рождения, продолжи естественного, смешанного и искус вскармливания, определения массы тела и роста массы тела ребенка различного возраста, физического и психомоторного развития детей по в половым группам . Методику сбора и оценки болезни (жалобы, сроки начала заболевания, сроки повторного обращения, проведенная терапия) 8. Методику оценки состояния и самочувствия ребенк
2.	Современные генетические методы исследования. Медико-генетическое консультирование.	ПК-22 УК-1 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-7 ОПК-10 ПК-1 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9 ПК-10 ПК-20	
3.	Хромосомные болезни. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	ПК-22 УК-1 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-7 ОПК-10 ПК-1 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9 ПК-10 ПК-20 ПК-22	

			и оценки кожных покровов, выраженности жировой клетчатки, ногтей, волос, видимых с лимфатических узлов, органов и систем организма учетом анатомо-физиологических возрастно-особенностей детей, определения и оценки массы роста, индекса массы тела детей различных в половых групп, определения юценки по физического развития и психомоторного развит различных возрастных групп. Анатомо-физиологическое развитие и возрастно-половые особенности детей. Понимание физиологического и водно-электролитного обмена веществ у детей. Особенности регуляции функциональных систем организма у детей. Особенности развития у детей возрастно-половым группам в норме и при патологических процессах Клиническую картину болезней и состояний, направление детей на лабораторное и инструментальное обследование, учет действующих клинических рекомендаций (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи 0. Клиническую картину болезней и состояний, направление детей к врачам-специалистам для обследования и действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи 1. Правила получения добровольного информированного согласия родителей (законных представителей) старше 15 лет на проведение лечения. Механизм действия лекарственных препаратов; медицинские противопоказания к их применению; осложнения, вызванные их применением. Механизм действия немедикаментозной терапии; медицинские показания и противопоказания к назначению; осложнения, вызванные ее применением 2. Современные методы медикаментозной терапии болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи. Современные методы немедикаментозной терапии основных болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи. Принципы назначения питания с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни и состояния в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов оказания медицинской помощи 3. Критерии распределения детей на группы здоровья для диагностики, результатов функционального обследования, результатов перенесенных заболеваний в течение года психического и физического развития. Механизм распределения детей на группы здоровья для физической культуры в образовательных организациях с учетом диагноза и перенесенного заболевания 4. Лечебно-оздоровительные мероприятия среди детей групп здоровья, возраста ребенка, диагноза в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи
--	--	--	---

УМЕТЬ:

			. Получать новые знания на основе анализа, синтезировать данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области; осуществлять поиск информации и решений на основе эксперимента и опыта . Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациентов (их законных представителей), выявлять риск и причины развития заболеваний; применять осмотр и физикальное обследование и интерпретировать результаты осмотра и физикального обследования пациентов; диагностировать у наиболее распространенную патологию; выявлять риск онкологических заболеваний; формулировать предварительный диагноз, составлять план лабораторных, инструментальных и дополнительных исследований у пациентов в соответствии с порядком оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять пациентов на лабораторные, инструментальные и дополнительные исследования в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять пациен
--	--	--	--

			требований информационной безопасности · устанавливать контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком. Составлять генеалогическое дерево в трех поколениях родственников начиная с больного ребенка. Получать информацию о наличии наследственных хронических заболеваний у ближайших родственников, осуществляющих уход за ребенком · Получать информацию о возрасте родителей и их привычках (табакокурение, прием алкоголя, психоактивных веществ) в момент рождения ребенка, о профессии родителей, жилищных условиях, неблагоприятных социально-гигиенических факторах, воздействующую на ребенка. Получать информацию об анамнезе жизни ребенка в том числе от какой беременности и какой по счету, об исходах предыдущих беременностей, о настоящей беременности и родов, состоянии ребенка при рождении и в период новорожденности, продолжительности естественного, смешанного и искусственного вскармливания. Получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, сроках повторного обращения, проведенной терапии · Оценивать состояние и самочувствие ребенка, осматривать кожные покровы, выраженность жировой клетчатки, ногти, волосы, видимые лимфатические узлы, органы и системы организма, оценивать соответствие паспортному возрасту физическому и психомоторному развитию детей; определять массу тела, рост, индекс массы тела ребенка различного телосложения, оценивать физическое и психомоторное развитие. Пользоваться медицинской аппаратурой, которая соответствует стандарту оснащения кабинета врача-педиатра в соответствии с порядком оказания медицинской помощи · Обосновывать необходимость лабораторного обследования детей. Интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастным группам. Обосновывать необходимость инструментального обследования детей. Интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастным группам 10. обосновывать необходимость направления на консультацию к врачам-специалистам. Обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию 1. составлять план лечения болезней и состояний с учетом его возраста, диагноза и клинической картины заболевания и в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами) оказания медицинской помощи и стандартами медицинской помощи 2. назначать медикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи. Назначать немедикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами) оказания медицинской помощи и стандартами медицинской помощи. Назначать диету с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания мед
--	--	--	---

		помощи и с учетом стандартов медицинской помощи. Выполнять рекомендации по назначению медикаментозной терапии, назначенной ребенку специалистами. Анализировать действие лекарственных препаратов по совокупности их фармакологического воздействия на организм в зависимости от возраста. 3. определять группу здоровья ребенка с учетом результатов функционального обследования, перенесенных заболеваний в течение года, психического и физического развития. Устанавливать группу здоровья ребенка для занятия физической культурой в образовательных учреждениях с учетом диагноза перенесенного заболевания. 4. назначать лечебно-оздоровительные мероприятия с учетом возраста ребенка, группы здоровья и факторов в соответствии с клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи. Контролировать соблюдение оздоровительных мероприятий. Назначать лечебно-оздоровительные мероприятия длительно и часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями и отклонениями в состоянии здоровья инвалидов с учетом возраста ребенка, диагноза в соответствии с клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи. ВЛАДЕТЬ: · практическим опытом: исследования профессиональной деятельности с применением синтеза и других методов интеллектуальной деятельности; разработки стратегии действий для профессиональных проблем; · сбором жалоб, анамнеза жизни и заболевания у родителей (их законных представителей), выявления факторов причин развития заболеваний; осмотра и физического обследования пациентов; диагностики распространенных заболеваний; выявления факторов основных онкологических заболеваний; формулирование предварительного диагноза, составления плана инструментальных, лабораторных, дополнительных исследований, консультаций врачей-специалистов; направления пациентов на инструментальные, лабораторные, дополнительные исследования, консультации специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации данных дополнительных (лабораторных, инструментальных) обследований пациентов; постановки предварительного диагноза в соответствии с международной статистической классификацией болезней и связанных со здоровьем причин (МКБ); постановки дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний, возникающих при острых заболеваниях, обострении хронических заболеваний, выявлении признаков угрозы жизни пациента и необходимости оказания медицинской помощи неотложной помощи; применения медицинских изделий в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи и с учетом клинических рекомендаций (протоколами лечения). 3. оценкой основных морфофункциональных физиологических состояний и патологических процессов
--	--	--

			организме человека при решении профессиональные разработкой плана лечения пациентов с распространенными заболеваниями в соответствии действующими порядками оказания медицинской клиническими рекомендациями, с учетом с медицинской помощи; оказания медицинской п экстренной и неотложной форме пациентам с распространенными заболеваниями, в соответствии действующими порядками оказания медицинской клиническими рекомендациями, с учетом с медицинской помощи; подбора и назначения лекар препаратов, медицинских изделий с распространенными заболеваниями для лечения распространенных заболеваний у детей в соответствии действующими порядками медицинской помощи, клиническими рекоменда учетом стандартов медицинской помощи; эффективности и безопасности применения лекар препаратов, медицинских изделий и немедикам лечения у пациентов наиболее распростр заболеваниями; подбора и назначение немедикам лечения пациентам наиболее распростр заболеваниями в соответствии с порядками медицинской помощи, клиническими рекоменда учетом стандартов медицинской помощи; профил лечения осложнений, побочных действий, нежел реакций, в том числе непредвиденных, возн результате диагностических или лечебных ман применения лекарственных препаратов и (или) мед изделий, немедикаментозного лечения; медицинской помощи пациентам при внезапны заболеваниях, состояниях, обострении хро заболеваний без явных признаков угрозы жизни п неотложной форме; применения лекарственных пре медицинских изделий при оказании медицинской неотложной форме с использованием современных информацион библиографических ресурсов, применения спе программного обеспечения и автоматизи информационных систем для решения стандартн профессиональной деятельности с учетом требований информационной безопасности
--	--	--	--

Тестовые задания для студентов третьего курса педиатрического факультета по дисциплине «ОСНОВЫ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

**Тесты по теме: «Введение в клиническую генетику. Персонализированная
диагностика и лечение наследственных заболеваний».**

1. ПРОБАНД – ЭТО

- 1) Больной, обратившийся к врачу
- 2) Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию
- 3) Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика
- 4) Лицо, с которого начинается сбор родословной*

2. СИБСЫ – ЭТО

- 1) Все родственники пробанда
- 2) Дядя пробанда

- 3) Родители пробанда
- 4) Братья и сестры пробанда*

3. ОБЪЕКТОМ ИЗУЧЕНИЯ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) Больной человек
- 2) Больной и больные родственники
- 3) Больной и все члены его семьи, в том числе здоровые*

4. КАКОВА ВЕРОЯТНОСТЬ РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА ЖЕНЩИНОЙ, ИМЕЮЩЕЙ БОЛЬНЫХ СЫНА И БРАТА ГЕМОФИЛИЕЙ

- 1) 25%
- 2) 50%*
- 3) 100%
- 4) Близко к 0%

5. ДОЛИХОЦЕФАЛИЯ – ЭТО

- 1) Длинный узкий череп с выступающим лбом и затылком*
- 2) Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного
- 3) Увеличение поперечного размера черепа при относительном уменьшении продольного размера
- 4) Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части

6. ЭПИКАНТ – ЭТО

- 1) Сросшиеся брови
- 2) Широко расставленные глаза
- 3) Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза*
- 4) Сужение глазной щели

7. ОЛИГОДАКТИЛИЯ – ЭТО

- 1) Отсутствие пальцев
- 2) Сращение пальцев
- 3) Отсутствие одного или более пальцев*
- 4) Увеличение количества пальцев

8. КРИПТОРХИЗМ – ЭТО

- 1) Незаращение мочеиспускательного канала
- 2) Неопущение яичек в мошонку*
- 3) Недоразвитие половых органов

9. АРАХНОДАКТИЛИЯ – ЭТО

- 1) Укорочение пальцев
- 2) Изменение форм пальцев
- 3) Увеличение длины пальцев*

10. СИНДАКТИЛИЯ – ЭТО

- 1) Сращение конечностей по всей длине
- 2) Сращение конечности в нижней трети
- 3) Сращение пальцев*

11. БРАХИЦЕФАЛИЯ – ЭТО

- 1) Расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части*
- 2) “башенный череп”

- 3) Увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера
- 4) Увеличение продольного размера черепа относительно поперечного

12. АНОФТАЛЬМИЯ – ЭТО

- 1) Врожденное отсутствие глазных яблок*
- 2) Врожденное отсутствие радужки
- 3) Уменьшенное расстояние между внутренними углами глазниц

13. МИКРОГНАТИЯ – ЭТО

- 1) Малые размеры нижней челюсти*
- 2) Малые размеры верхней челюсти
- 3) Малое ротовое отверстие

14. ГЕТЕРОХРОМИЯ РАДУЖНОЙ ОБОЛОЧКИ – ЭТО

- 1) Аномальное восприятие цветов*
- 2) Различная окраска радужной оболочки
- 3) Различия в размерах радужных оболочек

15. ОСНОВНЫМИ ЗАДАЧАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ ИЗУЧЕНИЕ

- 1) законов наследственности и изменчивости человеческого организма
- 2) популяционной статистики наследственных заболеваний
- 3) молекулярных и биохимических аспектов наследственности*
- 4) изменения наследственности от воздействием факторов окружающей среды
- 5) всего перечисленного

**Тесты по теме: «Современные генетические методы исследования.
Медико-генетическое консультирование».**

16. ПЕРИНАТАЛЬНЫЙ ПЕРИОД – ЭТО ПЕРИОД, КОТОРЫЙ

- 1) начинается с 22 полных недель гестации и заканчивается спустя 7 полных суток после рождения.*
- 2) начинается с 28 полных недель гестации и заканчивается спустя 7 полных суток после рождения.
- 3) начинается с 28 полных недель гестации и заканчивается спустя 28 полных суток после рождения.
- 4) начинается с 22 полных недель гестации и заканчивается спустя 28 полных суток после рождения.

17. ЧТО ПОДРАЗУМЕВАЕТСЯ ПОД КРИТИЧЕСКИМ ПЕРИОДОМ РАЗВИТИЯ

- 1) это период развития, характеризующийся повышенной чувствительностью зародыша и эмбриона к повреждающим действиям различных факторов*
- 2) это период формирования функциональной системы мать-плацента-плод
- 3) это эмбриональный период
- 4) это бластный период

18. ТЕРАТОГЕННЫЙ ТЕРМИНАЦИОННЫЙ ПЕРИОД -

- 1) это период интенсивного гистогенеза и органогенеза
- 2) это период, в течение которого повреждающие факторы вызывают конкретный порок развития.*
- 3) это 15-40-ые дни внутриутробной жизни
- 4) это первые 2 недели после зачатия, включая первые 5-7 суток имплантации.

19. ПОКАЗАНИЯ К ОБЯЗАТЕЛЬНОМУ ПРОВЕДЕНИЮ ПЕРИКОНЦЕПЦИОННОЙ ПРОФИЛАКТИКИ ВПР

- 1) Отсутствие антенатальных факторов риска
- 2) Беременность вторым и последующим ребенком
- 3) Генетический риск мультифакториальных ВПР*
- 4) Молодые и здоровые родители

20. ПЕРИКОНЦЕПЦИОННАЯ ПРОФИЛАКТИКА ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ

- 1) консультация генетика и других специалистов до наступления беременности, УЗИ в рекомендуемые сроки беременности, скрининг сывороточных маркеров, инвазивные методы диагностики (по показаниям).*
- 2) консультация генетика и других специалистов до наступления беременности
- 3) УЗИ в рекомендуемые сроки беременности, скрининг сывороточных маркеров, инвазивные методы диагностики (по показаниям).
- 4) наблюдение женщины во время беременности

21. К ХРОМОСОМНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ОТНОСЯТСЯ

- 1) все состояния, характеризующиеся нарушениями структуры хромосом
- 2) все состояния, характеризующиеся нарушениями числа хромосом
- 3) все состояния, характеризующиеся нарушениями структуры или числа хромосом*
- 4) все состояния, характеризующиеся генными мутациями

22. НАИБОЛЕЕ ЭФФЕКТИВНОЙ ПРИЗНАНА КОМБИНАЦИЯ УЛЬТРАЗВУКОВОГО И БИОХИМИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ В СРОКИ

- 1) с 11 недель по 13 неделю
- 2) с 11 недель по 13 неделю 6 дней*
- 3) с 11 недель по 12 неделю 6 дней
- 4) с 10 недель по 13 неделю 6 дней

23. ДЛЯ ПЛОДОВ С ХРОМОСОМНЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ ХАРАКТЕРНО

- 1) уменьшение толщины воротникового пространства менее 2,5 мм
- 2) исчезновение воротникового пространства после 14 недели беременности
- 3) увеличение толщины воротникового пространства более 2,5 мм*
- 4) прямо пропорциональная зависимость между уменьшением толщины воротникового пространства и риском развития хромосомных заболеваний

24. ПОНИЖЕНИЕ УРОВНЯ РАРР-А СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О

- 1) крупном внутриутробном ребёнке с опережением развития в сравнении с нормальным гестационным возрастом
- 2) риске хромосомных аномалий плода*
- 3) задержке внутриутробного развития плода
- 4) необходимости проведения инвазивных методов пренатальной диагностики

25. НАИБОЛЕЕ ШИРОКО ИНВАЗИВНАЯ ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ

- 1) исключения врожденных пороков развития
- 2) определения пола плода
- 3) коррекции ведения беременности
- 4) исключения хромосомных болезней плода*

26. НАЛИЧИЕ У ОДНОГО ЧЕЛОВЕКА КРАТНЫХ ВАРИАНТОВ ХРОМОСОМНОГО НАБОРА НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) Хромосизмом
- 2) Полиплоидией*
- 3) Генетическим грузом

4) Мозаицизмом

27. ФЕНОТИПИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) нарушения психического развития
- 2) нарушения физического развития
- 3) множественные пороки развития
- 4) все перечисленные*

28. РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ, СВЯЗАННЫЙ С X-ХРОМОСОМОЙ, ОТЛИЧАЕТСЯ ТЕМ, ЧТО

- 1) соотношение больных мужчин в каждом поколении равно 2:1
- 2) заболевают только мужчины*
- 3) заболевают только женщины
- 4) признаки болезни обязательно находят у матери пробанда

29. ДОМИНАНТНЫЙ ГЕН - ЭТО ГЕН, ДЕЙСТВИЕ КОТОРОГО

- 1) выявляется в гетерозиготном состоянии
- 2) выявляется в гомозиготном состоянии
- 3) выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии*
- 4) неверно все из перечисленного

30. ФЕНОТИП - ЭТО СОВОКУПНОСТЬ ПРИЗНАКОВ И СВОЙСТВ ОРГАНИЗМА, ПРОЯВЛЕНИЕ КОТОРЫХ ОБУСЛОВЛЕНО

- 1) действием доминантного гена
- 2) действием рецессивного гена
- 3) действием как доминантных, так и рецессивных генов
- 4) взаимодействием генотипа с факторами среды*

Тесты по теме: «Хромосомные болезни. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний».

31. КАРИОТИП - ЭТО СОВОКУПНОСТЬ ОСОБЕННОСТЕЙ ХРОМОСОМНОГО НАБОРА КЛЕТКИ, ОПРЕДЕЛЯЮЩАЯСЯ

- 1) числом половых хромосом
- 2) формой хромосом
- 3) структурой хромосом
- 4) всем перечисленным*
- 5) ни чем из перечисленного

32. АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ОТЛИЧАЕТСЯ

- 1) преимущественным поражением лиц мужского пола
- 2) преобладанием в поколении больных членов семьи
- 3) проявлением патологического наследуемого признака во всех поколениях без пропуска
- 4) верно все перечисленное*

33. АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ОТЛИЧАЕТСЯ ТЕМ, ЧТО

- 1) соотношение здоровых и больных членов семьи равно 1:1
- 2) заболевание не связано с кровным родством
- 3) родители первого выявленного больного клинически здоровы
- 4) неверно все перечисленное*

34. ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ - ЭТО

- 1) Нарушение в структуре гена*
- 2) Изменение числа хромосом
- 3) Накопление интронных повторов
- 4) Изменение структуры хромосом

35. ДЕЛЕЦИЯ - ЭТО

- 1) Геномная мутация
- 2) Генная мутация
- 3) Хромосомная мутация*

36. ЗАМЕНУ ОТДЕЛЬНЫХ НУКЛЕОТИДОВ В ЦЕПИ ДНК НА ДРУГИЕ ОТНОСЯТ К

- 1) Хромосомным мутациям
- 2) Геномным мутациям
- 3) Генным мутациям*

37. ПРИ КАКОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ ЗНАЧИМО ЧАЩЕ БОЛЬНЫЕ РОЖДАЮТСЯ В СЕМЬЯХ С КРОВНО-РОДСТВЕННЫМИ БРАКАМИ

- 1) Х-сцепленное рецессивный
- 2) Аутомно-рецессивный*
- 3) Х-сцепленный доминантный

38. ОСНОВНОЙ ЗАКОН ПОПУЛЯЦИОННОЙ ГЕНЕТИКИ - ЗАКОН

- 1) Менделя
- 2) Бидл-Татума
- 3) Харди-Вайнберга*
- 4) Моргана
- 5) Райта

39. ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА ПАТАУ ЯВЛЯЕТСЯ

- 1) наличие трех копий хромосомы 13
- 2) несбалансированная робертсоновская транслокация, которая приводит к двум нормальным копиям хромосомы 13 и дополнительному длинному плечу хромосомы 13
- 3) мозаицизм, который приводит к 3 копиям хромосомы 13 в одних клетках и 2 копиям в других
- 4) все выше перечисленное*

40. СБАЛАНСИРОВАННЫЕ СТРУКТУРНЫЕ АНОМАЛИИ - ЭТО

- 1) приобретение или потеря генетического материала
- 2) перестройка генетического материала, но без общего увеличения или потери*
- 3) разрыв внутри хромосомы
- 4) разрыв внутри хромосомы, приобретение или потеря генетического материала

41. РОБЕРТСОНОВСКИЕ ТРАНСЛОКАЦИИ - ЭТО

- 1) перемещение сегмента с одной хромосомы на другую, при этом не происходит заметного увеличения или потери ДНК
- 2) перемещение сегмента с одной хромосомы на другую, при этом происходит изменение общего количества ДНК

- 3) тип хромосомной перестройки, который образуется путем слияния целых длинных плеч двух акроцентрических хромосом (хромосомы с центромерой ближе к самому концу)*
- 4) тип хромосомной перестройки, который образуется путем слияния целых длинных плеч двух хромосом

42. МОЖЕТ ЛИ РОДИТЕЛЬ СО СБАЛАНСИРОВАННОЙ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИЕЙ T(21Q;21Q) ИМЕТЬ ДЕТЕЙ ЗДОРОВЫХ ОТНОСИТЕЛЬНО СИНДРОМА ДАУНА

- 1) да, в 25% случаев
- 2) да, в 50% случаев
- 3) да, в 75% случаев
- 4) нет*

43. К ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ НАРУШЕНИЙ ОТНОСЯТСЯ

- 1) кариотипирование
- 2) хромосомный микроматричный анализ
- 3) флуоресцентная гибридизация in situ (FISH)
- 4) все выше перечисленные*

44. АНЕУПЛОИДИИ - ЭТО

- 1) увеличение всего набора хромосом, кратного гаплоидному
- 2) увеличение хромосом одной пары*
- 3) обмен участками между двумя парами гомологичных или не гомологичных хромосом
- 4) вставки генетического материала в хромосому

45. МОЗАИЦИЗМ — ЭТО

- 1) состояние, при котором у человека есть хромосомные аномалии в некоторых, но не во всех клетках*
- 2) состояние, при котором у человека есть хромосомные аномалии во всех клетках
- 3) состояние, при котором у человека есть увеличение всего набора хромосом, кратного гаплоидному
- 4) обмен участками между двумя парами гомологичных или не гомологичных хромосом

Ключ к тестам:

№ вопроса	ответ	№ вопроса	ответ	№ вопр
1.	4	16.	1	31.
2.	4	17.	1	32.
3.	3	18.	2	33.
4.	2	19.	3	34.
5.	1	20.	1	35.
6.	3	21.	3	36.
7.	3	22.	2	37.
8.	2	23.	3	38.
9.	3	24.	2	39.
10.	3	25.	4	40.

11.	1	26.	2	41.
12.	1	27.	4	42.
13.	1	28.	2	43.
14.	2	29.	3	44.
15.	3	30.	4	45.

Критерии оценивания результатов обучения

Для зачета (пример)

Результаты обучения	Критерии оценивания	
	Не зачтено	Зачтено
Полнота знаний	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки.	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Могут быть допущены незначительные ошибки
Наличие умений	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки.	Продemonстрированы основные умения. Решены типовые задачи, выполнены все задания. Могут быть допущены незначительные ошибки.
Наличие навыков (владение опытом)	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки.	Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач. Могут быть допущены незначительные ошибки.
Мотивация (личностное отношение)	Учебная активность и мотивация слабо выражены, готовность решать поставленные задачи качественно отсутствуют	Проявляется учебная активность и мотивация, демонстрируется готовность выполнять поставленные задачи.
Характеристика сформированности компетенции*	Компетенция в полной мере не сформирована. Имеющихся знаний, умений, навыков недостаточно для решения практических (профессиональных) задач.	Сформированность компетенции соответствует требованиям. Имеющихся знаний, умений, навыков и мотивации в целом достаточно для решения практических (профессиональных) задач.
Уровень сформированности компетенций*	Требуется повторное обучение Низкий	Средний/высокий

* - не предусмотрены для программ аспирантуры

Для экзамена (пример)

Результаты обучения	Оценки сформированности компетенций			
	неудовлетворительн о	удовлетворительн о	хорошо	отлично
Полнота знаний	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много	Уровень знаний в объеме, соответствую	Уровень знаний в объеме, соответствующе м программе

Результаты обучения	Оценки сформированности компетенций			
	неудовлетворительн	удовлетворительн	хорошо	отлично
	о ошибки	о негрубых ошибки	о общем программе подготовки. Допущено несколько негрубых	о подготовки, без ошибок
Наличие умений	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продemonстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме.	ошибок Продemonстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с	Продemonстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными незначительными 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	недочетами Продemonстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми	Продemonстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов
Характеристики сформированности компетенции*	Компетенция в полной мере не сформирована. Имеющихся знаний, умений, навыков недостаточно для решения профессиональных задач. Требуется повторное обучение	Сформированность компетенции соответствует минимальным требованиям. Имеющихся знаний, умений, навыков в целом достаточно для решения профессиональных задач, но требуется дополнительная практика по большинству практических задач	недочетами Сформированность компетенции и в целом соответствует требованиям, но есть недочеты. Имеющихся знаний, умений, навыков и мотивации в целом достаточно для решения профессиональных задач, но	Сформированность компетенции полностью соответствует требованиям. Имеющихся знаний, умений, навыков и мотивации в полной мере достаточно для решения сложных профессиональных задач

требуется

Результаты обучения	Оценки сформированности компетенций			
	неудовлетворительн	удовлетворительн	хорошо	отлично
	о	о	дополнительная практика по некоторым профессиональным	
Уровень сформированности	Низкий	Ниже среднего	задачам Средний	Высокий

компетенций*

** - не предусмотрены для программ аспирантуры*

Для тестирования:

Оценка «5» (Отлично) - баллов (100-90%)

Оценка «4» (Хорошо) - балла (89-80%)

Оценка «3» (Удовлетворительно) - балла (79-70%)

Менее 70% – Неудовлетворительно – Оценка «2»

Полный комплект оценочных средств для дисциплины представлен на портале СДО Приволжского исследовательского медицинского университета – (<https://sdo.pimunn.net/>)