

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

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ
Орфанные заболевания

Специальность 31.08.42. Неврология

Форма обучения очная

1. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине «Орфанные заболевания»

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

2. Перечень оценочных средств

Для определения качества освоения обучающимися учебного материала по дисциплине «Орфанные заболевания» используются следующие оценочные средства:

№ п/п	Оценочное средство	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в ФОС
1	Тесты	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося	Фонд тестовых заданий
2	Индивидуальный опрос	Средство контроля, позволяющее оценить степень раскрытия материала	Перечень вопросов

3. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы и видов оценочных средств

Код и формулировка компетенции	Этап формирования компетенции	Контролируемые разделы дисциплины	Оценочные средства
УК-1, УК-3, ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5	Текущий	Раздел 1. Орфанные заболевания периферической нервной системы, нервно-мышечного синапса и мышц	Тестовые задания
	Текущий	Раздел 2. Орфанные заболевания с поражением головного и спинного мозга	Тестовые задания
	Текущий	Раздел 3. Наследственные болезни обмена веществ с поражением нервной системы	Тестовые задания
	Промежуточный	Все разделы дисциплины	Опрос

4. Содержание оценочных средств входного, текущего контроля

Текущий контроль осуществляется преподавателем дисциплины при проведении занятий в форме тестовых заданий.

4.1. Тестовые вопросы с вариантами ответов для оценки компетенций: УК-1, УК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5 .

Раздел 1. Орфанные заболевания периферической нервной системы, нервно-мышечного синапса и мышц

Раздел 2. Орфанные заболевания с поражением головного и спинного мозга

1.	ДЛЯ ХОЛИНЕРГИЧЕСКОГО КРИЗА ХАРАКТЕРНО НЕ НАЛИЧИЕ: а) Мидриаза б) Гиперсаливации в) Усиления перистальтики кишечника г) Миофибрилляции
2.	ОДНИМ ИЗ ОСНОВНЫХ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИХ МЕХАНИЗМОВ РАЗВИТИЯ МИАСТЕНИИ ЯВЛЯЕТСЯ: а) Образование антител к ацетилхолиновым рецепторам постсинаптической мембраны б) Гипопродукция ацетилхолинэстеразы в) Образование антител к миелину г) Гиперпродукция ацетилхолина
3.	СИМПТОМЫ ПАТОЛОГИЧЕСКОЙ МЫШЕЧНОЙ УТОМЛЯЕМОСТИ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ: а) миастении б) мышечной дистрофии в) ботулизма г) синдрома Гийена-Барре
4.	К ПРЕПАРАТАМ ИНГИБИТОРАМ АЦЕТИЛХОЛИНЕСТЕРАЗЫ, ПРИМЕНЯЕМЫМ ПРИ МИАСТЕНИИ ОТНОСЯТ: а) калимин б) атропин в) берлитион г) метилпреднизолон
5.	КАКИЕ ГРУППЫ МЫШЦ ЧАЩЕ ВСЕГО ПОРАЖАЮТСЯ ПРИ МИАСТЕНИИ: а) окулярные мышцы б) сгибатели голени в) разгибатели спины г) мышцы шеи
6.	ОПТИМАЛЬНЫМ МЕТОДОМ ИССЛЕДОВАНИЯ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ТИМОМЫ У БОЛЬНЫХ МИАСТЕНИЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ: а) Компьютерная томография средостеня б) рентгенография легких в) флюорография органов грудной клетки г) УЗИ средостеня
7.	ОЦЕНИВАТЬ ПРОЗЕРИНОВУЮ ПРОБУ НЕОБХОДИМО ЧЕРЕЗ: а) 40 мин -1,5 ч после введения препарата б) сразу после введения препарата в) через 10 минут после введения препарата

	г) в любое время
8.	ОПРЕДЕЛИТЕ СИМПТОМ, ХАРАКТЕРНЫЙ ДЛЯ МИАСТЕНИЧЕСКОГО КРИЗА: а) мидриаз б) миоз в) рвота г) брадикардия
9.	ОПРЕДЕЛИТЕ СИМПТОМ, ХАРАКТЕРНЫЙ ДЛЯ ХОЛИНЕРГИЧЕСКОГО КРИЗА: а) миоз б) тахикардия в) густая слюна г) сухость слизистых
10.	ОТЛИЧИТЕЛЬНЫМИ ПРИЗНАКАМИ ОСТРОЙ ПЕРЕМЕЖАЮЩЕЙСЯ ПОРФИРИИ ЯВЛЯЕТСЯ: а) красный цвет мочи б) выраженность сенситивной атаксии в) выраженность болевого синдрома г) бульбарный синдром
11.	ДЛЯ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ АКСОНОПАТИЙ И МИЕЛИНОПАТИЙ НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНЫМ ИССЛЕДОВАНИЕМ ЯВЛЯЕТСЯ: а) электромиография б) иммунологическое исследование крови в) иммунологическое исследование ликвора г) биопсия мышц
12.	ДЛЯ ПОЛИНЕВРОПАТИИ ГИЙЕНА — БАРРЕ — ЛАНДРИ ХАРАКТЕРНО: а) поражение черепных нервов б) выраженные тазовые расстройства в) стойкая двусторонняя пирамидная симптоматика г) корешковый синдром
13.	ПРОВЕДЕНИЕ ЛЮМБАЛЬНОЙ ПУНКЦИИ БОЛЬНЫМ С ОСТРОЙ ВОСПАЛИТЕЛЬНОЙ ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩЕЙ ПОЛИНЕЙРОПАТИЕЙ ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ ФЕНОМЕНА БЕЛКОВО-КЛЕТОЧНОЙ ДИССОЦИАЦИИ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ПРОВОДИТЬ: { а) на 10-12 день от начала заболевания б) сразу при поступлении больного в стационар в) в первые 48 часов от начала заболевания г) в любой промежуток времени от начала заболевания

14.	1. КУРСОВАЯ ДОЗА ВНУТРИВЕННОГО ИММУНОГЛОБУЛИНА ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ СИНДРОМА ГИЙЕН-БАРРЕ СОСТАВЛЯЕТ: а) 2 г/кг б) 0,2 г/кг в) 1 г/кг г) 0,4 г/кг
15.	ДЛЯ ДИФФЕРЕНЦИАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОНИЧЕСКИХ ДИЗИММУННЫХ ПОЛИНЕЙРОПАТИЙ ПРОВЕДЕНИЕ АНАЛИЗА БЕЛКОВ СЫВОРОТКИ КРОВИ МЕТОДОМ ЭЛЕКТРОФОРЕЗА С ИММУНОФИКСАЦИЕЙ ПРОВОДИТСЯ С ЦЕЛЬЮ ОПРЕДЕЛЕНИЯ: а) моноклональной гаммасекреции б) амилоидоза в) токсического генеза полинейропатии г) для подтверждения хронической воспалительной демиелинизирующей полинейропатии
16.	ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ ПАЦИЕНТОВ С МУЛЬТИФОКАЛЬНОЙ МОТОРНОЙ НЕЙРОПАТИЕЙ С БЛОКАМИ ПРОВЕДЕНИЯ РАЗРЕШЕНО ИСПОЛЬЗОВАНИЕ: а) внутривенного иммуноглобулина б) глюкокортикостероидных гормонов в) плазмафереза г) берлитиона
17.	ДЛЯ ПОЛИНЕВРОПАТИИ ГИЙЕНА — БАРРЕ ХАРАКТЕРНО ПОЯВЛЕНИЕ БЕЛКОВО-КЛЕТОЧНОЙ ДИССОЦИАЦИИ В ЛИКВОРЕ: а) со 2-й недели заболевания б) с 1-го дня заболевания в) с 3-го дня заболевания г) со 2-го месяца заболевания
18.	ДЛЯ НЕВРОПАТИЙ ПРИ УЗЕЛКОВОМ ПЕРИАРТЕРИИТЕ ХАРАКТЕРНО: а) асимметричность поражения нервных стволов б) малая выраженность болевого синдрома в) поражение черепных нервов г) дыхательные нарушения
19.	К ДЕМИЕЛИНИЗИРУЮЩИМ ПОЛИНЕВРОПАТИЯМ ОТНОСЯТСЯ: а) гийена— барре б) диабетическая в) порфирийная г) алкогольная
20.	ПОВЫШЕНИЕ ТИТРА АНТИТЕЛ ГАНГЛИОЗИДУ GQ1B –

	ЛАБОРАТОРНЫЙ МАРКЕР: а) синдрома фишера б) острой моторной аксональной полинейропатии в) хронической демиелинизирующей полинейропатии г) диабетической полинейропатии
21.	КОМПРЕССИОННОЕ ПОРАЖЕНИЕ ЗАПИРАТЕЛЬНОГО НЕРВА СОПРОВОЖДАЕТСЯ: а) Болями по медиальной поверхности бедра с иррадиацией в тазобедренный сустав, слабостью приводящих мышц бедра б) Болями по задней поверхности бедра с иррадиацией в тазобедренный сустав, слабостью приводящих мышц бедра в) Болями по передней поверхности бедра, слабостью отводящих мышц бедра г) Болями по наружной поверхности бедра, слабостью отводящих мышц бедра
22.	ПРОБАНДОМ НАЗЫВАЮТ: а) больного носителя мутантного гена б) здорового носителя мутантного гена в) здорового родителя больного с признаками наследственного заболевания г) ребенка, больного наследственным заболеванием
23.	ДЕЦЕРЕБРАЦИОННАЯ РИГИДНОСТЬ ВОЗНИКАЕТ ПРИ ПОРАЖЕНИИ СТВОЛА МОЗГА НА УРОВНЕ: а) Красных ядер б) Верхних отделов продолговатого мозга в) Нижних отделов продолговатого мозга г) Моста мозга
24.	сиБСОМ НАЗЫВАЮТ: { а) родного брата или сестру (но не близнецов) больного наследственным заболеванием б) здорового родителя больного наследственным заболеванием в) ребенка больного наследственным заболеванием г) пациента
25.	ДЛЯ ПРИСТУПА ОСТРОЙ ПЕРЕМЕЖАЮЩЕЙ ПОРФИРИИ ХАРАКТЕРНЫ НАЛИЧИЕ: { а) абдоминальные боли б) утрата сознания в) инсульт г) судорожный синдром
26.	СПИНАЛЬНАЯ АМИОТРОФИЯ ВЕРДНИГА-ГОФМАННА НАСЛЕДУЕТСЯ: а) по аутосомно-рецессивному типу б) по аутосомно-доминантному типу в) по рецессивному типу, сцепленному с полом (х-хромосома) г) по доминантному типу, сцепленному с полом

27.	ДЛЯ ГЕПАТОЛЕНТИКУЛЯРНОЙ ДЕГЕНЕРАЦИИ (БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА—КОНОВАЛОВА) НЕ ХАРАКТЕРНО: а) нормальный уровень церулоплазмина б) кольцо кайзера-флейшера в) экстрапирамидная симптоматика г) поражение печени
28.	ПРИ ЛЕЧЕНИИ ТИПИЧНОЙ ФОРМЫ БОЛЕЗНИ ГЕНТИНГТОНА ОБЫЧНО ПРИМЕНЯЮТ: а) нейролептики б) дофа-содержащие препараты в) агонисты дофамина г) антихолинергические препараты
29.	КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА ТИПИЧНОЙ БОЛЕЗНИ ГЕНТИНГТОНА, КРОМЕ ХОРЕИЧЕСКОГО ГИПЕРКИНЕЗА, ВКЛЮЧАЕТ: а) деменцию б) ригидность в) симптом «зубчатого колеса» г) акинезию
30.	Проявлениями СИРИНГОМИЕЛИИ ЯВЛЯЮТСЯ: а) сегментарные диссоциированные нарушения чувствительности б) нарушение функции тазовых органов в) нижний спастический парализ г) суставной болевой синдром

Ответы к тестам

Номер тестового задания	Номер ответа эталона
1.	А
2.	А
3.	А
4.	А
5.	А
6.	А
7.	А
8.	А
9.	А

10.	A
11.	A
12.	A
13.	A
14.	A
15.	A
16.	A
17.	A
18.	A
19.	A
20.	A
21.	A
22.	A
23.	A
24.	A
25.	A
26.	A
27.	A
28.	A
29.	A
30.	A

Раздел 3 Наследственные болезни обмена веществ с поражением нервной системы

1.	НАСЛЕДСТВЕННЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ЗРИТЕЛЬНОГО НЕРВА ОТНОСЯТ: а) нейропатию лебера б) центральный тромбоз артерии сетчатки в) оптический неврит г) глиому зрительного нерва	УК-1, УК-3, ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5
2.	КАКОЕ ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ	

	ЗАБОЛЕВАНИЙ ПРИНАДЛЕЖИТ К ГРУППЕ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЛИЗОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ НАКОПЛЕНИЯ: а) болезнь нимана-пика тип с б) синдром melas в) болезнь гентингтона г) болезнь фридрейха
3.	ГЕПАТОЛЕНТИКУЛЯРНАЯ ДЕГЕНЕРАЦИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ НАКОПЛЕНИЕМ В ГОЛОВНОМ МОЗГЕ: а) меди б) железа в) кальция г) цинка
4.	МИОПАТИЧЕСКИЙ СИНДРОМ ЯВЛЯЕТСЯ ЯДРОМ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ: а) болезни помпе б) адренолейкодистрофии в) синдрома пагр г) болезни александера
5.	К СИМПТОМАМ ГЕПАТОЦЕРЕБРАЛЬНОЙ ДИСТРОФИИ ОТНОСЯТ: а) кольцо кайзера-флейшера б) атрофию зрительного нерва в) помутнение хрусталика г) отек дисков зрительных нервов
6.	ПРИ УРОВНЕ В КРОВИ КРЕАТИНФОСФОКИНАЗЫ, ПРЕВЫШАЮЩЕМ НОРМАЛЬНЫЕ ЗНАЧЕНИЯ В 10-20 РАЗ, СЛЕДУЕТ ИСКЛЮЧИТЬ: а) лице-лопаточно-плечевую мышечную дистрофию б) диабетическую полиневропатию в) генерализованную миастению г) ревматическую полимиалгию
7.	ГЕПАТОСПЛЕНОМЕГАЛИЯ ЯВЛЯЕТСЯ ОБЯЗАТЕЛЬНЫМ СИМПТОМОМ БОЛЕЗНИ: а) болезни гоше б) болезни фабри в) болезни вильсона г) синдрома гийена-барре

8.	ПРЕПАРАТОМ ВЫБОРА ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНА-КОНОВАЛОВА ЯВЛЯЕТСЯ: а) купренил б) левадопа в) препараты лития г) клоназепам
9.	КАКОЕ ИЗ НИЖЕ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ НЕ ОТНОСИТСЯ К БОЛЕЗНЯМ МАЛЫХ СОСУДОВ: а) болезнь хортон б) спорадическая неамилоидная микроангиопатия; в) спорадическая и наследственная церебральная амилоидная ангиопатия; г) cadasil
10.	БОЛЕЗНЬ ФАБРИ – ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ, ОБУСЛОВЛЕННОЕ ДЕФИЦИТОМ: а) ag4-галактозидазы б) арилсульфатазы а в) медь-транспортирующей атф-азы г) тканевой транслутаминазы-2
11.	FABRAZIM – ЭТО ПРЕПАРАТ ДЛЯ ЛЕЧЕНИЯ: а) болезнь фабри б) церебральной амилоидной ангиопатии в) cadasil г) melas
12.	ДЛЯ КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЫ ЦЕРЕБРАЛЬНОЙ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОЙ АРТЕРИОПАТИИ С СУБКОРТИКАЛЬНЫМИ ИНФАРКТАМИ И ЛЕЙКОЭНЦЕФАЛОПАТИЕЙ (CADASIL) ХАРАКТЕРНЫ: а) мигрень/инсульт б) эпилептические припадки, кома в) инсульт г) деменция/инсульт
13.	ОСНОВНЫМ ПРИЗНАКОМ ЦЕРЕБРАЛЬНОЙ АМИЛОИДНОЙ АНГИОПАТИИ ЯВЛЯЕТСЯ:

	а) множественные лобарные корковые и подкорковые кровоизлияния б) множественные лобарные корковые и подкорковые ишемии в) лейкоареоз г) наружная и внутренняя гидроцефалия
14.	ДВОЕНИЕ В ВЕРТИКАЛЬНОЙ ПЛОСКОСТИ ХАРАКТЕРНО ДЛЯ ПОРАЖЕНИЯ а) Глазодвигательного нерва б) Отводящего нерва в) Блокового нерва г) Заднего продольного пучка
15.	К ГЛАЗОДВИГАТЕЛЬНЫМ РАССТРОЙСТВАМ ПРИ ПОРАЖЕНИИ ОТВОДЯЩЕГО НЕРВА ОТНОСЯТСЯ а) Сходящееся косоглазие б) Расходящееся косоглазие в) Паралич конвергенции г) Мидриаз
16.	НАРУШЕНИЕ КОНВЕРГЕНЦИИ РАЗВИВАЕТСЯ ПРИ ПОРАЖЕНИИ а) Глазодвигательного нерва б) Блокового нерва в) Отводящего нерва г) Пластинки четверохолмия
17.	ПАРЕЗ ЖЕВАТЕЛЬНОЙ МУСКУЛАТУРЫ МОЖЕТ РАЗВИТЬСЯ ПРИ ПОРАЖЕНИИ _____ ТРОЙНИЧНОГО НЕРВА а) III ветви б) II ветви в) I ветви г) Спинального ядра
18.	ГОЛОВОКРУЖЕНИЕ ПРИ ПОРАЖЕНИИ VIII ЧЕРПНОГО НЕРВА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ СОЧЕТАНИЕМ С а) Нистагмом, тошнотой и атаксией б) Дисфагией, дисфонией и дизартрией в) Диплопией, парезом конвергенции и птозом г) Снижением зрения
19.	БОЛЬШЕБЕРЦОВЫЙ НЕРВ В ОСНОВНОМ СОСТОИТ ИЗ ВОЛОКОН КОРЕШКОВ СПИННО-МОЗГОВЫХ НЕРВОВ а) L5 - S1 б) L3 - L4 в) L4 - L5 г) L2 - L3
20.	КАРОТИДНО-КАВЕРНОЗНОЕ СОУСТЬЕ ФОРМИРУЕТСЯ ПРИ ПОВРЕЖДЕНИИ СТЕНКИ а) Кавернозной части внутренней сонной артерии

	б) Глазничной вены в) Трабекулярных артерий г) Яремной вены	
--	---	--

5. Содержание оценочных средств промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в виде зачета

5.1 Перечень тестовых заданий, необходимых для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности: вопросы по разделам дисциплины.

5.1.2 Вопросы к зачету по дисциплине «Офранные заболевания»

Вопрос		Код компетенции (согласно РПД)
1.	Спинальная мышечная атрофия	УК-1, УК-3, ПК-1 ПК-2 ПК-3 ПК-4 ПК-5
2.	Проксимальные прогрессирующие мышечные дистрофии	
3.	Дистальные прогрессирующие мышечные дистрофии	
4.	Наследственные атаксии	
5.	Болезнь Вильсона-Коновалова	
6.	Нейродегенеративные заболевания с накоплением железа	
7.	Хроническая воспалительная демиелинизирующая полинейропатия	
8.	Миастения	
9.	Миастенические синдромы	
10.	Заболевания спектра нейрооптикомиелита	
11.	Болезнь Фабри	
12.	Болезнь Гоше	
13.	Болезнь Нимана-Пика тип С	
14.	Наследственные лейкодистрофии	
15.	Наследственные полинейропатии	
16.	Транстирретиновый амилоидоз	
17.	Митохондриальные заболевания	
18.	Нейропатия Лебера	
19.	Мукополисахаридозы	
20.	Острые порфирии	

6. Критерии оценивания результатов обучения

Для зачета:

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. Требуется повторное обучение	Сформированность компетенции соответствует требованиям. Имеющихся знаний, умений, навыков и мотивации в целом достаточно для решения практических (профессиональных) задач.
Уровень сформированности компетенций	Низкий	Средний/высокий

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»