

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

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ
«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА В НЕВРОЛОГИИ»

Специальность: 31.08.42. «Неврология»

Форма обучения: очная

1. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине «Логопедическая коррекция в медицинской реабилитации»

Настоящий Фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине «Медицинская генетика в неврологии» является неотъемлемым приложением к рабочей программе дисциплины

«Медицинская генетика в неврологии». 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 «Медицинская генетика в неврологии» 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

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, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6	Текущий	Раздел 1. Методы исследования в медицинской генетике.	Тестовые задания
УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6	Текущий	Раздел 2. Наследственные заболевания в неврологии	Тестовые задания
УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6	Промежуточный	Все разделы дисциплины	Тестовые задания

4. Содержание оценочных средств 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, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6.

Раздел 1. Методы исследования в медицинской генетике.	
1.	ЗАДАЧИ ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА: А. Недостаточность выработки ацетилхолина Б. Нарушение проведения нервного импульса в синапсах В. Нарушение калий -кальциевого баланса в организме

	Г. Избыток ацетилхолина в организме
2.	ЗАДАЧИ ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА: А. Определение типа наследования Б. Исследования промежуточных продуктов обмена веществ В. Изучение кариотипа человека Г. Определение пенетрантности аллеля
3.	ПРИ КАКОМ ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ РАЗВИВАЕТСЯ ДЕМЕНЦИЯ? А. Хорея Гентингтона Б. Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута. В. Миопатия — форма Эрба Г. Прогрессирующая мышечная дистрофия — форма Дюшенна.
4.	КАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ИМЕЕТ РЕЦЕССИВНЫЙ СЦЕПЛЕННЫЙ С ПОЛОМ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ? А. Миопатия Дюшенна Б. Болезнь Тея-Сакса В. Миопатия плечелопаточно-лицевая форма Г. Болезнь Унферрихта-Лундберга
5.	КАКОЙ МЕТОД ПОЗВОЛЯЕТ ОПРЕДЕЛИТЬ КАРИОТИП ПЛОДА? А. Цитогенетический. Б. Биохимический метод В. Близнецовый Г. Метод клинико-статистического анализа
6.	КАКИЕ ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОТНОСЯТСЯ К НАСЛЕДСТВЕННЫМ АТАКСИЯМ? А. Болезнь Фридрайха Б. Спастическая параплегия В. Хорея Гентингтона Г. Миотония
7.	ФОНЕМАТИЧЕСКОЕ ВОСПРИЯТИЕ – ЭТО: А. специальные умственные действия по дифференциации фонем и установлению звуковой структуры слова Б. умственные действия по анализу или синтезу звуковой структуры слова В. тонкий систематизированный слух, обладающий способностью осуществлять операции различения и узнавания фонем, составляющих звуковую оболочку слова Г. переключение с одной артикулемы на другую
8.	КАКОВ РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА, ЕСЛИ ОДИН ИЗ РОДИТЕЛЕЙ БОЛЕН ХОРЕЕЙ ГЕНТИНГТОНА И ЯВЛЯЕТСЯ ГЕТЕРОЗИГОТНЫМ НОСИТЕЛЕМ?

	A. 50 % Б. 100 % В. 75 % Г. 25%
9.	КАКОВ РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА ПРИ БОЛЕЗНИ ШАРКО-МАРИ-ТУТА, НАСЛЕДУЕМОЙ ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ, НО С ПЕНЕТРАНТНОСТЬЮ ОКОЛО 30%? A. 15%. Б. 30% В. 25 %. Г. 50 %.
10.	К КАКОЙ ГРУППЕ БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСЯТСЯ МУКОПОЛИСАХАРИДОЗЫ? A. Болезни углеводного обмена Б. Болезни липидного обмена В. Болезни аминокислотного обмена Г. Болезнь белкового обмена

ОТВЕТЫ К ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ

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

4.2. Тестовые вопросы с вариантами ответов для оценки компетенций: УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6.

Раздел 2. Раздел 2. Наследственные заболевания в неврологии

1.	ПРИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЗАБОЛЕВАНИЕ ПРОЯВЛЯЕТСЯ: А. Через 2 месяца после рождения Б. Сразу же после рождения ребенка В. Через 6 месяцев после рождения Г. Через 1 год после рождения
2.	ГЕНЕТИЧЕСКИЙ РИСК (ВЕРОЯТНОСТЬ ПОЯВЛЕНИЯ ОПРЕДЕЛЕННОЙ БОЛЕЗНИ У КОНСУЛЬТИРУЮЩЕГОСЯ И ЕГО ПОТОМКОВ) СЧИТАЕТСЯ ВЫСОКИМ, ЕСЛИ ОН РАВЕН: А. Более 20 % Б. 1-5 % В. 6-20 % Г. менее 1%
3.	К КАКОЙ ГРУППЕ БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСИТСЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ? А. Болезни аминокислотного обмена Б. Болезни углеводного обмена В. Болезни липидного обмена Г. Болезни белкового обмена
4.	КАКОВЫ ВОЗМОЖНОСТИ БИОХИМИЧЕСКОГО МЕТОДА ИССЛЕДОВАНИЯ? А. Выявление наследственных ферментных аномалий. Б. Определение типа наследования признака. В. Установление степени зависимости признака от генетических и средовых факторов. Г. Изучение структуры гена
5.	КАКОВЫ ВОЗМОЖНОСТИ БЛИЗНЕЦОВОГО МЕТОДА? А. Позволяет выяснить степень зависимости признака от генетических и средовых факторов Б. Позволяет определить характер наследования признака В. Позволяет подтвердить клинический диагноз наследственного заболевания Г. Позволяет выяснить соотношение генотипов в популяции.
6.	КАКОВЫ ВОЗМОЖНОСТИ ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА? А. Позволяет определить типы наследования анализируемого признака Б. Позволяет определить степень зависимости признака от генетических средовых факторов В. Позволяет выяснить соотношение генотипов в популяции Г. Позволяет диагностировать наследственно обусловленные аномалии развития, связанные с хромосомными и геномными мутациями.

7.	МНОГИЕ ДЕТИ С БОЛЕЗНЬЮ ТЕЯ-САКСА ПЕРЕД СМЕРТЬЮ СЛЕПНУТ ИЗ-ЗА НАКОПЛЕНИЯ К СЕТЧАТКЕ ГАНГЛИОЗИДОВ, КОТОРЫЕ ВЫЗЫВАЮТ: А. Образование “вишневого пятна” Б. Неврит зрительных нервов. В. Хориоретинит Г. Отслойку сетчатки
8.	УМЕНЬШЕНИЕ РАЗМЕРОВ НИЖНЕЙ ЧЕЛЮСТИ НАЗЫВАЕТСЯ: А. Микрогения Б. Микрогнатия В. Прогения Г. Ретрогения
9.	КАКИЕ ОБЛИГАТОРНЫЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ВСТРЕЧАЮТСЯ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО? А. Мультифакториальные Б. Хромосомные В. Моногенные Г. С равной частотой
10.	КАКОВ РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА ПРИ БОЛЕЗНИ ШАРКО-МАРИ-ТУТА, НАСЛЕДУЕМОЙ ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ, НО С ПЕНЕТРАНТНОСТЬЮ ОКОЛО 30%? А. 15%. Б. 30% В. 25 %. Г. 50 %.

ОТВЕТЫ К ТЕСТОВЫМ ЗАДАНИЯМ

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.	А

5. Содержание оценочных средств промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в виде зачета

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

5.1.1 Тестовые задания к зачёту по дисциплине «Медицинская генетика в неврологии»:

Вопрос		Код компетенции (согласно РПД)
1.	ПРИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ ЗАБОЛЕВАНИЕ ПРОЯВЛЯЕТСЯ: А. Через 2 месяца после рождения Б. Сразу же после рождения ребенка В. Через 6 месяцев после рождения Г. Через 1 год после рождения	УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6
2.	ГЕНЕТИЧЕСКИЙ РИСК (ВЕРОЯТНОСТЬ ПОЯВЛЕНИЯ ОПРЕДЕЛЕННОЙ БОЛЕЗНИ У КОНСУЛЬТИРУЮЩЕГОСЯ И ЕГО ПОТОМКОВ) СЧИТАЕТСЯ ВЫСОКИМ, ЕСЛИ ОН РАВЕН: А. Более 20 % Б. 1-5 % В. 6-20 % Г. менее 1%	
3.	К КАКОЙ ГРУППЕ БОЛЕЗНЕЙ ОТНОСИТСЯ ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ? А. Болезни аминокислотного обмена Б. Болезни углеводного обмена В. Болезни липидного обмена Г. Болезни белкового обмена	
4.	КАКОВЫ ВОЗМОЖНОСТИ БИОХИМИЧЕСКОГО МЕТОДА ИССЛЕДОВАНИЯ? А. Выявление наследственных ферментных аномалий. Б. Определение типа наследования признака. В. Установление степени зависимости признака от генетических и средовых факторов.	
	Г. Изучение структуры гена	

5.	КАКОВЫ ВОЗМОЖНОСТИ БЛИЗНЕЦОВОГО МЕТОДА? А. Позволяет выяснить степень зависимости признака от генетических и средовых факторов Б. Позволяет определить характер наследования признака В. Позволяет подтвердить клинический диагноз наследственного заболевания Г. Позволяет выяснить соотношение генотипов в популяции.	
6.	КАКОВЫ ВОЗМОЖНОСТИ ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА? А. Позволяет определить типы наследования анализируемого признака Б. Позволяет определить степень зависимости признака от генетических средовых факторов В. Позволяет выяснить соотношение генотипов в популяции Г. Позволяет диагностировать наследственно обусловленные аномалии развития, связанные с хромосомными и геномными мутациями.	
7.	МНОГИЕ ДЕТИ С БОЛЕЗНЬЮ ТЕЯ-САКСА ПЕРЕД СМЕРТЬЮ СЛЕПНУТ ИЗ-ЗА НАКОПЛЕНИЯ К СЕТЧАТКЕ ГАНГЛИОЗИДОВ, КОТОРЫЕ ВЫЗЫВАЮТ: А. Образование “вишневого пятна” Б. Неврит зрительных нервов. В. Хориоретинит Г. Отслойку сетчатки	
8.	УМЕНЬШЕНИЕ РАЗМЕРОВ НИЖНЕЙ ЧЕЛЮСТИ НАЗЫВАЕТСЯ: А. Микрогения Б. Микрогнатия В. Прогения Г. Ретрогения	
9.	КАКИЕ ОБЛИГАТОРНЫЕ НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ВСТРЕЧАЮТСЯ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО? А. Мультифакториальные Б. Хромосомные В. Моногенные Г. С равной частотой	

10.	КАКОВ РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА ПРИ БОЛЕЗНИ ШАРКО-МАРИ-ТУТА, НАСЛЕДУЕМОЙ ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ, НО С ПЕНЕТРАНТНОСТЬЮ ОКОЛО 30%? А. 15%. Б. 30% В. 25 %. Г. 50 %.	
11.	ЗАДАЧИ ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА: А. Недостаточность выработки ацетилхолина Б. Нарушение проведения нервного импульса в синапсах В. Нарушение калий -кальциевого баланса в организме Г. Избыток ацетилхолина в организме	
12.	ЗАДАЧИ ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА: А. Определение типа наследования Б. Исследования промежуточных продуктов обмена веществ В. Изучение кариотипа человека Г. Определение пенетрантности аллеля	
13.	ПРИ КАКОМ ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ РАЗВИВАЕТСЯ ДЕМЕНЦИЯ? А. Хорея Гентингтона Б. Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута. В. Миопатия — форма Эрба Г. Прогрессирующая мышечная дистрофия — форма Дюшенна.	
14.	КАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ ИМЕЕТ РЕЦЕССИВНЫЙ СЦЕПЛЕННЫЙ С ПОЛОМ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ? А. Миопатия Дюшенна Б. Болезнь Тея-Сакса В. Миопатия плечелопаточно-лицевая форма Г. Болезнь Унферрихта-Лундберга	
15.	КАКОЙ МЕТОД ПОЗВОЛЯЕТ ОПРЕДЕЛИТЬ КАРИОТИП ПЛОДА? А. Цитогенетический. Б. Биохимический метод В. Близнецовый Г. Метод клинико-статистического анализа	

16.	КАКИЕ ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОТНОСЯТСЯ К НАСЛЕДСТВЕННЫМ АТАКСИЯМ? А. Болезнь Фридрайха Б. Спастическая параплегия В. Хорея Гентингтона Г. Миотония	
17.	ФОНЕМАТИЧЕСКОЕ ВОСПРИЯТИЕ – ЭТО: А. специальные умственные действия по дифференциации фонем и установлению звуковой структуры слова Б. умственные действия по анализу или синтезу звуковой структуры слова В. тонкий систематизированный слух, обладающий способностью осуществлять операции различения и узнавания фонем, составляющих звуковую оболочку слова Г. переключение с одной артикулемы на другую	
18.	КАКОВ РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА, ЕСЛИ ОДИН ИЗ РОДИТЕЛЕЙ БОЛЕН ХОРЕЕЙ ГЕНТИНГТОНА И ЯВЛЯЕТСЯ ГЕТЕРОЗИГОТНЫМ НОСИТЕЛЕМ? А. 50 % Б. 100 % В. 75 % Г. 25%	
19.	КАКОВ РИСК РОЖДЕНИЯ БОЛЬНОГО РЕБЕНКА ПРИ БОЛЕЗНИ ШАРКО-МАРИ-ТУТА, НАСЛЕДУЕМОЙ ПО АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ, НО С ПЕНЕТРАНТНОСТЬЮ ОКОЛО 30%? А. 15%. Б. 30% В. 25 %. Г. 50 %.	
20.	ЧТО ЛЕЖИТ В ОСНОВЕ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ? А. Нарушение расхождения хромосом при делении клеток Б. Кроссинговер В. Изменение структуры гена Г. Нарушение считывания информации	
21.	ЧТО ТАКОЕ ПОЛИПЛОИДИЯ? А. Изменение числа гаплоидных наборов хромосом в кариотипе Б. Изменение структуры хромосом В. Любое изменение числа хромосом в кариотипе Г. Нарушение генного баланса в генотипе	

22.	ЧТО ЛЕЖИТ В ОСНОВЕ ВОЗНИКНОВЕНИЯ РАЗЛИЧНЫХ ВИДОВ ХРОМОСОМНЫХ АБЕРРАЦИЙ? А. Разрыв хромосом Б. Конъюгация хромосом В. Расхождение хромосом в анафазе мейоза Г. Неравный кроссинговер	
23.	РЕЗУЛЬТАТОМ НАРУШЕНИЯ КАКИХ ПРОЦЕССОВ ЯВЛЯЮТСЯ ГЕННЫЕ МУТАЦИИ? А. Ошибки репликации, репаративного синтеза Б. Нарушение кроссинговера В. Нарушение расхождения хромосом в митозе Г. Нарушение расхождения хромосом в мейозе	
24.	КАКИЕ ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ОТНОСЯТСЯ К НАСЛЕДСТВЕННЫМ АТАКСИЯМ? А. Болезнь Фридрайха Б. Спастическая параплегия В. Хорея Гентингтона Г. Миотония	
25.	КАКОЙ МЕТОД ПОЗВОЛЯЕТ ОПРЕДЕЛИТЬ КАРИОТИП ПЛОДА? А. Цитогенетический Б. Биохимический метод В. Близнецовый Г. Метод клинико-статистического анализа	
26.	КАКОВ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ ХОРЕЕ ГЕНТИГТОНА: А. Аутосомно-доминантный Б. Аутосомно-рецессивный. В. Х-сцепленное доминантное наследование Г. Х-сцепленное рецессивное наследование	
27.	ЗАДАЧИ ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА ИЗУЧЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ ЧЕЛОВЕКА: А. Определение типа наследования Б. Исследования промежуточных продуктов обмена веществ В. Изучение кариотипа человека Г. Определение пенетрантности аллеля	
28.	ЧТО ЛЕЖИТ В ОСНОВЕ МИАСТЕНИИ? А. Недостаточность выработки ацетилхолина Б. Нарушение проведения нервного импульса в синапсах В. Нарушение калий -кальциевого баланса в организме	

	Г. Избыток ацетилхолина в организме	
29.	ЧТО ТАКОЕ ФЕНОТИП? КАКОЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ ВЫ СЧИТАЕТЕ БОЛЕЕ ТОЧНЫМ? А. Совокупность всех признаков и свойств организма, а также особенностей развития особи, которая является продуктом взаимодействия генотипа с внешней средой Б. Совокупность внешних признаков организма В. Совокупность признаков, по которым анализируется организм Г. Совокупность наследственных признаков организма	
30.	ЧТО ТАКОЕ АЛЛЕЛИ: А. Разные варианты одного и того же гена, занимающие один и тот же локус в гомологичных хромосомах и определяющие возможность развития разных вариантов одного и того же признака Б. Пара генов, отвечающих за развитие одного и того же признака в генотипе В. Гены, контролирующие проявление вариантов одного признака Г. Гены, контролирующие проявление вариантов нескольких признаков	

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 несущественные ошибки
Наличие умений	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки.	Продемонстрированы основные умения. Решены типовые задачи, выполнены все задания. Могут быть допущены несущественные ошибки.
Наличие навыков (владение опытом)	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки.	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач. Могут быть допущены несущественные 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	Компетенция в полной мере не сформирована. Имеющихся знаний, умений, навыков недостаточно для	Сформированность компетенции соответствует требованиям. Имеющихся знаний, умений, навыков и

компетенции	решения практических (профессиональных) задач. Требуется повторное обучение	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»