

Приложение к рабочей программе дисциплины

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

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Специальность: 31.08.36 Кардиология

г. Владимир

1. Настоящий фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине «Медицинская генетика» по специальности 31.08.36 Кардиология является неотъемлемым приложением к рабочей программе дисциплины «Медицинская генетика». На данный ФОС распространяются все реквизиты утверждения, представленные в рабочей программе данной дисциплины.

2. **Общее количество тестовых заданий** по дисциплине представлено в таблице 1.

Таблица 1

Код компетенции	Наименование компетенции	Количество заданий
ОПК-4	Способен проводить клиническую диагностику и обследование пациентов.	10
ОПК-5	Способен назначать лечение пациентам при заболеваниях и (или) состояниях, контролировать его эффективность и безопасность	10
ПК-1	Проведение обследования пациентов при заболеваниях и (или) состояниях сердечно-сосудистой системы с целью постановки диагноза.	8
ПК-2	Назначение лечения пациентам при заболеваниях и (или) состояниях сердечно-сосудистой системы, контроль его эффективности и безопасности.	8
Всего		36

3. **Тестовые задания с распределением по компетенциям и типам**

3.1. Задания закрытого типа альтернативного ответа (с выбором одного или нескольких правильных ответов)

Таблица 2

№ задания	Содержание задания	Варианты ответов	Правильный ответ	Код компетенции
Прочитайте текст, выберите один или несколько правильных ответов				
1	Какой клинический материал не подходит в качестве образца для молекулярно-генетических исследований	А. Амниотическая жидкость	Г	ОПК-4
		Б. Соскоб слизистой ротовой полости		
		В. Эритроциты крови		
		Г. Моча		
2	Какие методы пренатальной диагностики относятся к ДНК-диагностике	А. Кариотипирование	Б,В,Г	ОПК-4
		Б. Микроматричный анализ		
		В. ПЦР		
		Г. НИПТ		
3	Какой метод ДНК-диагностики изучает количество повторов в последовательности ДНК	А. Метод анализа мини- и микросателлитных повторов	А	ОПК-4
		Б. ПЦР		
		В. ПДРФ		
		Г. Метод биочипов		
4	Наследственные болезни обмена, при которых в лечении	А. Фенилкетонурия	Б,В,Д	ОПК-5
		Б. Дефицит биотинидазы		
		В. Метилмалоновая ацидемия		

	используются коферменты	Г. Гиперглицинемия Д. В-6 зависимые судороги		
5	Ферментзаместительная терапия используется при наследственных болезнях	А. Болезнь Гоше, II тип Б. Болезнь Помпе В. Мукополисахаридоз, III тип Г. Болезнь Фабри Д. Гипофосфатазия	Б,Г,Д	ОПК-5
6	Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток показала высокую эффективность в лечении	А. Мукополисахаридоз, I тип (болезнь Гурлер) Б. Мукополисахаридоз, II тип (болезнь Хантера) В. Мукополисахаридоз, III тип (синдром Сан-Филиппо) Г. Мукополисахаридоз, VI тип (синдром Марото-Лами) Д. Болезнь Гоше, II тип	А	ОПК-5
7	Уровень общего холестерина у пациентов с гомозиготной формой семейной гиперхолестеринемии обычно составляет	А. 14-26 ммоль/л Б. 4-5,6 ммоль/л В. 7,5-26 ммоль/л Г. 7,5-14 ммоль/л Д. 1-3 ммоль/л	А	ПК-1
8	Уровень общего холестерина у пациентов с гетерозиготной формой семейной гиперхолестеринемии обычно составляет	А. 14-26 ммоль/л Б. 4-5,6 ммоль/л В. 7,5-26 ммоль/л Г. 7,5-14 ммоль/л Д. 1-3 ммоль/л	Г	ПК-1
9	К генетическим болезням соматических клеток относятся	А. Ишемическая болезнь сердца Б. Злокачественные новообразования В. Сахарный диабет Г. Психические заболевания Д. Инфаркт миокарда	Б	ПК-1
10	К генно-инженерным препаратам, применяемым для терапии заболеваний аутоиммунного генеза, относятся	А. Инфликсимаб Б. Интерфероны В. Анакинра Г. Метипред Д. Диклофенак	А,В	ПК-2
11	Наиболее частыми вариантами наследования при дилатационной кардиомиопатии являются	А. Аутосомно-доминантный Б. Аутосомно-рецессивный В. Х-сцепленный Г. Митохондриальный Д. Голандрический	А,Б	ПК-2
12	Вероятность рождения ребенка с патологией сердца, развивающейся	А. 50% Б. Около 10% В. 25%	Б	ПК-2

	при синдроме Марфана, если 1-й ребенок имеет этот синдром, а родители здоровы, составляет примерно	Г. 75%		
		Д. 100%		

3.2 Задания закрытого типа на соответствие

Таблица 3

№		Содержание		Содержание	Правильный ответ	Код компетенции
Прочитайте текст и установите соответствие						
13	А	Субстратом для исследования при амниоцентезе является	1	Пуповинная кровь	А – 2	ОПК-4
	Б	Субстратом для исследования при плацентоцентезе является	2	Амниотическая жидкость	Б – 4	
	В	Субстратом для исследования при кордоцентезе является	3	Ворсины хориона	В – 1	
	Г	Субстратом для исследования при хорионобиопсии является	4	Плацента	Г – 3	
14	А	Диета при фенилкетонурии заключается в исключении	1	Ограничение уровня белка в питании	А – 2	ОПК-5
	Б	Диета при острой гипераммониемии включает в себя	2	Фенилаланина	Б – 1	
	В	Диета при глутаровой ацидурии I типа	3	Лактозы	В – 4	
	Г	Диета при галактоземии	4	Ограничение уровня лизина	Г – 3	
15	А	Дилатационная кардиомиопатия имеет тип наследования	1	Митохондриальный	А – 3	ПК-2
	Б	Синдром Марфана имеет типа наследования	2	Х-сцепленный	Б – 4	
	В	Оптическая нейропатия Лебера имеет тип наследования	3	Аутосомно-рецессивный	В – 1	
	Г	Гемофилия имеет тип наследования	4	Аутосомно-доминантный	Г – 2	

3.3 Задания закрытого типа на последовательность

Таблица 4

№	Содержание		Содержание	Правильный ответ	Код компетенции
Прочитайте текст и установите последовательность					
16	Диагностика фенилкетонурии при проведении	1.	Получение положительного результата анализа	3, 2, 1, 5, 4	ОПК-4
		2.	Отправка сухих пятен крови в		

	неонатального скрининга включает в себя следующие последовательные этапы		медико-генетическую консультацию на анализ		
		3.	Забор сухих пятен крови в родильном доме в первые 48 часов жизни		
		4.	Повторный забор сухих пятен крови		
		5.	Вызов пациента в медико-генетическую консультацию		
17	Терапия фенилкетонурии включает в себя следующие этапы	1.	Расчет общего количества потребляемого пациентом белка	2, 1, 3, 5, 4	ОПК-5
		2.	Расчет допустимого уровня фенилаланина с учетом массы тела ребенка		
		3.	Расчет количества натурального белка с учетом минимального безопасного уровня		
		4.	Расчет количества специализированного лечебного продукта без фенилаланина		
		5.	Расчет количества грудного молока, учитывая минимальный безопасный уровень белка и фенилаланина		
18	В какой последовательности происходит поражение сердца при болезни Фабри	1.	Левожелудочковая недостаточность	3, 5, 1, 4, 2	ПК-1
		2.	Симметричная гипертрофическая кардиомиопатия		
		3.	Диастолическая дисфункция		
		4.	Гипертрофия правого желудочка		
		5.	Снижение систолической функции		

3.4 Задания открытого типа дополнения

Таблица 5

№	Содержание задания	Правильный ответ	Код компетенции
Прочитайте текст и дополните ответ			
19	... – это индивидуальная база ДНК-данных, отражающая уникальные генетические особенности каждого человека, его предрасположенность к тем или иным наследственным, мультифакториальным и другим заболеваниям.	Генетический паспорт	ОПК-4
20	Процесс разрушения водородных связей, соединяющих две молекулы ДНК в спираль называется ...	денатурация.	ОПК-4
21	Метод секвенирования ДНК, который был использован в программе «геном человека» для	метод секвенирования по Сенгеру.	ОПК-4

	расшифровки последовательности человеческой ДНК, – ...		
22	Персонализированная медицина – это ...	направление медицины, которое использует генетический профиль человека для принятия решений в отношении профилактики, диагностики и лечения заболеваний.	ОПК-5
23	Трансплантация гемопоэтических стволовых клеток показала высокую эффективность в лечении мукополисахаридоза ... типа.	I	ОПК-5
24	При семейной гиперхолестеринемии показана диета с ограничением ...	жиров.	ОПК-5
25	Мукополисахаридозы – это ...	группа наследственных заболеваний, обусловленных нарушением обмена кислых мукополисахаридов (гликозаминогликанов).	ПК-1
26	Поражение сердца при ... характеризуется кардиомиопатией, клапанными пороками, врожденными нарушениями сердечного ритма и проводимости.	мукополисахаридозах	ПК-1
27	Важным звеном патогенеза поражения сердца при митохондриальной патологии, на коррекцию которого направлена терапия, является ...	клеточный энергетический дефицит.	ПК-2
28	Решающее значение для выработки тактики ведения пациента с метаболической кардиомиопатией имеет определение этиологии заболевания на ... году жизни ребенка.	первом	ПК-2

3.5 Задания открытого типа свободного изложения (с развернутым ответом)

Таблица 6

№	Содержание задания	Правильный ответ	Код компетенции
Прочитайте текст и запишите развернутый обоснованный ответ			
29	Женщина страдает галактоземией, вышла замуж за здорового мужчину. Медико-генетическое исследование показало, что он является носителем мутации гена GALT. Возможно ли рождение здорового ребенка?	Да, 50% детей будут здоровы клинически	ОПК-4
30	Женщина страдает галактоземией, вышла замуж за здорового мужчину. Медико-генетическое исследование показало, что носителем мутации	Да, все дети будут здоровы клинически, но	ОПК-4

	гена GALT он так же не является. Возможно ли рождение здорового ребенка?	носители галактоземии	
31	Профилактика возможной патологии, наследуемой по голландрическому типу, заключается в	Использование донорских сперматозоидов	ОПК-5
32	В чем заключается диетотерапия фенилкетонурии	Исключение аминокислоты фенилаланина	ОПК-5
33	У пациента с заболеванием сердечно-сосудистой системы диагностирован синдром Марфана. Какой тип наследования имеет данный синдром?	Аутосомно-доминантный тип наследования	ПК-1
34	У пациента с врожденным пороком сердца имеются фенотипические проявления синдрома Дауна. Какова тактика для верификации диагноза?	Генетическое обследование путем кариотипирования	ПК-1
35	Как организуется профилактическая вакцинация у пациентов с врожденными пороками сердца?	Профилактическая вакцинация организуется по индивидуальному графику	ПК-1
36	К какой группе лекарственных препаратов относится инфликсимаб?	Генно-инженерные препараты	ПК-2

4. Ключи к оцениванию

Таблица 7

№ задания	Правильный ответ	Критерии
Задания закрытого типа альтернативного ответа (с выбором одного или нескольких правильных ответов)		
1	Г	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
2	Б,В,Г	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
3	А	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
4	Б,В,Д	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
5	Б,Г,Д	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
6	А	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
7	А	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
8	Г	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
9	Б	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
10	А,В	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи

11	А,Б	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
12	Б	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
Задания закрытого типа на соответствие		
13	А-2, Б-4, В-1, Г-3	1 б – полное правильное соответствие 0 б – остальные случаи
14	А-2, Б-1, В-4, Г-3	1 б – полное правильное соответствие 0 б – остальные случаи
15	А-3, Б-4, В-1, Г-2	1 б – полное правильное соответствие 0 б – остальные случаи
Задания закрытого типа на последовательность		
16	3, 2, 1, 5, 4	1 б – полное совпадение с верным ответом 0 б – остальные случаи
17	2, 1, 3, 5, 4	1 б – полное совпадение с верным ответом 0 б – остальные случаи
18	3, 5, 1, 4, 2	1 б – полное совпадение с верным ответом 0 б – остальные случаи
Задания открытого типа дополнения		
19	Генетический паспорт	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
20	Денатурация	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
21	Метод секвенирования по Сенгеру	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
22	направление медицины, которое использует генетический профиль человека для принятия решений в отношении профилактики, диагностики и лечения заболеваний	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
23	I	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
24	Жиров	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
25	группа наследственных заболеваний, обусловленных нарушением обмена кислых мукополисахаридов (гликозаминогликанов)	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
26	Мукополисахаридозах	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
27	Клеточный энергетический дефицит	1 б – полный правильный ответ 0 б – остальные случаи
28	Первом	1б – полный правильный ответ 0б – остальные случаи
Задания открытого типа свободного изложения (с развернутым ответом)		
29	Да, 50% детей будут здоровы клинически	1б – полный правильный ответ 0б – остальные случаи
30	Да, все дети будут здоровы	1б – полный правильный ответ

	клинически, но носители галактоземии	0б – остальные случаи
31	Использование донорских сперматозоидов	1б – полный правильный ответ 0б – остальные случаи
32	Исключение аминокислоты фенилаланина	1б – полный правильный ответ 0б – остальные случаи
33	Аутосомно-доминантный тип наследования	1б – полный правильный ответ 0б – остальные случаи
34	Генетическое обследование путем кариотипирования	1б – полный правильный ответ 0б – остальные случаи
35	Профилактическая вакцинация организуется по индивидуальному графику	1б – полный правильный ответ 0б – остальные случаи
36	Генно-инженерные препараты	1б – полный правильный ответ 0б – остальные случаи