

Приложение к рабочей программе

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Приволжский исследовательский медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

ОСНОВЫ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность: **31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО**

Кафедра **ГОСПИТАЛЬНОЙ ПЕДИАТРИИ**

Форма обучения: **ОЧНАЯ**

Нижний Новгород
2021

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

Настоящий Фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине «Основы клинической генетики» является неотъемлемым приложением к рабочей программе дисциплины «Основы клинической генетики». 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 «Основы клинической генетики» используются следующие оценочные средства:

№ п/п	Оценочное средство	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в ФОС
1.	Тестовые задания	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося	Фонд тестовых заданий
2.	Собеседование	Средство контроля, организованное как специальная беседа преподавателя с обучающимся на темы, связанные с изучаемой дисциплиной, и рассчитанное на выяснение объема знаний обучающегося по определенному разделу, теме, проблеме и т.п.	Вопросы по темам/разделам дисциплины

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 ОПК-4 ОПК-7 ОПК-10 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Текущий	Раздел 1. Введение в клиническую генетику. Персонализированная диагностика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	Тестовые задания, Собеседование
УК-1 ОПК-4 ОПК-7 ОПК-10 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Текущий	Раздел 2. Современные генетические методы исследования.	Тестовые задания, Собеседование

УК-1 ОПК-4 ОПК-7 ОПК-10 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Текущий	Раздел 3. Хромосомные синдромы. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	Тестовые задания, Собеседование
УК-1 ОПК-4 ОПК-7 ОПК-10 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Промежуточный	Раздел 1. Введение в клиническую генетику. Персонафицированная диагностика и лечение наследственных заболеваний. Раздел 2. Современные генетические методы исследования. Медико-генетическое консультирование. Раздел 3. Хромосомные синдромы. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	Тестовые задания

4. Содержание оценочных средств текущего контроля

Текущий контроль осуществляется преподавателем дисциплины при проведении занятий в форме: тестирование, собеседование.

4.1. Тестовые задания для оценки компетенций: УК-1, ОПК-4, ОПК-7, ОПК-10, ПК-5, ПК-6, ПК-7.

Тестовые задания	Код компетенции (согласно РПД)
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	УК-1 ОПК-4 ОПК-7 ОПК-10 ПК-5 ПК-6 ПК-7
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	

<ol style="list-style-type: none"> 1) Малые размеры нижней челюсти 2) Малые размеры верхней челюсти 3) Малое ротовое отверстие 	
<p>14. ГЕТЕРОХРОМИЯ РАДУЖНОЙ ОБОЛОЧКИ – ЭТО</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Аномальное восприятие цветов 2) Различная окраска радужной оболочки 3) Различия в размерах радужных оболочек 	
<p>15. ОСНОВНЫМИ ЗАДАЧАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ ИЗУЧЕНИЕ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) законов наследственности и изменчивости человеческого организма 2) популяционной статистики наследственных заболеваний 3) молекулярных и биохимических аспектов наследственности 4) изменения наследственности под воздействием факторов окружающей среды 5) всего перечисленного 	
<p>16. ПЕРИНАТАЛЬНЫЙ ПЕРИОД – ЭТО ПЕРИОД, КОТОРЫЙ</p> <ol style="list-style-type: none"> 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. 	
<p>17. ЧТО ПОДРАЗУМЕВАЕТСЯ ПОД КРИТИЧЕСКИМ ПЕРИОДОМ РАЗВИТИЯ</p> <ol style="list-style-type: none"> 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 	
<p>18. ТЕРАТОГЕННЫЙ ТЕРМИНАЦИОННЫЙ ПЕРИОД -</p> <ol style="list-style-type: none"> 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. 	
<p>19. ПОКАЗАНИЯ К ОБЯЗАТЕЛЬНОМУ ПРОВЕДЕНИЮ ПЕРИКОНЦЕПЦИОННОЙ ПРОФИЛАКТИКИ ВПР</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Отсутствие антенатальных факторов риска 2) Беременность вторым и последующим ребенком 3) Генетический риск мультифакториальных ВПР 	

4) Молодые и здоровые родители	
<p>20. ПЕРИКОНЦЕПЦИОННАЯ ПРОФИЛАКТИКА ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ</p> <p>1) консультация генетика и других специалистов до наступления беременности, УЗИ в рекомендуемые сроки беременности, скрининг сывороточных маркеров, инвазивные методы диагностики (по показаниям).</p> <p>2) консультация генетика и других специалистов до наступления беременности</p> <p>3) УЗИ в рекомендуемые сроки беременности, скрининг сывороточных маркеров, инвазивные методы диагностики (по показаниям).</p> <p>4) наблюдение женщины во время беременности.</p>	
<p>21. К ХРОМОСОМНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ОТНОСЯТСЯ</p> <p>1) все состояния, характеризующиеся нарушениями структуры хромосом</p> <p>2) все состояния, характеризующиеся нарушениями числа хромосом</p> <p>3) все состояния, характеризующиеся нарушениями структуры или числа хромосом</p> <p>4) все состояния, характеризующиеся генными мутациями.</p>	
<p>22. НАИБОЛЕЕ ЭФФЕКТИВНОЙ ПРИЗНАНА КОМБИНАЦИЯ УЛЬТРАЗВУКОВОГО И БИОХИМИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ В СРОКИ</p> <p>1) с 11 недель по 13 неделю</p> <p>2) с 11 недель по 13 неделю 6 дней</p> <p>3) с 11 недель по 12 неделю 6 дней</p> <p>4) с 10 недель по 13 неделю 6 дней</p>	
<p>23. ДЛЯ ПЛОДОВ С ХРОМОСОМНЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ ХАРАКТЕРНО</p> <p>1) уменьшение толщины воротникового пространства менее 2,5 мм</p> <p>2) исчезновение воротникового пространства после 14 недели беременности</p> <p>3) увеличение толщины воротникового пространства более 2,5 мм</p> <p>4) прямо пропорциональная зависимость между уменьшением толщины воротникового пространства и риском развития хромосомных заболеваний</p>	
<p>24. ПОНИЖЕНИЕ УРОВНЯ PAPP-A СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О</p> <p>1) крупном внутриутробном ребёнке с опережением развития в сравнении с нормальным гестационным возрастом</p> <p>2) риске хромосомных аномалий плода</p> <p>3) задержке внутриутробного развития плода</p> <p>4) необходимости проведения инвазивных методов пренатальной диагностики</p>	

**25. НАИБОЛЕЕ ШИРОКО ИНВАЗИВНАЯ
ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ**

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

№ тестового задания	№ эталона ответа	№ тестового задания	№ эталона ответа
1.	4	21.	3
2.	4	22.	2
3.	3	23.	3
4.	2	24.	2
5.	1	25.	4
6.	3		
7.	3		
8.	2		
9.	3		
10.	3		
11.	1		
12.	1		
13.	1		
14.	2		
15.	3		
16.	1		
17.	1		
18.	2		
19.	3		
20.	1		

4.2. Вопросы для собеседования для оценки компетенций: УК-1, ОПК-4, ОПК-7, ОПК-10, ПК-5, ПК-6, ПК-7.

1. Место наследственной патологии в структуре заболеваний человека.
2. Роль наследственных и средовых факторов в патогенезе болезней.
3. Современные методы диагностики наследственных заболеваний.
4. Генеалогический метод.
5. Тактика ведения пациента с наследственными болезнями.
6. Неонатальный скрининг.
7. Медико-генетическое консультирование: задачи и показания для проведения.
8. Медико-генетическое консультирование: принципы и этапы консультирования.
9. Факторы, вызывающие хромосомные болезни человека.
10. Характеристика основных хромосомных болезней человека.
11. Современные методы диагностики хромосомных заболеваний.
12. Современные методы лечения и реабилитации пациентов с хромосомными заболеваниями.
13. Профилактика хромосомных заболеваний.
14. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.

5. Содержание оценочных средств промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в виде заключительного тестирования.

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

5.1.1. Тестовые вопросы с вариантами ответов к зачёту по дисциплине «Основы клинической генетики».

Тестовые задания	Код компетенции (согласно РПД)
<p>1. НАЛИЧИЕ У ОДНОГО ЧЕЛОВЕКА КРАТНЫХ ВАРИАНТОВ ХРОМОСОМНОГО НАБОРА НАЗЫВАЕТСЯ</p> <p>1) Хромосизмом 2) Полиплоидией 3) Генетическим грузом 4) Мозаицизмом</p>	<p>УК-1 ОПК-4 ОПК-7 ОПК-10 ПК-5 ПК-6 ПК-7</p>
<p>2. ФЕНОТИПИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЯВЛЯЮТСЯ</p> <p>1) нарушения психического развития 2) нарушения физического развития 3) множественные пороки развития 4) все перечисленные</p>	
<p>3. РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ, СВЯЗАННЫЙ С X-ХРОМОСОМОЙ, ОТЛИЧАЕТСЯ ТЕМ, ЧТО</p> <p>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</p>	
<p>4. ДОМИНАНТНЫЙ ГЕН - ЭТО ГЕН, ДЕЙСТВИЕ КОТОРОГО</p> <p>1) выявляется в гетерозиготном состоянии 2) выявляется в гомозиготном состоянии 3) выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии 4) неверно все из перечисленного</p>	
<p>5. ФЕНОТИП - ЭТО СОВОКУПНОСТЬ ПРИЗНАКОВ И СВОЙСТВ ОРГАНИЗМА, ПРОЯВЛЕНИЕ КОТОРЫХ ОБУСЛОВЛЕНО</p> <p>1) действием доминантного гена 2) действием рецессивного гена 3) действием как доминантных, так и рецессивных генов 4) взаимодействием генотипа с факторами среды</p>	
<p>6. КАРИОТИП - ЭТО СОВОКУПНОСТЬ ОСОБЕННОСТЕЙ ХРОМОСОМНОГО НАБОРА КЛЕТКИ, ОПРЕДЕЛЯЮЩАЯСЯ</p> <p>1) числом половых хромосом</p>	

<ul style="list-style-type: none"> 2) формой хромосом 3) структурой хромосом 4) всем перечисленным 5) ни чем из перечисленного 	
<p>7. АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ОТЛИЧАЕТСЯ</p> <ul style="list-style-type: none"> 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 	
<p>8. АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ОТЛИЧАЕТСЯ ТЕМ, ЧТО</p> <ul style="list-style-type: none"> 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 	
<p>9. ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ - ЭТО</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) Нарушение в структуре гена 2) Изменение числа хромосом 3) Накопление интронных повторов 4) Изменение структуры хромосом 	
<p>10. ДЕЛЕЦИЯ - ЭТО</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) Геномная мутация 2) Генная мутация 3) Хромосомная мутация 	
<p>11. ЗАМЕНУ ОТДЕЛЬНЫХ НУКЛЕОТИДОВ В ЦЕПИ ДНК НА ДРУГИЕ ОТНОСЯТ К</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) Хромосомным мутациям 2) Геномным мутациям 3) Генным мутациям 	
<p>12. ПРИ КАКОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ ЗНАЧИМО ЧАЩЕ БОЛЬНЫЕ РОЖДАЮТСЯ В СЕМЬЯХ С КРОВНО-РОДСТВЕННЫМИ БРАКАМИ</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) Х-сцепленное рецессивный 2) Аутомно-рецессивный 3) Х-сцепленный доминантный 	
<p>13. ОСНОВНОЙ ЗАКОН ПОПУЛЯЦИОННОЙ ГЕНЕТИКИ - ЗАКОН</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) Менделя 2) Бидл-Татума 3) Харди-Вайнберга 4) Моргана 5) Райта 	

14. 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

15. 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

16. 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

17. 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

18. К ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ НАРУШЕНИЙ ОТНОСЯТСЯ

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

19. 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

20. 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

№ тестового задания	№ эталона ответа
1.	2
2.	4
3.	2
4.	3
5.	4
6.	1
7.	4
8.	4
9.	1
10.	3
11.	3
12.	2
13.	3
14.	4
15.	2
16.	3
17.	4
18.	4
19.	2
20.	1

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 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»

Полный комплект оценочных средств для дисциплины «Основы клинической генетики» представлен на портале СДО Приволжского исследовательского медицинского университета – <https://sdo.pimunn.net/course/view.php?id=3421>.

Разработчики:

Халецкая О.В., д.м.н., профессор, зав. кафедрой госпитальной педиатрии

Туш Е.В., к.м.н., доцент кафедры госпитальной педиатрии

Обухова А.Н., к.м.н., ассистент кафедры госпитальной педиатрии

«26» января 2023 г.