

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

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ**

**ОСНОВЫ ПЕРСОНИФИЦИРОВАННОЙ МЕДИЦИНЫ**

Специальность: **31.05.01 ЛЕЧЕБНОЕ ДЕЛО**

Кафедра **ГОСПИТАЛЬНОЙ ПЕДИАТРИИ**

Форма обучения: **ОЧНАЯ**

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

Настоящий Фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине «Основы персонифицированной медицины» является неотъемлемым приложением к рабочей программе дисциплины «Основы персонифицированной медицины». 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 персонифицированной медицины» 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 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Текущий	Раздел 1. Лечение наследственных болезней. Персонифицированная терапия.	Тестовые задания, Собеседование
УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Текущий	Раздел 2. Персонифицированная профилактика наследственных болезней.	Тестовые задания, Собеседование

УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Текущий	Раздел 3. Митохондриальные болезни.	Тестовые задания, Собеседование
УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7	Промежуточный	Раздел 1. Лечение наследственных болезней. Персонафицированная терапия. Раздел 2. Персонафицированная профилактика наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование. Раздел 3. Митохондриальные болезни.	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, ПК-5, ПК-6, ПК-7.

Тестовые задания	Код компетенции (согласно РПД)
<p><b>1. ЭТИОЛОГИЧЕСКИМИ ФАКТОРАМИ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЮТСЯ</b></p> <p>1) геномные, хромосомные и генные мутации 2) геномные мутации 3) хромосомные мутации 4) генные мутации</p>	УК-1 ПК-5 ПК-6 ПК-7
<p><b>2. ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ ОБУСЛОВЛЕННЫ</b></p> <p>1) геномными мутациями 2) хромосомными мутациями 3) геномными и хромосомными мутациями 4) генными мутациями</p>	
<p><b>3. ВРОЖДЕННЫЕ СОСТОЯНИЯ</b></p> <p>1) имеются при рождении ребенка, могут быть обусловлены как наследственными, так и ненаследственными факторами 2) имеются при рождении ребенка, обусловлены наследственными факторами 3) это наследственные заболевания 4) имеются при рождении ребенка, обусловлены ненаследственными факторами</p>	
<p><b>4. ФЕНОТИПОМ НАЗЫВАЮТ</b></p> <p>1) только внешние изменения организма 2) все изменения в клетках, тканях или органах в результате мутаций 3) различную степень проявления клинических признаков 4) все клинические фенотипы, обусловленные различными мутациями в одном гене</p>	

**5. СПЕЦИФИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ**

- 1) семейный характер патологии, хроническое прогрессирующее течение болезни, полисистемность поражения
- 2) семейный характер патологии, хроническое прогрессирующее течение болезни
- 3) хроническое прогрессирующее течение болезни, полисистемность поражения
- 4) полисистемность поражения

**6. К МОЛЕКУЛЯРНО-ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ДИАГНОСТИКИ ОТНОСЯТСЯ**

- 1) FISH- технологии (Fluorescent In Situ Hybridisation)
- 2) кариотипирование
- 3) хромосомный микроматричный анализ
- 4) все выше перечисленное

**7. КАКИЕ ВЫЯВЛЕННЫЕ В ГЕНЕТИЧЕСКОМ МАТЕРИАЛЕ ПАЦИЕНТА МУТАЦИИ В СООТВЕТСТВУЮЩЕМ АЛЛЕЛЬНОМ СОСТОЯНИИ И КОЛИЧЕСТВЕ СВИДЕТЕЛЬСТВУЮТ В ПОЛЬЗУ НАПРАВЛЯЮЩЕГО ДИАГНОЗА**

- 1) только патогенные мутации в генах, связанных с изучаемым заболеванием
- 2) генетические варианты мутаций в генах с неясной клинической значимостью
- 3) вероятно патогенные мутации в генах, связанных с изучаемым заболеванием
- 4) патогенные или вероятно патогенные мутации в генах, связанных с изучаемым заболеванием

**8. ПРИ ПОДОЗРЕНИИ НА ХРОМОСОМНУЮ ПАТОЛОГИЮ В КАЧЕСТВЕ МЕТОДА ИССЛЕДОВАНИЯ ПЕРВОЙ ЛИНИИ ЦЕЛЕСООБРАЗНО ВЫБРАТЬ СЛЕДУЮЩИЙ МЕТОД**

- 1) хромосомный микроматричный анализ
- 2) панель генов
- 3) клиническое секвенирование экзома
- 4) полноэкзомное секвенирование

**9. ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННАЯ (ПЕРСОНИФИЦИРОВАННАЯ) МЕДИЦИНА – ЭТО**

- 1) это интегральная медицина, которая включает разработку персонализированных средств лечения на основе геномики, тестирование на предрасположенность к болезням, профилактику, объединение диагностики с лечением и мониторинг лечения
- 2) это медицина, основанная на индивидуальном подходе к диагностике и лечению
- 3) это медицина, изучающая взаимосвязи развития болезней у пациента
- 4) это медицина, изучающая наследственные заболевания, их диагностику и лечение

**10. ПЕРСОНАЛИЗИРОВАННАЯ МЕДИЦИНА, ВЕКТОРЫ РАЗВИТИЯ**

- 1) разделение традиционных нозологических форм на молекулярные подгруппы для дифференциального подхода к лечению
- 2) диагностика имеющейся патологии на основе геномики
- 3) отказ от клеточных технологий
- 4) пренатальная медицина

**11. ОСОБЕННОСТИ ЛЕЧЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКИХ БОЛЕЗНЕЙ**

- 1) долговременный контроль лечения, терапия с учетом генетической гетерогенности, генетическое консультирование
- 2) долговременный контроль лечения, генетическое консультирование
- 3) долговременный контроль лечения, терапия с учетом генетической гетерогенности
- 4) генетическое консультирование

**12. СНИЖЕНИЕ НАГРУЗКИ НА ПОРАЖЕННЫЙ МЕТАБОЛИЧЕСКИЙ ПУТЬ ДОСТИГАЕТСЯ ПУТЕМ**

- 1) восполнения недостающего продукта, увеличения поступления субстрата, выведения токсичных метаболитов
- 2) восполнения недостающего продукта, увеличения поступления субстрата, ведения альтернативных субстратов
- 3) выведения токсичных метаболитов, снижения токсичности накапливаемых метаболитов, активации альтернативного метаболического пути
- 4) диетотерапии и ингибирования ферментов, находящихся выше метаболического блока

**13. СТИМУЛЯЦИЯ РАБОТЫ ДЕФЕКТНОГО ФЕРМЕНТА ДОСТИГАЕТСЯ ВВЕДЕНИЕМ**

- 1) коферментов
- 2) недостающего фермента
- 3) шаперонов
- 4) генотерапевтических препаратов

**14. КОФАКТОР, ИСПОЛЬЗУЮЩИЙСЯ В ЛЕЧЕНИИ МЕТИЛМАЛОНОВОЙ АЦИДЕМИИ**

- 1) биотин
- 2) гидроксикобаламин
- 3) пиридоксин
- 4) тиамин

**15. ФЕРМЕНТЗАМЕСТИТЕЛЬНАЯ ТЕРАПИЯ ПРИ БОЛЕЗНИ ГОШЕ, 1 ТИП ПРОВОДИТСЯ ПРЕПАРАТОМ**

- 1) глюкоцеребозидаза (Церезим)
- 2) ларонидаза (Альдуразим)
- 3) идурсульфаза (Элапраза)
- 4) рекомбинантная щелочная фосфатаза (Асфотаза альфа)

<p><b>16. НЕПОСРЕДСТВЕННОЙ ПРИЧИНОЙ СМА ЯВЛЯЮТСЯ МУТАЦИИ</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) в гене SMN2</li> <li>2) в гене NAIPТ</li> <li>3) в гене SMN1, SMN2, NAIPТ</li> <li>4) в гене SMN1</li> </ol>	
<p><b>17. ТЯЖЕСТЬ СМА В ЗНАЧИТЕЛЬНОЙ МЕРЕ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) числом копий гена SMN1</li> <li>2) числом копий гена SMN2</li> <li>3) наличием или отсутствием делеции гена NAIPТ</li> <li>4) числом копий гена SMN2, наличием делеции гена NAIPТ</li> </ol>	
<p><b>18. ПАТОГЕНЕТИЧЕСКАЯ ТЕРАПИЯ СМА ВКЛЮЧАЕТ ИСПОЛЬЗОВАНИЕ СЛЕДУЮЩИХ ПРЕПАРАТОВ</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) Нусинерсен, Онасемноген абепарвовек</li> <li>2) Рисдисплан, Онасемноген абепарвовек</li> <li>3) Нусинерсен, Рисдисплан</li> <li>4) Онасемноген абепарвовек</li> </ol>	
<p><b>19. ГЕННАЯ ТЕРАПИЯ СМА ВКЛЮЧАЕТ ИСПОЛЬЗОВАНИЕ СЛЕДУЮЩИХ ПРЕПАРАТОВ</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) Нусинерсен, Онасемноген абепарвовек</li> <li>2) Рисдисплан, Онасемноген абепарвовек</li> <li>3) Нусинерсен, Рисдисплан</li> <li>4) Онасемноген абепарвовек</li> </ol>	
<p><b>20. РАННИЕ СИМПТОМЫ БОЛЕЗНИ НИМАННА-ПИКА ТИП С</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) вертикальный надъядерный паралич взора</li> <li>2) бульбарные нарушения (дисфагия)</li> <li>3) психические расстройства</li> <li>4) вертикальный надъядерный паралич взора, бульбарные нарушения (дисфагия), психические расстройства</li> </ol>	
<p><b>21. ЧТО ТАКОЕ ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) это болезни, возникающие при изменении числа или структуры хромосом</li> <li>2) это болезни, обусловленные молекулярными изменениями на уровне ДНК</li> <li>3) это болезни, возникающие при различных вариантах мутаций</li> <li>4) это болезни, обусловленные генными мутациями</li> </ol>	
<p><b>22. ХРОМОСОМНЫЕ БОЛЕЗНИ ПОЯВЛЯЮТСЯ ВСЛЕДСТВИЕ ПОВРЕЖДЕНИЙ ГЕНОМА, ВОЗНИКАЮЩИХ</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1) при созревании гамет</li> <li>2) в процессе оплодотворения</li> <li>3) на ранних стадиях дробления зиготы</li> <li>4) при созревании гамет, в процессе оплодотворения или на</li> </ol>	

ранних стадиях дробления зиготы	
<p><b>23. ПОЛИПЛОИДИИ - ЭТО</b></p> <p>1) увеличение всего набора хромосом, кратного гаплоидному</p> <p>2) увеличение хромосом одной пары</p> <p>3) обмен участками между двумя парами гомологичных или не гомологичных хромосом</p> <p>4) вставки генетического материала в хромосому</p>	
<p><b>24. АНЕУПЛОИДИИ - ЭТО</b></p> <p>1) увеличение всего набора хромосом, кратного гаплоидному</p> <p>2) увеличение хромосом одной пары</p> <p>3) обмен участками между двумя парами гомологичных или не гомологичных хромосом</p> <p>4) вставки генетического материала в хромосому</p>	
<p><b>25. МОЗАИЦИЗМ – ЭТО</b></p> <p>1) состояние, при котором у человека есть хромосомные аномалии в некоторых, но не во всех клетках</p> <p>2) состояние, при котором у человека есть хромосомные аномалии во всех клетках</p> <p>3) состояние, при котором у человека есть увеличение всего набора хромосом, кратного гаплоидному</p> <p>4) обмен участками между двумя парами гомологичных или не гомологичных хромосом</p>	

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

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

1. Лечение наследственных болезней. Персонафицированная терапия.
2. Современные методы лечения наследственных заболеваний. Симптоматическое, патогенетическое и этиологическое лечение.
3. Генная терапия.
4. Определение тактики ведения пациента с наследственными болезнями.
5. Персонафицированная профилактика наследственных болезней.
6. Индивидуальные геномы и персонализированная профилактика (социально-значимые заболевания, носительство мутаций).
7. Медико-социальное сопровождение пациентов с наследственными заболеваниями и их семей.
8. Митохондриальные болезни, отдельные клинические формы.
9. Наследственная оптическая нейропатия. Клиника, диагностика, подходы к лечению, медико-генетическое консультирование.
10. Митохондриальная энцефаломиопатия. Клиника, диагностика, подходы к лечению, медико-генетическое консультирование.
11. Миоклонус-эпилепсия. Клиника, диагностика, подходы к лечению, медико-генетическое консультирование.
12. Синдром Пирсона. Клиника, диагностика, подходы к лечению, медико-генетическое консультирование.
13. Синдром Кернса-Сейра. Клиника, диагностика, подходы к лечению, медико-генетическое консультирование.
14. Синдром NARP. Клиника, диагностика, подходы к лечению, медико-генетическое консультирование.

#### 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 персонафицированной медицины».

Тестовые задания	Код компетенции (согласно РПД)
<p><b>1. ПРИЧИНОЙ СИНДРОМА ПАТАУ ЯВЛЯЕТСЯ</b></p> <p>1) наличие трех копий хромосомы 13</p> <p>2) несбалансированная робертсоновская транслокация, которая приводит к двум нормальным копиям хромосомы 13 и дополнительному длинному плечу хромосомы 13</p> <p>3) мозаицизм, который приводит к 3 копиям хромосомы 13 в одних клетках и 2 копиям в других</p> <p>4) все выше перечисленное</p>	<p>УК-1</p> <p>ПК-5</p> <p>ПК-6</p> <p>ПК-7</p>
<p><b>2. СБАЛАНСИРОВАННЫЕ СТРУКТУРНЫЕ АНОМАЛИИ - ЭТО</b></p> <p>1) приобретение или потеря генетического материала</p> <p>2) перестройка генетического материала, но без общего увеличения или потери</p>	

<p>3) разрыв внутри хромосомы 4) разрыв внутри хромосомы, приобретение или потеря генетического материала</p>	
<p><b>3. РОБЕРТСОНОВСКИЕ ТРАНСЛОКАЦИИ - ЭТО</b> 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</p>	
<p><b>4. МОЖЕТ ЛИ РОДИТЕЛЬ СО СБАЛАНСИРОВАННОЙ РОБЕРТСОНОВСКОЙ ТРАНСЛОКАЦИЕЙ T(21Q;21Q) ИМЕТЬ ДЕТЕЙ ЗДОРОВЫХ ОТНОСИТЕЛЬНО СИНДРОМА ДАУНА</b> 1) да, в 25% случаев 2) да, в 50% случаев 3) да, в 75% случаев 4) нет</p>	
<p><b>5. К ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ НАРУШЕНИЙ ОТНОСЯТСЯ</b> 1) кариотипирование 2) хромосомный микроматричный анализ 3) флуоресцентная гибридизация in situ (FISH) 4) все выше перечисленные</p>	
<p><b>6. ПОЛОЖИТЕЛЬНАЯ РЕАКЦИЯ ПРОБЫ ФЕЛЛИНГА, ЗАТХЛЫЙ СПЕЦИФИЧЕСКИЙ ЗАПАХ МОЧИ И ПОТА, ЗАМЕДЛЕННОЕ МОТОРНОЕ И ПСИХИЧЕСКОЕ РАЗВИТИЕ С 6-МЕСЯЧНОГО ВОЗРАСТА, ОСВЕТЛЕНИЕ ВОЛОС ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ</b> 1) фенилкетонурии 2) тирозинемии, тип I 3) алкаптонурии 4) гомоцистеинемии</p>	
<p><b>7. ВЫБЕРИТЕ, КАКОЙ ПУТЬ ОБМЕНА ФЕНИЛАЛАНИНА ПРИВЕДЕТ К РАЗВИТИЮ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ</b> 1) фенилаланин → фенилпируват → кетокислоты 2) фенилаланин → тирозин → тироксин 3) фенилаланин → тирозин → меланин 4) фенилаланин → тироксин → алкаптон</p>	
<p><b>8. ВО ВРЕМЯ АНАЛИЗА МОЧИ ТРЕХМЕСЯЧНОГО РЕБЁНКА ВЫЯВЛЕНО ПОВЫШЕННОЕ КОЛИЧЕСТВО ГОМОГЕНТИЗИНОВОЙ КИСЛОТЫ, МОЧА ПРИ СТОЯНИИ</b></p>	

**НА ВОЗДУХЕ ПРИОБРЕТАЕТ ТЕМНУЮ ОКРАСКУ. ДЛЯ КАКОГО ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ НИЖЕ ЗАБОЛЕВАНИЙ ХАРАКТЕРНЫ ОПИСАННЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ**

- 1) Алкаптонурии
- 2) Цистинурии
- 3) Фенилкетонурии
- 4) тирозинемии, тип 1

**9. ВО ВРЕМЯ КЛИНИЧЕСКОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ ОБНАРУЖЕНО УВЕЛИЧЕНИЕ СОДЕРЖАНИЯ ФЕНИЛАЛАНИНА В КРОВИ. ОТЕЦ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ НОСИТЕЛЕМ ПОРАЖЕННОГО ГЕНА. КАК ЭТО МОЖЕТ ПОВЛИЯТЬ НА РЕБЁНКА**

- 1) Возможно развитие олигофрении
- 2) Возможно развитие классической формы фенилкетонурии
- 3) Возможно развитие галактоземии
- 4) Возможно развитие тирозинемии

**10. К ДЕРМАТОЛОГУ ОБРАТИЛАСЬ МАТЬ РЕБЁНКА С ЖАЛОБАМИ НА НАЛИЧИЕ ТЕМНЫХ ПЯТЕН В ОБЛАСТИ УШЕЙ, НОСА, ЩЕК. МОЧА ПРИ СТОЯНИИ НА ВОЗДУХЕ СТАНОВИЛАСЬ ЧЕРНОЙ. КАКОЙ НАИБОЛЕЕ ВЕРОЯТНЫЙ ДИАГНОЗ?**

- 1) Алкаптонурия
- 2) Гомоцистинурия
- 3) Фенилкетонурия
- 4) Болезнь Маркиафавы-Микеле

**11. К ВРАЧУ ОБРАТИЛСЯ БОЛЬНОЙ С ЖАЛОБАМИ НА НЕПЕРЕНОСИМОСТЬ СОЛНЕЧНОЙ РАДИАЦИИ. ИМЕЮТСЯ ОЖОГИ КОЖИ И НАРУШЕНИЕ ЗРЕНИЯ. ПРЕДВАРИТЕЛЬНЫЙ ДИАГНОЗ: АЛЬБИНИЗМ. НАРУШЕНИЕ ОБМЕНА КАКОЙ АМИНОКИСЛОТЫ ОТМЕЧАЕТСЯ У ЭТОГО ПАЦИЕНТА?**

- 1) тирозина
- 2) фенилаланина
- 3) метионина
- 4) лизина

**12. У КЛИНИЧЕСКИ ЗДОРОВЫХ РОДИТЕЛЕЙ РОДИЛСЯ РЕБЕНОК, БОЛЬНОЙ ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ. КАКОВЫ ГЕНОТИПЫ РОДИТЕЛЕЙ?**

- 1)  $Aa \times Aa$
- 2)  $AA \times Aa$
- 3)  $AA \times AA$
- 4)  $aa \times aa$

**13. У ОДНОГО ИЗ РОДИТЕЛЕЙ ЗАПОДОЗРИЛИ НОСИТЕЛЬСТВО РЕЦЕССИВНОГО ГЕНА ФЕНИЛКЕТОНУРИИ, ВТОРОЙ РОДИТЕЛЬ НЕ СТРАДАЕТ**

<p><b>ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ И НЕ ЯВЛЯЕТСЯ НОСИТЕЛЕМ. КАКОВ РИСК РОЖДЕНИЯ В ЭТОЙ СЕМЬЕ РЕБЁНКА, БОЛЬНОГО ФЕНИЛКЕТОНУРИЕЙ?</b></p> <p>1) 0 2) 25% 3) 50% 4) 75%</p>	
<p><b>14. К АМИНОАЦИДОПАТИЯМ ОТНОСЯТСЯ</b></p> <p>1) фенилкетонурия 2) галактоземия 3) муковисцидоз 4) метилмалоновая аминокислотаурия</p>	
<p><b>15. ТЕРАПИЯ НИТИЗИНОНОМ ПРИМЕНЯЕТСЯ ПРИ</b></p> <p>1) птеринзависимых формах ФКУ 2) тирозинемии тип III 3) тирозинемии тип I 4) лейцинозе</p>	
<p><b>16. ОСНОВНОЙ «ИНДИКАТОР» ОРГАНИЧЕСКИХ АЦИДЕМИЙ ПО РЕЗУЛЬТАТАМ ЛАБОРАТОРНЫХ ТЕСТОВ?</b></p> <p>1) Метаболический ацидоз + гипераммониемия 2) Респираторный алкалоз + гипераммониемия 3) Метаболический ацидоз + лактат-ацидоз 4) Метаболический ацидоз + гипогликемия</p>	
<p><b>17. ОСНОВНОЙ МЕТОД ДИАГНОСТИКИ ОРГАНИЧЕСКИХ АЦИДУРИЙ</b></p> <p>1) Тандемная масс-спектрометрия 2) Биохимический анализ крови 3) Копроскопия 4) Коагулограмма</p>	
<p><b>18. ЗАПАХ МОЧИ ПО ТИПУ «ПОТНЫХ НОГ» ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ</b></p> <p>1) Глутаровой ацидурии тип 1 2) Метилмалоновой ацидурии 3) Пропионовой ацидурии 4) Изовалериановой ацидурии</p>	
<p><b>19. ОСНОВНЫМ ПАТОГЕНЕТИЧЕСКИМ ВАРИАНТОМ ЛЕЧЕНИЯ ПРИ ДЕФИЦИТЕ БИОТИНИДАЗЫ ЯВЛЯЕТСЯ</b></p> <p>1) Инфузионная терапия глюкозо-солевыми растворами 2) Введение биотина 3) Использование скавенджеров 4) Высокие дозы витамина B12</p>	
<p><b>20. ПРИ ИССЛЕДОВАНИИ УРОВНЯ АМИНОКИСЛОТНОГО СПЕКТРА ПРИ ПРОПИОНОВОЙ АЦИДУРИИ ОТМЕЧАЕТСЯ ПОВЫШЕНИЕ</b></p>	

1) Глицина	
2) Валина	
3) Изолейцина	
4) Лейцина	

№ тестового задания	№ эталона ответа
1.	4
2.	2
3.	3
4.	4
5.	4
6.	1
7.	1
8.	1
9.	1
10.	1
11.	1
12.	1
13.	1
14.	1
15.	3
16.	1
17.	1
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 персонифицированной медицины» представлен на портале СДО Приволжского исследовательского медицинского университета – <https://sdo.pimunn.net/course/view.php?id=3967>.

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.