

*Приложение к рабочей программе*

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

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ/ПРАКТИКЕ**  
**ОСНОВЫ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Направление подготовки (специальность): **31.05.02 ПЕДИАТРИЯ**

Кафедра **ПЕДИАТРИИ ИМ. Ф.Д. АГАФОНОВА**

Форма обучения: **ОЧНАЯ**

Нижний Новгород  
2021

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

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

*(Фонды оценочных средств позволяют оценить достижение запланированных результатов, заявленных в образовательной программе.)*

*Оценочные средства – фонд контрольных заданий, а также описание форм и процедур, предназначенных для определения качества освоения обучающимися учебного материала.)*

## 2. Перечень оценочных средств

Для определения качества освоения обучающимися учебного материала по дисциплине/практике используются следующие оценочные средства:

№ п/п	Оценочное средство	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в ФОС
1	Тест №1	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося	Фонд тестовых заданий
2	Коллоквиум	Средство контроля усвоения учебного материала темы, раздела или разделов дисциплины, организованное как учебное занятие в виде собеседования преподавателя с обучающимися.	Вопросы по темам/разделам дисциплины
3	Контрольная работа	Средство проверки умений применять полученные знания для решения задач определенного типа по теме или разделу	Комплект контрольных заданий по вариантам
4	Реферат	Продукт самостоятельной работы студента, представляющий собой краткое изложение в письменном виде полученных результатов теоретического анализа определенной научной (учебно-исследовательской) темы, где автор раскрывает суть исследуемой проблемы, приводит различные точки зрения, а также собственные взгляды на нее.	Перечень тем рефератов
5	Индивидуальный опрос	Средство контроля, позволяющий оценить степень раскрытия материала	Перечень вопросов
6	Ситуационные задачи	Способ контроля, позволяющий оценить критичность мышления и степень усвоения материала, способность применить теоретические знания на практике.	Перечень задач

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины	Код контролируемой	Результаты обучения по дисциплине
-------	--	--------------------	-----------------------------------

п		компетенции	
1.	Введение в клиническую генетику. Персонализированная диагностика и лечение наследственных заболеваний.	УК-1 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-7 ОПК-10 ПК-1 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9 ПК-10 ПК-20 ПК-22	<b>ЗНАТЬ:</b> 1. методы критического анализа и оценки современных научных достижений; основные принципы критического анализа 2. методику сбора анамнеза жизни и заболеваний, семейного анамнеза пациентов (их законных представителей); методику физического и физикального обследования; клинические методы диагностики наиболее распространенных наследственных заболеваний; методы лабораторных и инструментальных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, интерпретации их результатов; междунациональную статистическую классификацию болезней и состояний, связанных со здоровьем (МКБ); состояния, требующие оказания медицинской помощи в неотложной форме; порядок применения медицинских изделий в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи и клиническими рекомендациями (протоколами лечения) в вопросах оказания медицинской помощи, помощи в соответствии со стандартами медицинской помощи
2.	Современные генетические методы исследования. Медико-генетическое консультирование.	УК-1 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-7 ОПК-10 ПК-1 ПК-3 ПК-4 ПК-5 ПК-6 ПК-9 ПК-10 ПК-20 ПК-22	3. анатомию, гистологию, эмбриологию, топографическую анатомию, физиологию, патологическую анатомию, физиологию органов и систем человека 4. методы медикаментозного и немедикаментозного лечения; медицинские показания к применению медицинских изделий при наиболее распространенных заболеваниях; лекарственные препараты, применяемые для оказания медицинской помощи при лечении распространенных заболеваний; механизм их действия; медицинские показания и противопоказания к назначению; совместимость, возможные осложнения, побочные эффекты, нежелательные реакции, в том числе серьезные и непредвиденные; особенности оказания медицинской помощи в неотложных формах
3.	Хромосомные болезни. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.	УК-1 ОПК-4 ОПК-5 ОПК-7 ОПК-10 ПК-1 ПК-3  ПК-4  ПК-5 ПК-6 ПК-9 ПК-10 ПК-20 ПК-22	5. возможности справочно-информационных систем, профессиональных баз данных; методику сбора информации, информационно-коммуникационные технологии; современную медико-биологическую терминологию; основы информационной безопасности профессиональной деятельности 6. методику сбора и оценки данных о состоянии здоровья ближайших родственников и лиц, осуществляющих уход за ребенком (наследственные и хронические заболевания) 7. методику получения и оценки информации от родителей в момент рождения ребенка, вредных привычек, работа с вредными и (или) опасными условиями труда в жилищных условиях и неблагоприятных социальных и гигиенических факторах. Методику сбора и оценки информации о жизни ребенка - от какой беременности и какой роды, ребенок, исходы предыдущих беременностей, настоящей беременности и родов, состояние ребенка в динамике, начиная с момента рождения, продолжительность естественного, смешанного и искусственного вскармливания, определения массы тела и роста, массы тела ребенка различного возраста, физического и психомоторного развития детей по половым группам. Методику сбора и оценки информации о болезни (жалобы, сроки начала заболевания, сроки повторного обращения, проведенная терапия) 8. методику оценки состояния и самочувствия ребенка

			<p>и оценки кожных покровов, выраженности жировой клетчатки, ногтей, волос, видимых лимфатических узлов, органов и систем организма с учетом анатомо-физиологических и возрастных особенностей детей, определения и оценки массы тела, роста, индекса массы тела детей различных половых групп, определения и оценки физического развития и психомоторного развития детей различных возрастных групп. Анатомо-физиологические особенности детей. Гомеостаза и водно-электролитного обмена у детей различных возрастно-половых групп. Особенности регуляции функциональных систем организма у детей различных возрастно-половых групп в норме и при патологических процессах</p> <p>9. клиническую картину болезней и состояний, направление детей на лабораторное и инструментальное обследование, с учетом действующих клинических рекомендаций (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>10. клиническую картину болезней и состояний, направление детей к врачам-специалистам для обследования и действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>11. правила получения добровольного информированного согласия родителей (законных представителей) старше 15 лет на проведение лечения. Механизм действия лекарственных препаратов; медицинские противопоказания к их применению; осложнения, вызванные их применением. Механизм действия немедикаментозной терапии; медицинские показания и противопоказания к назначению; осложнения, вызванные ее применением</p> <p>12. современные методы медикаментозной терапии болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи. Современные методы немедикаментозной терапии основных болезней и состояний у детей в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи. Принципы назначения питания с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни и состояния в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов оказания медицинской помощи</p> <p>13. критерии распределения детей на группы здоровья в зависимости от диагноза, результатов функционального обследования, кратности перенесенных заболеваний в течение года жизни, психического и физического развития. Методы распределения детей на группы здоровья для профилактики физической культурой в образовательных организациях с учетом диагноза и перенесенного заболевания</p> <p>14. лечебно-оздоровительные мероприятия среди детей различных групп здоровья, возраста ребенка, диагноза в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p><b>УМЕТЬ:</b></p>
--	--	--	---

		<ol style="list-style-type: none"> <li>1. получать новые знания на основе анализа, синтеза, собирать данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области; осуществлять поиск информации и решений на основе эксперимента и опыта</li> <li>2. осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациентов (их законных представителей), выявлять риск и причин развития заболеваний; применять методы осмотра и физикального обследования пациентов; интерпретировать результаты осмотра и физикального обследования пациентов; диагностировать у пациентов наиболее распространенную патологию; выявлять риск онкологических заболеваний; формировать предварительный диагноз, составлять план обследования лабораторных, инструментальных и дополнительных исследований у пациентов в соответствии с клиническими рекомендациями, стандартами оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; направлять пациентов на лабораторные, инструментальные и дополнительные исследования в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов оказания медицинской помощи; направлять пациентов на консультации к врачам-специалистам в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретировать и анализировать результаты консультаций с врачами-специалистами пациентов; интерпретировать и анализировать результаты основных (клинических) и дополнительных (лабораторных, инструментальных) методов обследования; проводить дифференциальную диагностику заболеваний у пациентов; выявлять клинические признаки внезапных острых состояний, обострений хронических заболеваний, признаков угрозы жизни, требующих оказания медицинской помощи в неотложной форме; применять методы оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи; оценивать основные морфофункциональные физиологические состояния и патологические процессы в организме человека</li> <li>3. оценивать основные морфофункциональные физиологические состояния и патологические процессы в организме человека</li> <li>4. разрабатывать план лечения пациентов с распространенными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; предотвращать или устранять осложнения, нежелательные реакции, в том числе непредвиденные, возникшие в результате диагностики или лечебных манипуляций, применения лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий немедикаментозного лечения</li> <li>5. применять современные информационно-коммуникационные технологии для решения профессиональной деятельности; осуществлять эффективный поиск информации, необходимой для выполнения задач профессиональной деятельности с использованием справочных систем и профессиональных баз данных; пользоваться современной медико-биологической терминологией; осваивать и применять современные информационно-коммуникационные технологии профессиональной деятельности с учетом</li> </ol>
--	--	---

			<p>требований информационной безопасности</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>6. устанавливать контакт с ребенком, родителями (законными представителями) и лицами, осуществляющими уход за ребенком. Составлять генеалогическое дерево в течение трех поколений родственников начиная с больного ребенка. Получать информацию о наличии наследственных и хронических заболеваний у ближайших родственников, осуществляющих уход за ребенком</li> <li>7. получать информацию о возрасте родителей и их привычках (табакокурение, прием алкоголя, психотропных веществ) в момент рождения ребенка, о профессии, образовании, жилищных условиях, неблагоприятных социально-гигиенических факторах, воздействующих на ребенка. Получать информацию об анамнезе жизни матери, в том числе от какой беременности и какой по счету, об исходах предыдущих беременностей, о настоящей беременности и родов, состоянии ребенка при рождении и в период новорожденности, продолжительности естественного, смешанного и искусственного вскармливания. Получать информацию о жалобах, сроках начала заболевания, сроках повторного обращения, проведенной терапии</li> <li>8. оценивать состояние и самочувствие ребенка, осматривать кожные покровы, выраженность мышечной жировой клетчатки, ногти, волосы, видимые лимфатические узлы, органы и системы организма; оценивать соответствие паспортному возрасту физического и психомоторного развития детей; определять массу тела, рост, индекс массы тела ребенка различного возраста; оценивать физическое и психомоторное развитие ребенка. Пользоваться медицинской аппаратурой, которая соответствует стандарту оснащения кабинета врача-педиатра участка в соответствии с порядком оказания медицинской помощи</li> <li>9. обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования детей. Интерпретировать результаты лабораторного обследования детей по возрастным группам. Обосновывать необходимость и объем инструментального обследования детей. Интерпретировать результаты инструментального обследования детей по возрастным группам</li> <li>10. обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам. Обосновывать необходимость направления детей на госпитализацию</li> <li>11. составлять план лечения болезней и состояний с учетом его возраста, диагноза и клинической картины заболевания и в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и стандартами медицинской помощи</li> <li>12. назначать медикаментозную терапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и стандартами медицинской помощи. Назначать диетотерапию с учетом возраста ребенка, диагноза и клинической картины болезни в соответствии с клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания ме</li> </ol>
--	--	--	--

			<p>помощи и с учетом стандартов медицинской помощи. Выполнять рекомендации по назначению медикаментозной и немедикаментозной терапии, назначенной ребенку специалистами. Анализировать действие лекарственных препаратов по совокупности их фармакологического воздействия на организм в зависимости от возраста.</p> <p>13. определять группу здоровья ребенка с учетом результатов функционального обследования, перенесенных заболеваний в течение года, психического и физического развития. Устанавливать группу здоровья ребенка для занятия физической культурой в образовательных учреждениях с учетом диагноза перенесенного заболевания.</p> <p>14. назначать лечебно-оздоровительные мероприятия с учетом возраста ребенка, группы здоровья и факторов риска в соответствии с клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи. Контролировать соблюдение оздоровительных мероприятий. Назначать лечебно-оздоровительные мероприятия длительно и часто болеющих детей, детей с хроническими заболеваниями и отклонениями в состоянии здоровья инвалидов с учетом возраста ребенка, диагноза в соответствии с клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи.</p> <p><b>ВЛАДЕТЬ:</b></p> <p>1. практическим опытом: исследования профессиональной деятельности с применением синтеза и других методов интеллектуальной деятельности; разработки стратегии действий для решения профессиональных проблем</p> <p>2. сбором жалоб, анамнеза жизни и заболевания у родителей (их законных представителей), выявления факторов риска причин развития заболеваний; осмотра и физического обследования пациентов; диагностики распространенных заболеваний; выявления факторов основных онкологических заболеваний; формулирование предварительного диагноза, составления плана инструментальных, лабораторных, дополнительных исследований, консультаций врачей-специалистов; направления пациентов на инструментальные, лабораторные, дополнительные исследования, консультации специалистов в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; интерпретации данных дополнительных (лабораторных, инструментальных) обследований пациентов; постановки предварительного диагноза в соответствии с международной статистической классификацией болезней и состояний, связанных со здоровьем (МКБ); постановки дифференциальной диагностики заболеваний; распознавания состояний, возникающих при внезапных заболеваниях, обострении хронических заболеваний; выявления признаков угрозы жизни пациента и своевременного оказания медицинской помощи в неотложной ситуации; применения медицинских изделий в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) в вопросах оказания медицинской помощи, помощи инвалидам с учетом стандартов медицинской помощи</p> <p>3. оценкой основных морфофункциональных физиологических состояний и патологических пр</p>
--	--	--	---

			<p>организме человека при решении профессиональн</p> <p>4. разработкой плана лечения пациентов с распространенными заболеваниями в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом особенностей оказания медицинской помощи в экстренной и неотложной форме пациентам с распространенными заболеваниями, в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом особенностей медицинской помощи; подбора и назначения лекарственных препаратов, медицинских изделий с распространенными заболеваниями для лечения распространенных заболеваний у детей и взрослых в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; эффективности и безопасности применения лекарственных препаратов, медицинских изделий и немедикаментозного лечения у пациентов с наиболее распространенными заболеваниями; подбора и назначения немедикаментозного лечения пациентам с наиболее распространенными заболеваниями в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями, с учетом стандартов медицинской помощи; профилактики осложнений, побочных действий, нежелательных реакций, в том числе непредвиденных, возникающих в результате диагностических или лечебных мероприятий при применении лекарственных препаратов и (или) медицинских изделий, немедикаментозного лечения; оказания медицинской помощи пациентам при внезапных обострениях хронических заболеваний, состояниях, обострении хронических заболеваний без явных признаков угрозы жизни в неотложной форме; применения лекарственных препаратов и медицинских изделий при оказании медицинской помощи в неотложной форме</p> <p>5. использованием современных информационных технологий, библиографических ресурсов, применения специализированного программного обеспечения и автоматизированных информационных систем для решения стандартных задач профессиональной деятельности с учетом требований информационной безопасности</p>
--	--	--	--

**Тестовые задания для студентов третьего курса педиатрического факультета по дисциплине «ОСНОВЫ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

**Тесты по теме: «Введение в клиническую генетику. Персонализированная диагностика и лечение наследственных заболеваний».**

**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\*

**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

- 1) Малые размеры нижней челюсти\*
- 2) Малые размеры верхней челюсти
- 3) Малое ротовое отверстие

14. ГЕТЕРОХРОМИЯ РАДУЖНОЙ ОБОЛОЧКИ – ЭТО

- 1) Аномальное восприятие цветов\*
- 2) Различная окраска радужной оболочки
- 3) Различия в размерах радужных оболочек

15. ОСНОВНЫМИ ЗАДАЧАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ ИЗУЧЕНИЕ

- 1) законов наследственности и изменчивости человеческого организма
- 2) популяционной статистики наследственных заболеваний
- 3) молекулярных и биохимических аспектов наследственности\*
- 4) изменения наследственности от воздействием факторов окружающей среды
- 5) всего перечисленного

**Тесты по теме: «Современные генетические методы исследования. Медико-генетическое консультирование».**

16. ПЕРИНАТАЛЬНЫЙ ПЕРИОД – ЭТО ПЕРИОД, КОТОРЫЙ

- 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.

17. ЧТО ПОДРАЗУМЕВАЕТСЯ ПОД КРИТИЧЕСКИМ ПЕРИОДОМ РАЗВИТИЯ

- 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

18. ТЕРАТОГЕННЫЙ ТЕРМИНАЦИОННЫЙ ПЕРИОД -

- 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.

## 19. ПОКАЗАНИЯ К ОБЯЗАТЕЛЬНОМУ ПРОВЕДЕНИЮ ПЕРИКОНЦЕПЦИОННОЙ ПРОФИЛАКТИКИ ВПР

- 1) Отсутствие антенатальных факторов риска
- 2) Беременность вторым и последующим ребенком
- 3) Генетический риск мультифакториальных ВПР\*
- 4) Молодые и здоровые родители

## 20. ПЕРИКОНЦЕПЦИОННАЯ ПРОФИЛАКТИКА ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ

- 1) консультация генетика и других специалистов до наступления беременности, УЗИ в рекомендуемые сроки беременности, скрининг сывороточных маркеров, инвазивные методы диагностики (по показаниям).\*
- 2) консультация генетика и других специалистов до наступления беременности
- 3) УЗИ в рекомендуемые сроки беременности, скрининг сывороточных маркеров, инвазивные методы диагностики (по показаниям).
- 4) наблюдение женщины во время беременности

## 21. К ХРОМОСОМНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ОТНОСЯТСЯ

- 1) все состояния, характеризующиеся нарушениями структуры хромосом
- 2) все состояния, характеризующиеся нарушениями числа хромосом
- 3) все состояния, характеризующиеся нарушениями структуры или числа хромосом\*
- 4) все состояния, характеризующиеся генными мутациями

## 22. НАИБОЛЕЕ ЭФФЕКТИВНОЙ ПРИЗНАНА КОМБИНАЦИЯ УЛЬТРАЗВУКОВОГО И БИОХИМИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ В СРОКИ

- 1) с 11 недель по 13 неделю
- 2) с 11 недель по 13 неделю 6 дней\*
- 3) с 11 недель по 12 неделю 6 дней
- 4) с 10 недель по 13 неделю 6 дней

## 23. ДЛЯ ПЛОДОВ С ХРОМОСОМНЫМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ ХАРАКТЕРНО

- 1) уменьшение толщины воротникового пространства менее 2,5 мм
- 2) исчезновение воротникового пространства после 14 недели беременности
- 3) увеличение толщины воротникового пространства более 2,5 мм\*
- 4) прямо пропорциональная зависимость между уменьшением толщины воротникового пространства и риском развития хромосомных заболеваний

## 24. Понижение уровня PAPP-A свидетельствует о

- 1) крупном внутриутробном ребёнке с опережением развития в сравнении с нормальным гестационным возрастом
- 2) риске хромосомных аномалий плода\*
- 3) задержке внутриутробного развития плода
- 4) необходимости проведения инвазивных методов пренатальной диагностики

## 25. НАИБОЛЕЕ ШИРОКО ИНВАЗИВНАЯ ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ

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

## 26. НАЛИЧИЕ У ОДНОГО ЧЕЛОВЕКА КРАТНЫХ ВАРИАНТОВ ХРОМОСОМНОГО НАБОРА НАЗЫВАЕТСЯ

- 1) Хромосизмом
- 2) Полиплоидией\*
- 3) Генетическим грузом

4) Мозаицизмом

27. ФЕНОТИПИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЯВЛЯЮТСЯ

- 1) нарушения психического развития
- 2) нарушения физического развития
- 3) множественные пороки развития
- 4) все перечисленные\*

28. РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ, СВЯЗАННЫЙ С X-ХРОМОСОМОЙ, ОТЛИЧАЕТСЯ ТЕМ, ЧТО

- 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

29. ДОМИНАНТНЫЙ ГЕН - ЭТО ГЕН, ДЕЙСТВИЕ КОТОРОГО

- 1) выявляется в гетерозиготном состоянии
- 2) выявляется в гомозиготном состоянии
- 3) выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии\*
- 4) неверно все из перечисленного

30. ФЕНОТИП - ЭТО СОВОКУПНОСТЬ ПРИЗНАКОВ И СВОЙСТВ ОРГАНИЗМА, ПРОЯВЛЕНИЕ КОТОРЫХ ОБУСЛОВЛЕНО

- 1) действием доминантного гена
- 2) действием рецессивного гена
- 3) действием как доминантных, так и рецессивных генов
- 4) взаимодействием генотипа с факторами среды\*

**Тесты по теме: «Хромосомные болезни. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний».**

31. КАРИОТИП - ЭТО СОВОКУПНОСТЬ ОСОБЕННОСТЕЙ ХРОМОСОМНОГО НАБОРА КЛЕТКИ, ОПРЕДЕЛЯЮЩАЯСЯ

- 1) числом половых хромосом
- 2) формой хромосом
- 3) структурой хромосом
- 4) всем перечисленным\*
- 5) ни чем из перечисленного

32. АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ОТЛИЧАЕТСЯ

- 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\*

33. АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ОТЛИЧАЕТСЯ ТЕМ, ЧТО

- 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\*

34. ГЕНОМНЫЕ МУТАЦИИ - ЭТО

- 1) Нарушение в структуре гена\*
- 2) Изменение числа хромосом
- 3) Накопление интронных повторов
- 4) Изменение структуры хромосом

35. ДЕЛЕЦИЯ - ЭТО

- 1) Геномная мутация
- 2) Генная мутация
- 3) Хромосомная мутация\*

36. ЗАМЕНУ ОТДЕЛЬНЫХ НУКЛЕОТИДОВ В ЦЕПИ ДНК НА ДРУГИЕ ОТНОСЯТ К

- 1) Хромосомным мутациям
- 2) Геномным мутациям
- 3) Генным мутациям\*

37. ПРИ КАКОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ ЗНАЧИМО ЧАЩЕ БОЛЬНЫЕ РОЖДАЮТСЯ В СЕМЬЯХ С КРОВНО-РОДСТВЕННЫМИ БРАКАМИ

- 1) X-сцепленный рецессивный
- 2) Аутомно-рецессивный\*
- 3) X-сцепленный доминантный

38. ОСНОВНОЙ ЗАКОН ПОПУЛЯЦИОННОЙ ГЕНЕТИКИ - ЗАКОН

- 1) Менделя
- 2) Бидл-Татума
- 3) Харди-Вайнберга\*
- 4) Моргана
- 5) Райта

39. 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\*

40. 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

41. 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

42. 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\*

43. К ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ НАРУШЕНИЙ ОТНОСЯТСЯ

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

44. 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

45. 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

**Ключ к тестам:**

№ вопроса	ответ	№ вопроса	ответ	№ вопро
1.	4	16.	1	31.
2.	4	17.	1	32.
3.	3	18.	2	33.
4.	2	19.	3	34.
5.	1	20.	1	35.
6.	3	21.	3	36.
7.	3	22.	2	37.
8.	2	23.	3	38.
9.	3	24.	2	39.
10.	3	25.	4	40.

11.	1	26.	2	41.
12.	1	27.	4	42.
13.	1	28.	2	43.
14.	2	29.	3	44.
15.	3	30.	4	45.

### Критерии оценивания результатов обучения

Для зачета (пример)

Результаты обучения	Критерии оценивания	
	Не зачтено	Зачтено
<b>Полнота знаний</b>	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки.	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Могут быть допущены несущественные ошибки
<b>Наличие умений</b>	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.
<b>Наличие навыков (владение опытом)</b>	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки.	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач. Могут быть допущены несущественные ошибки.
<b>Мотивация (личностное отношение)</b>	Учебная активность и мотивация слабо выражены, готовность решать поставленные задачи качественно отсутствуют	Проявляется учебная активность и мотивация, демонстрируется готовность выполнять поставленные задачи.
<b>Характеристика сформированности компетенции*</b>	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.
<b>Уровень сформированности компетенций*</b>	Низкий	Средний/высокий

\* - не предусмотрены для программ аспирантуры

Для экзамена (пример)

Результаты обучения	Оценки сформированности компетенций			
	неудовлетворительн о	удовлетворительн о	хорошо	отлично
<b>Полнота знаний</b>	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые	Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много	Уровень знаний в объеме, соответствую	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе

Результаты обучения	Оценки сформированности компетенций			
	неудовлетворительн о	удовлетворительн о	хорошо	отлично
	ошибки	негрубых ошибки	ющем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок	подготовки, без ошибок
<b>Наличие умений</b>	При решении стандартных задач не продемонстрирован ы основные умения. Имели место грубые ошибки	Продемонстриро ваны основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме.	Продемонст рированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами	Продемонстрир ованы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными несущественны ми недочетами, выполнены все задания в полном объеме
<b>Наличие навыков (владение опытом)</b>	При решении стандартных задач не продемонстрирован ы базовые навыки. Имели место грубые ошибки	Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами	Продемонст рированы базовые навыки при решении стандартны х задач с некоторыми недочетами	Продемонстрир ованы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов
<b>Характеристи ка сформированн ости компетенции*</b>	Компетенция в полной мере не сформирована. Имеющихся знаний, умений, навыков недостаточно для решения профессиональных задач. Требуется повторное обучение	Сформированно сть компетенции соответствует минимальным требованиям. Имеющихся знаний, умений, навыков в целом достаточно для решения профессиональн ых задач, но требуется дополнительная практика по большинству практических задач	Сформиров анность компетенци и в целом соответству ет требования м, но есть недочеты. Имеющихся знаний, умений, навыков и мотивации в целом достаточно для решения профессион альных задач, но требуется	Сформированно сть компетенции полностью соответствует требованиям. Имеющихся знаний, умений, навыков и мотивации в полной мере достаточно для решения сложных профессиональн ых задач



Результаты обучения	Оценки сформированности компетенций			
	неудовлетворительн о	удовлетворительн о	хорошо	отлично
			дополнительная практика по некоторым профессиональным задачам	
<b>Уровень сформированности компетенций*</b>	Низкий	Ниже среднего	Средний	Высокий

\* - не предусмотрены для программ аспирантуры

*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 представлен на портале СДО Приволжского исследовательского медицинского университета – (<https://sdo.pimunn.net/>)