

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

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Генетические синдромы и заболевания в эндокринологии

Специальность 31.08.53 Эндокринология
код, наименование

Кафедра: эндокринологии и внутренних болезней

Форма обучения: очная

Нижний Новгород
2023

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

Настоящий Фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине «Генетические синдромы и заболевания в эндокринологии» является неотъемлемым приложением к рабочей программе дисциплины «Генетические синдромы и заболевания в эндокринологии». 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 «Генетические синдромы и заболевания в эндокринологии» 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
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

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, УК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7	Текущий контроль	Раздел 1. Генетические синдромы, ассоциированные с сахарным диабетом	Тестовые задания
		Раздел 2. Генетические заболевания, связанные с дисфункцией органов эндокринной системы	
УК-1, УК-3, ПК-1, ПК-2,	Промежуточная аттестация	Раздел 1. Генетические синдромы, ассоциированные с сахарным диабетом	Тестовые задания Перечень вопросов для собеседования

ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7		Раздел 2. Генетические заболевания, связанные с дисфункцией органов эндокринной системы	
--	--	---	--

4. Содержание оценочных средств текущего контроля

Текущий контроль осуществляется преподавателем дисциплины при проведении занятий в форме: тестовых заданий

4.1. Тестовые задания для оценки компетенций: УК-1, УК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7

Правильный ответ для всех вопросов – первый

1. Основной метод верификации диагноза моногенного сахарного диабета
 - a. генетическое исследование
 - b. уровень глюкозы крови юлее 11,1 ммоль/л
 - c. уровень глюкозы крови юлее 6,1 ммоль/л
 - d. нормальный уровень С-пептида
2. При мфогенных формах сахарного диабета ИМТ как правило
 - a. менее 25 кг/м²
 - b. 25-30 кг/м²
 - c. более 30 кг/м²
 - d. морбидное ожирение
3. Тип наследования могенных форм сахарного диабета
 - a. аутосомно-доминантный
 - b. аутосомно-рециссивный
 - c. сцепленный с полом доминантный тип наследования
 - d. сцепленный с полом рециссивный тип наследования
4. Особенность моногенных форм сахарного диабета
 - a. обязательное наличие родственников 1 и 2 линии родстава с сахарным диабетом
 - b. выраженная инсулинорезистентность
 - c. инсулинотерапии – оптимальный метод лечения
 - d. обязательное наличие ожирения
5. Наиболее частая моногенная форма сахарного диабета у взрослых
 - a. MODY-2
 - b. MODY-4
 - c. MODY-8
 - d. MODY-6
6. Причина развития сахарного диабета при инсулинорезистентность типа А
 - a. снижение абсолютного числа рецепторов к инсулину
 - b. м
 - c. м
 - d. мутация гена, контролирующего дифференцировку и гибель адипоцитов
7. Причина развития сахарного диабета при липоатрофическом сахарном диабете
 - a. мутация гена, контролирующего дифференцировку и гибель адипоцитов
 - b. снижение абсолютного числа рецепторов к инсулину

я
я
в
в
г
е
в
в
е
р
р
в
в
п
п

Добавлено примечание ([А.В.1]): Общее количество тестовых вопросов – больше заявленного в РП для обеспечения вариативности. Насколько больше - +10-20?

- (INSR)
- d. м
8. Причина развития сахарного диабета при синдроме Донахью
- м
 - мутация гена, контролирующего дифференцировку и гибель адипоцитов
 - понижение абсолютного числа рецепторов к инсулину
 - н
9. Частота развития сахарного диабета при синдроме Дауна
- 1%
 - 10%
 - 30%
 - 50%
10. При каком генетическом синдроме не наблюдается развития сахарного диабета
- синдром Жильбера
 - синдром Вольфрама
 - синдром Лоренса-Муна-Биндля
 - рак Фридрейха
11. МЭН I типа характеризуется развитием
- гиперпаратиреоз, опухоли поджелудочной железы, гипофиза
 - медулярный рак, феохромоцитома, гиперпаратиреоз
 - медулярный рак, феохромоцитома, гиперпаратиреоз, невриномы слизистых оболочек
 - гиперпаратиреоз, гипергликемия, гиперкортицизм
12. МЭН II типа характеризуется развитием
- медулярный рак, феохромоцитома, гиперпаратиреоз
 - гиперпаратиреоз, опухоли поджелудочной железы, гипофиза
 - медулярный рак, феохромоцитома, гиперпаратиреоз, невриномы слизистых оболочек
 - гиперпаратиреоз, гипергликемия, гиперкортицизм
13. МЭН III типа характеризуется развитием
- медулярный рак, феохромоцитома, гиперпаратиреоз, невриномы слизистых оболочек
 - гиперпаратиреоз, опухоли поджелудочной железы, гипофиза
 - медулярный рак, феохромоцитома, гиперпаратиреоз
 - гиперпаратиреоз, гипергликемия, гиперкортицизм
14. Какая опухоль поджелудочной железы наиболее часто встречается при МЭН I типа
- (INSR)нома
 - пастинома
 - вилома
 - (феохромоцитома)
15. Какая опухоль гипофиза наиболее часто встречается при МЭН I типа
- пролактинома
 - соматотропинома
 - кортикостерома
 - инсиденталома
16. Для АПС I типа характерно
- развитие в детском возрасте
 - полигенный тип наследования

- с. сахарный диабет наиболее часто встречающийся компонент синдрома
 - d. гипотиреоз наиболее часто встречающийся компонент синдрома
17. Для АПС 2 типа характерно
- a. полигенный тип наследования
 - b. развитие в детском возрасте
 - с. сахарный диабет наиболее часто встречающийся компонент синдрома
 - d. гипотиреоз наиболее часто встречающийся компонент синдрома
18. Классический АПС 1 типа характеризуется
- a. первичная надпочечниковая недостаточность, гипопаратиреоз, кандидоз
 - b. первичная надпочечниковая недостаточность, аутоиммунное заболевание щитовидной железы, сахарный диабет 1 типа
 - с. первичная надпочечниковая недостаточность, первичный гипогонадизм, сахарный диабет 1 типа
 - d. первичная надпочечниковая недостаточность, гипопаратиреоз, сахарный диабет 1 типа
19. Классический АПС 2 типа характеризуется
- a. первичная надпочечниковая недостаточность, аутоиммунное заболевание щитовидной железы, сахарный диабет 1 типа
 - b. первичная надпочечниковая недостаточность, гипопаратиреоз, кандидоз
 - с. первичная надпочечниковая недостаточность, первичный гипогонадизм, сахарный диабет 1 типа
 - d. первичная надпочечниковая недостаточность, гипопаратиреоз, сахарный диабет 1 типа
20. Классический АПС 3 типа характеризуется
- a. любыми аутоиммунными эндокринными заболеваниями, исключая первичную надпочечниковую недостаточность и гипопаратиреоз
 - b. любыми аутоиммунными эндокринными заболеваниями, исключая гипопаратиреоз
 - с. любыми аутоиммунными эндокринными заболеваниями, исключая сахарный диабет 1 типа
 - d. любыми аутоиммунными эндокринными заболеваниями, исключая аутоиммунные заболевания щитовидной железы

5. Содержание оценочных средств промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в виде зачета

5.1 Перечень вопросов к зачету и иных материалов, необходимых для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности: вопросы по разделам дисциплины.

5.1.1. Тестовые вопросы к зачету по дисциплине «Генетические синдромы и заболевания в эндокринологии»

Вопрос	Код компетенции (согласно РПД)
1. Основной метод верификации диагноза моногенного сахарного диабета	УК-1, УК-3,
a. генетическое исследование	ПК-1,
b. уровень глюкозы крови юлеее 11,1 ммоль/л	ПК-2,
с. уровень глюкозы крови юлеее 6,1 ммоль/л	ПК-3,

<p>d. нормальный уровень С-пептида</p> <p>2. При мфоногенных формах сахарного диабета ИМТ как правило</p> <p>a. менее 25 кг/м²</p> <p>b. 25-30 кг/м²</p> <p>c. более 30 кг/м²</p> <p>d. морбидное ожирение</p> <p>3. Тип наследования могоенных форм сахарного диабета</p> <p>a. аутосомно-доминантный</p> <p>b. аутосомно-рециссивный</p> <p>c. сцепленный с полом доминантный тип наследования</p> <p>d. сцепленный с полом рециссивный тип наследования</p> <p>4. Особенность моногенных форм сахарного диабета</p> <p>a. обязательное наличие родственников 1 и 2 линии родстава с сахарным диабетом</p> <p>b. выраженная инсулинорезистентность</p> <p>c. инсулинотерапии – оптимальный метод лечения</p> <p>d. обязательное наличие ожирения</p> <p>5. Наиболее частая моногенная форма сахарного диабета у взрослых</p> <p>a. MODY-2</p> <p>b. MODY-4</p> <p>c. MODY-8</p> <p>d. MODY-6</p> <p>6. Причина развития сахарного диабета при инсулинорезистентность типа А</p> <p>a. снижение абсолютного числа рецепторов к инсулину</p> <p>b. мутация в гене рецептора инсулина (INSR)</p> <p>c. мутация в гене рецептора инсулина (19 хромосома)</p> <p>d. мутация гена, контролирующего дифференцировку и гибель адипоцитов</p> <p>7. Причина развития сахарного диабета при липоатрофическом сахарном диабете</p> <p>a. мутация гена, контролирующего дифференцировку и гибель адипоцитов</p> <p>b. снижение абсолютного числа рецепторов к инсулину</p> <p>c. мутация в гене рецептора инсулина (INSR)</p> <p>d. мутация в гене рецептора инсулина (19 хромосома)</p> <p>8. Причина развития сахарного диабета при синдроме Донахью</p> <p>a. мутация в гене рецептора инсулина (INSR)</p> <p>b. мутация гена, контролирующего дифференцировку и гибель адипоцитов</p> <p>c. снижение абсолютного числа рецепторов к инсулину</p> <p>d. мутация в гене рецептора инсулина (19 хромосома)</p> <p>9. Частота развития сахарного диабета при синдроме Дауна</p> <p>a. 1%</p> <p>b. 10%</p> <p>c. 30%</p> <p>d. 50%</p> <p>10. При каком генетическом синдроме не наблюдается развития сахарного диабета</p> <p>a. синдром Жильбера</p> <p>b. синдром Вольфрама</p> <p>c. синдром Лоренса-Муна-Биндля</p>	<p>ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-7</p>
---	---

<p>d. атаксия Фридрейха</p> <p>11. МЭН 1 типа характеризуется развитием</p> <p>a. гиперпаратиреоз, опухоли поджелудочной железы, гипофиза</p> <p>b. медулярный рак, феохромоцитома, гиперпаратиреоз</p> <p>c. медулярный рак, феохромоцитома, гиперпаратиреоз, невриномы слизистых оболочек</p> <p>d. гиперпаратиреоз, гипергликемия, гиперкортицизм</p> <p>12. МЭН 2A типа характеризуется развитием</p> <p>a. медулярный рак, феохромоцитома, гиперпаратиреоз</p> <p>b. гиперпаратиреоз, опухоли поджелудочной железы, гипофиза</p> <p>c. медулярный рак, феохромоцитома, гиперпаратиреоз, невриномы слизистых оболочек</p> <p>d. гиперпаратиреоз, гипергликемия, гиперкортицизм</p> <p>13. МЭН 2B типа характеризуется развитием</p> <p>a. медулярный рак, феохромоцитома, гиперпаратиреоз, невриномы слизистых оболочек</p> <p>b. гиперпаратиреоз, опухоли поджелудочной железы, гипофиза</p> <p>c. медулярный рак, феохромоцитома, гиперпаратиреоз</p> <p>d. гиперпаратиреоз, гипергликемия, гиперкортицизм</p> <p>14. Какая опухоль поджелудочной железы наиболее часто встречается при МЭН 1 типа</p> <p>a. инсулинома</p> <p>b. гастринома</p> <p>c. винома</p> <p>d. глюкагонома</p> <p>15. Какая опухоль гипофиза наиболее часто встречается при МЭН 1 типа</p> <p>a. пролактинома</p> <p>b. соматотропинома</p> <p>c. кортикостерома</p> <p>d. инсиденталома</p> <p>16. Для АПС 1 типа характерно</p> <p>a. развитие в детском возрасте</p> <p>b. полигенный тип наследования</p> <p>c. сахарный диабет наиболее часто встречающийся компонент синдрома</p> <p>d. гипотиреоз наиболее часто встречающийся компонент синдрома</p> <p>17. Для АПС 2 типа характерно</p> <p>a. полигенный тип наследования</p> <p>b. развитие в детском возрасте</p> <p>c. сахарный диабет наиболее часто встречающийся компонент синдрома</p> <p>d. гипотиреоз наиболее часто встречающийся компонент синдрома</p> <p>18. Классический АПС 1 типа характеризуется</p> <p>a. первичная надпочечниковая недостаточность, гипопаратиреоз, кандидоз</p> <p>b. первичная надпочечниковая недостаточность, аутоиммунное заболевание щитовидной железы, сахарный диабет 1 типа</p> <p>c. первичная надпочечниковая недостаточность, первичный гипогонадизм, сахарный диабет 1 типа</p> <p>d. первичная надпочечниковая недостаточность, гипопаратиреоз, сахарный диабет 1 типа</p>	
--	--

<p>19. Классический АПС 2 типа характеризуется</p> <p>a. первичная надпочечниковая недостаточность, аутоиммунное заболевание щитовидной железы, сахарный диабет 1 типа</p> <p>b. первичная надпочечниковая недостаточность, гипопаратиреоз, кандидоз</p> <p>c. первичная надпочечниковая недостаточность, первичный гипогонадизм, сахарный диабет 1 типа</p> <p>d. первичная надпочечниковая недостаточность, гипопаратиреоз, сахарный диабет 1 типа</p> <p>20. Классический АПС 3 типа характеризуется</p> <p>a. любыми аутоиммунными эндокринными заболеваниями, исключая первичную надпочечниковую недостаточность и гипопаратиреоз</p> <p>b. любыми аутоиммунными эндокринными заболеваниями, исключая гипопаратиреоз</p> <p>c. любыми аутоиммунными эндокринными заболеваниями, исключая сахарный диабет 1 типа</p> <p>d. любыми аутоиммунными эндокринными заболеваниями, исключая аутоиммунные заболевания щитовидной железы</p>	
---	--

5.1.2 **Вопросы** к зачету по дисциплине «Генетические синдромы и заболевания в эндокринологии»

Добавлено примечание (А.В.2): Количество = вопросов в билете x вариантов согласно РП (2x10=20)

Вопрос	Код компетенции (согласно РПД)
1. Моногенные формы сахарного диабета (СД) – определение, распространенность, классификация	УК-1, УК-3,
2. Генетика моногенных форм СД	ПК-1,
3. Клинические проявления и особенности диагностики моногенных форм СД	ПК-2, ПК-3,
4. Лечение моногенных форм СД в зависимости от варианта	ПК-4,
5. Классификация генетических синдромов, часто сочетающихся с сахарным диабетом.	ПК-5, ПК-6,
6. Клинические проявления, показания к генетическому тестированию у пациентов с гипергликемией и подозрением на генетический синдром. Особенности лечения	ПК-7
7. Генетические дефекты функции β -клеток, клинические проявления, диагностика, лечение, наблюдение	
8. Генетические дефекты действия инсулина, клинические проявления, диагностика, лечение, наблюдение	
9. Медулярный рак щитовидной железы	
10. Карциноидные опухоли и опухоли поджелудочной железы в рамках МЭН	
11. МЭН 1 типа	
12. МЭН 2 типа, дифференциальная диагностика подтипов	
13. АПС 1 типа	
14. АПС 2 типа	
15. АПС 3 типа	
16. Основные генетические синдромы, часто сочетающиеся с СД	

6. Критерии и оценивания знаний обучающихся

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 незначительные 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 незначительные 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 незначительные 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»

Разработчик(и):

Корнева К.Г., к.м.н., доцент, доцент кафедры эндокринологии и внутренних болезней

Дата « ____ » _____ 2023 г.