

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

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ**

**ОСНОВЫ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Направление подготовки (специалитет): **32.05.01 МЕДИКО-ПРОФИЛАКТИЧЕСКОЕ ДЕЛО**

Кафедра **БИОЛОГИИ**

Форма обучения: **ОЧНАЯ**

## 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                            |

**по специальности «Врач по общей гигиене, по эпидемиологии»**

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

|    |  | компетенции  |  | вид   | количество                            |
|----|--|--|--|---|---------------------------------------|
| 1. | Введение в клиническую генетику. Персонафицированная диагностика и лечение наследственных заболеваний. | УК-1<br>ОПК-4<br>ОПК-5<br>ОПК-6<br>ОПК-9<br>ОПК-12<br>ПК-9 | <b>ЗНАТЬ:</b><br>1. методы критического анализа и оценки современных научных достижений; основные принципы критического анализа<br>2. методы молекулярно-генетического анализа для диагностики наследственного заболевания<br>3. методы оценки физического развития детей; методику сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента с наследственной патологией.<br>4. подходы к медикаментозному и немедикаментозному лечению urgentных состояний при наследственных заболеваниях; группы лекарственных препаратов, применяемых для оказания медицинской помощи при лечении наиболее распространенных наследственных заболеваний.<br>5. современные методы диагностики, применяемые в медицинской генетике при решении поставленной профессиональной задачи; показания для назначения лабораторных и инструментальных исследований детям с наследственной патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи при наследственных заболеваниях.<br>6. возможности справочно-информационных систем и профессиональных баз данных; методику поиска информации, информационно-коммуникационных технологий; современную медико-биологическую терминологию; основы информационной безопасности в профессиональной деятельности.<br>7. Профилактические мероприятия для предотвращения наиболее распространенных генетически обусловленных заболеваний у детей. | Тестовые задания<br><br>Собеседование   | 15                                    |
| 2. | Современные генетические методы исследования. Медико-генетическое консультирование.                    | УК-1<br>ОПК-4<br>ОПК-5<br>ОПК-6<br>ОПК-9<br>ОПК-12<br>ПК-9 |  | 4. подходы к медикаментозному и немедикаментозному лечению urgentных состояний при наследственных заболеваниях; группы лекарственных препаратов, применяемых для оказания медицинской помощи при лечении наиболее распространенных наследственных заболеваний.<br>5. современные методы диагностики, применяемые в медицинской генетике при решении поставленной профессиональной задачи; показания для назначения лабораторных и инструментальных исследований детям с наследственной патологией в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи при наследственных заболеваниях.<br>6. возможности справочно-информационных систем и профессиональных баз данных; методику поиска информации, информационно-коммуникационных технологий; современную медико-биологическую терминологию; основы информационной безопасности в профессиональной деятельности.<br>7. Профилактические мероприятия для предотвращения наиболее распространенных генетически обусловленных заболеваний у детей. | Тестовые задания<br><br>Собеседование |
| 3. | Хромосомные болезни. Пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний.                 | УК-1<br>ОПК-4<br>ОПК-5<br>ОПК-6<br>ОПК-9<br>ОПК-12<br>ПК-9 | 6. возможности справочно-информационных систем и профессиональных баз данных; методику поиска информации, информационно-коммуникационных технологий; современную медико-биологическую терминологию; основы информационной безопасности в профессиональной деятельности.<br>7. Профилактические мероприятия для предотвращения наиболее распространенных генетически обусловленных заболеваний у детей.   | Тестовые задания<br><br>Собеседование   | 15                                    |
|    |  |  | <b>УМЕТЬ:</b><br>1. получать новые знания на основе анализа, синтеза и др.; собирать данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области; осуществлять поиск информации и решений на основе действий, эксперимента и опыта<br>2. обосновывать выбор специализированного оборудования, технологий, препаратов и изделий, лекарственных препаратов, иных веществ и их комбинаций исходя из поставленной профессиональной задачи; формулировать показания к обследованию пациентов с подозрением на наследственное заболевание. разрабатывать план диагностических действий и формулировать показания к обследованию пациентов с подозрением на наследственное заболевание.<br>3. проводить полное физикальное обследование пациента, интерпретировать результаты медицинских осмотров; оценивать основные морфофункциональные данные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека.<br>4. осуществлять уход за пациентом с наследственным  |   |                                       |

|  |  |  |  |  |
|--|--|--|--|--|
|  |  |  | <p>заболеванием; оказать первую врачебную помощь при ургентных состояниях на догоспитальном этапе у детей.</p> <p>5. интерпретировать и анализировать результаты лабораторного и инструментального обследования детей; выявлять у детей клинические симптомы и синдромы, патологические состояния и заболевания (в том числе с привлечением врачей-специалистов по медицинским показаниям).</p> <p>6. применять современные информационно-коммуникационные технологии для решения задач профессиональной деятельности; осуществлять эффективный поиск информации, необходимой для решения задач профессиональной деятельности с использованием справочных систем и профессиональных баз данных; пользоваться современной медико-биологической терминологией; осваивать и применять современные информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности с учетом основных требований информационной безопасности; соблюдать конфиденциальность при работе с информационными базами данных, с индивидуальными данными граждан.</p> <p>7. определять контингенты, подлежащие предварительным и периодическим медицинским осмотрам с целью профилактики наследственных заболеваний</p> <p><b>ВЛАДЕТЬ:</b></p> <p>1. практическим опытом исследования проблемы профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности; разработки стратегии действий для решения профессиональных проблем</p> <p>2. оценкой и интерпретацией результатов основных диагностических мероприятий при наследственных заболеваниях у детей</p> <p>3. методикой сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента; проведения полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) и интерпретации его результатов.</p> <p>4. методикой оказания первой врачебной и санитарной помощи детям при неотложных состояниях.</p> <p>5. диагностикой наследственных заболеваний у детей.</p> <p>6. использованием современных информационных и библиографических ресурсов, применения специального программного обеспечения и автоматизированных информационных систем для решения стандартных задач профессиональной деятельности с учетом основных требований информационной безопасности.</p> <p>7. интерпретацией результатов медицинских осмотров, санитарно-гигиенической оценки условий жизнедеятельности.</p> |  |
|--|--|--|--|--|

**Тестовые задания для студентов третьего курса медико-профилактического факультета по дисциплине «ОСНОВЫ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ» (дисциплина по выбору)**

**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 ребенке 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<br>о  | удовлетворительн<br>о   | хорошо   | отлично   |
| <b>Полнота знаний</b>                               | Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки  | Минимально допустимый уровень знаний. Допущено много негрубых ошибки  | Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Допущено несколько негрубых ошибок  | Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки, без ошибок   |
| <b>Наличие умений</b>                               | При решении стандартных задачи не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки  | Продемонстрированы основные умения. Решены типовые задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, но не в полном объеме.   | Продемонстрированы все основные умения. Решены все основные задачи с негрубыми ошибками. Выполнены все задания, в полном объеме, но некоторые с недочетами       | Продемонстрированы все основные умения, решены все основные задачи с отдельными незначительными недочетами, выполнены все задания в полном объеме                                   |
| <b>Наличие навыков (владение опытом)</b>            | При решении стандартных задачи не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки   | Имеется минимальный набор навыков для решения стандартных задач с некоторыми недочетами   | Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач с некоторыми недочетами  | Продемонстрированы навыки при решении нестандартных задач без ошибок и недочетов  |
| <b>Характеристика сформированности компетенции*</b> | Компетенция в полной мере не сформирована. Имеющихся знаний, умений, навыков недостаточно для решения профессиональных задач. Требуется повторное обучение | Сформированность компетенции соответствует минимальным требованиям. Имеющихся знаний, умений, навыков в целом достаточно для решения профессиональных задач, но требуется дополнительная практика по большинству практических задач | Сформированность компетенции и в целом соответствует требованиям, но есть недочеты. Имеющихся знаний, умений, навыков и мотивации в целом достаточно для решения | Сформированность компетенции полностью соответствует требованиям. Имеющихся знаний, умений, навыков и мотивации в полной мере достаточно для решения сложных профессиональных задач |

| Результаты обучения                          | Оценки сформированности компетенций |                       |  |         |
|--|-------------------------------------|-----------------------|--|---------|
|  | неудовлетворительн<br>о             | удовлетворительн<br>о | хорошо   | отлично |
|  |                                     |                       | профессиональных задач, но требуется 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/>)