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

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ СИНДРОМЫ ПРЕЖДЕВРЕМЕННОГО СТАРЕНИЯ

Специальность: 31.08.31 Гериатрия

Кафедра: госпитальной педиатрии

Форма обучения: очная

Нижний Новгород
2026

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

Настоящий Фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине «Генетические синдромы преждевременного старения» является неотъемлемым приложением к рабочей программе дисциплины «Генетические синдромы преждевременного старения». 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 преждевременного старения» используются следующие оценочные средства:

№ п/п	Оценочное средство	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в ФОС
1.	Тест	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося.	Фонд тестовых заданий
2.	Ситуационные задачи	Способ контроля, позволяющий оценить критичность мышления и степень усвоения материала, способность применить теоретические знания на практике.	Перечень задач
3.	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

ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2, ПК-8	Текущий	Раздел 1. Неонатальные, ранние и взрослые прогероидные синдромы как модели преждевременного и ускоренного старения. Раздел 2. Генетически обусловленные синдромы ускоренного старения и клинические аспекты ведения пациентов.	Тестовые задания Ситуационные задачи Собеседование
ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2, ПК-8	Промежуточный	Раздел 1. Неонатальные, ранние и взрослые прогероидные синдромы как модели преждевременного и ускоренного старения. Раздел 2. Генетически обусловленные синдромы ускоренного старения и клинические аспекты ведения пациентов.	Тестовые задания

4. Содержание оценочных средств входного, текущего контроля

Текущий контроль осуществляется преподавателем дисциплины при проведении занятий в форме: тест, ситуационная задача, собеседование.

4.1. Тестовые задания для оценки компетенций: ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2, ПК-8.

1. ПРЕЖДЕВРЕМЕННОЕ СТАРЕНИЕ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ
   1. физиологическим снижением функций, соответствующим паспортному возрасту
   2. изолированным поражением одного органа
   3. отсутствием клинических проявлений
   4. ранним развитием возраст-ассоциированных изменений*

2. БИОЛОГИЧЕСКИЙ ВОЗРАСТ ОТРАЖАЕТ
   1. паспортный возраст пациента
   2. продолжительность жизни
   3. возраст начала заболевания
   4. функциональное состояние органов и систем*

3. К ПРОГЕРОИДНЫМ (ПРОКСЕРОИДНЫМ) СИНДРОМАМ ОТНОСИТСЯ
   1. сахарный диабет 2 типа
   2. болезнь Альцгеймера
   3. синдром Хатчинсона–Гилфорда*
   4. остеоартроз

4. ОСНОВНЫМ МОЛЕКУЛЯРНЫМ МЕХАНИЗМОМ УСКОРЕННОГО СТАРЕНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ
   1. нарушение углеводного обмена
   2. гипоксия тканей
   3. дефицит витаминов
   4. геномная нестабильность и нарушения репарации ДНК*

5. НЕОНАТАЛЬНЫЕ ПРОГЕРОИДНЫЕ СИНДРОМЫ РАССМАТРИВАЮТСЯ КАК

1. формы физиологического старения
2. исключительно педиатрическая патология
3. инфекционные заболевания
4. экстремальные модели ускоренного старения*

6. ПОЛИГЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ ОЗНАЧАЕТ
1. наличие одной патогенной мутации
2. хромосомную аномалию
3. вклад множества генетических вариантов в формирование признака*
4. митохондриальный тип наследования

7. ОСНОВНОЙ СПОСОБ ПЕРЕДАЧИ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ У МЛЕКОПИТАЮЩИХ
1. РНК-интерференция
2. метилирование ДНК*
3. модификация гистонов
4. геномный импринтинг

8. ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЧАСЫ ОСНОВАНЫ НА
1. длине теломер
2. уровне гормонов
3. активности митохондрий
4. профиле метилирования ДНК*

9. РАСХОЖДЕНИЕ БИОЛОГИЧЕСКОГО И ХРОНОЛОГИЧЕСКОГО ВОЗРАСТА СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О
1. диагностической ошибке
2. отсутствии заболеваний
3. изменённой скорости старения*
4. исключительно влиянии среды

10. ДЛЯ ПРОГЕРОИДНЫХ СИНДРОМОВ НАИБОЛЕЕ ТИПИЧНО
1. изолированное поражение одного органа
2. медленное прогрессирование симптомов
3. отсутствие соматических проявлений
4. мультисистемное поражение*

11. К ПОКАЗАТЕЛЯМ БИОЛОГИЧЕСКОГО ВОЗРАСТА ОТНОСИТСЯ
1. паспортный возраст
2. дата рождения
3. возраст начала обучения
4. функциональный статус пациента*

12. САРКОПЕНИЯ ПРИ УСКОРЕННОМ СТАРЕНИИ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ
1. увеличением мышечной массы
2. гипертрофией мышц
3. отсутствием клинического значения
4. снижением мышечной массы и силы*

13. ПОЛИМОРБИДНОСТЬ ПРИ УСКОРЕННОМ СТАРЕНИИ ОБУСЛОВЛЕНА
1. одним ведущим заболеванием
2. острыми инфекциями

3. одновременным поражением нескольких органов и систем*
4. только календарным возрастом

14. ОСНОВНОЕ ЗНАЧЕНИЕ ПРОГЕРОИДНЫХ СИНДРОМОВ ДЛЯ ГЕРИАТРИИ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В
1. разработке педиатрических стандартов
2. лечении редких заболеваний
3. изучении механизмов возраст-ассоциированных заболеваний*
4. социальной адаптации пациентов

15. К МЕХАНИЗМАМ СТАРЕНИЯ ОТНОСИТСЯ
1. острая бактериальная инфекция
2. аллергическая реакция
3. эпигенетическая дерегуляция*
4. травматическое повреждение

16. НАИБОЛЕЕ ЧАСТЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ПРОГЕРОИДНЫХ СИНДРОМОВ
1. аутосомно-доминантный
2. Х-сцепленный
3. митохондриальный
4. аутосомно-рецессивный*

17. БИОЛОГИЧЕСКИЙ ВОЗРАСТ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ
1. подтверждения паспортных данных
2. определения группы инвалидности
3. прогнозирования риска и индивидуализации ведения пациента*
4. выбора хирургического лечения

18. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПОЛИМОРФИЗМЫ ПРИ СТАРЕНИИ
1. не имеют клинического значения
2. полностью определяют продолжительность жизни
3. модифицируют риск и темп возрастных изменений*
4. характерны только для детского возраста

19. РАННИЕ ПРОГЕРОИДНЫЕ СИНДРОМЫ В КУРСЕ РАССМАТРИВАЮТСЯ КАК
1. самостоятельный объект неонатальной помощи
2. инфекционные заболевания
3. модели ускоренного старения*
4. варианты нормы

20. КАКОЙ ВЫВОД ЯВЛЯЕТСЯ НАИБОЛЕЕ КОРРЕКТНЫМ
1. биологический возраст всегда равен хронологическому
2. старение определяется только образом жизни
3. генетика не влияет на старение
4. ускоренное старение может развиваться независимо от паспортного возраста*

21. СИНДРОМ ХАТЧИНСОНА–ГИЛФОРДА ОТНОСИТСЯ К
1. митохондриальным заболеваниям
2. нейродегенеративным болезням
3. прогероидным (проксероидным) синдромам*
4. хромосомным аномалиям

22. ОСНОВНЫМ КЛИНИЧЕСКИМ МОДЕЛИРУЕМЫМ ПРОЦЕССОМ ПРИ СИНДРОМЕ ХАТЧИНСОНА–ГИЛФОРДА ЯВЛЯЕТСЯ
1. нейродегенерация
2. острое воспаление
3. ускоренное сосудистое старение и атеросклероз*
4. эндокринная недостаточность

23. ПРОГЕРОИДНЫЕ ЛАМИНОПАТИИ ОБУСЛОВЛЕНЫ НАРУШЕНИЕМ
1. синтеза коллагена
2. функции митохондрий
3. структуры ядерной оболочки*
4. обмена липидов

24. МАНДИБУЛОАКРАЛЬНАЯ ДИСПЛАЗИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ
1. изолированным поражением нервной системы
2. липодистрофией и костными деформациями*
3. исключительно кожными проявлениями
4. отсутствием метаболических нарушений

25. СИНДРОМ ВЕРНЕРА НАИБОЛЕЕ ТИПИЧНО МАНИФЕСТИРУЕТ
1. в неонатальном периоде
2. в раннем детстве
3. в молодом и среднем взрослом возрасте*
4. только в старческом возрасте

26. СИНДРОМ ВЕРНЕРА РАССМАТРИВАЕТСЯ КАК МОДЕЛЬ
1. изолированного остеопороза
2. мультисистемного ускоренного старения взрослых*
3. врождённого иммунодефицита
4. нейромышечного заболевания

27. НАРУШЕНИЯ РЕПАРАЦИИ ДНК ПРИВОДЯТ ПРЕЖДЕ ВСЕГО К
1. гипоксии тканей
2. геномной нестабильности*
3. дефициту гормонов
4. электролитным нарушениям

28. ПИГМЕНТНАЯ КСЕРОДЕРМА ОПАСНА В ПЕРВУЮ ОЧЕРЕДЬ
1. развитием сахарного диабета
2. высоким онкологическим риском*
3. тяжёлой анемией
4. сердечной недостаточностью

29. ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЧАСЫ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ
1. диагностики хромосомных болезней
2. определения паспортного возраста
3. оценки биологического возраста*
4. выявления инфекций

30. ПОВЫШЕНИЕ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКОГО ВОЗРАСТА СВЯЗАНО С
1. отсутствием заболеваний
2. увеличением риска возраст-ассоциированных патологий*

3. улучшением прогноза
4. снижением смертности

31. САРКОПЕНИЯ ПРИ ПРОГЕРОИДНЫХ СИНДРОМАХ
1. не имеет клинического значения
2. возникает только в старости
3. развивается преждевременно*
4. является вариантом нормы

32. ОСТЕОПОРОЗ ПРИ УСКОРЕННОМ СТАРЕНИИ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ
1. повышением плотности костей
2. отсутствием переломов
3. ранним снижением минеральной плотности кости*
4. изолированным поражением позвоночника

33. ПОЛИМОРБИДНОСТЬ ПРИ УСКОРЕННОМ СТАРЕНИИ
1. не отличается от нормы
2. формируется в более молодом возрасте*
3. зависит только от образа жизни
4. всегда обратима

34. ОСНОВНОЙ ЦЕЛЬЮ КЛИНИЧЕСКИХ АЛГОРИТМОВ ПРИ ПРОГЕРОИДНЫХ СИНДРОМАХ ЯВЛЯЕТСЯ
1. полное излечение
2. раннее выявление осложнений и рисков*
3. хирургическое лечение
4. отмена медикаментов

35. ПОКАЗАНИЕМ К МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОМУ КОНСУЛЬТИРОВАНИЮ ЯВЛЯЕТСЯ
1. острое заболевание
2. пожилой возраст
3. подозрение на генетически обусловленное ускоренное старение*
4. любая хроническая болезнь

36. NGS В ГЕРИАТРИИ ПРИМЕНЯЕТСЯ В ОСНОВНОМ ДЛЯ
1. скрининга инфекций
2. уточнения диагноза и оценки рисков*
3. подбора витаминов
4. оценки нутритивного статуса

37. ВАРИАНТ НЕОПРЕДЕЛЁННОГО КЛИНИЧЕСКОГО ЗНАЧЕНИЯ (VUS)
1. всегда считается патогенным
2. требует немедленного лечения
3. интерпретируется с учётом клинического фенотипа*
4. игнорируется

38. INCIDENTAL FINDINGS ПРИ NGS
1. всегда относятся к основному диагнозу
2. не имеют клинического значения
3. могут потребовать дополнительного консультирования*
4. запрещены к сообщению пациенту

39. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПОЛИМОРФИЗМЫ В ГЕРИАТРИИ ВАЖНЫ ДЛЯ
1. определения пола пациента
2. оценки эффективности и безопасности терапии*
3. диагностики инфекций
4. определения группы крови

40. МУЛЬТИДИСЦИПЛИНАРНЫЙ ПОДХОД ПРИ УСКОРЕННОМ СТАРЕНИИ НЕОБХОДИМ ИЗ-ЗА
1. редкости синдромов
2. отсутствия лечения
3. мультисистемного характера поражения*
4. исключительно социальных причин

4.2. Ситуационные задачи для оценки компетенций ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2, ПК-8.

Ситуационная задача 1.

И	-	**ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ**
У	-	Пациент, 27 лет. Выраженная липодистрофия, алопеция, ранний атеросклероз коронарных артерий, артериальная гипертензия. Индекс массы тела снижен. В анамнезе – раннее развитие сердечнососудистых осложнений.
В	1	Какой генетически обусловленный синдром ускоренного старения наиболее вероятен?
Э	-	Синдром Хатчинсона–Гилфорда (прогероидная ламинопатия).
Р2	-	Синдром определён верно.
Р1	-	Синдром определён частично верно.
Р0	-	Синдром определён неверно.
В	2	Почему данный синдром рассматривается как модель сосудистого старения?
Э	-	Он сопровождается ускоренным развитием атеросклероза и сосудистой жёсткости, аналогичных изменениям в пожилом возрасте.
Р2	-	Обоснование дано верно.
Р1	-	Обоснование дано не полностью.
Р0	-	Обоснование дано неверно.

Ситуационная задача 2.

И	-	**ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ**
У	-	Пациентка, 32 года. Жалобы на снижение мышечной силы, частые переломы при минимальной травме, раннее поседение. В анамнезе – эндокринные нарушения, остеопороз.
В	1	Какое клиническое проявление ускоренного старения доминирует у данной пациентки?
Э	-	Преждевременное развитие саркопении и остеопороза.
Р2	-	Проявление указано верно.
Р1	-	Проявление указано частично.
Р0	-	Проявление указано неверно.
В	2	Почему эти изменения имеют значение для гериатрической практики?
Э	-	Они отражают механизмы возраст-ассоциированных нарушений опорнодвигательного аппарата и повышают риск инвалидизации.
Р2	-	Ответ дан верно.
Р1	-	Ответ дан не полностью.
Р0	-	Ответ дан неверно.

Ситуационная задача 3.

И	-	**ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ**
У	-	Пациент, 40 лет. Множественные немеланомные опухоли кожи, фоточувствительность, прогрессирующее снижение слуха. Подозревается синдром, связанный с нарушением репарации ДНК.
В	1	Какой патогенетический механизм лежит в основе данного состояния?
Э	-	Нарушение репарации ДНК и геномная нестабильность.
Р2	-	Механизм указан верно.
Р1	-	Механизм указан частично.
Р0	-	Механизм указан неверно.

В	2	Какой основной риск должен учитывать врач при ведении данного пациента?
Э	-	Высокий онкологический риск.
Р2	-	Риск указан верно.
Р1	-	Риск указан частично.
Р0	-	Риск указан неверно.

Ситуационная задача 4.

И	-	**ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ**
У	-	Пациент, 45 лет. Жалобы на выраженную утомляемость, саркопению, катаракту, сахарный диабет. Генетическое тестирование выявило патогенный вариант в гене WRN.
В	1	Какой синдром ускоренного старения наиболее вероятен?
Э	-	Синдром Вернера (прогерия взрослых).
Р2	-	Синдром указан верно.
Р1	-	Синдром указан частично верно.
Р0	-	Синдром указан неверно.
В	2	Почему данный синдром имеет особое значение для гериатрии?
Э	-	Он воспроизводит мультисистемное ускоренное старение, сходное с изменениями пожилого возраста.
Р2	-	Ответ дан верно.
Р1	-	Ответ дан не полностью.
Р0	-	Ответ дан неверно.

Ситуационная задача 5.

И	-	**ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ**
У	-	Пациент, 50 лет. Полиморбидность, включая артериальную гипертензию, ишемическую болезнь сердца и остеопороз. При NGS выявлены патогенный вариант и вариант неопределённого клинического значения

В	1	Какова тактика врача-гериатра при выявлении варианта неопределённого клинического значения?
Э	-	Клиническая интерпретация с учётом фенотипа, динамическое наблюдение и направление на медикогенетическое консультирование.
Р2	-	Тактика указана верно.
Р1	-	Тактика указана частично.
Р0	-	Тактика указана неверно.
В	2	Почему интерпретация NGS имеет значение при ведении пожилых пациентов?
Э	-	Она позволяет уточнить риски, прогноз и индивидуализировать тактику наблюдения и лечения.
Р2	-	Ответ дан верно.
Р1	-	Ответ дан не полностью.
Р0	-	Ответ дан неверно.

Ситуационная задача 6.

И	-	**ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ**
У	-	Пациент, 3 месяца. Отмечаются выраженная гипотрофия, отсутствие подкожно-жировой клетчатки, «старческое» лицо, алопеция, задержка физического развития. Беременность протекала без особенностей. Семейный анамнез не отягощён.
В	1	К какому классу заболеваний следует отнести данное состояние?
Э	-	Прогероидные (проксероидные) синдромы неонатального периода.
Р2	-	Класс заболевания определён верно.
Р1	-	Класс заболевания определён частично.
Р0	-	Класс заболевания определён неверно.
В	2	Почему неонатальные прогероидные синдромы рассматриваются как модели ускоренного старения, а не как истинное старение?
Э	-	Они воспроизводят отдельные молекулярные и клинико-патогенетические механизмы старения, но не являются полной фенокопией физиологического старения.

Р2	-	Объяснение дано верно.
Р1	-	Объяснение дано не полностью.
Р0	-	Объяснение дано неверно.

Ситуационная задача 7.

И	-	**ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ**
У	-	Пациентка, 8 лет. Отмечаются выраженное отставание в росте, липодистрофия, контрактуры суставов, раннее поседение волос. В семье аналогичных случаев не выявлено.
В	1	Какой механизм лежит в основе формирования фенотипа ускоренного старения у данного пациента?
Э	-	Нарушение структуры ядерной оболочки и регуляции экспрессии генов (ламинипатии).
Р2	-	Механизм указан верно.
Р1	-	Механизм указан не полностью.
Р0	-	Механизм указан неверно.
В	2	Почему подобные состояния имеют значение для гериатрии?
Э	-	Они позволяют изучать механизмы, которые в пожилом возрасте реализуются постепенно и приводят к полиморбидности.
Р2	-	Ответ дан верно.
Р1	-	Ответ дан не полностью.
Р0	-	Ответ дан неверно.

Ситуационная задача 8.

И	-	**ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ**
У	-	Пациент, 14 лет. Жалобы на быструю утомляемость, низкую мышечную массу, снижение минеральной плотности костей. Хронологический возраст соответствует паспортному, функциональный статус снижен.
В	1	Какой показатель целесообразно использовать для оценки состояния пациента помимо хронологического возраста?
Э	-	Биологический возраст.

Р2	-	Показатель выбран верно.
Р1	-	Показатель выбран частично верно.
Р0	-	Показатель выбран неверно.
В	2	С чем может быть связано расхождение биологического и хронологического возраста?
Э	-	С генетическими и эпигенетическими факторами, ускоряющими процессы старения.
Р2	-	Объяснение дано верно.
Р1	-	Объяснение дано не полностью.
Р0	-	Объяснение дано неверно.

Ситуационная задача 9.

И	-	**ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ**
У	-	Пациент, 21 год. Выраженная саркопения, остеопения, ранняя катаракта. Предполагается генетически обусловленный синдром ускоренного старения.
В	1	Какой тип наследования наиболее характерен для большинства прогероидных синдромов?
Э	-	Аутосомно-рецессивный.
Р2	-	Тип наследования указан верно.
Р1	-	Тип наследования указан частично верно.
Р0	-	Тип наследования указан неверно.
В	2	Почему важно учитывать тип наследования при медико-генетическом консультировании?
Э	-	Это необходимо для оценки риска повторного рождения больного ребёнка и информирования семьи.
Р2	-	Ответ дан верно.
Р1	-	Ответ дан не полностью.
Р0	-	Ответ дан неверно.

Ситуационная задача 10.

И	-	**ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ**
У	-	Пациент, 35 лет. Отмечаются признаки раннего сосудистого старения, остеопороз, снижение мышечной силы. Генетическое тестирование выявило патогенный вариант в гене, ассоциированном с синдромом ускоренного старения.
В	1	Почему подобные генетические синдромы рассматриваются как модели, а не как эквивалент физиологического старения?
Э	-	Они воспроизводят отдельные патогенетические механизмы старения, но не отражают весь спектр возрастных изменений.
Р2	-	Ответ дан верно.
Р1	-	Ответ дан не полностью.
Р0	-	Ответ дан неверно.
В	2	Какое практическое значение имеют эти модели для врача-гериатра?
Э	-	Они позволяют лучше понять механизмы полиморбидности и прогнозировать риски возраст-ассоциированных заболеваний.
Р2	-	Ответ дан верно.
Р1	-	Ответ дан не полностью.
Р0	-	Ответ дан неверно.

4.3. Вопросы для собеседования для оценки компетенций ОПК-4, ОПК-5.

1. Понятие о синдромах преждевременного старения. Классификация. Общие черты клинической картины.
2. Молекулярно-генетическая диагностика и подходы к лечению синдромов преждевременного старения.
3. Неонатальные прогероидные синдромы. Определение, клинические формы. Общие черты клинической картины. Подходы к лечению.
4. Прогероидные ламинопатии. Определение, классификация. Общие черты клинической картины. Подходы к лечению.
5. Дифференциально-диагностический поиск при подозрении на синдромы преждевременного старения. Тактика врача-гериатра.

5. Содержание оценочных средств промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в виде зачета.

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

5.1.1 Тестовые задания к зачёту по дисциплине «Медицинская генетика»:

Тестовые задания	Код компетенции (согласно РПД)

1. СТАРЕНИЕ КАК БИОЛОГИЧЕСКИЙ ПРОЦЕСС ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ 1. только снижением когнитивных функций 2. исключительно воздействием внешней среды 3. постепенным снижением функционального резерва органов и систем* 4. развитием острых заболеваний 2. УСКОРЕННОЕ СТАРЕНИЕ ОТЛИЧАЕТСЯ ОТ ФИЗИОЛОГИЧЕСКОГО ТЕМ, ЧТО 1. не сопровождается клиническими проявлениями 2. возникает только в пожилом возрасте 3. возраст-ассоциированные изменения формируются раньше ожидаемого* 4. всегда имеет инфекционную природу 3. ОСНОВНОЙ ПРИЗНАК ГЕНЕТИЧЕСКИ ОБУСЛОВЛЕННОГО УСКОРЕННОГО СТАРЕНИЯ 1. острое начало заболевания 2. обратимость клинических проявлений 3. ранняя манифестация возраст-ассоциированных фенотипов* 4. отсутствие системных нарушений 4. ПРОГЕРОИДНЫЕ (ПРОКСЕРОИДНЫЕ) СИНДРОМЫ ОПРЕДЕЛЯЮТСЯ КАК 1. варианты нормального старения 2. генетически обусловленные состояния с преждевременной активацией механизмов старения* 3. инфекционные заболевания 4. метаболические синдромы 5. К НЕОНАТАЛЬНЫМ ПРОГЕРОИДНЫМ СИНДРОМАМ ОТНОСИТСЯ 1. синдром Вернера 2. синдром Хатчинсона–Гилфорда 3. синдром Видемана–Раутенштрауха* 4. синдром Коккейна 6. ПОЧЕМУ РАННИЕ ПРОГЕРОИДНЫЕ СИНДРОМЫ РАССМАТРИВАЮТСЯ КАК МОДЕЛИ СТАРЕНИЯ 1. из-за высокой распространённости 2. из-за отсутствия лечения 3. из-за воспроизведения ключевых механизмов старения в сжатые сроки* 4. из-за сходства с инфекционными болезнями 7. БИОЛОГИЧЕСКИЙ ВОЗРАСТ ОПРЕДЕЛЯЕТСЯ В ПЕРВУЮ ОЧЕРЕДЬ НА ОСНОВЕ 1. даты рождения 2. социального статуса 3. функционального состояния организма* 4. пола пациента 8. ХРОНОЛОГИЧЕСКИЙ ВОЗРАСТ — ЭТО 1. степень износа органов	ОПК-4, ОПК-5, ОПК-8, ПК-1, ПК-2, ПК-8

2. время, прошедшее с момента рождения*
3. показатель биологического старения
4. уровень адаптационных резервов

9. ОСНОВНЫМ КЛЕТОЧНЫМ МЕХАНИЗМОМ СТАРЕНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ
1. гиперплазия тканей
2. накопление клеточных повреждений*
3. усиление регенерации
4. ускорение митоза

10. ГЕНОМНАЯ НЕСТАБИЛЬНОСТЬ ПРИ СТАРЕНИИ СВЯЗАНА С
1. повышением синтеза ДНК
2. накоплением мутаций и повреждений ДНК*
3. усилением транскрипции
4. активацией иммунитета

11. НАРУШЕНИЕ РЕПАРАЦИИ ДНК ПРИВОДИТ К
1. снижению экспрессии генов
2. ускоренному клеточному старению*
3. улучшению адаптации
4. подавлению апоптоза

12. ЭПИГЕНЕТИЧЕСКАЯ РЕГУЛЯЦИЯ ВКЛЮЧАЕТ
1. изменение последовательности ДНК
2. хромосомные разрывы
3. обратимые изменения экспрессии генов без изменения ДНК*
4. мутации митохондрий

13. ОСНОВНОЙ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕХАНИЗМ, СВЯЗАННЫЙ СО СТАРЕНИЕМ
1. теломерная рекомбинация
2. метилирование ДНК*
3. синтез РНК
4. репликация ДНК

14. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ СТАРЕНИЯ ОТРАЖАЮТ
1. исключительно календарный возраст
2. только влияние среды
3. предрасположенность и темп возрастных изменений*
4. уровень физической активности

15. ПОЛИГЕННОЕ НАСЛЕДОВАНИЕ В ПРОЦЕССЕ СТАРЕНИЯ ОЗНАЧАЕТ
1. участие одного гена
2. доминантный тип наследования
3. совокупное влияние множества генов*
4. отсутствие наследственной компоненты

16. ПОЛИМОРБИДНОСТЬ ПРИ УСКОРЕННОМ СТАРЕНИИ ОБУСЛОВЛЕНА
1. случайным сочетанием болезней
2. исключительно образом жизни

3. одновременной активацией нескольких патогенетических механизмов*
4. острыми инфекциями

17. ЗНАЧЕНИЕ ИЗУЧЕНИЯ ПРОГЕРОИДНЫХ СИНДРОМОВ ДЛЯ КЛИНИЧЕСКОЙ ПРАКТИКИ
1. разработка педиатрических протоколов
2. лечение редких заболеваний
3. понимание механизмов возраст-ассоциированных болезней*
4. социальная адаптация пациентов

18. КАКОЙ ФАКТОР НЕ ОТНОСИТСЯ К МЕХАНИЗМАМ СТАРЕНИЯ
1. геномная нестабильность
2. эпигенетическая дерегуляция
3. острая вирусная инфекция*
4. клеточный стресс

19. ОЦЕНКА БИОЛОГИЧЕСКОГО ВОЗРАСТА НЕОБХОДИМА ДЛЯ
1. определения паспортных данных
2. оформления медицинской документации
3. прогнозирования рисков и планирования ведения пациента*
4. подтверждения диагноза

20. КАКОЕ УТВЕРЖДЕНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ ВЕРНЫМ
1. старение полностью определяется образом жизни
2. биологический возраст всегда равен хронологическому
3. генетика не влияет на старение
4. механизмы старения могут активироваться преждевременно при генетических нарушениях*

21. ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЧАСЫ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ
1. оценки биологического возраста организма*
2. определения паспортного возраста
3. диагностики хромосомных аномалий
4. выявления острых инфекций

22. ОСНОВОЙ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИХ ЧАСОВ ЯВЛЯЕТСЯ АНАЛИЗ
1. длины теломер
2. экспрессии РНК
3. активности митохондрий
4. метилирования ДНК в CpG-участках*

23. УСКОРЕНИЕ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКОГО ВОЗРАСТА СВЯЗАНО С
1. отсутствием заболеваний
2. улучшением прогноза
3. повышением риска возраст-ассоциированных заболеваний*
4. снижением смертности

24. ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВОЗРАСТ МОЖЕТ
1. всегда совпадать с хронологическим
2. использоваться только в педиатрии
3. опережать или отставать от хронологического возраста*
4. не иметь клинического значения

25. ПОЛИГЕННАЯ МОДЕЛЬ СТАРЕНИЯ ПРЕДПОЛАГАЕТ
1. участие одного гена
2. доминантный тип наследования
3. совокупный вклад множества генетических вариантов*
4. исключительно влияние среды

26. ПОЛИГЕННЫЕ РИСК-СКОРЫ (PRS) ОТРАЖАЮТ
1. наличие моногенного заболевания
2. возраст пациента
3. вероятность развития комплексных заболеваний*
4. тяжесть текущего состояния

27. В ОСНОВЕ ПОЛИГЕННЫХ МОДЕЛЕЙ ЛЕЖАТ
1. редкие высокопенетрантные мутации
2. хромосомные аберрации
3. митохондриальные мутации
4. частые генетические полиморфизмы*

28. ПОЛИГЕННЫЕ ФАКТОРЫ В СТАРЕНИИ
1. действуют независимо от среды
2. полностью определяют продолжительность жизни
3. взаимодействуют с факторами окружающей среды*
4. не имеют клинического значения

29. КЛИНИЧЕСКАЯ ЦЕННОСТЬ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИХ ЧАСОВ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В
1. стратификации риска и прогнозировании*
2. выборе хирургического лечения
3. постановке окончательного диагноза
4. подтверждении генетического синдрома

30. У ПАЦИЕНТОВ С УСКОРЕННЫМ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИМ СТАРЕНИЕМ ЧАЩЕ НАБЛЮДАЕТСЯ
1. отсутствие хронических заболеваний
2. раннее развитие полиморбидности*
3. снижение смертности
4. исключительно когнитивные нарушения

31. ПОЛИГЕННЫЕ МОДЕЛИ НАИБОЛЕЕ ПРИМЕНИМЫ ДЛЯ
1. редких моногенных синдромов
2. острых инфекционных заболеваний
3. возраст-ассоциированных мультифакторных болезней*
4. травматических повреждений

32. К КЛИНИЧЕСКИМ ИМПЛИКАЦИЯМ ПОЛИГЕННЫХ МОДЕЛЕЙ ОТНОСИТСЯ
1. точное предсказание возраста смерти
2. замена клинического обследования
3. персонализация профилактики и наблюдения*
4. отмена стандартных рекомендаций

33. ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИЕ ИЗМЕНЕНИЯ 1. всегда необратимы 2. передаются только по наследству 3. не зависят от возраста 4. могут быть частично обратимыми* 34. ФАКТОРОМ, ВЛИЯЮЩИМ НА ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИЙ ВОЗРАСТ, ЯВЛЯЕТСЯ 1. образ жизни и хроническое воспаление* 2. цвет глаз 3. группа крови 4. рост пациента 35. ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЧАСЫ НЕ ИСПОЛЬЗУЮТСЯ ДЛЯ 1. оценки темпа старения 2. подтверждения паспортного возраста* 3. прогнозирования риска 4. научных и клинических исследований 36. ПОЛИГЕННЫЕ РИСК-СКОРЫ В КЛИНИКЕ 1. являются самостоятельным диагнозом 2. полностью определяют тактику лечения 3. дополняют клиническую оценку пациента* 4. исключают необходимость наблюдения 37. СОЧЕТАНИЕ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИХ И ПОЛИГЕННЫХ МОДЕЛЕЙ ПОЗВОЛЯЕТ 1. заменить генетическое консультирование 2. диагностировать редкие синдромы 3. более точно оценивать биологический возраст и риски* 4. отменить профилактику 38. КЛИНИЧЕСКОЕ ИСПОЛЬЗОВАНИЕ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКИХ ЧАСОВ В ГЕРИАТРИИ 1. не имеет перспектив 2. находится на этапе внедрения и оценки* 3. ограничено экспериментами на животных 4. полностью стандартизировано 39. ОСНОВНОЕ ОГРАНИЧЕНИЕ ПОЛИГЕННЫХ МОДЕЛЕЙ 1. отсутствие генетической основы 2. невозможность статистической обработки 3. неполная предсказательная точность на индивидуальном уровне* 4. высокая стоимость секвенирования 40. КАКОЕ УТВЕРЖДЕНИЕ ЯВЛЯЕТСЯ НАИБОЛЕЕ КОРРЕКТНЫМ 1. эпигенетические часы полностью заменяют клиническую оценку 2. полигенные модели неприменимы в гериатрии 3. генетика не влияет на старение 4. комбинация клинических, эпигенетических и генетических данных повышает точность оценки риска*	

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»

Разработчики:
Халецкая Ольга Владимировна, зав. кафедрой госпитальной педиатрии, д.м.н., профессор
Туш Елена Валерьевна, доцент кафедры госпитальной педиатрии, к.м.н., доцент