

Электронная цифровая подпись



Утверждено "30" мая 2024 г.  
Протокол № 5

председатель Ученого Совета  
Буланов С.И.  
ученый секретарь Ученого Совета  
Супильников А.А.

**ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ  
ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ**  
Дисциплина «Медицинская генетика»

**Специальность 31.05.01 Лечебное дело (уровень специалитета)**

**Направленность: Лечебное дело**

**Форма обучения: очная**

**Квалификация (степень) выпускника: Врач - лечебник**

**Срок обучения: 6 лет**

Год поступления 2024

# 1.Перечень компетенций и оценка их формирования в процессе освоения дисциплины

В результате освоения ОПОП обучающийся должен овладеть следующими результатами обучения по дисциплине(модулю) «Медицинская генетика»

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины (этапы формирования компетенций)	Код и наименование компетенции /Код и наименование индикатора достижения компетенции	Содержание компетенции/индикатора компетенции	Вопросы темы, проверяющего освоение компетенции/ индикатора достижения компетенции	№ Теста, проверяющего освоение компетенции/декриптора	Форма СРС Тема устного реферативного сообщения	№ Задачи, проверяющей освоение компетенции/декриптора	Наименование оценочного средства	Шкала оценивания
1	Введение в медицинскую генетику. Методы диагностики наследственных заболеваний	иПК-2.1	Сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента	1. Понятие медицинской генетики. Место медицинской генетики в структуре медицинских дисциплин. 2. Классификация наследственных болезней. 3. Особенности сбора анамнеза в медицинской генетике	1-6	1	2,5	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, доклад / устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач,	В соответствии с п 4.2.2

							подготовка круглого стола	
	иПК-2.3	Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациента	4. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии.	7-11	2	2,5	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, доклад / устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач, подготовка круглого стола	В соответствии с п 4.2.2
	иПК-2.4	Направление пациента на лабораторное обследование при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими	5. Методы лабораторной и инструментальной диагностики в медицинской генетике. Просеивающие методы. Неонатальный скрининг	12-19	3	2,5	Устный ответ, стандартизованный	В соответствии с п 4.2.2

			рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи					й тестов ый контро ль, доклад / устное рефера тивное сообщ ение, решен ие ситуац ионны х задач, подгот овка кругло го стола	
2	Профилактика и лечение наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование.	иПК-2.6	Направление пациента на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	1. Организация медико-генетической службы в России. Медико-генетическое консультирование: задачи, этапы, показания для направления на медико-генетическое консультирование. 2. Пренатальная диагностика: методы, показания. Направление на консультацию к генетику: показания. 3. Профилактика наследственных болезней: первичная, вторичная, третичная.	20-30		1,3,4	Устный ответ, стандартизированной тестовой контроль, доклад / устное реферативное сообщение	В соответствии с п 4.2.2
						1-3			

								ние, решен ие ситуац ионны х задач, подгот овка кругло го стола	
3	Моноген- ные и хромосом- ные заболевания.	иПК-2.2	Проведение полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)	<p>1.Общая характеристика хромосомных болезней. Этиология. Цитогенетика хромосомных болезней. Хромосомный импринтинг.</p> <p>2.Патогенез хромосомных болезней. Механизмы нарушения развития и возникновения пороков развития при хромосомных болезнях: изменение дозы генов, нарушение «канализации» развития, «запрещенные» пути морфо-, гисто-, органогенеза.</p> <p>3.Общеклинические характеристики хромосомных болезней. Особенности физикального осмотра при хромосомных заболеваниях.</p> <p>4.Общая характеристика моногенной патологии. Распространенность болезней в различных популяциях, этнических группах и у представителей различных национальностей.</p> <p>5.Общие вопросы этиологии и патогенеза моногенных болезней. Типы генных мутаций, мутации митохондриальных генов. Механизмы патогенеза моногенных заболеваний. Понятие о гено-, фено-, и нормокопиях.</p> <p>6.Классификация моногенных заболеваний. Клиническая генетика</p>	31-50	1-6	4,5	Устный ответ, станда ртизир ованны й тестов ый контро ль, доклад / устное рефера тивное сообще ние, решен ие ситуац ионны х задач, подгот овка кругло го	В соотве ствии с п 4.2.2

				отдельных форм моногенных болезней.				стола	
4	Болезни с наследственной предрасположенностью, мультифакторные заболевания	иПК-2.2	Проведение полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)	<p>1. Понятие о предрасположенности. Конкретные механизмы реализации наследственного предрасположения.</p> <p>2. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний: высокая частота в населении; непрерывный ряд состояний от субклинических до выраженных клинических проявлений; природа половозрастных различий; особенности распространения генов предрасположения и встречаемость болезней в семьях.</p> <p>3. Риск профессиональных болезней с генетической точки зрения.</p> <p>4. Особенности физикального осмотра при наследственных заболеваниях</p> <p>5. Наследственные нейро-мышечные заболевания.</p> <p>6. Генетические основы канцерогенеза. Онкогены и гены-супрессоры опухолей</p>	51-60		4,5	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, доклад / устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач, подготовка круглого стола	В соответствии с п 4.2.2
						1-4			

**2. Текущий контроль успеваемости на занятиях семинарского типа** (семинары, практические занятия, клинические практические занятия, практикумы, лабораторные работы), включая задания самостоятельной работы обучающихся, проводится в формах:

- устный ответ (в соответствии с темой занятия в рабочей программе дисциплины и перечнем вопросов для самоконтроля при изучении разделов дисциплины рабочей программы дисциплины);

- стандартизированный тестовый контроль,
- решение ситуационных задач;
- доклады/устные реферативные сообщения,
- проведение круглого стола

Выбор формы текущего контроля на каждом занятии осуществляет преподаватель. Формы текущего контроля на одном занятии у разных обучающихся могут быть различными. Конкретную форму текущего контроля у каждого обучающегося определяет преподаватель. Количество форм текущего контроля на каждом занятии может быть различным и определяется преподавателем в зависимости от целей и задач занятия.

**2.1 Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы**

**2.1.1 Перечень тем докладов/устных реферативных сообщений для текущего контроля успеваемости (по выбору преподавателя и/или обучающегося)**

**Тема 1.**

1. Особенности сбора анамнеза в медицинской генетике
2. Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней.
3. Методы биохимической диагностики наследственных болезней.

**Тема 2.**

1. Организация медико-генетической службы в РФ
2. Профилактика наследственной патологии
3. Правовые вопросы медицинской генетики

**Тема 3.**

1. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Дауна.
2. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Эдвардса и Патау.
3. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера. Трисомии и полисомии половых хромосом.
4. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома «кошачьего крика»,
5. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Вольфа - Хиршхорна,
6. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома частичной трисомии 9p+.

**Тема 4.**

1. Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности заболевания (на примере одного из заболеваний)
2. Гены подверженности заболеваниям нервной системы.
3. Гены подверженности заболеваниям сердечно-сосудистой системы.
4. Преконцепционная профилактика: понятие и сущность.

Темы докладов/устных реферативных сообщений могут быть предложены преподавателем из вышеперечисленного списка, а также обучающимся в порядке личной инициативы по согласованию с преподавателем.

**2.2 Проведение круглого стола по теме «Медицинская генетика»**

Шифр компетенции/дескриптора	Формулировка компетенции/дескриптора	Вопросы круглого стола
иПК 2.1	Сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента	1.Методика сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента с наследственной патологией 2.Осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию 3.Владеть навыками интерпретации

		результатов сбора информации о заболевании пациента
<b>иПК-2.2.</b>	Проведение полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)	1.Методика полного физикального исследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) 2.Проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты 3.Владеть навыками анализа полученной информации
<b>иПК-2.3.</b>	Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациента	1.Этиология, патогенез и патоморфология, клиническая картина, особенности течения, осложнения и исходы основных генетических заболеваний 2.Анализировать полученные результаты обследования пациента, при необходимости обосновывать и планировать объем дополнительных исследований 3.Владеть методикой установления очередности объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий на генетические исследования
<b>иПК-2.4.</b>	Направление пациента на лабораторное обследование при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	1.Методы лабораторных исследований для оценки наследственности, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их результатов 2.Обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования пациента 3.Владеть навыками интерпретации данных, полученных при лабораторном обследовании пациента
<b>иПК-2.6.</b>	Направление пациента на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	1.Порядки оказания медицинской помощи, клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, стандарты медицинской помощи 2.Обосновывать необходимость направления пациента на консультации к врачам-специалистам 3.Владеть навыками интерпретации данных, полученных при консультациях пациента врачами-специалистами

### 2.3 Итоговый контроль

#### Тесты, проверяющие освоение компетенции/ индикатора достижения компетенции

1. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Вставьте пропущенное слово с маленькой буквы

«Процесс переноса информации с молекулы ДНК на молекулу про-и-РНК, при котором матрицей для синтеза РНК служит одна из двух цепей ДНК – ...»

Ответ – транскрипция



2. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Вставьте пропущенное слово с маленькой буквы

«Форма существования гена, определяющая возможность развития конкретного варианта данного признака – ...»

Ответ – аллель

3. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Вставьте пропущенное слово с маленькой буквы

«Дискретная единица наследственности, транскрибируемый участок молекулы ДНК в сочетании с регуляторными последовательностями – ...»

Ответ – ген

4. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Вставьте пропущенное слово с маленькой буквы

«Процесс модифицирования первичного транскрипта с удалением из него некодирующих интронных участков с последующим соединением кодирующих последовательностей — экзонов и модификацией концов – ...»

Ответ – процессинг

5. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Вставьте пропущенное слово с маленькой буквы

«Особый участок ДНК — место окончания транскрипции – ...»

Ответ – терминатор

6. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Вставьте пропущенное слово с маленькой буквы

«Уровень компактизации хроматина, на котором компактизация нуклеосомной нити обеспечивается гистоном H1, который, соединяясь с линкерной ДНК и двумя соседними белковыми телами, сближает их друг с другом – ... »

Ответ – нуклеомерный

7. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Вставьте пропущенное слово с маленькой буквы

«Свойство молекулы ДНК, основанное на том, что каждая из двух двойных спиралей ДНК имеет определенную ориентацию – ...»

Ответ – антипараллельность

8. (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Выберите два правильных ответа

К хромосомным заболеваниям относятся:

1. синдром Дауна
2. синдром Кляйнфельтера
3. альбинизм
4. гемофилия

Ответ – 1,2

9. (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Выберите два правильных ответа

К аутосомно-рецессивным заболеваниям относятся:

1. миотоническая дистрофия
2. моторно-сенсорные полинейропатии

3. муковисцидоз  
4. фенилкетонурия  
Ответ – 3,4

10. (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Выберите три правильных ответа

К моногенным заболеваниям относятся:

1. муковисцидоз
2. синдром Дауна
3. тирозинемия
4. фенилкетонурия

Ответ – 1,3,4

11. (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Выберите три правильных ответа

К аутосомно-рецессивным заболеваниям относятся:

1. туберозный склероз
2. болезнь Тея-Сакса
3. болезнь Гоше
4. болезнь Нимана-Пика

Ответ – 2,3,4

12. (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Выберите три правильных ответа

К болезням экспансии тринуклеотидных повторов относятся:

1. миотоническая дистрофия
2. хорея Гентингтона
3. гемофилия
4. атаксия Фридрейха

Ответ – 1,2,4

13. (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Выберите два правильных ответа

К заболеваниям с голландрическим типом наследования относятся:

1. гипертрихоз
2. перепончатопалость
3. ихтиоз
4. отосклероз

Ответ – 1,2

14. (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Выберите три правильных ответа

К митохондриальным заболеваниям относятся:

1. синдром NARP
2. синдром MERRF
3. синдром Дауна
4. синдром MELAS

Ответ – 1,2,4

15. (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Выберите три правильных ответа

К заболеваниям с голландрическим типом наследования относятся:

1. гиперихтиоз
2. синдактилия
3. азооспермия
4. метгемоглобинемия

Ответ – 1,2,3

16. (тема 4, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Выберите один правильный ответ

Выберите, какой путь обмена фенилаланина приведет к развитию фенилкетонурии:

1. фенилаланин → тирозин → тироксин
2. фенилаланин → тироксин → норадреналин
3. фенилаланин → тироксин → алкаптон
4. фенилаланин → фенилпируват → кетокислоты

Ответ – 4

17. (тема 4, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Выберите один правильный ответ

Расщепление нёба, недоразвитие или отсутствие глаз, неправильно сформированные уши, деформация кистей и стоп, нарушение развития сердца и почек характерны для:

1. синдрома Патау
2. синдрома Дауна
3. синдрома Клайнфелтера
4. синдрома Шерешевского–Тернера

Ответ – 1

18. (тема 4, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Выберите один правильный ответ

У человека выявлена галактоземия – болезнь накопления. С помощью какого метода генетики диагностируется эта болезнь?

1. Цитогенетического
2. Биохимического
3. Популяционно-статистического
4. Близнецового

Ответ – 2

19. (тема 4, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Выберите один правильный ответ

Мать и отец здоровы. В медико-генетической консультации методом амниоцентеза определены половой хроматин и кариотип плода:  $n=45, X0$ . Какой диагноз можно поставить будущему ребёнку

1. Синдром трисомия-X
2. Филадельфийская хромосома
3. Гепатолентикулярная дегенерация (болезнь Вильсона–Коновалова)
4. Синдром Шерешевского–Тернера

Ответ – 4

20. (тема 4, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Выберите один правильный ответ

У грудного ребёнка наблюдается окраска склер и слизистых оболочек. Выделяется моча, темнеющая на воздухе. В крови и моче обнаружена гомогентизиновая кислота. Что может быть причиной данного состояния?

1. Алкаптонурия

2. Галактоземия
3. Гистидинемия
4. Альбинизм

Ответ – 1

21. (тема 4, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Выберите один правильный ответ

Наследование признака, ген которого расположен в Y-хромосоме:

1. полигенное
2. моногенное
3. аутосомное
4. голландрическое

Ответ – 4

22. (тема 4, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Выберите один правильный ответ

В культуре клеток, полученных от больного с лизосомной патологией, обнаружено накопление значительного количества липидов в лизосомах. При каком из перечисленных заболеваний имеет место это нарушение?

1. Фенилкетонурия
2. Болезнь Вильсона–Коновалова
3. Болезнь Тея–Сакса
4. Галактоземия

Ответ – 3

23. (тема 4, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Выберите один правильный ответ

Узкие плечи и широкий таз, недоразвитие семенников, высокий голос, гинекомастия и бесплодие характерны для:

1. синдрома Дауна
2. синдрома Эдвардса
3. синдрома Клайнфельтера
4. синдрома Шерешевского–Тернера

Ответ – 3

24. (тема 3, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Соотнесите болезни и типы их наследования:

- |                                 |                             |
|---------------------------------|-----------------------------|
| 1) фенилкетонурия               | 1) аутосомно-доминантный    |
| 2) ахондроплазия                | 2) аутосомно-рецессивный    |
| 3) гемофилия                    | 3) X-сцепленный доминантный |
| 4) витамин-D-резистентный рахит | 4) X-сцепленный рецессивный |

Ответ: 1-2, 2-1, 3-4, 4-3

25. (тема 3, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Соотнесите болезни и кариотипы:

- |                                 |                |
|---------------------------------|----------------|
| 1) синдром Шерешевского-Тернера | 1) 47, XX, +21 |
| 2) синдром Дауна                | 2) 47, XXУ     |
| 3) синдром Кляйнфельтера        | 3) 45, X0      |
| 4) синдром Эдвардса             | 4) 47, XX, +18 |

Ответ: 1-3, 2-1, 3-2, 4-4

26. (тема 3, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Соотнесите болезни и типы их наследования:

- |                       |                             |
|-----------------------|-----------------------------|
| 1) муковисцидоз       | 1) аутосомно-доминантный    |
| 2) полидактилия       | 2) аутосомно-рецессивный    |
| 3) ихтиоз             | 3) голандрический           |
| 4) перепончатопалость | 4) X-сцепленный рецессивный |

Ответ: 1-2, 2-1, 3-4, 4-3

27. (тема 3, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Соотнесите болезни и их тип по одной из классификаций:

- |                      |                         |
|----------------------|-------------------------|
| 1) синдром Дауна     | 1) моногенные           |
| 2) альбинизм         | 2) хромосомные синдромы |
| 3) атеросклероз      | 3) эпигенетические      |
| 4) хорея Гентингтона | 4) мультифакториальные  |

Ответ: 1-2, 2-1, 3-4, 4-3

28. (тема 3, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Установите последовательность процессов, происходящих на этапе транскрипции:

1. Инициация
2. Элонгация
3. Терминация

Ответ – 1,2,3

29. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Установите последовательность процессов, происходящих на этапе процессинга:

1. Кэпирование
2. Полиаденилирование
3. Сплайсинг

Ответ – 1,2,3

30. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Установите последовательность процессов при реализации генетической информации в клетке:

1. транскрипция
2. процессинг
3. трансляция

Ответ – 1,2,3

31. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Вставьте пропущенное слово с маленькой буквы

1. «Процесс удвоения молекул ДНК, в результате которого образуются две двойные спирали ДНК – ...»

Ответ – репликация

32. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Вставьте пропущенное слово с маленькой буквы

«Способность организма приобретать новые признаки и свойства – ...»

Ответ – изменчивость

33. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Вставьте пропущенное слово с маленькой буквы

«Организм, продуцирующий два типа гамет – ...»

Ответ – гетерогаметный

34. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Вставьте пропущенное слово с маленькой буквы

«Вся ДНК, содержащаяся в гаплоидном наборе хромосом – ...»

Ответ – геном

35. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Вставьте пропущенное слово с маленькой буквы

«Совокупность признаков и свойств организма, которые формируются в процессе взаимодействия организма с окружающей средой – ...»

Ответ – фенотип

36. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Вставьте пропущенное слово с маленькой буквы

«При половом размножении в процессе оплодотворения объединяются геномы двух родительских половых клеток, образуется ... нового организма»

Ответ – зигота

37. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Вставьте пропущенное слово с маленькой буквы

«Некодирующая часть гена, вырезаемая в результате сплайсинга из молекулы про-мРНК – ...»

Ответ – интрон

38. (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Выберите два правильных ответа

К аутосомно-доминантным заболеваниям относятся:

1. синдром Марфана
2. альбинизм
3. гемофилия
4. синдром аневризмы аорты Луиса–Дитца

Ответ – 1,4

39. (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Выберите два правильных ответа

К хромосомным заболеваниям относятся:

1. синдром Дауна
2. гемофилия
3. альбинизм
4. синдром Кляйнфельтера

Ответ – 1,4

40. (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Выберите три правильных ответа

К аутосомно-доминантным заболеваниям относятся:

1. синдром Марфана
2. синдром Элерса-Данло
3. хорей Гентингтона
4. алкаптонурия

Ответ – 1,2,3

41. (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Выберите два правильных ответа

К моногенным заболеваниям относятся:

1. синдром Патау
2. синдром Дауна
3. алкаптонурия
4. гемофилия

Ответ – 3,4

42. (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Выберите два правильных ответа

К X-сцепленным рецессивным заболеваниям относятся:

1. витамин-D-резистентный рахит
2. дальтонизм
3. гемофилия А
4. синдром Ретта

Ответ – 2,3

43. (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Выберите три правильных ответа

К болезням экспансии тринуклеотидных повторов относятся:

1. синдром Мартина-Белл
2. болезнь Гентингтона
3. синдром Ундины
4. фенилкетонурия

Ответ – 1,2,3

44. (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Выберите три правильных ответа

К X-сцепленным рецессивным заболеваниям относятся:

1. гемохроматоз
2. гемофилия
3. синдром Хантера
4. дальтонизм

Ответ – 2,3, 4

45. (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Выберите три правильных ответа

К митохондриальным заболеваниям относятся:

1. синдром Патау
2. синдром MERFF
3. синдром MIDD
4. синдром MELAS

Ответ – 2,3,4

46. (тема 4, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Выберите один правильный ответ

Укороченные конечности, маленький череп, плоская широкая переносица, узкие глазные щели, нависающая складка верхнего века, обезьянья складка, умственная отсталость характерны для:

1. синдрома Шерешевского–Тернера
2. синдрома Эдвардса
3. синдрома Клайнфелтера

4. синдрома Дауна

Ответ – 4

47. (тема 4, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Выберите один правильный ответ

У ребёнка выявлена фенилкетонурия. Какие из перечисленных методов лечения нужно использовать?

1. Гормонотерапию
2. Хирургическое лечение
3. Диетотерапию
4. Выведение из организма токсических веществ

Ответ – 3

48. (тема 4, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Выберите один правильный ответ

Узкий лоб и широкий затылок, очень низко расположенные деформированные уши, недоразвитие нижней челюсти, широкие короткие пальцы характерны для:

1. синдрома Шерешевского–Тернера
2. синдрома Эдвардса
3. синдрома Дауна
4. синдрома Патау

Ответ – 2

49. (тема 4, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Выберите один правильный ответ

У человека диагностирована галактоземия – болезнь накопления. Вследствие нарушения какой клеточной структуры возникла эта болезнь?

1. Лизосом
2. Центросомы
3. Комплекса Гольджи
4. Митохондрий

Ответ – 1

50. (тема 4, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Выберите один правильный ответ

Тип взаимодействия неаллельных генов, при котором развитие признака может определяться двумя парами неаллельных генов, располагающихся в разных хромосомах, и если одна пара находится в рецессивном состоянии, то признак не развивается:

1. эпистаз
2. полимерия
3. комплементарность
4. множественный аллелизм

Ответ – 3

51. (тема 4, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Выберите один правильный ответ

При амавротической идиотии Тея–Сакса развиваются необратимые тяжелые нарушения центральной нервной системы, приводящие к смерти в раннем детском возрасте. При этом заболевании наблюдается нарушение обмена:

1. углеводов
2. аминокислот
3. липидов



#### 4. минеральных веществ

Ответ – 3

#### 52. (тема 4, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Выберите один правильный ответ

Контрастные взаимоисключающие признаки:

1. аллельные
2. альтернативные
3. рецессивные
4. доминантные

Ответ – 2

#### 53. (тема 4, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Выберите один правильный ответ

Совместное наследование признаков, гены которых локализованы в одной хромосоме:

1. неполное доминирование
2. сцепленное наследование
3. независимое наследование
4. сцепленное с полом наследование

Ответ – 2

#### 54. (тема 3, индикаторы компетенций иПК-2.2)

1. Соотнесите болезни и типы их наследования:

- |                         |                             |
|-------------------------|-----------------------------|
| 1) синдром Марфана      | 1) X-сцепленный доминантный |
| 2) альбинизм            | 2) аутосомно-рецессивный    |
| 3) синдром Мартина-Белл | 3) аутосомно-доминантный    |
| 4) дальтонизм           | 4) X-сцепленный рецессивный |

Ответ: 1-3, 2-2, 3-1, 4-4

#### 55. (тема 3, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Соотнесите болезни и записи кариотипов:

- |                             |                |
|-----------------------------|----------------|
| 1) полисомия по X-хромосоме | 1) 46, XX, 5p- |
| 2) синдром Патау            | 2) 48, XXXX    |
| 3) синдром Эдвардса         | 3) 47, XX, +13 |
| 4) синдром кошачьего крика  | 4) 47, XX, +18 |

Ответ: 1-2, 2-3, 3-4, 4-1

#### 56. (тема 3, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Соотнесите болезни и типы их наследования:

- |                     |                             |
|---------------------|-----------------------------|
| 1) подагра          | 1) X-сцепленный доминантный |
| 2) фруктозурия      | 2) Y-сцепленный             |
| 3) гипертрихоз      | 3) аутосомно-доминантный    |
| 4) гипоплазия эмали | 4) аутосомно-рецессивный    |

Ответ: 1-3, 2-4, 3-2, 4-1

#### 57. (тема 3, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Соотнесите болезни и их тип по одной из классификаций:

- |                      |                         |
|----------------------|-------------------------|
| 1) синдром Патау     | 1) мультифакториальные  |
| 2) фенилкетонурия    | 2) хромосомные синдромы |
| 3) шизофрения        | 3) эпигенетические      |
| 4) атаксия Фридрейха | 4) моногенные           |

Ответ: 1-2, 2-4, 3-1, 4-3

58. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Установите последовательность трех структурных генов лактозного оперона:

- 1.Промоутер
  - 2.Оператор
  - 3.Терминатор
- Ответ-1,2,3

59. (тема 3, индикаторы компетенций иПК-2.2)

Установите последовательность структурных генов лактозного оперона:

- 1.LacY
  2. LacZ
  3. LacA
- Ответ-3,1,2

60. (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Установите последовательность процессов при реализации генетической информации в клетке:

1. модификация белка
  2. созревание про-мРНК
  3. синтез иРНК
  4. синтез белка
- Ответ – 3,2,4,1

**Эталон ответов:**

Вопрос	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
Ответ	транскрипция	аллель	ген	процессинг	терминатор	нуклеомерный	антипараллельность	1,2	3,4	1,3,4
Вопрос	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
Ответ	2,3,4	1,2,4	1,2	1,2,4	1,2,3	4	1	2	4	1
Вопрос	21	22	23	24	25	26	27	28	29	30
Ответ	4	3	3	1-2, 2-1, 3-4, 4-3	1-3, 2-1, 3-2, 4-4	1-2, 2-1, 3-4, 4-3	1-2, 2-1, 3-4, 4-3	1,2,3	1,2,3	1,2,3
Вопрос	31	32	33	34	35	36	37	38	39	40
Ответ	репликация	изменчивость	гетерогаметный	геном	фенотип	зигота	интрон	1,4	1,4	1,2,3
Вопрос	41	42	43	44	45	46	47	48	49	50
Ответ	3,4	2,3	1,2,3	2,3,4	2,3,4	4	3	2	1	3
Вопрос	51	52	53	54	55	56	57	58	59	60
Ответ	3	2	2	1-3, 2-2, 3-1, 4-4	1-2, 2-3, 3-4, 4-1	1-3, 2-4, 3-2, 4-1	1-2, 2-4, 3-1, 4-3	3,1,2	3,1,2	3,2,4,1

**Ситуационные задачи, проверяющие освоение компетенции/ индикатора достижения компетенции**

**Ситуационная задача 1** (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Полидактилия у человека наследуется как доминантный признак. Вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны, составляет ...%.

Ответ: 75

**Ситуационная задача 2** (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.6)

Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Вероятность рождения детей с аномалией в семье, где оба родителя гетерозиготны по анализируемому признаку, составляет:

1. 50%
2. 25%
3. 75%
4. 100%

Ответ: 3

**Ситуационная задача 3** (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

Выберите два правильных ответа

Второй группе крови соответствует генотип:

1. I O I O
2. I A I A
3. I A I O
4. I B I B
5. I B I O ;
6. I A I B

Ответ –2,3

**Ситуационная задача 4** (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.2, иПК-2.6)

Синдактилия наследуется как доминантный аутосомный признак. Вероятность рождения детей со сросшимися пальцами в семье, где один из родителей гетерозиготен по анализируемому признаку, а другой имеет нормальное строение пальцев, составляет ...%.

Ответ: 50

**Ситуационная задача 5** (тема 2, индикаторы компетенций иПК-2.2, иПК-2.6)

Миоплегия передается по наследству как доминантный аутосомный признак. Вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией, составляет:

1. 50%
2. 75%
3. 25%
4. 100%

Ответ: 1

**Ситуационная задача 6** (тема 1, индикаторы компетенций иПК-2.1, иПК-2.3, иПК-2.4)

При аутосомно-доминантном типе наследования в родословной:

1. наблюдается передача признака без пропуска поколений и оба пола поражаются в одинаковой степени;
2. признаки передаются только по мужской линии, и наблюдается «наследование по вертикали»;
3. отсутствует передача признака от отца к сыну;

4. мать передаёт свой признак 100% своих сыновей

Ответ: 1

**3. Промежуточная аттестация по дисциплине (модулю) включает в себя решение тестовых и ситуационных задач**

**4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.**

Основными этапами формирования указанных компетенций при изучении студентами дисциплины являются последовательное изучение содержательно связанных между собой *разделов (тем)* учебных занятий. Изучение каждого раздела (темы) предполагает овладение студентами необходимыми компетенциями. Результат аттестации студентов на различных этапах формирования компетенций показывает уровень освоения компетенций студентами.

#### 4.1 Перечень компетенций с указанием индикаторов, планируемых результатов обучения и критериев оценивания освоения компетенций

Код и наименование компетенции./ Код и наименование индикатора достижения компетенции	Содержание компетенции/ индикатора	Планируемые результаты обучения (показатели достижения заданного уровня освоения компетенций)	Критерии оценивания результатов обучения (дескрипторы) по шкале зачтено/не зачтено	
			«не зачтено»	«зачтено»
ПК-2	Проведение обследования пациента с целью установления диагноза	<b>Знать</b> методы обследования пациента с целью установки диагноза		
		<b>Уметь</b> провести обследование пациента		
		<b>Владеть</b> навыками постановки диагноза		
иПК-2.1	Сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента	<b>Знать</b> методику сбора жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента	отсутствия знаний основных понятий и определений дисциплины или присутствии большого количества ошибок при интерпретации основных определений; студент показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы	показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса
		<b>Уметь</b> осуществлять сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента и анализировать полученную информацию	Обучающийся не может использовать теоретические знания по дисциплине для решения практических профессиональных задач в рамках РП	показывает умение переложить теоретические знания на предполагаемый практический опыт в рамках изучаемой дисциплины.
		<b>Владеть</b> навыками интерпретации результатов сбора информации о заболевании пациента	Не владеет навыками в соответствии с требованиями РП дисциплины	владеет навыками в соответствии с требованиями РП дисциплины
иПК-2.2	Проведение полного физикального обследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия,	<b>Знать</b> методику полного физикального исследования пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация)	отсутствия знаний основных понятий и определений дисциплины или присутствии большого количества ошибок при интерпретации основных определений; студент	показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса

	аускультация)		показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы	
		<b>Уметь</b> проводить полное физикальное обследование пациента (осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию) и интерпретировать его результаты	Обучающийся не может использовать теоретические знания по дисциплине для решения практических профессиональных задач в рамках РП	показывает умение переложить теоретические знания на предполагаемый практический опыт в рамках изучаемой дисциплины.
		<b>Владеть</b> навыками анализа полученной информации	Не владеет навыками в соответствии с требованиями РП дисциплины	владеет навыками в соответствии с требованиями РП дисциплины
<b>иПК-2.3</b>	Формулирование предварительного диагноза и составление плана лабораторных и инструментальных обследований пациента	<b>Знать</b> этиологию, патогенез и патоморфологию, клиническую картину, особенности течения, осложнения и исходы заболеваний внутренних органов	отсутствия знаний основных понятий и определений дисциплины или присутствии большого количества ошибок при интерпретации основных определений; студент показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы	показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса
		<b>Уметь</b> анализировать полученные результаты обследования пациента, при необходимости обосновывать и планировать объем дополнительных исследований	Обучающийся не может использовать теоретические знания по дисциплине для решения практических профессиональных задач в рамках РП	показывает умение переложить теоретические знания на предполагаемый практический опыт в рамках изучаемой дисциплины.
		<b>Владеть</b> определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий	Не владеет навыками в соответствии с требованиями РП дисциплины	владеет навыками в соответствии с требованиями РП дисциплины
<b>ПК-2.4</b>	Направление пациента на лабораторное обследование при наличии медицинских	<b>Знать</b> методы лабораторных исследований для оценки состояния здоровья, медицинские показания к проведению исследований, правила интерпретации их	отсутствия знаний основных понятий и определений дисциплины или присутствии большого количества ошибок при интерпретации основных определений; студент	показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса

	показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	результатов	показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы	
		<b>Уметь</b> обосновывать необходимость и объем лабораторного обследования пациента	Обучающийся не может использовать теоретические знания по дисциплине для решения практических профессиональных задач в рамках РП	показывает умение переложить теоретические знания на предполагаемый практический опыт в рамках изучаемой дисциплины.
		<b>Владеть</b> навыками интерпретации данных, полученных при лабораторном обследовании пациента	Не владеет навыками в соответствии с требованиями РП дисциплины	владеет навыками в соответствии с требованиями РП дисциплины
<b>ПК-2.6</b>	Направление пациента на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания	<b>Знать</b> порядки оказания медицинской помощи, клинические рекомендации (протоколы лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, стандарты медицинской помощи	отсутствия знаний основных понятий и определений дисциплины или присутствии большого количества ошибок при интерпретации основных определений; студент показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы	показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса

	медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи			
		<b>Уметь</b> обосновывать необходимость направления пациента на консультации к врачам-специалистам	Обучающийся не может использовать теоретические знания по дисциплине для решения практических профессиональных задач в рамках РП	показывает умение переложить теоретические знания на предполагаемый практический опыт в рамках изучаемой дисциплины.
		<b>Владеть</b> навыками интерпретации данных, полученных при консультациях пациента врачами-специалистами	Не владеет навыками в соответствии с требованиями РП дисциплины	владеет навыками в соответствии с требованиями РП дисциплины



## 4.2 Шкала и процедура оценивания

### 4.2.1. процедуры оценивания компетенций (результатов)

№	Компоненты контроля	Характеристика
1.	Способ организации	Традиционный;
2.	Этапы учебной деятельности	Текущий контроль успеваемости Промежуточная аттестация
3.	Лицо, осуществляющее контроль	Преподаватель
4.	Массовость охвата	Групповой, индивидуальный;
5.	Метод контроля	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, доклад/ устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач, подготовка круглого стола

### 4.2.2. Шкалы оценивания компетенций (результатов освоения)

#### Для устного ответа:

- Оценка "отлично" выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, причем не затрудняется с ответом при видоизменении вопроса, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет разносторонними навыками и приемами обоснования своего ответа.
- Оценка "хорошо" выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, владеет необходимыми навыками и приемами обоснования своего ответа.
- Оценка "удовлетворительно" выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала.
- Оценка "неудовлетворительно" выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями излагает материал.
- Как правило, оценка "неудовлетворительно" ставится студентам, которые не могут изложить без ошибок, носящих принципиальный характер материал, изложенный в обязательной литературе.

#### Для стандартизированного тестового контроля:

Оценка «отлично» выставляется при выполнении без ошибок более 90 % заданий.

Оценка «хорошо» выставляется при выполнении без ошибок более 70 % заданий.

Оценка «удовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок более 50 % заданий.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок менее 50 % заданий.

#### Примечание:

Оценивание результатов освоения дисциплины в рамках тестовых заданий с множеством выборов правильных ответов или тестовых заданий на установление соответствия осуществляется по следующей методике:

#### Для тестов с множественностью правильных ответов.

Каждому ответу определяются правильные и неправильные варианты ответов.

Каждому правильному варианту ответа назначается определенный вес.

Устанавливается общий балл за вопрос, равный 1 (или 100 %).

В результате ответа на вопрос суммируются веса выбранных студентом ответов. Полученная сумма сравнивается с максимально возможным баллом. Итоговый балл рассчитывается как процент от максимального.

#### Пример:

Текст вопроса: "Какие из следующих симптомов характерны для острого аппендицита? (Выберите все подходящие варианты)"

Варианты ответов и их веса:

А) Боль в правой нижней части живота (+25%)

В) Тошнота и/или рвота (+25%)

С) Повышение температуры тела (+25%)

Д) Потеря аппетита (+25%)

Е) Головная боль

Ф) Боль в левой нижней части живота

Например, выбор двух правильных симптомов дает 0.5 балла, трех - 0.75 балла, и так далее.

#### Для тестов на установление соответствия:

Каждому правильному ответу назначается определенный вес.

Устанавливается общий балл за вопрос, равный 1 (или 100 %).

В результате ответа на вопрос суммируются веса выбранных студентом ответов. Полученная сумма сравнивается с максимально возможным баллом. Итоговый балл рассчитывается как процент от максимального.

Пример:

Вопрос: "Сопоставьте медицинские термины с их определениями."

Общий балл за вопрос: 1 балл

Элементы для сопоставления:

Анемия

Гипертония

Диабет

Остеопороз

Варианты ответов:

А) Повышенное кровяное давление

В) Снижение плотности костной ткани

С) Недостаток эритроцитов или гемоглобина в крови

Д) Нарушение обмена глюкозы

Правильные сопоставления:

1 - С

2 - А

3 - D

4 - В

Оценивание:

Каждое правильное сопоставление стоит 0.25 балла (1 балл / 4 элемента).

При полном правильном соответствии оценка равна 1 баллу (0,25 x 4).

При частичном оценка равна произведению веса ответа на количество правильных ответов.

Например, при правильном сопоставлении 3 ответов оценка равна 0,75 (0,25x3) и т.д.

**Для оценки решения ситуационной задачи:**

Оценка «отлично» выставляется, если задача решена грамотно, ответы на вопросы сформулированы четко. Эталонный ответ полностью соответствует решению студента, которое хорошо обосновано теоретически.

Оценка «хорошо» выставляется, если задача решена, ответы на вопросы сформулированы не достаточно четко. Решение студента в целом соответствует эталонному ответу, но не достаточно хорошо обосновано теоретически.

Оценка «удовлетворительно» выставляется, если задача решена не полностью, ответы не содержат всех необходимых обоснований решения.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если задача не решена или имеет грубые теоретические ошибки в ответе на поставленные вопросы

**Для оценки доклада/устного реферативного сообщения:**

- Оценка «отлично» выставляется, если реферативное сообщение/доклад соответствует всем требованиям оформления, представлен широкий библиографический список. Содержание отражает собственный аргументированный взгляд студента на проблему. Тема раскрыта всесторонне, отмечается способность студента к интегрированию и обобщению данных первоисточников, присутствует логика изложения материала. Имеется иллюстративное сопровождение текста.

- Оценка «хорошо» выставляется, если реферативное сообщение/доклад соответствует всем требованиям оформления, представлен достаточный библиографический список. Содержание \ отражает аргументированный взгляд студента на проблему, однако отсутствует собственное видение проблемы. Тема раскрыта всесторонне, присутствует логика изложения материала.

- Оценка «удовлетворительно» выставляется, если реферативное сообщение/доклад не полностью соответствует требованиям оформления, не представлен достаточный библиографический список. Аргументация взгляда на проблему не достаточно убедительна и не охватывает полностью современное состояние проблемы. Вместе с тем присутствует логика изложения материала.

- Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если тема реферативного сообщения/доклада не раскрыта, отсутствует убедительная аргументация по теме работы, использовано не достаточное для раскрытия темы реферативного сообщения количество литературных источников.

#### **4.3. Шкала и процедура оценивания промежуточной аттестации**

**Критерии оценивания зачета (в соответствии с п.4.1)**

«Зачтено» выставляется при условии, если у студента сформированы заявленные компетенции, он показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса; владеет основными терминами и понятиями изученного курса; показывает умение переложить теоретические знания на предполагаемый практический опыт.

«Не зачтено» выставляется при несформированности компетенций, при наличии серьезных упущений в процессе изложения учебного материала; в случае отсутствия знаний основных понятий и определений курса или присутствии большого количества ошибок при интерпретации основных определений; если студент показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы; при условии отсутствия ответа на основной и дополнительный вопросы.