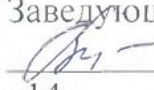


Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Шуматов Валентин Борисович
Должность: Ректор
Дата подписания: 21.12.2023 08:59:01
Уникальный программный ключ:
1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94f0e387a2985d2657b784aec019bf8a794cb4

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Тихоокеанский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

«УТВЕРЖДАЮ»
Заведующий кафедрой
 /В. Г. Зенкина/
«14» июня 2023г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
Дисциплины (Модуля)_ Б1.О.55 Медицинская генетика __
Индекс, наименование
основной образовательной программы
высшего образования

Направление подготовки 31.05.02 Педиатрия
(специальность)
Уровень подготовки специалитет

Направленность подготовки 02. Здравоохранение (в сфере оказания первичной медико-санитарной помощи, специализированной, скорой, паллиативной медицинской помощи детям, включающей мероприятия по профилактике, диагностике, лечению заболеваний и состояний, медицинской реабилитации, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения)

Форма обучения очная

Срок освоения ООП 6 лет

Кафедра биологии, ботаники и экологии

1. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

1.1. Фонд оценочных средств регламентирует формы, содержание, виды оценочных средств для текущего контроля, промежуточной аттестации и итоговой (государственной итоговой) аттестации, критерии оценивания дифференцированно по каждому виду оценочных средств.

1.3. Фонд оценочных средств определяет уровень формирования у обучающихся установленных в ФГОС ВО и определенных в основной образовательной программе высшего образования 31.05.02 Педиатрия (уровень специалитета), направленности 02 Здравоохранение (в сфере оказания первичной медико-санитарной помощи, специализированной, скорой, паллиативной медицинской помощи детям, включающей мероприятия по профилактике, диагностике, лечению заболеваний и состояний, медицинской реабилитации, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения) универсальных (УК) компетенций, общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций (ООП ВО по специальности 31.05.02 Педиатрия пункт 3.2.3. Общепрофессиональные компетенции выпускников и индикаторы их достижения)

2. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

2.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	Виды контроля	Оценочные средства
		Форма
1	Текущий контроль	Тесты
		Миникейсы
2	Промежуточная аттестация	Тесты

3. Содержание оценочных средств текущего контроля

Текущий контроль осуществляется преподавателем дисциплины при проведении занятий в форме: тестов, миникейсов.

Оценочные средства для текущего контроля.

Тесты

1. Совокупность всех генов одного организма называется:

- А) нормой реакции
- Б) фенотипом
- В) генофонд
- Г) генотип

2. Генетический код – это система расположения нуклеотидов в молекуле:

- А) р-РНК
- Б) т-РНК
- В) и-РНК
- Г) ДНК

3. Голандрический признак человека:

- А) ихтиоз
- Б) гемофилия
- В) дальтонизм
- Г) гипертрихоз

4. Хромосомный набор в половой клетке:

- А) $n2c$
- Б) $2n2c$
- В) $2n4c$

Г) пс

5. Метод, основанный на микроскопическом изучении хромосом:
 - 1) генеалогический
 - 2) дерматоглифический
 - 3) биохимический
 - 4) цитогенетический
6. Признак наследуется по доминантному, сцепленному с полом типу, если:
 - 1) встречается у всех мужчин в каждом поколении
 - 2) чаще встречается у женщин, а больной отец передает признак всем своим дочерям
 - 3) встречается не в каждом поколении, у мужчин редко
 - 4) встречается не в каждом поколении, только у женщин
7. Близнецовый метод в медицинской генетике позволяет изучить:
 - 1) активность ферментных систем
 - 2) частоту генов в популяции людей
 - 3) роль генотипа и среды в проявлении признаков
 - 4) тип наследования гена, мутагенное действие лекарственных препаратов
8. Одно тельце Барра обнаруживается:
 - 1) в норме у женщины
 - 2) в норме у мужчины
 - 3) при синдроме Шерешевского-Тернера
 - 4) при синдроме Эдвардса у мальчика
9. В пренатальной диагностике к инвазивным методам относят:
 - 1) биопсию плаценты, амниоцентез, кордоцентез
 - 2) УЗИ, определение сывороточных маркеров
 - 3) фетоскопию, МРТ
 - 4) медико-генетическое консультирование
10. Селективный скрининг используется при:
 - 1) проверке биохимических аномалий обмена у пациентов, подозрении на генные наследственные болезни
 - 2) подозрении на геномные наследственные болезни
 - 3) выявлении цитогенетических болезней
 - 4) выявлении хромосомных болезней

Критерии оценивания

«Отлично» - более 91% правильных ответов на тестовые задания

«Хорошо» - 81-90% правильных ответов на тестовые задания

«Удовлетворительно» - 71-80% правильных ответов на тестовые задания

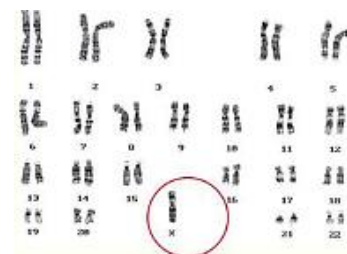
«Неудовлетворительно» - менее 70% правильных ответов на тестовые задания

Миникейсы

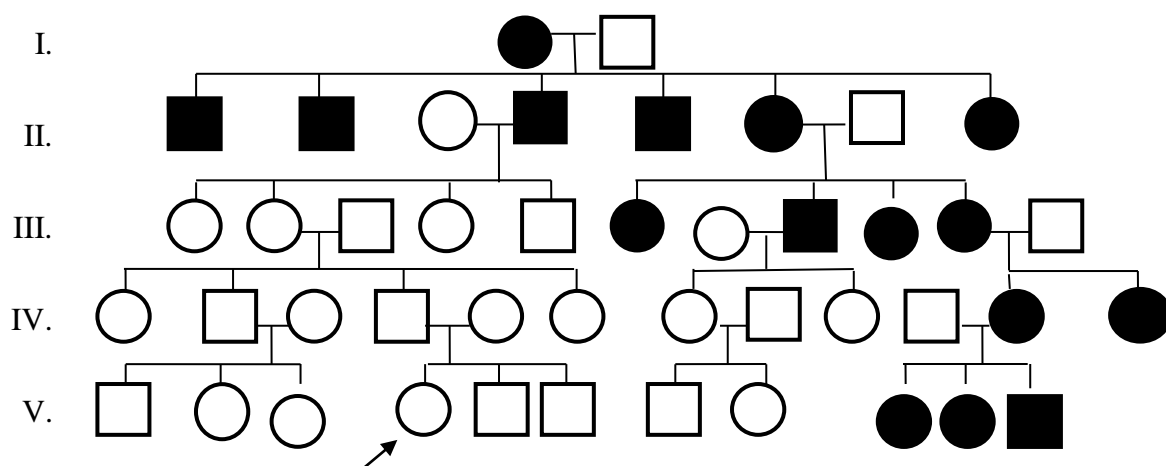
1. В период созревания овогенеза произошло нарушение расхождения 21-ой пары хромосом. Какие возможные нарушения произойдут в яйцеклетки этой женщины? К каким последствиям это может привести? Какие стадии были нарушены, а какие прошли нормально?
2. В медико-генетическую консультацию обратилась 20-летняя женщина по поводу бесплодия. При осмотре: больная маленького роста, внешне выглядела, как 9-10 летняя девочка. Было проведено цитогенетическое обследование, выделен кариотип больной. Описать кариотип по схеме:

1. Число хромосом;
2. Число аутосом;
3. Число половых хромосом;
4. Число глыбок полового хроматина;
5. Пол.

Определите нарушение на идиограмме и какой наследственной патологии оно соответствует. Тип мутации. Дайте краткую характеристику синдрома. Назовите возможные причины этого синдрома.



3.



По представленной родословной определите тип наследования признака:

- А - аутосомно-доминантный
- Б – аутосомно-рецессивный
- В – доминантный, сцепленный с X-хромосомой
- Г- рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
- Д – голандрический
- Е – митохондриальный

Критерии оценивания

- «Отлично» - более 91% правильных ответов
- «Хорошо» - 81-90% правильных ответов
- «Удовлетворительно» - 71-80% правильных ответов
- «Неудовлетворительно» - менее 70% правильных ответов

4. Содержание оценочных средств промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в виде зачета.

Тесты

1. Установите соответствие между нарушением и типом мутации:

- | | |
|--------------------------------|----------------------|
| А) отрыв участка хромосомы | 1) внутрихромосомная |
| Б) удвоение генома одного вида | аберрация |
| В) выпадение нуклеотида | 2) генная мутация |
| Г) появление лишней хромосомы | 3) полиплоидия |
| | 4) анеуплоидия |

2. Наследственные болезни, по которым проводят массовый неонатальный скрининг в России:

- 1) гемофилия
- 2) сахарный диабет
- 3) муковисцидоз
- 4) фенилкетонурия

3. Установите соответствие между наследственными заболеваниями и хромосомными формулами:

- | | |
|---------------------------------|---------------|
| А) синдром Дауна | 1) 47,XX(+21) |
| Б) синдром Шерешевского-Тернера | 2) 45,X |
| В) синдром Клайнфельтера | 3) 47,XXY |
| Г) синдром Эдвардса | 4) 47,XY(+18) |

4. Закон Харди-Вайнберга используется для определения:

- 1) симптомов наследственного заболевания
- 2) частоты встречаемости генов в популяции людей
- 3) механизмов получения наследственного синдрома
- 4) коррекции этиологического лечения наследственного заболевания
5. Определение концентрации АФП и ХГЧ в крови беременной женщины является скрининговым методом пренатальной диагностики:
 - 1) наследственных дефектов обмена аминокислот
 - 2) наследственной патологии крови
 - 3) пороков развития
 - 4) наследственных дефектов обмена углеводов
6. К современным методам медицинской генетики относятся:
 - 1) исследование полового хроматина
 - 2) интерфазный анализ хромосом, молекулярно-цитогенетический метод
 - 3) метод рутинной окраски, метод иммунологический
 - 4) близнецовый метод, метод соматической гибридизации
7. Типы наследственной патологии, диагностируемые с помощью цитогенетических методов:
 - 1) наследственные дефекты обмена веществ
 - 2) мультифакториальные болезни
 - 3) болезни, обусловленные изменением числа и структуры хромосом
 - 4) генные мутации
8. Диагностические критерии аденогенитального синдрома:
 - 1) гипертелоризм, брахидактилия, крипторхизм, низкий рост, умеренная умственная отсталость
 - 2) гонады представлены яичками, наружные половые органы сформированы по женскому типу, недоразвитие вторичных половых признаков, кариотип 46,XY
 - 3) прогрессирующая вирилизация, ускоренное соматическое развитие, повышенная экскреция гормонов коры надпочечников
 - 4) умственная отсталость, микроорхидизм, длинное лицо, массивный подбородок
9. Укажите правильную формулу кариотипа при синдроме кошачьего крика:
 - 1) 45,X0
 - 2) 46,XX, 9p+
 - 3) 46,XX, 5p-
 - 4) 46,XX/45,X0
10. У юноши, имеющего высокий рост, женский тип строения скелета, недостаточное оволосение лобка и подмышечных впадин, умственную отсталость, можно заподозрить хромосомное заболевание:
 - 1) синдром трисомии по X-хромосоме
 - 2) синдром Шерешевского – Тернера
 - 3) синдром Клайнфельтера
 - 4) синдром Дауна

5. Критерии оценивания результатов обучения

«Зачтено» выставляется обучающемуся, если он показал достаточно прочные знания основных положений учебной дисциплины, умение самостоятельно решать конкретные практические задачи, предусмотренные рабочей программой, ориентироваться в рекомендованной справочной литературе, умеет правильно оценить полученные результаты.

«Не зачтено» выставляется обучающемуся, если при ответе выявились существенные пробелы в знаниях основных положений учебной дисциплины, неумение с помощью преподавателя получить правильное решение конкретной практической задачи из числа предусмотренных рабочей программой учебной дисциплины.