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:
1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94fee387a2985d2657b784eec019bf8a794cb4

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 (специальность)	31.05.02 Педиатрия
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

Владивосток – 2023

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) nc

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 Шерешевскго-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

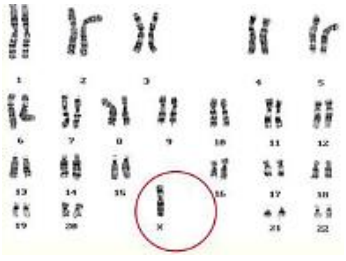
10. Селективный скрининг используется при:
1) проверке биохимических аномалий обмена у пациентов, подозрении на генные наследственные болезни
2) подозрении на геномные наследственные болезни
3) выявлении цитогенетических болезней
4) выявлении хромосомных болезней

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

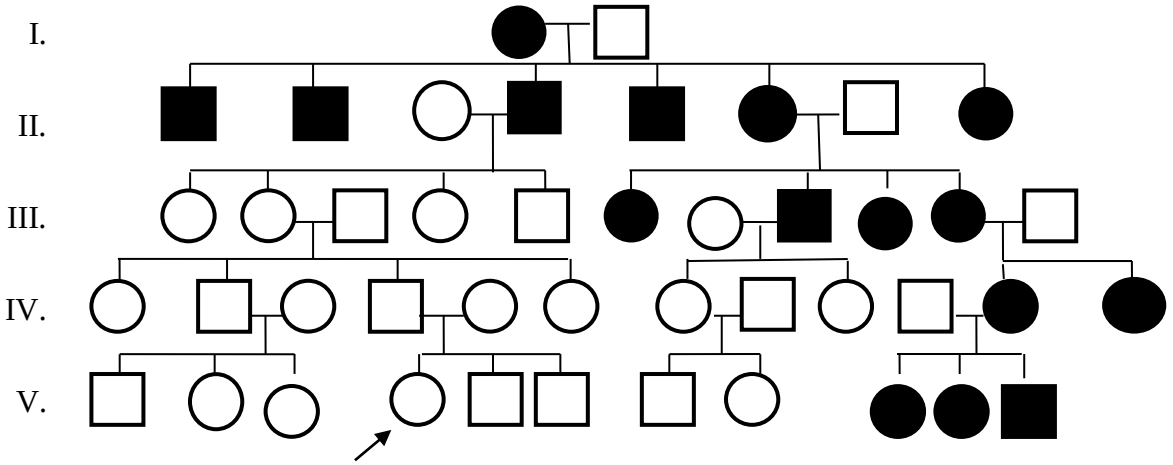
Миникейсы

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 Х-хромосомой
Г- рецессивный, сцепленный с Х-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 аберрация
Б) удвоение генома одного вида	2) генная мутация
В) выпадение нуклеотида	3) полиплоидия
Г) появление лишней хромосомы	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 адреногенитального синдрома:
1) гипертелоризм, брахидактилия, крипторхизм, низкий рост, умеренная умственная отсталость
2) гонады представлены яичками, наружные половые органы сформировны 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 оволосенение лобка и подмышечных впадин, умственную отсталость, можно заподозрить хромосомное заболевание:
1) синдром трисомии по Х-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.