

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ковтун Ольга Петровна
Должность: ректор
Дата подписания: 15.12.2023 07:41:55
Уникальный программный ключ:
f590ada38fac7f9d30e5100b34c218072d17737c

Приложение к РПД

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

Кафедра акушерства и гинекологии, трансфузиологии

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по образовательной
деятельности и молодежной
политике

И.М.Н., доцент Г.А. Бородулина



**Фонд оценочных средств по дисциплине
Б1.В.01 Современные репродуктивные технологии**

Уровень высшего образования: подготовка кадров высшей квалификации

Специальность: 31.08.30 Генетика

Квалификация: Врач-генетик

г. Екатеринбург
2023

Фонд оценочных средств составлен в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования (ФГОС ВО) 31.08.30 Генетика, утвержденного приказом Минобрнауки России от 25.08.2014 N 1072, и с учетом требований профессионального стандарта «Врач-генетик»

Фонд оценочных средств составлен:

№ п п.	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1	Ковалев Владислав Викторович	Д.м.н., профессор	Зав. кафедрой акушерства и гинекологии, трансфузиологии	ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России
2	Кудрявцева Елена Владимировна	д.м.н., доцент	Доцент кафедры. акушерства и гинекологии, трансфузиологии, заведующий ЦНИЛ	ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России

Рецензент:

заведующий кафедрой медицинской генетики ФГБОУ ВО «Северо-западный государственный медицинский университет им. И.И. Мечникова» Минздрава России, д.б.н., профессор Харченко Т.В.

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен:

- на заседании кафедры акушерства и гинекологии (протокол № 4 от «20» декабря 2022 г.)
- методической комиссией специальностей ординатуры (протокол № 5 от «10» мая 2023 г.)

1. Кодификатор

Структурированный перечень объектов оценивания – знаний, умений, навыков, учитывающий ФГОС и ПС представлен в таблице:

Дидактическая единица (ДЕ)	Контролируемые ЗУН, направленные на формирование компетенций		
	Знать (формулировка знания и указание УК и ПК)	Уметь (формулировка умения и указание УК и ПК)	Владеть (формулировка навыка и указание УК и ПК)
ДЕ-1 Генетические основы невынашивания беременности.	Особенности диагностики и клинического течения генетических синдромов у гинекологических пациенток; Методику сбора и оценки анамнеза жизни; Методику получения и оценки информации о перенесенных болезнях и хирургических вмешательствах (какие и в каком возрасте). Современные методы профилактики невынашивания беременности; Особенности диагностики и клинического течения гинекологических заболеваний у пациентов, с подозрением на наличие генетической патологии. УК-1; УК-2; ПК-1; ПК-2; ПК-6; ПК-8	Составлять план лечения болезней и назначать лечение с учетом возраста пациента, диагноза и клинической картины заболевания и в соответствии с действующими клиническими рекомендациями (протоколами лечения), порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи. Собрать и оценить акушерский и гинекологический анамнез; дать оценку течения заболевания, эффективности лечебных мероприятий, предусмотреть возможные осложнения и осуществить их профилактику;	особенностями оценки репродуктивного потенциала; заполнением медицинской документации на различных этапах обследования; методикой оценки клинической картины болезней; проведением дифференциального диагноза с другими болезнями УК-1; УК-2; ПК-1; ПК-2; ПК-6; ПК-8

		УК-1; УК-2; ПК-1; ПК-2; ПК-6; ПК-8	
ДЕ-2 Генетические основы нарушений репродуктивной функции.	Методику сбора и оценки анамнеза болезни (жалобы, сроки начала заболевания, сроки первого и повторного обращения, проведенная терапия). Методику оценки состояния и самочувствия, осмотра и оценки кожных покровов; Этиологию и патогенез нарушений репродукции, в том числе генетические причины; Клиническую симптоматику моногенных и хромосомных болезней и состояний, приводящих в бесплодию и/или невынашиванию беременности; Нормативно-правовые основы направления пациентов на вспомогательные репродуктивные технологии; Современные методы лечения бесплодия; Показания и противопоказания для применения вспомогательных репродуктивных технологий; Показания для проведения предимплантационной генетической диагностики (ПГД) и предимплантационного генетического тестирования (ПГТ);	Проводить интерпретацию результатов генетических исследований. применить мультидисциплинарный подход при обследовании и лечении пациентов с нарушением репродуктивной функции; получить информацию о заболевании, выявить общие и специфические признаки нарушений репродукции для определения перечня лечебных мероприятий; провести дифференциальную диагностику репродуктивных нарушений; заполнить необходимую документацию для направления пациентов на вспомогательные репродуктивные технологии; УК-1; УК-2; ПК-1; ПК-2; ПК-6; ПК-8	диагностикой генетических причин нарушений репродукции; правильной интерпретацией и диагностической оценкой результатов лабораторного и инструментального обследования пациента; УК-1; УК-2; ПК-1; ПК-2; ПК-6; ПК-8

	УК-1; УК-2; ПК-1; ПК-2; ПК-6; ПК-8		
--	------------------------------------	--	--

ДЕ-3 Современные подходы к преконцепционной подготовке.	Принципы преконцепционной подготовки; Показания для направления на консультацию генетика в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи. Международную статистическую классификацию болезней и проблем, связанных со здоровьем. Механизм действия лекарственных препаратов; медицинские показания и противопоказания к их применению; осложнения, вызванные их применением. Принципы и особенности оздоровительных мероприятий среди пациентов с гинекологическими заболеваниями, имеющими генетическую природу. Нормативные правовые акты и иные документы, регламентирующие порядок проведения медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения. УК-1; УК-2; ПК-1; ПК-2; ПК-6; ПК-8	Формировать программы здорового образа жизни при планировании беременности. Проводить контроль выполнения профилактических мероприятий и оценивать эффективность их проведения. выбрать оптимальный метод диагностики и специальную методику для выявления конкретного генетического заболевания; проводить санитарно-просветительную работу по формированию здорового образа жизни при прегравидарной подготовке и в период беременности для профилактики врожденных пороков развития плода. УК-1; УК-2; ПК-1; ПК-2; ПК-6; ПК-8	формулировкой диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем. алгоритмами дифференциальной диагностики различных генетических заболеваний матери. составлением плана персонифицированной преконцепционной подготовки в паре, включая микронутриентную поддержку УК-1; УК-2; ПК-1; ПК-2; ПК-6; ПК-8
--	--	---	---

Технологии оценивания	БРС тестовые контроли рубежные контроли, итоговый контроль, зачет.	БРС тестовые контроли рубежные контроли, итоговый контроль, зачет.	БРС усвоения зачет.	проверка навыков,
--------------------------	---	---	---------------------------	----------------------

2. Аттестационные материалы

Зачет по дисциплине «Современные репродуктивные технологии» проводится в форме итогового тестирования и решения ситуационных задач.

2.1. Тестовые задания. Примеры тестовых заданий

1. Укажите хромосомные аномалии, совместимые с живорождением

- а) полиплоидия
- б) трисомия 18 хромосомы
- в) моносомия 21 хромосомы
- г) моносомия X-хромосомы

2. Укажите хромосомные аномалии не совместимые с живорождением

- а) трисомия 2 хромосомы
- б) трисомия 6 хромосомы
- в) моносомия 8 хромосомы
- г) трисомия 13 хромосомы

3. Кариотип при синдроме Клайнфельтера

- а) 46,XX,male
- б) 47,XXY
- в) 48,XXXXY
- г) 46,XY

4. Кариотип при синдроме Тернера

- а) 47,XXX
- б) 48,XXXX
- в) 45,X
- г) 45,X/46,XX
- д) 47,XXX/46,XX

5. Кариотип при синдроме Де Ла Шапеля

- а) 46,XX
- б) 46,XY
- в) 45,X
- г) 45,Y
- д) 47,XXX

6. Кариотип при синдроме нечувствительности к андрогенам

- а) 46,XX
- б) 46,XY
- в) 45,X
- г) 45,Y

д) 47,XXX

7. Кариотип при синдроме Дауна

- а) 47,XX,21+
- б) 47,XX,21+/46,XX
- в) 46,XX, rob15:21
- г) 46,XX,rob21:21

8. Кариотип у женщины, страдающей ВГКН

- а) 46,XX
- б) 46,XY
- в) 46,XX/46,XY
- г) 47,XXX

9. Последствия мутации в гене 21-гидроксилазы

- а) врожденная гиперплазия коры надпочечников
- б) синдром тестикулярной феминизации
- в) синдром Свайера

10. Проводится ли HLA-типирование при ПГД

- а) нет
- б) да, всегда
- в) да, по показаниям

11. Проводится ли инвазивная пренатальная диагностика при беременности после проведения ПГД

- а) инвазивная пренатальная диагностика не требуется, так как все хромосомные аномалии исключаются при ПГД
- б) инвазивная пренатальная диагностика требуется всегда, так как проведение ПГД повышает риск хромосомных аномалий
- в) инвазивная пренатальная диагностика проводится при наличии показаний (высокий риск хромосомных аномалий по результатам УЗИ и биохимического скрининга)

12. Возможно ли при проведении ПГД выбрать эмбрион определенного пола

- а) зависит от правил клиники, проводящей ЭКО
- б) возможно во всех случаях после проведения ПГД
- в) запрещено законодательно
- г) невозможно, так как при ПГД нельзя определить пол

13. Чувствительность метода исследования это:

- а) доля истинно положительных результатов среди всех положительных (истинно-положительных и ложно-положительных)
- б) доля истинно положительных результатов среди всех больных (истинно-положительные + ложно-отрицательные результаты)
- в) доля истинно-отрицательных результатов среди всех здоровых (истинно-отрицательные + ложно-положительные)
- г) доля истинно-отрицательных результатов среди всех отрицательных (истинно-отрицательных + ложно-отрицательных)

14. Специфичность метода исследования это:

- а) доля истинно положительных результатов среди всех положительных (истинно-положительных и ложно-положительных)
- б) доля истинно положительных результатов среди всех больных (истинно положительные + ложно-отрицательные результаты)
- в) доля истинно-отрицательных результатов среди всех здоровых (истинно-отрицательные + ложно-положительные)
- г) доля истинно-отрицательных результатов среди всех отрицательных (истинно-отрицательных + ложно-отрицательных)

15. К сбалансированным структурным перестройкам кариотипа относятся

- а) дупликация
- б) реципрокная транслокация
- в) робертсоновская транслокация
- г) мозаицизм

16. Какие хромосомные аномалии могут привести к бесплодию?

- а) числовые аномалии половых хромосом
- б) структурные перестройки хромосом
- в) мозаицизм
- г) все ответы правильные
- д) все ответы неправильные

17. Укажите синдромы, которые возникают вследствие числовых аномалий половых хромосом

- а) синдром Тернера
- б) синдром Нуна
- в) синдром Клайнфельтера
- г) синдром нечувствительности к андрогенам
- д) все ответы правильные
- е) все ответы неправильные

18. Сперматогенез. Укажите верные утверждения.

- а) начинается внутриутробно
- б) начинается в период полового созревания
- в) образование зрелых половых клеток происходит непрерывно
- г) образование зрелых половых клеток происходит циклически
- д) второе деление мейоза происходит после оплодотворения
- е) образовавшиеся гаметы содержат гаплоидный набор хромосом
- ж) образовавшиеся гаметы содержат диплоидный набор хромосом

19. Оогенез. Укажите верные утверждения.

- а) начинается внутриутробно
- б) начинается в период полового созревания
- в) образование зрелых половых клеток происходит непрерывно
- г) образование зрелых половых клеток происходит циклически
- д) второе деление мейоза происходит после оплодотворения
- е) образовавшиеся гаметы содержат гаплоидный набор хромосом
- ж) образовавшиеся гаметы содержат диплоидный набор хромосом

20. Максимальное число ооцитов насчитывается:
- а) во внутриутробном периоде
 - б) после рождения
 - в) в период полового созревания
 - г) в активный репродуктивный период
21. Гаметогенез – это:
- а) процесс образования половых клеток
 - б) процесс слияния половых клеток
 - в) процесс деления половых клеток
22. Во время эмбриогенеза происходят:
- а) гаметогенез
 - б) оплодотворение
 - в) дробление эмбриона
 - г) имплантация
 - д) гаструляция
23. Процесс слияния половых клеток и их взаимная ассимиляция носит название:
- а) гаметогенез
 - б) оогенез
 - в) оплодотворение
 - г) имплантация
24. Имплантация эмбриона происходит:
- а) сразу после зачатия
 - б) на 3 сутки после оплодотворения
 - в) на 7 сутки после оплодотворения
 - г) в период ожидаемой менструации
25. Факторы, определяющие возможность влияния лекарственных препаратов на плод:
- а) молекулярная масса препарата
 - б) толщина плацентарной мембраны
 - в) наличие сопутствующей патологии
 - г) фармакодинамика препарата
26. Укажите препараты с доказанным тератогенным эффектом:
- а) дидрогестерон
 - б) варфарин
 - в) андрогены
 - г) талидомид
27. Бластопатия – это
- а) патология зародыша возникшая в первые 3 дня после оплодотворения
 - б) патология, возникшая с 4 до 15 дня после оплодотворения
 - в) патология, возникшая в первые 3-8 недель беременности
 - г) патология, возникшая в период имплантации
28. При предимплантационном генетическом тестировании (ПГТ-А) возможно выявление

- а) моногенных заболеваний
- б) числовых хромосомных перестроек
- в) структурных хромосомных перестроек
- г) любых генетических заболеваний

29. Выберите самую частую причину невынашивания беременности

- а) аномалии кариотипа у одного из супругов
- б) моногенные заболевания
- в) анеуплоидия эмбриона
- г) инфекция
- в) эндокринная патология

30. Выявление мутации (полиморфизма) какого гена позволяет поставить диагноз «генетическая тромбофилия»

- а) FGB
- б) F2
- в) F5
- г) F7
- д) PAI1

Ответы НА ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ

1 – а,б,в,г	2 – а,б,в	3 – б,в	4 – в,г	5 - а
6 - а	7 – а,в,г	8 - а	9 - а	10 - в
11 - в	12 - в	13 - а	14 - в	15 – б,в
16 - г	17 – а,в	18 – б,в,е	19 – а,г,д,е	20 - а
21 - а	22 – в,г,д	23 - в	24 - в	25 – а,б,в,г
26 – б,в,г	27 - б	28 – б,в	29 0 в	30 – б,в

2.2. Примеры ситуационных задач

1. Пациентка М., 29 лет, обратилась в связи с привычным невынашиванием беременности. В анамнезе 3 беременности, все закончились неразвивающейся беременностью в сроке 6-7 недель гестации. Пациентка не курит, алкоголем не злоупотребляет, наследственность не отягощена. Хронические заболевания отрицает. Результаты обследования приведены ниже.

Кариотип консультируемой – 46,XX

Кариотип супруга консультируемой - 45,XУ,rob15:21

На ИППП обследована – не выявлены.

TORCH-комплекс: краснуха: IgM – отр., IgG – пол.; токсоплазма: IgM – отр., IgG – пол.; ВПГ: IgM – отр., IgG – пол.; ЦМВ: IgM – отр., IgG – пол.

Гормоны крови (5 день менструального цикла): ЛГ 5,6 мМЕ/мл, ФСГ 4,7 мМЕ/мл, эстрадиол 43 пг/л, пролактин 620 мМЕ/л, ТТГ 2,8 мМЕ/л, тестостерон 2,0 мкг/л, ДГЭАс 3,4 мкг/л

Гормоны крови (20 день менструального цикла): прогестерон 12.2 нг/мл

Генетические маркеры тромбофилии: FGB AA (полиморфная гомозигота), F2 GG (мажорный генотип), F5 GG (мажорный генотип), F7 GG (мажорный генотип), F13 GG (мажорный генотип), PAI1 5G4G (гетерозигота), ITGA2 CC (мажорный генотип), ITGB3 TC (гетерозигота), MTR AG (гетерозигота), MTRR AG (гетерозигота), MTHFR C677T CT (гетерозигота), MTHFR A1298C AC (гетерозигота)

Спермограмма супруга: астеротератозооспермия

Что на ваш взгляд является ведущей причиной невынашивания беременности? Каковы ваши рекомендации? Какой генетический риск для потомства у данной супружеской пары?

ОТВЕТ. Причиной невынашивания беременности в данном случае является хромосомная аномалия у супруга – сбалансированная робертсоновская транслокация. При наступлении беременности естественным путем риск невынашивания беременности составляет около 30-35% (при клинически зарегистрированной беременности), при прогрессирующей беременности риск рождения ребенка с синдромом Дауна – около 17%. При спонтанно наступившей прогрессирующей беременности необходимо проведение инвазивной пренатальной диагностики. Супругов необходимо информировать о возможности проведения ЭКО с предимплантационным генетическим тестированием (ПГТ-А), либо с предимплантационной генетической диагностикой (FISH, хромосомы 13, 15, 18, 21, 22). В случае повторных неудач ЭКО – решения вопроса об использовании донорских сперматозоидов.

2. Пациентка О., 31 года, обратилась в связи с вторичным привычным невынашиванием беременности. В анамнезе 3 беременности, первая завершилась срочными родами, родился мальчик весом 3200, здоров, далее – 2 самопроизвольный выкидыша в 5-6 недель и в 7-8 недель гестации. Пациентка не курит, алкоголем не злоупотребляет, наследственность отягощена – отец умер в 50 лет от инфаркта. Хронические заболевания отрицает. Результаты обследования приведены ниже.

Кариотип консультируемой – 46,XX,inv(9)

Кариотип супруга консультируемой - 46,XY

На ИППП обследована – не выявлены.

TORCH-комплекс: краснуха: IgM – отр., IgG – пол.; токсоплазма: IgM – отр., IgG – отр.;

ВПГ: IgM – отр., IgG – пол.; ЦМВ: IgM – отр., IgG – пол.

Гормоны крови (5 день менструального цикла): ЛГ 4,6 мМЕ/мл, ФСГ 4,5 мМЕ/мл, эстрадиол 133 пг/л, пролактин 310 мМЕ/л, ТТГ 2,3 мМЕ/л, тестостерон 1,8 мкг/л, ДГЭАс 2,4 мкг/л

Гормоны крови (20 день менструального цикла): прогестерон 17,5 нг/мл

Генетические маркеры тромбофилии: FGB GG (мажорный генотип), F2 GA (гетерозигота), F5 GA (гетерозигота), F7 GA (гетерозигота), F13 GA (гетерозигота), PAI1 5G4G (гетерозигота), ITGA2 CC (мажорный генотип), ITGB3 TC (гетерозигота), MTR AA (мажорный генотип), MTRR AA (мажорный генотип), MTHFR C677T TT (полиморфная гомозигота), MTHFR A1298C CC (полиморфная гомозигота)

Спермограмма супруга: нормозооспермия

Что на ваш взгляд является ведущей причиной невынашивания беременности? Каковы ваши рекомендации? Какой генетический риск для потомства у данной супружеской пары?

ОТВЕТ. Причиной невынашивания беременности в данном случае является вероятнее всего генетическая тромбофилия – у пациентки выявлены значимые тромбогенные мутации (гетерозигота F2 и гетерозигота F5). Инверсия 9 хромосомы в кариотипе пациентки незначительно повышает риск невынашивания беременности, является вариантом нормы. Пациентке необходимо рекомендовать дообследование – исследование коагулограммы, обследования на антифосфолипидный синдром, консультацию гематолога. При беременности – низкомолекулярные гепарины с момента

подтверждения беременности. Риск генетической тромбофилии для потомства пациентки – до 75%. Суммарный генетический риск по другой врожденной и наследственной патологии общепопуляционный, низкий.

3. Супружеская пара направлена на ЭКО в связи с бесплодием неясного генеза в супружеской паре. Регулярная половая жизнь без контрацепции – 3 года, беременность не наступила. Консультируемой 38 лет, супругу – 41 год. АМГ консультируемой 1,8 нг/мл. В анамнезе – 1 попытка ВРТ. Получено 8 ооцитов, на 5 сутки – 5 эмбрионов, проведен перенос 2х эмбрионов – беременность не наступила, 3 эмбриона витрифицированы. Супруги направлены на консультацию генетика.

Кариотип консультируемой – 46,XX

Кариотип супруга – 46,XY

Сформулируйте диагноз, дайте ваши рекомендации, оцените генетический риск для потомства в данной семье.

ОТВЕТ. Диагноз: Бесплодие неясного генеза. Возраст супругов 38 лет и 41 год. Генетических противопоказаний для проведения ВРТ (ЭКО, криоперенос) не выявлено. Суммарный генетический риск для потомства общепопуляционный, низкий. Риск анеуплоидии эмбрионов повышен по возрасту. Супругов необходимо информировать о возможности проведения предимплантационного генетического тестирования эмбрионов (ПГТ-А) при повторных неудачах ВРТ (по желанию и с согласия супругов).

4. Супружеская пара направлена на ЭКО в связи с бесплодием неясного генеза в супружеской паре. Регулярная половая жизнь без контрацепции – 5 лет, в анамнезе – 1 беременность, наступила самостоятельно, завершилась самопроизвольным выкидышем в сроке гестации 6-7 недель. Консультируемой 39 лет, супругу – 31 год. АМГ консультируемой 0,3 нг/мл. В анамнезе – 1 попытка ВРТ. Получено 3 ооцита, на 5 сутки – 1 эмбрион, проведен перенос эмбриона – беременность не наступила. Супруги направлены на консультацию генетика.

Кариотип консультируемой – 46,XX

Кариотип супруга – 46,XY

Сформулируйте диагноз, дайте ваши рекомендации, оцените генетический риск для потомства в данной семье.

ОТВЕТ. Диагноз: Бесплодие неясного генеза. Возраст консультируемой 39 лет. Генетических противопоказаний для проведения ВРТ (ЭКО, криоперенос) не выявлено. Суммарный генетический риск для потомства общепопуляционный, низкий. Риск анеуплоидии эмбрионов повышен по возрасту. Учитывая возраст консультируемой, низкий овариальный резерв необходимо информировать супругов о возможности проведения ЭКО с использованием донорских ооцитов.

Критерии оценки этапа тестирования:

Результат оценивается как «зачтено» или «не зачтено», знания по дисциплине засчитываются, если есть положительный ответ на 70% и более тестовых заданий по данной дисциплине.

1. Положительный ответ на менее чем 70% тестовых заданий свидетельствует о несформированности компетенций по дисциплине.

2. Положительный ответ на 70–79% тестовых заданий свидетельствует о низком уровне сформированности компетенций по дисциплине.
3. Положительный ответ на 80–89% тестовых заданий свидетельствует о среднем уровне сформированности компетенций по дисциплине.
4. Положительный ответ на 90–100% тестовых заданий свидетельствует о высоком уровне сформированности компетенций по дисциплине.

70-79% правильных ответов – удовлетворительно.

80-89% правильных ответов – хорошо.

90% и выше – отлично.

Критерии оценки этапа собеседования (ситуационная задача):

Неудовлетворительно	
Отсутствие ответа и/или абсолютно неверное решение ситуационной задачи.	
Удовлетворительно	
3 балла	Ординатор демонстрирует знание и понимание основных положений изучаемой темы, однако материал изложен неполно, допущены существенные ошибки, недостаточно доказательно обоснованы суждения, не может привести примеры из учебного материала. Ответ сформулирован с помощью наводящих вопросов преподавателя.
Хорошо	
4 балла	Изученный материал изложен полно, даны правильные определения понятий, но допущены несущественные ошибки или неточности, которые обучающийся исправляет самостоятельно при коррекции со стороны преподавателя, при этом имеется понимание материала, даются обоснованные суждения, приводятся примеры из учебного материала и/или самостоятельно составленные.
Отлично	
5 баллов	Изученный материал изложен полно, в логической последовательности, даны правильные определения понятий, ординатор демонстрирует понимание материала, обосновывает свои суждения, приводя примеры из учебного материала и/или самостоятельно составленные.