

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

г. Екатеринбург
2022

Фонд оценочных средств по дисциплине «Генетика» разработан в соответствии с Федеральными государственными требованиями к структуре программ подготовки научных и научно-педагогических кадров в аспирантуре, условиям их реализации, срокам освоения этих программ с учетом различных форм обучения, образовательных технологий и особенностей отдельных категорий аспирантов, утвержденными приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 20 октября 2021 г. № 951.

Фонд оценочных средств составлен:

№	ФИО	Должность	Ученое звание	Ученая степень
1	Кудрявцева Елена Владимировна	Заведующий центральной научно-исследовательской лабораторией, доцент кафедры акушерства и гинекологии, трансфузиологии	Доцент	д.м.н.
2	Ковалев Владислав Викторович	Заведующий кафедрой акушерства и гинекологии, трансфузиологии	Профессор	д.м.н.

Фонд оценочных средств рецензирован профессором кафедры микробиологии, вирусологии, иммунологии ФГБОУ ВО УГМУ Минздрава России, д.м.н., профессором Е.С. Ворошилиной.

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен на заседании кафедры клинической лабораторной диагностики и бактериологии 28.01.2022 дата (протокол № 2)

Фонд оценочных средств обсужден и одобрен методической комиссией специальностей аспирантуры 02 февраля 2022 года (протокол № 3)

1. Кодификатор

Структурированный перечень объектов оценивания – знаний, умений, навыков, учитывающий требования ФГОС и ПС

Дидактическая единица (ДЕ)	Контролируемые ЗУН, направленные на формирование компетенций		
	Знать	Уметь	Владеть
ДЕ1 Организация медико-генетической помощи населению УК-1, УК-2, УК-3, ПК-5, ПК-7, ПК-9, ПК-10, ПК-11, ПК-12 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/06.8 Код ТФ – А/07.8	- правила ведения медицинской документации, ведения истории болезни; - принципы организации помощи пациентам с врожденными и наследственными заболеваниями и их семьям - задачи и функции медико-генетических центров - историю развития медико-генетической службы - Вопросы трудовой экспертизы больных с врожденной и наследственной патологией - Показания и порядок направления на МСЭ - Перспективы развития медицинской генетики и медико-генетической службы в России УК-1, ПК-10	- собрать и анализировать анамнез и другую информацию у пробанда, его родственников или сопровождающих; - обследовать больного с подозрением на врожденное или наследственное заболевание; - поставить топический и предварительный клинический диагноз; - составить план обследования; - оценить результаты дополнительных методов исследования; - поставить клинический диагноз; - провести дифференциальный диагноз; - определить показания к назначению консультации специалистов. - заполнять	- особенностями расспроса и сбора анамнеза у пациента с врожденным или наследственным заболеванием; - принципами организации рабочего места на консультативном приеме - методами статистической обработки - принципами этики и деонтологии - умением оформить заключения для МСЭ - умением работать с генетическими регистрами - принципами пропаганды медико-генетических знаний среди населения и медицинских работников - способами анализа

		медицинскую документацию: историю болезни, отчетные формы - необходимое оснащение медико-генетических центров - оценить экономическую эффективность медико-генетической службы УК-1, ПК-5, ПК-11	деятельности медико-генетических консультаций - умением оказывать медицинскую помощь при чрезвычайных ситуациях, в том числе участие в медицинской эвакуации УК-2, УК-3, ПК-5, ПК-7, ПК-9, ПК-11, ПК-12
ДЕ2. Общая медицинская генетика. УК-1, ПК-5, ПК-6, ПК-9 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/04.8	- историю развития генетики как науки, основные направления современной генетики - организацию генома человека - законы передачи наследственных признаков - основные генетические термины - этические и методологические проблемы генетических исследований человека - методы популяционной генетики - принципы и современные возможности лечения наследственных болезней УК-1, ПК-5, ПК-6	- провести консультирование пациента с врожденным и/или наследственным заболеваниями - предоставить пациенту и/или его семье полную информацию о заболевании, его прогнозе и риске для потомства - провести осмотр пациента с оценкой и описанием его фенотипа - рассчитать частоту носительства мутаций в популяции в соответствии с равновесием Харди-Вайнберга ПК-2, ПК-9	- методами расчета вероятности генетической патологии у потомства - классификацией наследственных болезней, умением правильно сформулировать диагноз - принципами синдромологического анализа УК-1, ПК-5
ДЕ3. Молекулярные основы	- Структуру гена, генома, клеточных	- оценить и интерпретировать	- принципами консультирован

наследственности УК-1, УК-3, ПК-3, ПК-5, ПК-12 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/04.8	органелл - цитологические основы наследственности - Значение эпигенетических модификаций - Молекулярные механизмы возникновения мутаций - Основные тератогенные факторы. Биологические факторы мутагенеза и тератогенеза - Генетические основы старения - Проблемы и задачи практического применения стволовых клеток, современное состояние проблемы - УК-1, УК-3,	результаты цитогенетического исследования - оценить вклад наследственности и внешней среды в клинический фенотип пациента ПК-5, ПК-12	ия пациенток с аномалиями кариотипа - методиками оценки риска генетических последствий при воздействии тератогенных и мутагенных факторов при беременности ПК-3, ПК-9, ПК-12
ДЕ4 Методы исследования в генетике УК-1, ПК-1, ПК-4, ПК-5, ПК-6, ПК-9 Код ТФ – А/01.8	- Условия, оснащение и техника безопасности при проведении молекулярно-генетических исследований - Методы выделения ДНК. Правила хранения ДНК - возможности и ограничение современных методов исследования, применяемых в генетике УК-1, ПК-1,	- интерпретировать результаты биохимических исследований - интерпретировать и разъяснить пациенту результаты цитогенетического исследования - интерпретировать результаты секвенирования нового поколения (NGS) ПК-5, ПК-6, ПК-9	- основными методами изучения наследственности и - составлением родословной консультируемых - принципами записи формулы кариотипа - дополнительным и методами исследования для уточнения патогенности мутации - умением работать с

			базами данных ПК-4, ПК-5
ДЕ5. Медико-генетическое консультирование УК-3, ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-7, ПК-9, ПК-10, ПК-12 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/04.8 Код ТФ – А/07.8	- Этические вопросы при медико-генетическом консультировании. Особенности генетической информации - Принципы диагностики наследственных болезней - Социальные факторы, влияющие на принятие решения консультируемыми - Подходы к индивидуальной профилактике заболеваний УК-3, ПК-9, ПК-10,	- понятно и четко формулировать вопросы при опросе пациента - провести консультацию беременной / семьи по результатам пренатальной диагностики - определить риск для потомства при врожденных пороках развития - консультировать при наследственных опухолевых синдромах - дать генетический прогноз при мутагенных и тератогенных воздействиях, в том числе при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях - провести мониторинг врожденных пороков развития в популяции - провести консультирование супружеской пары с репродуктивной патологией ПК-1, ПК-2, ПК-3, ПК-4, ПК-5, ПК-7,	- методами разъяснения консультируемым результатов исследований - техниками эмпатии и конфликтологии - интерпретацией результатов пренатальной диагностики - методиками консультирования при мультифакториальной патологии - методами работы с информационно-поисковыми системами - методами сбора данных - Формированием групп риска диспансерного учета ПК-1, ПК-4, ПК-9

		ПК-10, ПК-12	
ДЕ6 Профилактика врожденной и наследственной патологии УК-1, ПК-1, ПК-2, ПК-9, ПК-10 Код ТФ – А/04.8	- методы и способы первичной, вторичной и третичной профилактики - показания для использования вспомогательных репродуктивных технологий и проведения предимплантационного генетического тестирования (ПГТ), виды ПГТ - современные методы и возможности пренатальной диагностики - нормативные документы, регламентирующие порядок направления беременной на инвазивную диагностику, медицинские показания для прерывания беременности возможности профилактики осложнений беременности УК-1, ПК-1	- дать рекомендации при преконцепционной подготовке мужчине и женщине - интерпретировать результаты медико-генетического обследования - интерпретировать результаты предимплантационного генетического тестирования - провести дотестовое и послетестовое консультирование при направлении беременной на пренатальный скрининг или инвазивную пренатальную диагностику - интерпретировать результаты неонатального скрининга - разъяснить родителям результаты неонатального скрининга ПК-1, ПК-2, ПК-9, ПК-10	- умением консультировать пациенток при преконцепционной подготовке - методами расчета риска генетической патологии для потомства - интерпретацией результатов пренатального скрининга - техниками эмпатии при консультировании беременной / супружеской пары с неблагоприятным прогнозом для плода - методами повышения приверженности родителей к своевременному началу и регулярности терапии при выявлении наследственного заболевания и ребенка ПК-1, ПК-2,
ДЕ7 Моногенные формы наследственных болезней УК-1, ПК-1, ПК-2,	- Этиологию и патогенез наследственной патологии, типы наследования,	- направить пациента на реабилитацию - выявить у пациента клинические	- методиками диетотерапии, определением дозировки лекарственных

ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/05.8	принципы диагностики наследственных болезней. - основные симптомы моногенных наследственных заболеваний - современные возможности терапии и профилактики наследственных болезней УК-1,	критерии наличия заболеваний соединительной ткани - проконсультировать пациента (родителей пациента) с наследственными заболеваниями о немедикаментозных методах лечения и реабилитации, важности модификации образа жизни - провести дифференциальный диагноз ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8, ПК-9	средств при заместительной терапии, методами индивидуального подбора терапии - интерпретацией результатов генетического тестирования - техникой синдромологического анализа при постановке диагноза ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6
ДЕ8 Хромосомные аномалии и врожденные пороки развития ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/03.8	- Классификация хромосомных и геномных заболеваний - Международную классификацию аномалий развития - Факторы, влияющие на возникновение хромосомной патологии - Клинические проявления тератогенных факторов - Современные методы коррекции врожденных пороков развития ПК-1, ПК-2,	- Определить клинические симптомы и фенотипические особенности основных хромосомных синдромов - Предоставить родителям ребенка с хромосомной патологией информацию о клинике, прогнозе и современных методах лечения заболевания - Провести дифференциальный диагноз между изолированными и синдромальными формами врожденных пороков развития - работать в составе пренатального	- Методикой синдромологического анализа - Дифференциальной диагностикой основных хромосомных синдромов - Методикой расчета риска для семьи пробанда ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6

		консулиума ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	
ДЕ9 Наследственные нейро-дегенеративные заболевания, в том числе нервно-мышечные заболевания УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/03.8 Код ТФ – А/05.8 Код ТФ – А/06.8	-этиологию, патогенез наиболее часто встречающихся наследственно-дегенеративных заболеваний; современную классификацию заболеваний; -клиническую картину, основные симптомы, синдромы поражения нервной системы, особенности течения и осложнения при наследственной и нейродегенеративной патологии УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	-собрать и проанализировать анамнез и другую информацию у неврологического больного, его родственников или сопровождающих; -выявить общие и специфические признаки неврологического заболевания, установить топический диагноз и неврологический синдром; -провести дифференциальную диагностику наследственно-дегенеративных заболеваний нервной системы, обосновать клинический диагноз, схему, план и тактику ведения больного; -определить показания к назначению консультации специалистов (психиатра, нейропсихолога, невролога и пр.); -дать оценку течения заболевания, предусмотреть возможные осложнения и осуществить их	-расспросом и сбором анамнеза у больного с наследственно-дегенеративной патологией; -методикой изучения соматического и неврологического статуса у пациентов с наследственно-дегенеративной патологией; -постановкой топического диагноза на основе выделенных синдромов поражения нервной системы; -постановкой клинического диагноза с указанием типа наследования, характера и степени нарушенных функций; -умением составить модель родословной для семей, имеющих наследственные заболевания нервной системы; дать прогноз

		профилактику. УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	потомства для семей с наследственным неврологическим заболеванием; -алгоритмом постановки диагноза, проведение ДНК-диагностики при наследственно-дегенеративных заболеваниях нервной системы; -методикой нейропсихологического тестирования больного; -организацией ухода за неврологическим больным. УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
ДН10 Наследственные болезни обмена (НБО) УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6 Код ТФ – А/01.8 Код ТФ – А/02.8 Код ТФ – А/03.8 Код ТФ – А/05.8	-этиологию, патогенез наиболее часто встречающихся наследственных болезней обмена веществ; современную классификацию заболеваний; -клиническую картину, основные симптомы при НБО УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	-собрать и анализировать анамнез и другую информацию у пробанда, его родственников или сопровождающих; -выявить общие и специфические признаки НБО, установить диагноз; -провести дифференциальную диагностику, обосновать клинический диагноз, схему, план и тактику ведения	-расспросом и сбором анамнеза; -методикой изучения соматического и неврологического статуса у пациентов с НБО; -интерпретацией результатов биохимических и молекулярно-генетических методов исследования; -постановкой

		больного; - определить показания к назначению консультации специалистов; -дать оценку течения заболевания, предусмотреть возможные осложнения и осуществить их профилактику; проводить диспансеризация больных с НБО УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6	клинического диагноза с указанием типа наследования, характера и степени нарушенных функций; -умением составить модель родословной для семей, имеющих НБО; дать прогноз потомства для семей с НБО; -алгоритмом постановки диагноза, проведение ДНК-диагностики при наследственно-дегенеративных заболеваниях нервной системы; -методикой нейропсихологического тестирования больного; -организацией ухода за неврологическим больным. УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6
--	--	--	--

2. Аттестационные материалы

2.1. Вопросы экзаменационных билетов (с указанием УК, ПК)

№	Вопрос	Компетенции (УК, ПК)
---	--------	----------------------

1	Структурно-функциональная организация хромосом.	УК-1, ПК-5, ПК-6
2	Структурные элементы генома человека	УК-1, ПК-5, ПК-6
3	Клеточный цикл	УК-1, ПК-5, ПК-6
4	Структура генов.	УК-1, ПК-5, ПК-6
5	Эмбриопатии и бластопатии: определение, этиология, клинические проявления	УК-1, ПК-5, ПК-6
6	Моногенное наследование признаков и человека: типы наследования	УК-1, ПК-5, ПК-6
7	Эпигенетические механизмы, регулирующие экспрессию генов, клиническое значение	УК-1, ПК-5, ПК-6
8	Классификация мутаций, методы выявления мутаций	УК-1, ПК-5, ПК-6
9	Мутационный процесс в зародышевых клетках: спонтанный и индуцированный мутагенез	УК-1, ПК-5, ПК-6
10	Основные понятия популяционной генетики: генофонд популяции, дрейф генов, имбридинг, генетический груз, равновесие Харди-Вайнберга	УК-1, ПК-5, ПК-6
11	Фармакогенетика: задачи, генетические полиморфизмы, ассоциированные с изменением фармакокинетических процессов.	УК-1, ПК-5, ПК-6
12	Полиморфизмы генов тромбофилии: клиническое значение, особенности консультирования носителей.	УК-1, ПК-5, ПК-6
13	Полиморфизмы генов фолатного цикла: варианты, клиническое значение, анализ биохимического фенотипа.	УК-1, ПК-5, ПК-6
14	Генетика главного комплекса гистосовместимости, система HLA.	УК-1, ПК-5, ПК-6
15	Молекулярно-генетическая основа полиморфизма групп крови: система АВО, резус-фактор.	УК-1, ПК-5, ПК-6

16	Онкогены и протоонкогены.	УК-1, ПК-5, ПК-6
17	Гены-супрессоры опухолевого роста.	УК-1, ПК-5, ПК-6
18	Наследственность и изменчивость: значение в эволюционном развитии и в формировании патологии.	УК-1, ПК-5, ПК-6
19	Генетическая классификация наследственных болезней.	УК-1, ПК-5, ПК-6
20	Принципы составления родословных, значение клинико-генеалогического метода в современной клинической генетике.	УК-1, ПК-5, ПК-6
21	Хромосомный микроматричный анализ: преимущества и ограничения метода, классификация SNP.	УК-1, ПК-5, ПК-6
22	Тандемная масс-спектрометрия: значение при проведении скрининга и диагностики наследственной патологии.	УК-1, ПК-5, ПК-6
23	FISH-диагностика: преимущества и ограничения метода, значение при пренатальной и постнатальной диагностике.	УК-1, ПК-5, ПК-6
24	Предимплантационное генетическое тестирование: виды, способы, показания.	УК-1, ПК-5, ПК-6
25	Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ): возможности и ограничения, этические проблемы.	УК-1, ПК-5, ПК-6
26	Комплекс пренатальной диагностики 1 триместра, интерпретация, консультация по результатам.	УК-1, ПК-5, ПК-6
27	Исследование генетической предрасположенности к заболеваниям: методы, клиническое значение, этические проблемы, особенности медико-генетического консультирования.	УК-1, ПК-5, ПК-6
28	Скрининг на носительство наследственных заболеваний: организация, международные рекомендации, этические проблемы, консультирование и рекомендации по результатам.	УК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
29	Неонатальный скрининг: организация в РФ, этические проблемы, консультирование и рекомендации по результатам.	УК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7

30	Цитогенетическое исследование (анализ кариотипа): показания, преимущества и ограничения метода.	УК-1, ПК-3, ПК-5, ПК-6, ПК-12
31	Генетический анализ абортивного материала при невынашивании беременности: методы, клиническое значение.	УК-1, ПК-3, ПК-5, ПК-6, ПК-12
32	Генетический полиморфизм и генетическая гетерогенность: определение понятий, клинические примеры, значение при медико-генетическом консультировании.	УК-1, ПК-3, ПК-5, ПК-6, ПК-12
33	Митохондриальное наследование, митохондриальные болезни, особенности медико-генетического консультирования.	УК-1, ПК-1, ПК-5, ПК-6
34	Общие принципы диагностики наследственных опухолевых синдромов.	УК-1, ПК-3, ПК-5, ПК-6, ПК-12
35	Наследственный рак молочной железы.	УК-1, ПК-3, ПК-5, ПК-6, ПК-12
36	Синдром Дауна: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, ведение пациентов с синдромом Дауна.	УК-1, ПК-3, ПК-5, ПК-6, ПК-12
37	Типы геномных и хромосомных мутаций.	УК-1, ПК-3, ПК-5, ПК-6, ПК-12
38	Синдром Патау: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, медико-генетическое консультирование семьи.	УК-1, ПК-3, ПК-5, ПК-6, ПК-12
39	Синдром Эдвардса: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, медико-генетическое консультирование семьи.	УК-1, ПК-3, ПК-5, ПК-6, ПК-12
40	Хорея Гентингтона: клиника, диагностика, современные методы лечения, консультирование семьи.	УК-1, ПК-3, ПК-5, ПК-6, ПК-12

41	Синдром ломкой X-хромосомы: клиника, диагностика, современные методы лечения, консультирование семьи.	УК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-11
42	Наследственная эпилепсия: примеры, методы диагностики, особенности медико-генетического консультирования	УК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-11
43	Нейрофиброматоз 1 и 2 типа: клиника, диагностика, междисциплинарный подход к наблюдению и лечению больных	УК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
44	Синдром Вильямса: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.	УК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
45	Синдром Ангельмана: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.	УК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
46	Синдром Прадера-Вилли: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.	УК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
47	Синдром ДиДжоржи: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.	УК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-7
48	Наследственные мышечные дистрофии. Миодистрофия Дюшенна и Беккера: клиника и диагностика, современные методы лечения	УК-2, ПК-5, ПК-6, ПК-8
49	Спинальная мышечная атрофия: современные возможности диагностики и лечения	УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6
50	Фенилкетонурия: современные возможности диагностики и лечения	УК-1, ПК-3, ПК-5, ПК-6, ПК-12
51	Муковисцидоз: современные возможности диагностики и лечения	УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6
52	Гемохроматоз: современные возможности диагностики и лечения	УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6
53	Роль генетика при консультировании пациентов с расстройствами аутистического спектра	УК-2, ПК-1, ПК-2, ПК-5, ПК-6

54	Наследственный поликистоз почек: классификация, клиника, диагностика.	УК-1, ПК-1, ПК-5, ПК-6
55	Туберозный склероз: клиника, диагностика, медико-генетическое консультирование, современные методы лечения.	УК-1, ПК-1, ПК-5, ПК-6
56	Инфекции TORCH-комплекса при беременности: диагностика, клиническое значение, возможности пренатальной диагностики.	УК-1, ПК-1, ПК-5, ПК-6
57	Инвазивная пренатальная диагностика: методы, сроки, показания и ограничения.	УК-1, ПК-3, ПК-5, ПК-6, ПК-12
58	Медико-генетическое консультирование супружеских пар с бесплодием	УК-1, ПК-1, ПК-5, ПК-6
60	Медико-генетическое консультирование супружеских пар с привычным невынашиванием беременности	УК-1, ПК-1, ПК-5, ПК-7
61	Медико-генетическое консультирование пациентов – носителей сбалансированных хромосомных перестроек	
62	Синдром Тернера: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.	
63	Синдром Клайнфельтера: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.	
64	Синдром Якобса (дисомия Y): пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.	

65	Полисомия X-хромосомы у женщины: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.	
66	Синдром нечувствительности к андрогенам: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.	
67	Врожденная гиперплазия коры надпочечников: клиника, диагностика, рекомендации, медико-генетическое консультирование	
68	Секвенирование нового поколения: преимущества и ограничения метода исследования, клиническое значение	
69	Синдром Марфана: клиника, диагностика, рекомендации, медико-генетическое консультирование	
70	Синдром Элерса-Данло: типы, клиника, диагностика, рекомендации, медико-генетическое консультирование	
71	Несовершенный остеогенез: клиника, диагностика, рекомендации, медико-генетическое консультирование	
72	Буллезный эпидермолиз: клиника, диагностика, рекомендации, медико-генетическое консультирование	
73	Преимплантационная подготовка условно-здоровых супружеских пар	
74	Основы профилактики врожденных и наследственных заболеваний	

75	Гемофилия А и В: клиника, диагностика, современные методы лечения, медико-генетическое консультирование пациентов и их семей	
----	--	--

Экзаменационный билет включает 3 вопроса:

- 1 вопрос – Основы генетики.
- 2 вопрос – Клиническая генетика: клиника, диагностика, дифференциальная диагностика, современные методы лечения наследственных заболеваний
- 3 вопрос – Методы исследования в генетике.

Примеры экзаменационных билетов:

Билет №1

1. Структурно-функциональная организация хромосом
2. Синдром Элерса-Данло: типы, клиника, диагностика, рекомендации, медико-генетическое консультирование
3. Секвенирование нового поколения: преимущества и ограничения метода исследования, клиническое значение

Билет №2

1. Основные понятия популяционной генетики: генофонд популяции, дрейф генов, имбридинг, генетический груз, равновесие Харди-Вайнберга
2. Врожденная гиперплазия коры надпочечников: клиника, диагностика, рекомендации, медико-генетическое консультирование
3. Цитогенетическое исследование (анализ кариотипа): показания, преимущества и ограничения метода.

Билет №3

1. Мутационный процесс в зародышевых клетках: спонтанный и индуцированный мутагенез
2. Синдром Тернера: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.
3. Инвазивная пренатальная диагностика: методы, сроки, показания и ограничения.

2.2. Тестовые задания

Тестовые задания разработаны для каждой ДЕ и содержат от 3 до 6 вопросов. В тестовом задании студенту задаются 50 вопросов с возможностью выбора одного или нескольких правильных ответов из 3-5 предложенных.

Примеры тестовых заданий:

1. По аутосомно-рецессивному типу наследуются:
 - а) врожденные пор сердца
 - б) эпилепсии
 - в) пилоростеноз
 - г) семейная эмфизема легких

д) фенилкетонурия

2. По аутосомно-доминантному типу наследуются:

- а) шизофрения
- б) эпилепсия
- в) гипоспадия
- г) агенезия почек
- д) ахондроплазия

3. Если один из супругов имеет группу крови А, а другой В, то у них могут родиться дети с группой крови:

- а) I
- б) II
- в) III
- г) IV

4. Рецессивной, сцепленной с X-хромосомой, аномалией является: 1.; 2. прогрессивная; 3. недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (Г-6-ФД); 4. синдром Хантера.

- а) гемофилия
- б) мышечная дистрофия Дюшенна
- в) недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы
- г) фенилкетонурия
- д) синдром Марфана

5. По аутосомно-доминантному типу наследуются:

- а) хондродистрофия
- б) фенилкетонурия
- в) нейрофиброматоз
- г) хорея Гентингтона
- д) синдром Элерса-Данлоса

6. По аутосомно-рецессивному типу наследуются:

- а) фенилкетонурия
- б) синдрома Марфана
- в) алкаптонурия
- г) болезнь Нимана-Пика
- д) галактоземия

7. С X-хромосомой сцеплен ген:

- а) CYP21A1
- б) F8
- в) CFTR
- г) SMN1
- д) DHCR7

8. У пациента мужского пола, обратившегося в связи с бесплодием в браке, определен кариотип 47,XXY. Ваш диагноз:

- а) синдром Клайнфельтера
- б) синдром Тернера
- в) синдром нечувствительности к андрогенам
- г) врожденная гиперплазия коры надпочечников
- д) синдром Якобса

9. У пациента мужского пола, обратившегося в связи с бесплодием в браке, определен кариотип 47,XXY. Ваш диагноз:

- а) синдром Клайнфельтера
- б) синдром Тернера
- в) синдром нечувствительности к андрогенам
- г) врожденная гиперплазия коры надпочечников
- д) синдром Якобса

10. У новорожденного наблюдается тяжелое общее состояние: угнетение ЦНС, микроцефалия, судороги, желтуха, гепатоспленомегалия, геморрагический синдром, пневмония. Повышен уровень иммуноглобулина М. Этот симптомокомплекс характерен для:

- а) токсоплазмозной инфекции
- б) герпетической инфекции
- в) врожденной цитомегалии
- г) буллезного эпидермолиза

11. У новорожденного отмечаются признаки менингоэнцефалита: рвота, беспокойство, вялость, сонливость, судороги, ригидность мышц затылка, гиперрефлексия, гидроцефалия, хориоретинит. Этот симптомокомплекс характерен для:

- а) буллезного эпидермолиза
- б) токсоплазмоза
- в) врожденного сифилиса
- г) хромосомной патологии

12. У женщины во втором триместре беременности отмечалась субфебрильная температура, сыпь, фарингит, шейный лимфаденит. Ребенок родился с маленькой массой тела (2100 г), микроцефалией, катарактой, глухотой, врожденным пороком сердца, гепатоспленомегалией, тромбоцитопенической анемией. Этот симптомокомплекс характерен для:

- а) герпетической эмбриопатии
- б) краснушной фетопатии
- в) токсоплазмоза
- г) хромосомной патологии

13. Соотношение Харди-Вайнберга используется для:

- а) выявления эффекта родоначальника
- б) расчета частоты гетерозигот в популяции
- в) расчета частоты больных в популяции
- г) расчета соотношений между уровнем мутационного процесса и уровнем отбора

14. Несоответствие генетического и фенотипического пола наблюдается при синдроме:

- а) Клайнфельтера
- б) Тернера
- в) Лоуренса-Муна-Барде-Бидля
- г) Нечувствительности к андрогенам
- д) Нуна

15. Для выявления нарушений аминокислотного обмена наиболее информативен метод:

- а) цитогенетическое исследование
- б) исследование белкового спектра плазмы крови

- в) исследование мочи и крови на свободные аминокислоты
- г) хромосомный микроматричный анализ

16. Гипоплазия скуловых костей, антимонгоидный разрез глаз, колобомы век, порок развития ушных раковин характерны для:

- а) синдрома Апера
- б) синдрома Крузона
- в) синдрома Франческетти
- г) синдрома Гольденхаара
- д) черепно-глазо-зубного синдрома

17. Олигодактилия характерна для:

- а) синдрома Меккеля
- б) синдрома Эллиса Ван Кревельда
- в) синдрома Нагера
- г) синдрома Смита-Лемли-Опитца
- д) синдрома Холт-Орама

18. Задержка роста и костного возраста, умственная отсталость (имбецильность), гипертелоризм, эпикант, антимонголоидный разрез глаз, высокая спинка носа, микроцефалия, гипоплазия верхней челюсти, низко расположенные ушные раковины, расширение концевых фаланг пальцев на кистях и стопах, особенно 1-го, с девиацией в радиальную сторону на кисти, колобома нижнего века, гипертрихоз характерны для:

- а) синдрома Рубинштейна-Тейби
- б) синдрома Франческетти
- в) синдрома Секкеля
- г) синдрома Дубовитца
- д) синдрома Нунан

19. Высокая степень развития злокачественных образований существует при:

- а) синдроме Шерешевского-Тернера
- б) синдроме Клайнфельтера
- в) синдроме Лоуренса-Муна-Барде-Бидля
- г) синдроме Луи-Бар
- д) синдроме Вильямса

20. Хирургическое лечение расщелины губы и неба является:

- а) симптоматическим методом
- б) этиологическим методом
- в) патогенетическим лечением

2.3. Перечень навыков при клиническом разборе:

- обследование больных (анамнез, осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация);
- ведение медицинской документации;
- интерпретация данных клинических, лабораторных (включая молекулярно-генетические), функциональных, инструментальных методов обследования.

3. Технологии и критерии оценивания

Форма аттестации по дисциплине – зачет с оценкой (1, 2 семестр), экзамен (3 семестр), зачет с оценкой (4 семестр).

Цель промежуточной аттестации – оценить степень освоения ординаторами дисциплины «Общая и частная неврология» в соответствии с требованиями ФГОС ВО по специальности 31.08.30 Генетика.

Уровень сформированности компетенций подтверждается посредством демонстрации знаний, который ординатор приобретает в ходе изучения дисциплины «Неврология». Проверка знаний проводится на этапе тестирования по основным вопросам теоретического материала.

Зачет проводится в форме клинического разбора больного. Ординатор проводит осмотр и опрос больного (жалобы, анамнез заболевания и жизни), знакомится с результатами лабораторных и инструментальных исследований, осмотров специалистов (изучает историю болезни) и формулирует клинический диагноз. Назначает дополнительное обследование и дает рекомендации по профилактике болезни, диспансерному наблюдению. При необходимости, участники клинического разбора задают дополнительные вопросы докладчику. В заключение преподаватель подводит итог клинического разбора, приводит аргументы в пользу основного и сопутствующего клинического диагноза.

Зачет с оценкой включает клинический разбор и тестирование. Оценка выставляется по результату тестирования.

Экзамен проводится в форме решения ситуационной задачи, тестирования, собеседование по билету. Оценка выставляется по результату тестирования и собеседования по билету.

Критерии зачета этапа клинического разбора больного:

Проведен подробный расспрос больного, определены все детали анамнеза болезни, анамнеза жизни. Сделаны соответствующие выводы. Проведен осмотр по органам и системам: выделены главные симптомы. Определены ведущие синдромы основного, сопутствующего (при его наличии), фонового (при его наличии) заболевания. Интерпретированы результаты анализов (при их наличии). Сформулирован клинический диагноз. Проведен дифференциальный диагноз (при необходимости). Определена тактика лечения и ближайший прогноз. Определен риск рождения детей с аналогичным заболеванием в семье. Обучающийся демонстрирует умение анализировать информацию, выделяет главные и второстепенные признаки болезни, правильно использует терминологию, ставит диагноз согласно действующих классификаций, выбирает оптимальный метод лечения, диагностики, реабилитации, профилактики, разрабатывает план в зависимости от индивидуальных особенностей, устанавливает причинно-следственные связи и уверенно аргументирует собственную точку зрения.

Возможно наличие замечаний, имеющих несущественный характер при сборе анамнеза и осмотре больного и незначительные ошибки, не способные негативно повлиять на течение и исход болезни. Неполная формулировка клинического диагноза в части выделения сопутствующих или фоновых заболеваний, затруднение с определением ближайшего прогноза.

Незачет – если допущена грубая диагностическая ошибка (неправильно сформулирован диагноз), определена неверная лечебная тактика, если допущена ошибка, способная привести к осложненному течению болезни и ухудшить прогноз.

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 по билетам и решения ситуационной задачи:

Неудовлетворительно

Отсутствие ответа либо абсолютно неверное изложение материала по поставленному вопросу билета 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.
----------	---