

Электронная цифровая подпись



Утверждено 25 мая 2023 г.  
протокол № 5

председатель Ученого Совета Прохоренко И.О..

ученый секретарь Ученого Совета Бунькова Е.Б.

**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**

# 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	1.3	1	1,2,3,4	Устный ответ, стандартизированной тестовой 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.	2,5,7,8,9,10	2	1,2,3,4	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	4,6	3	1,2,3,4	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.	1-10		1,2	Устный ответ, станда ртизир ованны й тестов ый контро ль, доклад / устное рефера тивное сообщ ение	В соотве ствии с п 4.2.2

								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>	1-10	1-6	1,2	Устный ответ, стандартизи- рованные тестовый контроль, доклад / устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач, подготовка круглого	В соответствии 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>	1-10		1,2	Устный ответ, стандартизированный тестовый контроль, доклад / устное реферативное сообщение, решение ситуационных задач, подготовка круглого стола	В соответствии с п 4.2.2

**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. Стандартизированный тестовый контроль (по темам или разделам)**

**Тема 1**

**1. При сборе анамнеза для установления генетического диагноза необходимо уделить особенное внимание:**

- 1) изучению заболеваемости по линии обоих родителей на 3-4 поколения;
- 2) изучение условий жизни ребенка;
- 3) условиям пребывания ребенка в образовательном учреждении.

**2. Генетические технологии применяются для:**

- 1) изучения причин клинического полиморфизма болезней
- 2) создания новых вакцин
- 3) диагностики наследственных и инфекционных болезней
- 4) все перечисленное

**3. Сбор генеалогического анамнеза включает в себя:**

- 1) опрос больного и его родственников о наличии «аналогичного» заболевания в семье;
  - 2) составление генеалогического древа
  - 3) опрос знакомых больного о наличии «аналогичного» заболевания в семье
  - 4) проведение диагностических лабораторных тестов
  - 5) изучения медицинской документации больного и его родственников, при наличии такой документации
- б) верно 1,2,4
  - в) верно 2,4,5
  - г) верно 1,2,3,5
  - д) верно 1,2,4,5

**4. Направление на исследование кариотипа оформляется ...**

- 1) лечащим врачом, до консультации врача-генетика при подозрении на генетическое заболевание
- 2) оформляется врачом-генетиком
- 3) оформляется фельдшером ФАПа или участковым врачом при подозрении на генетическое заболевание
- 4) не выдается, так как генетические исследования не входят в финансирование ОМС
- 5) лечащим врачом, после консультации и по рекомендации врача-генетика

**5. Дети одной родительской пары – это ...:**

- 1) пробанды гомозиготы супруги
- 2) сибсы
- 3) родители

**6. Направление на исследование FISH-исследование оформляется ...**

- 1) лечащим врачом, до консультации врача-генетика при подозрении на генетическое заболевание
- 2) оформляется врачом-генетиком
- 3) оформляется фельдшером ФАПа или участковым врачом при подозрении на генетическое заболевание
- 4) не выдается, так как генетические исследования не входят в финансирование ОМС
- 5) лечащим врачом, после консультации и по рекомендации врача-генетика

**7. Наследование, сцепленное с полом:**

- 1) общая цветовая слепота
- 2) гемофилия
- 3) цвет волос
- 4) глухота

**8. Наследование, сцепленное с полом:**

- 1) цвет глаз
- 2) дальтонизм
- 3) глухота
- 4) гемофилия

**9. Признаки митохондриального наследования:**

- 1) болезнь передается только от матери
- 2) заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин
- 3) больные женщины передают заболевание 50% детей
- 4) все дети больных отцов здоровы

**10. Клинико-генеалогический метод:**

- 1) составляет родословную с последующим обследованием пробанда
- 2) составляет родословную
- 3) прослеживает передачу наследственных признаков среди родственников одного поколения
- 4) прослеживает передачу наследственных признаков среди родственников больного в ряду поколений

Ответы:

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
1	4	8	1	2	5	1,2	4	1,2,4	4

**Тема 2****1. Медико-генетическое консультирование рекомендуют женщинам (семейным парам)**

- 1) близкородственные браки;
- 2) в возрасте 35 лет и старше;
- 3) при наличии в родословной наследственных болезней;
- 4) при работе с вредными факторами (радиация и др.);
- 5) при экстракорпоральном оплодотворении.
- 6) 1,2,3,4
- 7) 2,3,4,5
- 8) 1,2,4,5
- 9) 1,3,4,5

**2. Является ли показанием для направления на медико-генетическую консультацию беременной женщины, если старший ребенок в семье болен гемофилией?**

- 1) да
- 2) нет
- 3) только при сопутствующих осложнениях заболеваний у ребенка
- 4) только при сопутствующих осложнениях беременности



**3. В каком случае показано направление беременной женщины на медико-генетическое консультирование?**

- 1) в семье есть случаи взаимозависимого сахарного диабета
- 2) в семье есть больные муковисцедозом
- 3) в семье есть больные артериальной гипертензией
- 4) в семье есть больные алкоголизмом
- 5) не показано, медико-генетическое консультирование проводится уже после рождения ребенка

**4. В каком случае показано направление беременной женщины на медико-генетическое консультирование?**

- 1) в семье есть случай синдрома Тея-Сакса
- 2) в семье есть больные психиатрическими заболеваниями
- 3) в семье есть
- 4) не показано, медико-генетическое консультирование проводится уже после рождения ребенка

**5. У ребенка на педиатрическом участке пришел положительный результат теста на аденогенитальный синдром, какова тактика врача-педитара:**

- 1) отправить ребенка на повторное тестирование и затем при подтверждении положительного результата на консультацию к врачу-гентику;
- 2) отправить ребенка на консультацию к врачу-генетику;
- 3) не предпринимать никаких действий, если заболевание никак себя не проявляется;
- 4) отправить ребенка на консультацию к врачу-детскому эндокринологу.

**6. Генетическая диагностика и консультирование рекомендуется при диагностике моногенных заболеваний с высоким риском развития ССЗ, таких как**

- 1) артериальная гипертензия;
- 2) ишемическая болезнь сердца;
- 3) семейная гиперхолестеринемия.

**7. Какое молекулярно-генетическое исследование может быть рекомендовано супружеским парам, планирующим беременность?**

- 1) анализ мутаций в гаметях;
- 2) анализ на наличие микроделеций Y-хромосомы;
- 3) анализ на носительство мутаций частых моногенных заболеваний;+
- 4) молекулярное кариотипирование.

**8. Какое из отклонений на этапе пренатальной диагностики не требует консультации генетика?**

- 1) пороки развития ЦНС
- 2) утолщение шейной складки
- 3) анэхогенные комплексы в сердце

**9. Выделите показание для исследования кариотипа родителей:**

- 1) наличие в анамнезе умерших детей с МВПР
- 2) хронический прогрессирующий характер течения заболевания у ребенка, с началом в раннем детском возрасте
- 3) неврологические проявления у ребенка (судороги, снижение или повышение мышечного тонуса, спастические парезы)
- 4) возраст старше 35 лет
- 5) ребенку выставлен диагноз "муковисцидоз"

**10. При повторных спонтанных абортах на ранних сроках беременности и в случаях мертворождений в анамнезе цитогенетический анализ назначается:**

- 1) обоим супругам
- 2) одной женщине
- 3) родителям женщины

- 4) не назначается никому
- 5) обследуется плод при беременности

Ответы:

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
6	1	2	1	1	3	3	3	1	1

### Тема 3

#### 1. Синдром Дауна возникает в результате изменений хромосом, приводящих к

- 1) нарушению рекомбинации между молекулами ДНК;
- 2) нарушению этапов мейоза;
- 3) увеличению числа 21-й хромосомы;+
- 4) уменьшению числа хромосом.

#### 2. Синдром Патау – это хромосомное заболевание человека, которое характеризуется

- 1) наличием в клетках дополнительной хромосомы 13;+
- 2) образованием одной субметацентрической хромосомы 17;
- 3) слиянием двух акроцентрических хромосом 7 и 8;
- 4) центрическим слиянием хромосом 13 и 21.

#### 3. Большинство случаев синдрома Эдварса – это

- 1) образованием одной субметацентрической хромосомы 3;
- 2) слияние длинных плеч хромосом 13 и 18;
- 3) трисомия 18-й хромосомы;+
- 4) трисомия 21-й хромосомы.

#### 4. Для синдрома Эдвардса не характерны следующие врожденные пороки развития

- 1) врожденные пороки сердца;
- 2) гидроцефалия;
- 3) расщелина твердого и мягкого неба;
- 4) спинно-мозговая грыжа;
- 5) трахеопищеводный свищ.

#### 5. Основные клинические признаки синдрома Дауна у новорожденных не включают

- 1) «мышинный» запах;
- 2) «плоское» лицо;
- 3) брахицефалия;
- 4) задержка психомоторного развития;
- 5) кожная складка на шее.

#### 5. При галактоземии в тканях организма накапливается

- 1) альдегидоксидаза;
- 2) галактоза;
- 3) галактозо-1-фосфат;
- 4) пероксидаза.

#### 6. При кишечной форме муковисцидоза в клинике доминируют следующие симптомы

- 1) билиарный цирроз печени;
- 2) вздутие живота;
- 3) гниение и брожение в кишечнике;
- 4) обильный жирный стул с резким запахом;
- 5) ожирение.
- 6) 1,2,3
- 7) 2,5
- 8) 1,2,3,4

**7. При фенилкетонурии генетически нарушен синтез фермента**

- 1) креатинфосфокиназа;
- 2) лактатдегидрогеназа;
- 3) фенилаланин гидроксилаза;
- 4) щелочная фосфатаза.

**8. В основе адреногенитального синдрома лежит недостаточность ферментов для синтеза стероидных гормонов коры надпочечников**

- 1) адреналин;
- 2) альдостерон;
- 3) дезоксикортикостерон;
- 4) кортизол;
- 5) норадреналин.

**9. Итогом нарушения синтеза белков ферментов при генетических заболеваниях являются**

- 1) гормональный дисбаланс;
- 2) множественные пороки развития;
- 3) необратимые изменения в организме человека;
- 4) расстройство вегетативной нервной системы.

**10. Клиника галактоземии у новорождённых появляется после**

- 1) недостатка микроэлементов;
- 2) переохлаждения;
- 3) прививки БЦЖ;
- 4) приёма молока;
- 5) прогрессирующего авитаминоза.

Ответы:

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
3	1	3	3	2,3	8	3	2,4	3	4

**Тема 4**

**1. Причиной наследственных заболеваний являются**

- 1) аллергия;
- 2) лучевая болезнь;
- 3) мутации;+
- 4) отравления;
- 5) стресс.

**2. Мультифакториальные врожденные пороки развития являются результатом:**

- 1) действия наследственных факторов
- 2) действия эндогенных факторов
- 3) действия биологических факторов
- 4) действия экзогенных факторов
- 5) действия токсических факторов

**3. К наследственным заболеваниям нервной системы относятся:**

- 1) рассеянный склероз
- 2) торсионная дистония
- 3) миастения
- 4) малая хорья
- 5) хорья Гентингтона

**4. Заболевания, не относящиеся к мультифакторным**

- 1) гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия
- 2) врожденные пороки сердца, почек, диафрагмальная грыжа
- 3) шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз
- 4) рак желудка, поджелудочной железы

**5. Заболевания, не относящиеся к мультифакторным**

- 1) врожденный сифилис
- 2) ревматоидный артрит
- 3) эссенциальная гипертензия
- 4) варикозное расширение вен

**6. Какие из нижеперечисленных заболеваний относятся к группе мультифакторных:**

- 1) наследственная патология соединительной ткани – несовершенный остеогенез, синдром Марфана, синдром Элерса-Данло
- 2) гипертоническая болезнь, ишемическая болезнь сердца
- 3) полидактилия, эктродактилия, брахидактилия

**7. Повышенные риск по мультифакториальному заболеванию невозможно оценить на основании**

- 1) близкого родства супругов
- 2) данных клинико-генеалогического анализа
- 3) вредных профессиональных факторов на производстве и месте жительства
- 4) наличия специфического биохимического маркера

**8. На основании каких лабораторных исследований индивида можно отнести в «группу повышенного риска по развитию мультифакториального заболевания»?**

- 1) молекулярно-генетических исследований
- 2) специальных иммунологических исследований
- 3) специальных биохимических исследований
- 4) современного цитогенетического исследования

**9. Коэффициент наследуемости отражает**

- 1) тяжесть заболевания
- 2) вероятность развития заболевания у родственников пробанда
- 3) вклад генетических факторов в подверженность
- 4) время манифестации заболевания

**10. Наследственная предрасположенность при мультифакториальных болезнях больше всего связана:**

- 1) с сезонностью заболеваемости и рождения больных
- 2) с семейным накоплением в зависимости от степени родства с пробандом
- 3) с географическими различиями проживания
- 4) с социально-экономическими различиями

Ответы:

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
3	2	2,5	1	1	2	1	1	3	2

**2.2. 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.

### **2.3. Перечень ситуационных задач для текущего контроля успеваемости**

#### **Тема 1**

##### **Задача 1.**

Мама девочки 6,5 месяцев обратилась к педиатру с жалобами на то, что ее ребенок не переворачивается, не сидит, не стоит на ногах.

Анамнез жизни: от 1 беременности, протекавшей без особенностей, от 1 срочных родов, масса при рождении 2900. Вскармливание грудное. К 1,5 месяцам стала удерживать голову, с 2,5 –3 месяцев переворачивается со спины на живот и обратно. Анамнез заболевания: с 3,5 месяцев у ребенка появилась рвота, стала отказываться от пищи, за 4 –й месяц прибавка в массе составила 100 мг (при норме 700 мг). В 4 месяца переболела ОРВИ, осложненной обструктивным синдромом, лечение получала в стационаре. После выписки из стационара мама заметила, что девочка стала менее активна, перестала переворачиваться, интересоваться игрушками, узнавать близких. Объективный осмотр: состояние ребенка тяжелое. Кожные покровы кофейно –желтой окраски. Признаки гипотрофии (дефицит массы 18 %). В легких дыхание пуэрильное, проводится по всем полям. Тоны сердца ритмичные. Живот мягкий, пальпируется край печени (выступает из –под края реберной дуги на 3 см) плотно –эластичной консистенции. Селезенка выступает из –под края реберной дуги на 1,5 см. Мышечная гипотония. Самостоятельно не сидит, не следит за игрушкой, взгляд фиксирован.

Вопросы:

1. О каком заболевании у ребенка следует думать?
2. Дополнительные методы исследования, необходимые для подтверждения диагноза?

Эталон решения задачи 1

1. Следует думать о наследственном заболевании, связанном с нарушением обмена липидов (болезни накопления) –болезнь Тея –Сакса.
2. Консультация невролога; исследование глазного дна (симптом «вишневой косточки»); исследование органов зрения и слуха; сбор информации и оформление родословной; выявление гетерозиготности у родителей; ДНК –диагностика.

##### **Задача 2.**

Ребенок 7 месяцев (девочка) на приеме педиатра. Со слов мамы у девочки плохой аппетит, плохая прибавка массы тела, плаксивость, обильный стул. Анамнез жизни: от 2 беременности (1 беременность –медаборт), от 1 срочных родов, масса при рождении 3200. На грудном вскармливании до 3 месяцев, с 3 -на искусственном вскармливании адаптированными смесями (прибавка массы тела была достаточная). С 5 месяцев девочка получает каши: манную, гречневую, рисовую, овсяную; с 6 месяцев –овощные пюре: картофельное, кабачковое. При сборе анамнеза

заболевания удалось узнать, что после введения в рацион манной, овсяной каш у ребенка стал появляться обильный стул, горшок трудно отмывался от кала. Когда девочка получала гречневую или рисовую кашу, стул нормализовался. Мама данной зависимости не замечала и продолжала ребенка кормить в основном манной кашей (быстро готовится). За 5 и 6 месяцев ребенок прибавил в массе не более 500 грамм. Объективный осмотр: Состояние ребенка тяжелое, плачет. Кожа бледная, сухая, волосы и ногти ломкие, на ногтях белые пятна. Подкожно –жировой слой и тургор тканей снижены. Мышечная гипотония. Тоны сердца ясные, на верхушке - систолический шум. В легких дыхание пуэрильное. Живот значительно увеличен в объеме, из –за чего ребенок имеет вид «паука». Стул обильный, пенистый, жирный, зловонный, без слизи и крови.

Вопросы:

1. О каком заболевании следует думать, обоснуйте ответ.
2. Дополнительное обследование ребенка, ожидаемые результаты.
3. С какими заболеваниями проводят дифференцированный диагноз?
4. Лечебные мероприятия?
5. Составьте родословную ребенку с данным заболеванием.

Эталон решения задачи 2

1. Целиакия. Появление признаков заболевания после введения в рацион глютенсодержащих продуктов. Синдром мальабсорбции: изменение стула, увеличение живота. Синдром дистрофии и обменных нарушений: признаки гипотрофии, снижение аппетита, изменение поведения, симптомы полигиповитаминоза: сухость, бледность кожи, ломкость волос, ногтей, мышечная гипотония.
2. Общий анализ крови –анемия; биохимическое исследование крови –гипопротеинемия, гипокалиемия, гипокальциемия, гипохолестеринемия; копрограмма –большое количество жирных кислот, нейтрального жира (стеаторея); проба с d–ксилозой; ФГДС –атрофический дуоденит и еунит; УЗИ органов брюшной полости.
3. Заболевания, протекающие с синдромом мальабсорбции; между врожденными и приобретенными формами глиадиновой непереносимости.
4. Диетотерапия: исключение из рациона глютенсодержащих продуктов; сохраняется физиологическая норма белка, ограничивается содержание углеводов и жиров; соблюдение этапности в расширении питания. Витаминотерапия.
5. В родословной –заболевания ЖКТ, хронические расстройства питания в детском возрасте у ближайших родственников ребенка.

**Задача 3.**

При первичном осмотре ребенка (мальчик) в роддоме выявлены множественные стигмы дисэмбриогенеза: косые глазные щели, маленькие отстающие деформированные уши, короткий нос с широкой плоской переносицей. При аускультации сердца выслушивается грубый систолический шум во всех точках аускультации. В легких дыхание пуэрильное, проводится по всем полям. Грудина деформирована. Выражена мышечная гипотония. Анамнез жизни: от 3 беременности (предыдущие беременности закончились рождением здоровых детей, 22 и 14 лет), маме 42 года, протекавшей с угрозой прерывания на сроке 9 и 17 недель, с 32 недель до родов сохранение беременности в стационаре, роды на сроке 36 недель, кесарево сечение в плановом порядке. Масса при рождении 2600.

Вопросы:

1. Учитывая данные анамнеза и объективного осмотра наличие какой патологии можно заподозрить?
2. Дополнительные методы исследования для подтверждения диагноза? Ожидаемые результаты.
3. Укажите, какие еще симптомы имеют место при этой патологии?
4. Возможна ли пренатальная диагностика этого заболевания.

Эталон решения задачи 3

1. Синдром Дауна
2. УЗИ сердца (пороки сердца), УЗИ внутренних органов (пороки развития ЖКТ), кариотипирование (47 XX, 21 +).
3. Повышенная восприимчивость к инфекционным и онкологическим заболеваниям; задержка психического развития, косноязычие, аномалии мочеполовой системы, пятна Брушфильда (пигментные пятна по краю радужки); искривление мизинца, 38единственная складка на 5 пальце, обезьянья складка на ладони; широкие кисти и стопы.

4. Определение уровня альфа –фетопротеина, Узи плода в 12 –14 недель, 20 –24 недели на наличие маркеров хромосомных заболеваний, УЗИ сердца плода в 27 недель; консультация генетика с возможным проведением инвазивных методов диагностики.

#### **Задача 4.**

Ребенок 6 лет (мальчик) на приеме у педиатра. При объективном осмотре: астенического телосложения, рост выше среднего, длинные конечности, длинные тонкие кисти, грудная клетка деформирована (килевидной формы), нарушение осанки. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. При аускультации сердца определяется на верхушке диастолический шум. Голубые склеры. Мышечная гипотония. Мальчик носит очки (миопия высокой степени). Анамнез жизни: от 2 беременности (1 беременность –мальчик 10 лет, здоров), протекавшей без особенностей, от 2 родов в срок, родостимуляция. Отец умер в возрасте 35 лет (разрыв аневризмы аорты).

Вопросы:

1. Какое заболевание наиболее вероятно у ребенка? Обоснуйте ответ.
2. Какие сердечно –сосудистые проявления при данной патологии определяют прогноз жизни больных?
3. Дополнительные методы исследования?
4. Тип наследования заболевания?
5. Этиопатогенез.

Эталон решения задачи 4

1. Синдром Марфана. Сочетание поражения сердца с аномалиями скелета (килевидная грудная клетка, длинные тонкие кисти, высокий рост, голубые склеры, сколиоз и др.), поражением органа зрения. Заболевание сердечно –сосудистой системы у отца (наследственный характер).
2. Дилатация и расслаивающая аневризма восходящей аорты, ПМК, недостаточность аортального клапана, мешотчатая аневризма аорты, аневризмы легочных, коронарных, абдоминальных сосудов, коарктация аорты, стеноз легочных артерий, склонность к инфекционному эндокардиту.
3. Анализ мочи –повышение содержания хондроитинсульфата; ЭКГ –признаки гипертрофии миокарда, мерцание предсердий, синдром WPW, удлинение интервала QT; УЗИ сердца –аномалии развития сердца, сосудов; рентгенография позвоночника –кифосколиоз; рентгенография грудной клетки –маленькое сердце, расширенная тень восходящей аорты; осмотр окулистом –слабость цинновой связки, склонность к подвывиху хрусталика.
4. Аутосомно –доминантный тип наследования.
5. Синдром Марфана –наследственное заболевание соединительной ткани. Биохимические дефекты в синтезе белка соединительной ткани приводят к патологическому строению коллагена и эластина, входящих в состав клапанов, стенок сосудов, миокарда, скелетно –мышечной системы, глаз.

#### **Тема 2**

##### **Задача 1.**

Женщина, 43 года, наблюдается по поводу первой беременности. Срок беременности 10-11 недель. По УЗИ на данном сроке толщина воротникового пространства - 1,7 мм.

Вопросы:

1. Каковы должны быть действия акушера-гинеколога женской консультации?

Эталон ответа к задаче 1.

Направить женщину на исследование кариотипа хориона, а затем на консультацию к врачу-генетику.

##### **Задача 2**

В женскую консультацию обратилась женщина 32 лет, планирующая беременность. Из акушерского анамнеза: беременностей три, в 1-ом браке 1-ая закончилась родами, ребенку 9 лет, здоров; 2-ая – мед. аборт; 3-ья беременность, 1 год назад, во 2-ом браке, протекала без патологии, закончилась рождением ребёнка с синдромом Дауна, который умер на 2-день жизни (тяжёлый врожденный порок сердца). У мужа, 34 лет, брак первый, детей не было. Генеалогический анамнез – без особенностей

Вопросы:

1. Надо ли проводить специализированное генетическое обследование супругам?;
2. Надо ли обследовать ребёнка от 1 брака?;

Эталон ответа к задаче 2

- 1) Необходимо провести цитогенетическое обследование супругам;

2) При наличии транслокации у обратившейся необходимо цитогенетически обследовать ребёнка от первого брака;

### **Тема 3**

#### **Задача 1**

У женщины 39 лет 5-я беременность, протекавшая с гестозом и угрозой прерывания, завершилась родами на 36-й неделе. Новорожденная девочка, с массой тела 2700 г, длиной тела 48 см, закричала сразу. При осмотре отмечается отек кистей и стоп, короткая шея с избыточными кожными складками, общая мышечная гипотония. При аускультации выслушивается систолический шум вдоль грудины слева.

Вопросы:

1. О каком заболевании можно думать в данной ситуации.

Эталон ответа к задаче 1

1. Синдром Шерешевского-Тернера.

#### **Задача 2**

На приеме у эндокринолога областной поликлиники девочка 13 лет. Маму беспокоит, что девочка значительно отстает в росте от своих сверстников. Семья проживает в сельской местности. Ребенок от 3-й беременности, 1-х родов (возраст мамы - 27 лет). Предыдущие беременности заканчивались самопроизвольными выкидышами на ранних сроках. С раннего возраста у девочки отмечалось отставание в росте и развитии, родители связывали это с 133 плохим аппетитом и частыми простудными заболеваниями. У девочки - миопия II степени. В школе учится плохо. Осмотр: рост 128 см, нормального питания, избыточная кожная складка на шее, низкий рост волос на затылке. Наружные половые органы развиты по женскому типу, менархе не отмечалось. Ах0, Ма0, Р0, Ме0.

Вопросы:

1. Поставьте предварительный диагноз.

Эталон ответа к задаче 2

1. Синдром Шерешевского-Тернера.

### **Тема 4**

#### **Задача 1**

Пациент С., 4 года. Жалобы на затрудненное открывание рта, эстетическую неудовлетворенность вследствие нарушения симметричности лица. В анамнезе матери: на 8-9-ой неделе беременности была перенесена ОРВИ с осложнениями (обструктивный бронхит). Из вредных привычек матери – курение. Ребенок от 2-ой беременности, роды срочные. Объективный статус: отмечается выраженная асимметрия лица за счет гипоплазии правой половины нижней челюсти. Ушная раковина справа нормальной формы с преаурикулярными выростами. Наружный слуховой проход сужен. Максимальное открывание рта – 1 см. Отмечается односторонняя перекрестная окклюзия. Зубы интактные. Эмаль зубов матовая, гладкая.

Вопросы:

1. О каком заболевании идет речь.

2. Что явилось этиологическим фактором в возникновении данного заболевания

Эталон ответа к задаче 1

Синдром 1-ой жаберной дуги (нижнечелюстной односторонний средней степени тяжести). О

Данное заболевание является мультифакториальным.

#### **Задача 2**

Пациентка В., 13 лет. Жалобы на боли в области центрального участка нижней челюсти и моляров, усиливающиеся при смыкании зубов. За стоматологической помощью не обращалась. Была на осмотре у стоматолога, где стоматолог предположил Ювенильный быстропрогрессирующий пародонтит

Вопросы:

1. К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?

2. На основании чего данную патологию можно отнести в группу наследственных заболеваний?

Эталон ответа к задаче 2

1. Ювенильный быстропрогрессирующий пародонтит следует относить к мультифакториальному нарушению.

2. О мультифакториальной природе ювенильного пародонтита свидетельствует то, что заболевание чаще возникает у женщин, чем у мужчин, заболевание возникает чаще у детей больных, чем у их внуков, повторный риск для 2 ребенка выше, когда больны оба родителя.



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

### 3. Промежуточная аттестация по дисциплине (модулю) включает в себя зачёт

#### 3.1 Вопросы к зачету (ПК-2.1, ПК-2.2, ПК-2.3, ПК-2.4, ПК-2.6)

7. Понятие медицинской генетики. Место медицинской генетики в структуре медицинских дисциплин.
8. Классификация наследственных болезней.
9. Особенности сбора анамнеза в медицинской генетике
10. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии.
11. Организация медико-генетической службы в России. Медико-генетическое консультирование: задачи, этапы, показания для направления на медико-генетическое консультирование.
12. Пренатальная диагностика: методы, показания. Направление на консультацию к генетику: показания.
13. Профилактика наследственных болезней: первичная, вторичная, третичная
14. Методы лабораторной и инструментальной диагностики в медицинской генетике. Просеивающие методы. Неонатальный скрининг
15. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, их классификация. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.
16. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Дауна.
17. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Эдвардса и Патау.
18. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера. Трисомии и полисомии половых хромосом.
19. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома «кошачьего крика», Вольфа - Хиршхорна, частичной трисомии 9p+.
20. Общая характеристика мультифакториальных заболеваний, их классификация и методы генетического анализа. Инфаркт миокарда, как пример мультифакториального наследственного заболевания.
21. Врожденные пороки развития, их классификация. Виды тератогенного воздействия. Понятие о морфогенезе и дисморфогенезе.
22. Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций, их патологические эффекты. Типы наследования моногенных болезней.
23. Этиология, патогенез и особенности фенилкетонурии. Диагностика и терапия.
24. Этиология, патогенез и особенности муковисцидоза. Диагностика и терапия.
25. Этиология, патогенез и особенности галактоземии. Диагностика и терапия. клинической картины клинической картины
26. Этиология, патогенез и особенности клинической картины адреногенитального синдрома. Диагностика и терапия.
27. Этиология, патогенез и особенности клинической картины врожденного гипотиреоза. Диагностика и терапия.
28. Этиология, патогенез и особенности клинической картины миодистрофии Дюшенна-Беккера. Принципы диагностики и терапии.
29. Этиология, патогенез и особенности клинической картины спинальной амиотрофии Вердинга-Гофмана. Принципы диагностики и терапии.
30. Этиология, патогенез и особенности клинической картины синдрома Марфана. Принципы диагностики и терапии.
31. Этиология, патогенез и особенности клинической картины нейрофиброматоза I типа. Принципы диагностики и терапии.
32. Этиология, патогенез и особенности клинической картины ахондроплазии. Принципы диагностики и терапии.
33. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины синдрома Нунана. Принципы диагностики и терапии.
34. Этиология, патогенез и особенности клинической картины болезни Вильсона-Коновалова. Принципы диагностики и терапии.
35. Этиология, патогенез и особенности клинической картины гемофилии А. Принципы диагностики и терапии.

36. Этиология, патогенез заболеваний, обусловленных экспансией тринуклеотидных повторов. Хорея Гентингтона как пример заболевания с экспансией тринуклеотидных повторов.

### **3.2. Вопросы базового минимума по дисциплине**

1. Понятие медицинской генетики. Место медицинской генетики в структуре медицинских дисциплин.
2. Классификация наследственных болезней.
3. Особенности сбора анамнеза в медицинской генетике
4. Семиотика и принципы клинической диагностики наследственной патологии.
5. Организация медико-генетической службы в России. Медико-генетическое консультирование: задачи, этапы, показания для направления на медико-генетическое консультирование.
6. Пренатальная диагностика: методы, показания. Направление на консультацию к генетику: показания.
7. Профилактика наследственных болезней: первичная, вторичная, третичная
8. Методы лабораторной и инструментальной диагностики в медицинской генетике. Просеивающие методы. Неонатальный скрининг
9. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома Дауна.
10. Этиология и цитогенетика хромосомных болезней, их классификация. Зависимость тяжести болезни от выраженности хромосомного дисбаланса. Полные и мозаичные формы хромосомных болезней.
11. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Эдвардса и Патау.
12. Этиология и особенности клинических проявлений синдромов Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера. Трисомии и полисомии половых хромосом.
13. Этиология и особенности клинических проявлений синдрома «кошачьего крика», Вольфа - Хиршхорна, частичной трисомии 9p+.
14. Врожденные пороки развития, их классификация. Виды тератогенного воздействия. Понятие о морфогенезе и дисморфогенезе.
15. Этиология моногенных заболеваний. Типы генных мутаций, их патологические эффекты. Типы наследования моногенных болезней.
16. Этиология, патогенез и особенности фенилкетонурии. Диагностика и терапия.
17. Этиология, патогенез и особенности муковисцидоза. Диагностика и терапия.
18. Этиология, патогенез и особенности галактоземии. Диагностика и терапия.
19. Этиология, патогенез и особенности клинической картины аденогенитального синдрома. Диагностика и терапия.
20. Этиология, патогенез и особенности клинической картины врожденного гипотиреоза. Диагностика и терапия.
21. Этиология, патогенез и особенности клинической картины миодистрофии Дюшенна-Беккера. Принципы диагностики и терапии.
22. Этиология, патогенез и особенности клинической картины синдрома Марфана. Принципы диагностики и терапии.
23. Этиология, патогенез и особенности клинической картины нейрофиброматоза 1 типа. Принципы диагностики и терапии.
24. Этиология, патогенез и особенности клинической картины ахондроплазии. Принципы диагностики и терапии.
25. Этиология, патогенез и особенности клинической картины болезни Вильсона-Коновалова. Принципы диагностики и терапии.
26. Этиология, патогенез и особенности клинической картины гемофилии А. Принципы диагностики и терапии.
27. Этиология, патогенез заболеваний, обусловленных экспансией тринуклеотидных повторов. Хорея Гентингтона как пример заболевания с экспансией тринуклеотидных повторов.
28. Этиология, патогенез и особенности клинической картины синдрома Мартина-Белл. Принципы диагностики и терапии.
29. Этиология, механизм патогенеза, особенности клинической картины несовершенного остеогенеза. Принципы диагностики и терапии.
30. Генетические основы канцерогенеза. Онкогены и гены-супрессоры опухолей.

**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.

#### 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.