

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования "Красноярский государственный медицинский
университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого" Министерства
здравоохранения Российской Федерации



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по УВР и МП

д.м.н., доцент

И.А. Соловьева

"29" июня 2022

ФОНДЫ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
по практике
Производственная (клиническая) практика
для подготовки обучающихся
по специальности ординатуры 31.08.30 Генетика

Красноярск
2022

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования "Красноярский государственный медицинский
университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого" Министерства
здравоохранения Российской Федерации

Институт последипломного образования

Кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии
ИПО

ФОНДЫ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

по практике

Производственная (клиническая) практика

Специальность ординатуры: 31.08.30 Генетика

Квалификация выпускника: врач-генетик

Рекомендован к изданию по решению ЦКМС (Протокол N 11 от
29 июня 2022 г.).

© ФГБОУ ВО КрасГМУ им. проф. В.Ф.
Войно-Ясенецкого Минздрава России,
2022

Содержание

1. Критерии оценивания
2. Практические навыки
3. Ситуационные задачи
4. Вопросы к зачету с оценкой

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ

1. Критерии оценки для оценочного средства: Вопросы

Показатель оценки результатов обучения	Уровень сформированности компетенции	Шкала оценивания
Обучающийся показывает всесторонние и глубокие знания программного материала, знание основной и дополнительной литературы; последовательно и четко отвечает на вопросы и дополнительные вопросы; уверенно ориентируется в проблемных ситуациях; демонстрирует способность применять теоретические знания для анализа практических ситуаций, делать правильные выводы, проявляет творческие способности в понимании, изложении и использовании программного материала; подтверждает полное освоение компетенций, предусмотренных программой	Повышенный	5 - "отлично"
Обучающийся показывает полное знание программного материала, основной и дополнительной литературы; дает полные ответы на теоретические вопросы и дополнительные вопросы, допуская некоторые неточности; правильно применяет теоретические положения к оценке практических ситуаций; демонстрирует хороший уровень освоения материала и в целом подтверждает освоение компетенций, предусмотренных программой	Базовый	4 - "хорошо"
Обучающийся показывает знание основного материала в объеме, необходимом для предстоящей профессиональной деятельности; при ответе на вопросы и дополнительные вопросы не допускает грубых ошибок, но испытывает затруднения в последовательности их изложения; не в полной мере демонстрирует способность применять теоретические знания для анализа практических ситуаций, подтверждает освоение компетенций, предусмотренных программой на минимально допустимом уровне	Пороговый	3 - "удовлетворительно"
Обучающийся имеет существенные пробелы в знаниях основного учебного	-/-	2 -

материала по дисциплине; не способен аргументированно и последовательно его излагать, допускает грубые ошибки в ответах, неправильно отвечает на дополнительные вопросы или затрудняется с ответом; не подтверждает освоение компетенций, предусмотренных программой - Оценка «2» (неудовлетворительно)		"неудовлетворительно"
---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	--	-----------------------

2. Критерии оценки для оценочного средства: Ситуационные задачи

Показатель оценки результатов обучения	Уровень сформированности компетенции	Шкала оценивания
<p>Полно раскрыто содержание материала; материал изложен грамотно, в определенной логической последовательности; продемонстрировано системное и глубокое знание программного материала; точно используется терминология; показано умение иллюстрировать теоретические положения конкретными примерами, применять их в новой ситуации; продемонстрировано усвоение ранее изученных сопутствующих вопросов, сформированность и устойчивость компетенций, умений и навыков; продемонстрирована способность творчески применять знание теории к решению профессиональных задач; продемонстрировано знание современной учебной и научной литературы</p>	Повышенный	5 - "отлично"
<p>Вопросы излагаются систематизированно и последовательно; продемонстрировано умение анализировать материал, однако не все выводы носят аргументированный и доказательный характер; продемонстрировано усвоение основной литературы; в изложении допущены небольшие пробелы, не исказившие содержание; допущены один - два недочета при освещении основного содержания, исправленные по замечанию преподавателя</p>	Базовый	4 - "хорошо"

Неполно или непоследовательно раскрыто содержание материала, но показано общее понимание вопроса и продемонстрированы умения, достаточные для дальнейшего усвоения материала; усвоены основные категории по рассматриваемому вопросу; имелись затруднения или допущены ошибки в определении понятий, использовании терминологии; при неполном знании теоретического материала выявлена недостаточная сформированность компетенций, умений и навыков, ординатор не может применить теорию в новой ситуации; продемонстрировано усвоение основной литературы	Пороговый	3 - "удовлетворительно"
Не раскрыто основное содержание учебного материала; обнаружено незнание или непонимание большей или наиболее важной части учебного материала; допущены ошибки в определении понятий, при использовании терминологии, которые не исправлены после нескольких наводящих вопросов; не сформированы компетенции, умения и навыки	-/-	2 - "неудовлетворительно"

3. Критерии оценки для оценочного средства: Практические навыки

Показатель оценки результатов обучения	Уровень сформированности компетенции	Шкала оценивания
Показатель рассчитывается в процентном соотношении верных ответов к общему числу выполненных параметров 100% - 90%	Повышенный	5 - "отлично"
Показатель рассчитывается в процентном соотношении верных ответов к общему числу выполненных параметров 89% -80%	Базовый	4 - "хорошо"
Показатель рассчитывается в процентном соотношении верных ответов к общему числу выполненных параметров 79% -70%	Пороговый	3 - "удовлетворительно"
Показатель рассчитывается в процентном соотношении верных ответов к общему числу выполненных параметров - менее 70%	-/-	2 - "неудовлетворительно"

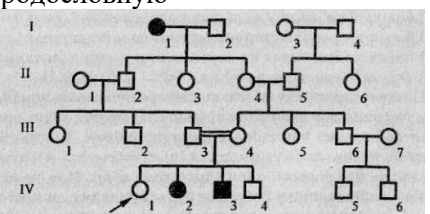
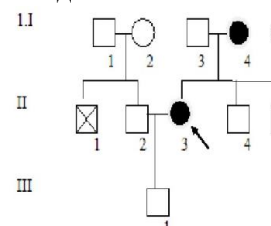
Практические навыки

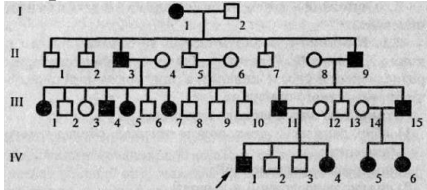
№	Оценочные средства	Код формируемой компетенции
1.	Сбор анамнеза, составление плана обследования. Составление родословной, определение типа наследования. Расчёт генетического риска.	ПК-5, ПК-6, ПК-12
2.	Физикальные методы обследования ребенка (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация).	ПК-5, ПК-6, ПК-12
3.	Техника антропометрических измерений: взвешивание на электронных весах; измерение длины тела ростомером, сантиметровой лентой; измерение окружности груди, головы, плеча, бедра, голени.	ПК-5, ПК-6, ПК-12
4.	Техника измерения артериального давления на верхних и нижних конечностях, измерение температуры тела электронным термометром (в подмышечной области, ректально).	ПК-6, ПК-7, ПК-12
5.	Синдромологический подход.	ПК-5, ПК-6, ПК-13
6.	Проведение клинической и дифференциальной диагностики наследственной и врожденной патологии на до лабораторного уровня.	ПК-5, ПК-6
7.	Выбор и взятие биологического материала для проведения генетических тестов.	ПК-5, ПК-6
8.	Проведение рутинных методов генетического анализа (цитогенетического, биохимического, ПЦР-анализ)	ПК-5, ПК-6
9.	Определение показаний и назначение инструментальных и лабораторных (в т.ч. специальных генетических) исследований	УК-1, ПК-5
10.	Интерпретация результатов лабораторных (коагулограмма, кислотно-щелочное состояние, определение группы крови и резус-фактора, техника определения групповой и резус-совместимости крови донора и реципиента, биологическая проба) и специальных методов диагностики (морфологических, биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических, иммунологических и др.).	УК-1, ПК-5
11.	Интерпретация результатов ЭКГ, ФКГ, ЭЭГ, КТМ, МРТ, ЭНМГ, УЗИ и других исследований	УК-1ПК-5
12.	Разъяснение консультируемому в доступной форме содержание медикогенетического прогноза в семье, заключены	ПК-1, ПК-5
13.	Обоснование тактики лечения и схемы диспансеризации больного с наследственным заболеванием ребенка в условиях стационара.	ПК-6, ПК-


14.	Разработка стратегии профилактики повторного случая в отягощённых семьях.	ПК-2
15.	Ведение медицинской документации.	ПК-12
16.	Владеть навыками оказания неотложной помощи при критических состояниях в условиях массового поступления пострадавших	ПК-8
17.	Уметь оказывать помощь и организовывать оказание помощи при неотложных и критических состояниях, проводить базовую сердечно-легочную реанимацию, организовывать сортировку пострадавших, нуждающихся в медицинской эвакуации	ПК-13

Ситуационные задачи

№	Оценочные средства	Эталон ответа	Код формируемой компетенции
001	<p>В медико-генетическую консультацию по направлению акушера-гинеколога обратилась женщина 26 лет для уточнения диагноза по поводу невынашивания беременностей. Из акушерского анамнеза известно, что две беременности закончились самопроизвольным прерыванием на сроке 7-8 недель. Из семейного анамнеза известно, что родная сестра обратившейся, после одного самопроизвольного выкидыша в сроке 7 недель, родила недоношенного ребёнка с множественными пороками развития, который умер на 2-ой день жизни. Родословная со стороны мужа обратившейся – без особенностей. Объективно: правильного телосложения, пониженного питания, без фенотипических дизморфий; гинекологический статус – здорова.</p> <p>1) Какие клинические данные необходимы для уточнения диагноза?</p> <p>2) Какое специализированное генетическое обследование необходимо провести обратившейся?</p> <p>3) Есть ли необходимость в проведении такого же обследования родственникам обратившейся? Если да, то кому; если нет, то почему?</p> <p>4) Тактика ведения в зависимости от результатов обследования.</p> <p>5) Прогноз потомства для обратившейся.</p>	<p>Ответ 1: Необходимо провести тщательное обследование пациентки в кабинете по невынашиванию (гормональный статус, иммунологические исследования и т.д.).</p> <p>Ответ 2: Из генетических исследований необходимо провести цитогенетическое обследование супругов.</p> <p>Ответ 3: Необходимо провести цитогенетическое обследование в семье сестры пробанда, так как множественные пороки развития у ребёнка и выкидыши малых сроков могут быть обусловлены хромосомной патологией.</p> <p>Ответ 4: Если у пробанда выявляется сбалансированная транслокация, то при последующих беременностях необходимо проводить пренатальную диагностику.</p> <p>Ответ 5: При наличии транслокации риск для потомства следует отнести к высокому генетическому риску, при нормальном кариотипе и невыявленных гинекологических отклонениях риск относят к среднему генетическому риску (при наличии двух выкидышей)</p>	ПК-1, УК-3
002	<p>Пробанд – женщина, 56 лет, поступила в кардиологическое отделение с диагнозом ИБС, повторный ИМ. Страдает ИБС в течение последних 12 лет. Из семейного анамнеза: мать умерла в возрасте 53 лет скоропостижно от ИМ, отец умер в 56 лет от рака легких, от ИМ умерла сестра матери, 52 лет. Брат пробанда 51</p>	<p>1.Родословная</p> <p>II</p> <p>III</p> <p>Ответ 2: Частота встречаемости ИБС в семье матери пробанда – 4</p>	ПК-6, УК-1

	<p>года здоров, брат 49 лет страдает ИБС в течение последних семи лет, перенес один ИМ. Муж пробанда, 55 лет, здоров, среди его ближайших родственников патологии сердечно-сосудистой системы не встречается: матери 75 лет, отцу – 78 лет, живут в собственном доме в деревне, брат погиб в молодости в автомобильной катастрофе. Сын пробанда, 35 лет, охранник, курит в течение 20 лет, избыточная масса тела</p> <p>1) Составить родословную 2) Является ли ИБС в данной семье наследственной и почему? 3) О каком характере ИБС в данной семье можно думать и почему? 4) Какой риск развития ИБС у сына пробанда и почему? 5) Какие методы исследования необходимо назначить в этой семье?</p>	<p>родственников из 6 – значительно превышает общепопуляционную (8-10%), что свидетельствует о наследственном характере заболевания в данной семье</p> <p>Ответ 3: Можно предположить мультифакториальную природу болезни в данном случае, но высокая частота поражения женщин требует исключения моногенных форм ИБС</p> <p>Ответ 4: Повышенный генетический риск</p> <p>Ответ 5: Необходимо исследование липопротеинового обмена в семье пробанда: II-1 и III-1, а также молекулярная диагностика генотипов по APO-A1, APO-E и MMP-3 и др</p>	
003	<p>Рассмотрите представленную родословную</p>  <p>1) Определите тип наследования на представленной родословной? 2) В каком поколении встречается заболевание? 3) Мужчины или женщины болеют чаще? 4) Определите вероятность наследования 5) Перечислите признаки наследования по данной родословной</p>	<p>Ответ 1: Родословная с аутосомно-рецессивным типом наследования</p> <p>Ответ 2: Больные не в каждом поколении</p> <p>Ответ 3: Болеют в равной степени мужчины и женщины</p> <p>Ответ 4: Вероятность наследования 25%, 50% и 100%</p> <p>Ответ 5: Больные не в каждом поколении, у здоровых родителей больной ребенок, болеют в равной степени мужчины и женщины, наследование идет преимущественно по горизонтали</p>	ПК-2, ПК-7
004	<p>Пробанд – женщина, 56 лет, поступила в кардиологическое отделение с диагнозом ИБС, повторный ИМ. Страдает ИБС в течение последних 12 лет. Из семейного анамнеза: мать умерла в возрасте 53 лет скоропостижно от ИМ, отец умер в 56 лет от рака легких, от ИМ умерла сестра матери, 52 лет. Брат пробанда 51 года здоров, брат 49 лет страдает ИБС в течение последних семи лет, перенес один ИМ. Муж пробанда, 55 лет, здоров, среди его ближайших родственников патологии сердечно-сосудистой системы не встречается: матери 75 лет, отцу – 78 лет, живут в</p>	<p>1. Родословная</p>  <p>Ответ 2: Частота встречаемости ИБС в семье матери пробанда – 4 родственников из 6 – значительно превышает общепопуляционную (8-10%), что свидетельствует о наследственном характере заболевания в данной семье</p> <p>Ответ 3: Можно предположить мультифакториальную природу болезни в данном случае, но высокая</p>	ПК-5, ПК-12

	<p>собственном доме в деревне, брат погиб в молодости в автомобильной катастрофе. Сын пробанда, 35 лет, охранник, курит в течение 20 лет, избыточная масса тела 1) Составить родословную 2) Является ли ИБС в данной семье наследственной и почему? 3) О каком характере ИБС в данной семье можно думать и почему? 4) Какой риск развития ИБС у сына пробанда и почему? 5) Какие методы исследования необходимо назначить в этой семье?</p>	<p>частота поражения женщин требует исключения моногенных форм ИБС Ответ 4: Повышенный генетический риск Ответ 5: Необходимо исследование липопротеинового обмена в семье пробанда: II-1 и III-1, а также молекулярная диагностика генотипов по APO-A1, APO-E и MMR-3 и др.</p>	
005	<p>Рассмотрите представленную родословную и ответьте на вопросы ?</p>  <p>Определите тип наследования по нарисованной родословной 2) Мужчины или женщины болеют чаще? 3) Определите вероятность наследования 4) Укажите признаки аутосомно-доминантного типа наследования в представленной родословной 5) С какими заболеваниями можно дифференцировать</p>	<p>Ответ 1: Родословная с аутосомно-доминантным типом наследования Ответ 2: Болеют в равной степени мужчины и женщины Ответ 3: Вероятность наследования 50% и 100% Ответ 4: больные в каждом поколении, наследование идет преимущественно по вертикали, болеют в равной степени мужчины и женщины Ответ 5: С мультифакторными</p>	ПК-9, ПК-11
006	<p>Пробанд – здоровая женщина, имеет двух здоровых братьев и двух братьев больных алкаптонурией. Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болен алкаптонурией и является двоюродным дядей своей жены. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным братом, который был здоров. Бабка и дед по линии матери здоровы, отец и мать деда также здоровы, при этом мать деда является родной сестрой деда по линии отца. 1) Составьте родословную 2) Определите тип наследования, обоснуйте 3) Определите вероятность рождения больных алкаптонурией детей в семье пробанда, при условии, что</p>	<p>Ответ 1: Родословная с аутосомно-рецессивным типом наследования Ответ 2: Аутосомно-рецессивный тип наследования, так как наблюдается «горизонтальный» характер распределения патологического признака, то есть поражаются сибсы, оба пола поражаются примерно в равной степени, повышена частота кровнородственных браков в родословной Ответ 3: В данном случае оба супруга будут носителями гена алкаптонурии и риск для потомства составит 25% Ответ 4: Поскольку заболевание аутосомное, то есть генный дефект локализуется в неполовых хромосомах, поражение идет независимо от половой принадлежности ребёнка Ответ 5: Поскольку большинство моногенных заболеваний встречаются</p>	ПК-5, ПК-10

	<p>она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдала алкаптонурией 4) Как зависит генетический риск от пола ребёнка?</p> <p>5) Какие профилактические меры можно порекомендовать в данной ситуации?</p>	<p>крайне редко, хорошей профилактикой может явиться отказ от кровно-родственных браков, в которых доля одних и тех же генов достаточно высока</p>	
007	<p>Ситуационная задача №6: Мужчина, 42 года, с затяжным течением пневмонии. У пациента в анамнезе частые «простудные заболевания» с тяжелым течением, в течение последних 5 лет постепенное похудение мышц конечностей, поперхивание при глотании; за медицинской помощью к неврологу никогда не обращался. При осмотре: астенического телосложения. Сила в конечностях снижена до 4-4,5 баллов, гипотрофии плечевого пояса, мышц шеи, преимущественно проксимальных отделов конечностей. Сухожильные, периостальные рефлексы несколько снижены. Выявляется перкуторная миотоническая реакция, клинические миотонические феномены. Чувствительных, координаторных нарушений не выявлено. При дообследовании: в анализах крови лейкоцитоз, повышение фибриногена, (+) СРБ. Выявлены начальные проявления катаракты обоих глаз.</p> <p>1) Какой клинический диагноз наиболее вероятен?</p> <p>2) Какие дополнительные методы обследования необходимы?</p> <p>3) Какие изменения при гистологическом исследовании биоптата мышц характерны при этой стадии развития заболевания?</p> <p>4) Какие осложнения общей анестезии возможны у пациента?</p> <p>5) Показано ли пациенту цитогенетическое обследование?</p>	<p>Ответ 1: Дистрофическая миотония</p> <p>Ответ 2: ЭМГ, Осмотр родственников, Консультация фтизиатра, ПЦР-диагностика</p> <p>Ответ 3: Множественные внутренние ядра в волокнах, жировое и фиброзное перерождение мышц, разнокалиберные волокна</p> <p>Ответ 4: Злокачественная гипертермия</p> <p>Ответ 5: Нет, не показана, заболевание является моногенным</p>	<p>ПК-6, УК-1</p>
008	<p>Рассмотрите фотографию.</p>  <p>1) Какую патологию можно</p>	<p>Ответ 1: Синдром Дауна</p> <p>Ответ 2: К группе хромосомных заболеваний</p> <p>Ответ 3: Врожденные пороки развития внутренних органов (пороки сердца, моче-половой системы, желудочно-кишечного тракта)</p>	<p>ПК-5, ПК-10</p>

	<p>предположить по фотографии?</p> <p>2) К какой группе наследственных заболеваний она относится?</p> <p>3) Какие проблемы со стороны внутренних органов встречаются наиболее часто при этом заболевании?</p> <p>4) Какова диагностика этого заболевания?</p> <p>5) Каковы рекомендации по лечению и реабилитации таких людей?</p>	<p>Ответ 4: Цитогенетический метод</p> <p>Ответ 5: Коррекция врожденных пороков внутренних органов, педагогическая и социальная реабилитация, диспансерное наблюдение у психо-невролога и других специалистов</p>	
009	<p>Больной А., 57 лет, госпитализирован по поводу ИБС. Из анамнеза заболевания: в течение 25-27 лет беспокоят боли в области сердца; в 37-летнем возрасте госпитализировался по поводу нарушения сердечного ритма, в 40-летнем возрасте пациенту имплантирован ЭКС. Часто болел «простудными» заболеваниями. В возрасте 50 лет выявлена катаракта обоих глаз. Объективно: проявления миотонического синдрома (клиническая, механическая миотонические реакции), гипотрофия преимущественно дистальных отделов конечностей, жевательной и мимической мускулатуры; подчеркнуты височные ямки, “губы тапира”. Подобные проявления выявлены у младшей дочери, двоюродного брата пациента. Легкая миотоническая реакция у внука пробанда. У отца пробанда анамнестически прослеживается миотоническая реакция, “похудение” мышц конечностей, лица, снижение зрения.</p> <p>1) Каков предположительный диагноз?</p> <p>2) Какие из перечисленных исследований необходимо провести данному пациенту?</p> <p>3) Каковы особенности поражения сердца при данном заболевании?</p> <p>4) Какие осложнения общей анестезии возможны у пациента?</p> <p>5) Показано ли цитогенетическое исследование данному пациенту?</p>	<p>Ответ 1: Дистрофическая миотония 1 типа</p> <p>Ответ 2: Игольчатая ЭМГ, Консультация кардиолога, Осмотр родственников</p> <p>Ответ 3: Поражение сердца представлено, главным образом, нарушением сердечного ритма; Нарушения сердечной проводимости прогрессируют, но причина прогрессирования не ясна; Чаше встречается желудочковая аритмия; Заболевание может дебютировать с внезапной остановки сердечной деятельности</p> <p>Ответ 4: Злокачественная гипертермия</p> <p>Ответ 5: Нет, заболевание является моногенным</p>	ПК-5, ПК-10

010	<p>Пробанд болен гемофилией. Его брат, сестра и родители, являющиеся двоюродными сибсами, здоровы. Брат и сестра пробанда обратились к врачу по вопросу о прогнозе заболевания у потомства. При дифференциальной диагностике формы гемофилии установлена афибриногемия (редко встречающаяся форма, обусловленная рецессивным аутосомным геном). Родословная подтвердила аутосомно-рецессивное наследование гемофилии в семье.</p> <p>Пенетрантность у гомозигот по рецессивному гену полная</p> <p>1) Может ли здоровый брат пробанда передать своему ребенку ген гемофилии?</p> <p>2) Какой совет следует дать брату пробанда, если он желает вступить в брак с женщиной, которая не является его родственницей?</p> <p>3) Брат пробанда желает вступить в брак со своей двоюродной сестрой. Установите вероятность рождения больного ребенка, допустив, что рецессивный ген попал в родословную лишь через одного из общих предков</p> <p>4) Здоровая сестра пробанда желает вступить в брак с мужчиной, который не является ее родственником. Какова вероятность рождения больного ребенка?</p> <p>5) Какой совет следует дать сестре пробанда?</p>	<p>Ответ 1: Здоровый брат пробанда может быть гетерозиготен (вероятность гетерозиготности, учитывая его фенотип — $2/3$ или 66,6%). Гетерозиготный отец может передать своему ребенку ген афибриногемии, с вероятностью $1/2$ (50%). Общая вероятность передачи здоровым братом пробанда гена афибриногемии своему ребенку равна $2/3 \times 1/2 = 1/3$ (33,3%)</p> <p>Ответ 2: При браке брата пробанда с женщиной, которая не является его родственницей, в связи с очень редким распространением гена в популяции, вероятность рождения больного ребенка мала. Врач может не возражать против такого брака</p> <p>Ответ 3: При браке брата пробанда со своей двоюродной сестрой, при условиях, изложенных в данной задаче, вероятность рождения больного ребенка равна 4,2%</p> <p>Ответ 4: Для сестры пробанда, больного этой формой гемофилии, при вступлении в брак с мужчиной, который не является ее родственником, в связи с очень редким распространением гена афибриногемии в популяции, крайне низка вероятность иметь больного ребенка</p> <p>Ответ 5: Врач должен рассеять опасения сестры пробанда и не возражать против ее брака</p>	ПК-6, УК-1
-----	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	---------------

Вопросы к зачету с оценкой

№	<i>Оценочные средства</i>	<i>Код формируемой компетенции</i>
001	Нормативно-правовые документы, регламентирующие образование по специальности «генетика».	УК-1, УК-3
002	Общие принципы расчёта потребности в медико-генетическом консультировании.	УК-1, ПК-11, ПК-12
003	Понятие о репарации ДНК, виды, типы и механизмы репарации. Болезни с нарушением процесса репарации.	УК-1, ПК-5
004	Рекомбинация: классификация, основные модели. Патология человека, обусловленная нарушением процессов рекомбинации.	УК-1, ПК-5
005	Роль ядра и цитоплазмы в наследственности.	ПК-1, ПК-6
006	Особенности гаметогенеза у мужчин и женщин.	
007	Современные представления о нормальном кариотипе человека.	ПК-2, ПК-5
008	Основные патогенетические механизмы возникновения хромосомной патологии.	ПК-2, ПК-5
009	Законы передачи наследственной информации.	ПК-1, ПК-2
010	Взаимодействие неаллельных генов. Взаимодействие генотипа и среды.	ПК-6, ПК-10
011	Молекулярно-генетические методы изучения мультифакторных болезней.	ПК-5, ПК-6
012	Пенетрантность и экспрессивность. Плейотропия.	ПК-1, ПК-6
013	Тератогенез (механизмы, факторы. Клинические проявления).	ПК-1, ПК-6
014	Классификация мутаций. Митохондриальный геном.	ПК-1, ПК-6
015	Генетические рекомбинации.	ПК-6, ПК-7
016	Клинико-генеалогический метод, его характеристика, возможности и недостатки.	ПК-6, ПК-9
017	Мутации: классификация, примеры патологии.	ПК-1, ПК-5
018	Перечислите основные направления геномных технологий. Секвенирование: методология секвенирования по Сенгеру.	ПК-2, ПК-6:
019	Методы полногеномного анализа.	ПК-2, ПК-5
020	Методы цитогенетического анализа.	ПК-2, ПК-5
021	Современные скринирующие технологии.	ПК-2, ПК-5