

**Фонд оценочных средств  
для проверки сформированности компетенций (части компетенций)  
при промежуточной аттестации по итогам освоения дисциплины/практики  
Биология с основами медицинской генетики**

направление подготовки (специальность) 37.05.01 Клиническая психология  
Направленность (профиль) подготовки: «Нейропсихологическая реабилитация и  
коррекционно развивающее обучение»  
форма обучения – очная

**Универсальная компетенция (УК)-1** (Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий)

- 1) Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне ИУК 1.1** (методы критического анализа и оценки современных научных достижений; основные принципы критического анализа)

**Примеры заданий в тестовой форме:**

**1. ЭЛЕМЕНТАРНАЯ ЕДИНИЦА МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО УРОВНЯ ОРГАНИЗАЦИИ ЖИЗНИ**

- 1) клетка
- 2) биосфера
- 3) ген
- 4) популяция

**2. ЭЛЕМЕНТАРНОЕ ЯВЛЕНИЕ КЛЕТОЧНОГО УРОВНЯ ОРГАНИЗАЦИИ ЖИЗНИ**

- 1) онтогенез
- 2) метаболизм клетки
- 3) редупликация ДНК
- 4) изменение генофонда

**3. ЭЛЕМЕНТАРНОЕ ЯВЛЕНИЕ ОРГАНИЗМЕННОГО УРОВНЯ ОРГАНИЗАЦИИ ЖИЗНИ**

- 1) метаболизм клетки
- 2) изменение генофонда
- 3) изменения организма в онтогенезе
- 4) конвариантная редупликация ДНК

**4. ЭЛЕМЕНТАРНОЕ ЯВЛЕНИЕ ПОПУЛЯЦИОННО-ВИДОВОГО УРОВНЯ ОРГАНИЗАЦИИ ЖИЗНИ**

- 1) изменение генофонда
- 2) онтогенез
- 3) метаболизм клетки
- 4) конвариантная редупликация ДНК

**5. ЭЛЕМЕНТАРНАЯ ЕДИНИЦА БИОСФЕРНОГО УРОВНЯ ОРГАНИЗАЦИИ ЖИЗНИ**

- 1) клетка
- 2) биогеоценоз
- 3) ген
- 4) популяция

- 2) Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне ИУК 1.2** (получать новые знания на основе анализа, синтеза и др.; собирать данные по сложным научным проблемам, относящимся к профессиональной области;

осуществлять поиск информации и решений на основе действий, эксперимента и опыта):

*Настройте микроскоп, на соответствующем увеличении изучите объект, определите его стадию развития и видовую принадлежность. Напишите систематическое положение паразита на латинском языке.*

1. Ланцетовидный сосальщик + лейшмания
2. Нимфа клеща + яйцо печёночной двуустки
3. Блоха + яйцо ланцетовидной двуустки
4. Членик широкого лентеца + малярийный плазмодий
5. Клещ нимфа + яйцо широкого лентеца
6. Кошачий сосальщик + трипаносома
7. Печеночный сосальщик + яйцо власоглава
8. Ланцетовидный сосальщик + онкосфера
9. Членик широкого лентеца + малярийный плазмодий
10. Куколка малярийного комара + яйцо аскариды

**3) Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне ИУК 1.3** (навыками исследования проблемы профессиональной деятельности с применением анализа, синтеза и других методов интеллектуальной деятельности; разработки стратегии действий для решения профессиональных проблем)

### СИТУАЦИОННЫЕ ЗАДАЧИ

1. У человека катаракта и эллиптоцитоз (одна из форм анемии) наследуются сцепленно как аутосомные доминантные признаки. Напишите возможные фенотипы и генотипы потомства от брака мужчины, больного эллиптоцитозом и катарактой, гетерозиготного по этим генам, и здоровой женщины при условии: а) кроссинговер отсутствует, б) кроссинговер имеет место.

*Эталон ответа:* Гены, локализованные в одной хромосоме, образуют группу сцепления, наследуются совместно и поэтому у дигетерозиготного мужчины образуются 2 варианта гамет при отсутствии кроссинговера и 4 варианта гамет при его наличии. Количество разных типов гамет будет зависеть от расстояния между анализируемыми генами. Некроссоверных гамет обычно образуется гораздо больше, чем кроссоверных.

*Ответ:* а) кроссинговер отсутствует – 50% больных : 50% здоровых,

б) кроссинговер имеет место

- 25% - больных катарактой и эллиптоцитозом,

- 25% - больных катарактой, нормальных по эллиптоцитозу,

- 25% - больных эллиптоцитозом, нормальных по катаракте,

- 25% - здоровых по обоим признакам.

2. Полидактилия (шестипалость) и близорукость передаются как доминантные аутосомные признаки, а пятипалость и нормальное зрение - как рецессивные аутосомные признаки. Какова вероятность рождения детей без патологии в семье, где оба родителя болеют, но гетерозиготны по обоим парам генов?

*Эталон ответа:* вероятность рождения детей без патологии  $1/16$  (6,25%).

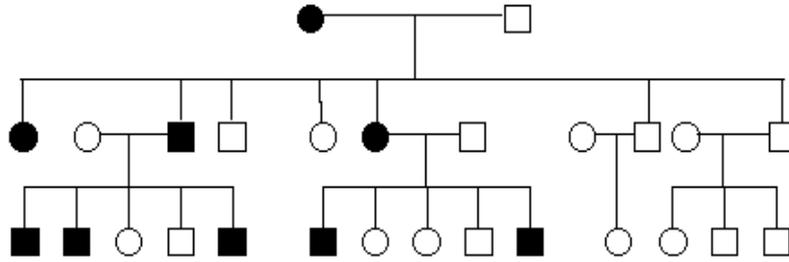
3. Ген, определяющий резус-фактор, находится в р-плече 1-й аутосомы. Один из типов мышечной дистрофии детерминируется доминантным геном, локализованным в q-плече 1-й аутосомы. Гены этих признаков удалены друг от друга на расстояние 30 морганид. Определите вероятность рождения ребенка с резус-отрицательной кровью и больного мышечной дистрофией в семье, где мать здорова и гетерозиготна по резус-фактору, а отец болен мышечной дистрофией, резус-положителен и гетерозиготен по обоим парам генов.

*Эталон ответа:* Вероятность рождения ребенка с резус-отрицательной кровью и больного мышечной дистрофией  $1/8$  (7,5%)

4. Синдром Альпорта(нефропатия в сочетании с глухотой) – доминантный, частично сцепленный с полом признак. Какое потомство можно ожидать от брака мужчины с синдромом Альпорта, мать которого была также больна, со здоровой женщиной?

Эталон ответа: 50% больных : 50% здоровых.

5. Определите тип наследования признака и, где возможно, определите по данному признаку генотип каждой особи, встречающейся в родословной.



Эталон ответа: Тип наследования – аутосомно-доминантный.

Эталон ответа. Тип наследования аутосомно-рецессивный. Признак наследуется по горизонтали (у здоровых родителей появляются больные дети). Соответствующий ген локализуется в аутосоме, т.к. болеют и мужчины, и женщины примерно в равной вероятности; у больной женщины отец здоров. Генотипы больных – aa, генотипы здоровых – AA, Aa.

1. При диагностике каких гельминтозов проводится исследование мочи; мокроты; биоптатов мышц; используются иммунологические методы исследования?

Эталон ответа. Моча исследуется при урогенитальном шистозоматозе (обнаружение яиц); мокрота – при парагонимозе (обнаружение яиц), при аскаридозе (обнаружение личинок), при анкилостомидозе (обнаружение личинок). Биоптаты мышц исследуются при трихинеллезе (обнаружение капсул с личинками). Иммунологические методы используют при цистицеркозе, эхинококкозе, парагонимозе и др.

2. Какой материал необходимо взять у больного для диагностики: - лямблиоза, - висцерального лейшманиоза, - малярии, - африканского трипаносомоза, - урогенитального трихомоноза?

Эталон ответа. Для диагностики лямблиоза исследуют фекалии и дуоденальное содержимое (для обнаружения цист и вегетативных форм); висцерального лейшманиоза - биоптаты лимфатических узлов, костного мозга из грудины (для обнаружения лейшманиальных форм); малярии – кровь (для обнаружения шизонтов, меризоитов, микро- и макрогаметоцитов); африканского трипаносомоза – кровь, спинномозговую жидкость (для обнаружения трипаносомных форм); урогенитального трихомоноза – выделения из мочеиспускательных путей (для обнаружения вегетативных форм).

3. Около 20% новорожденных погибают в первые дни жизни из-за врожденных пороков развития, которые возникают вследствие структурных нарушений в перинатальном периоде. Назовите критические периоды в онтогенезе человека.

Совпадают ли критические периоды различных органов друг с другом по времени?

Объясните причину возникновения атавистических пороков, приведите примеры.

Эталон ответа. В онтогенезе человека выделяют несколько критических периодов: пред-имплантационный и имплантационный, гисто- и органогенеза и плацентации, перинатальный, новорожденности, пубертатный, климактерический. Критические периоды различных органов не совпадают друг с другом по времени. У каждого органа есть свой критический период, во время которого его развитие может быть нарушено. Чувствительность органов к повреждающим факторам зависит от стадии эмбриогенеза. Один и тот же порок может быть вызван в результате воздействия разных повреждающих факторов. В том случае, если в ходе эмбриогенеза повторяются стадии филогенетического развития, могут возникать атавистические пороки развития, когда в строении

органов проявляются черты предковых форм, например, расщелина твердого нёба, несращение дуг позвонков, аномальное расположение сердца, почки, семенников и др.

Критерии оценки при решении ситуационных задач:

5 баллов – полный и правильный ответ на все вопросы ситуационной задачи (100%), с широким привлечением сведений из базовой, основной и дополнительной литературы.

4 балла – правильный, но не очень подробный, с незначительными погрешностями ответ на все поставленные вопросы (100%), с опорой на сведения из базовой и основной литературы.

3 балла – правильное решение задачи, но ответ не на все поставленные вопросы (70-89%), с опусканием деталей, негрубыми ошибками, с опорой на сведения только из базовой литературы.

2 балла – правильное решение отдельных фрагментов задачи, ответ не на все поставленные вопросы, с ошибками, с использованием сведений только из базовой литературы.

1 балл – ответ содержит единичные фрагменты знаний, нет решения задачи в целом.

0 баллов – нет решения задачи, дан неправильный ответ; ответ не на поставленные в задаче вопросы.

**Общепрофессиональная компетенция ОПК-1** (Способен осуществлять научное исследование в сфере профессиональной деятельности на основе современной методологии)

**1) Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне ИОПК-1.1** (основные принципы, правила и этико-деонтологические нормы проведения психодиагностического исследования в клинике, в консультативной и экспертной практике)

#### **Примеры заданий в тестовой форме:**

1. Измеряемая малая аномалия развития – это:

- 1) четырехпальцевая складка;
- 2) брахидактилия;
- 3) предушные фистулы;
- 4) рост 156 см;
- 5) гетерхромия.

2. Изучением проявления генов на фенотипическом уровне занимается:

- 1) общая семиотика;
- 2) частная семиотика;
- 3) феногенетика;
- 4) медицинская генетика;
- 5) молекулярная генетика.

3. В клинической генетике под фенотипом понимают совокупность:

- 1) морфологических, физиологических, биохимических и генетических признаков;
- 2) внешних патологически измененных признаков;
- 3) любых внешних признаков индивидуума.

4. Классификацией симптомов генетических заболеваний занимается:

- 1) общая семиотика;
- 2) частная семиотика;
- 3) теоретическая семиотика.

5. Патологический фенотип – это:

- 1) совокупность любых симптомов;
- 2) синдром;
- 3) набор только больших (определяющих) симптомов;
- 4) набор симптомов, обязательно включающий патогномоничный признак.

6. «Сахарная голова» – это:

- 1) скафоцефалия;
  - 2) акроцефалия;
  - 3) оксицефалия;
  - 4) гаргоилизм;
  - 5) сфеноцефалия.
7. Неслучайное сочетание нескольких аномалий развития у двух или более индивидов носит название:
- 1) синдром;
  - 2) тератогеном;
  - 3) ассоциация.
8. Характеристикой пробанда или его сибсов занимается:
- 1) общая семиотика;
  - 2) частная семиотика;
  - 3) фенотипика;
  - 4) медицинская генетика;
  - 5) молекулярная генетика.
9. Носители женщины, больны мужчины, это –
- 1) AD;
  - 2) AR;
  - 3) XD;
  - 4) XR;
  - 5) Y.
10. Ненормальная организация клеток в структуре тканей называется:
- 1) артрогрипоз;
  - 2) мальформация;
  - 3) дизрупция;
  - 4) дисплазия.
- Эталоны ответов:  
1)2; 2)3;3)1;4)2;5)1;6)3;7)3;8)1;9)4;10)4

**2) Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне ИОПК-1.2 (подбирать адекватные цели и задачам исследования методики)**

Примеры контрольных вопросов для собеседования:

1. Ген, геном, генотип, фенотип.
2. Классификация наследственных заболеваний.
3. Мутации наследственные и соматические. Роль в развитии заболеваний.
4. Предективная медицина. Протеомный анализ.
5. Фармакогенетика

Критерии оценки при собеседовании:

- 5 баллов – максимальная оценка, если ответ полный, правильный, логичный, с использованием основной и дополнительной литературы.
- 4 балла – ответ полный, правильный, логичный, с использованием основной литературы.
- 3 балла – ответ правильный, но нелогично изложенный, с незначительными погрешностями, с использованием только основной литературы.
- 2 балла – ответ недостаточно полный и (или) содержит негрубые биологические ошибки.
- 1 балл – ответ краткий, но правильный, правильно воспроизводятся лишь отдельные фрагменты учебного материала или допущено несколько грубых биологических ошибок.

0 баллов – полное отсутствие ответов на предложенные задания; ответ не по вопросу, допущены грубейшие ошибки.

**3) Типовые задания для оценивания результатов сформированности компетенции на уровне ИОПК – 1.3 (навыками математико- статистической обработки, анализа, обобщения и интерпретации полученных данных)**

Задачи 1. У женщины 39 лет пятая беременность, протекавшая с гестозом и угрозой прерывания, завершилась родами на 36-й неделе. Новорожденная девочка 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. О каком заболевании можно думать в данной ситуации?

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 третьей беременности, первых 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 плохим аппетитом и частыми – 70 ми 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. Молочные железы пуэрильные. Поставьте предварительный диагноз.

3. На военной медкомиссии юноша 16 лет. Рост 189 см, размах верхних конечностей превышает длину тела на 16 см, отмечаются проявления гинекомастии, неравномерное распределение подкожно-жирового слоя, гипоплазия наружных половых органов. О каком заболевании можно думать в данной ситуации?

1. В патологоанатомическом отделении – новорожденная девочка. Масса тела составляет 2300 г, длина 45 см. При внешнем осмотре: микроцефалия, одностороннее незаращение верхней губы и нёба, отсутствие подкожно-жирового слоя, шесть пальцев на левой стопе, поперечные ладонные складки на обеих кистях. На секции: гипоплазия мозжечка, дефект межжелудочковой перегородки, поликистоз обеих почек, двурогая матка. Поставьте предварительный диагноз.

2. Мальчик в возрасте 2 мес., поступил в стационар с подозрением на наличие врожденного порока сердца (ДМЖП). Мама жалуется на плохой аппетит ребенка (в весе за первый месяц прибавил в четыре раза меньше нормы), отсутствие фиксации взгляда, частое беспокойство и плач. Анамнез: ребенок от третьей беременности, протекавшей с гестозом, многоводием (маме 28 лет), вторых родов в срок (первые роды закончились рождением здоровой девочки). Масса тела при рождении 2130 г. На искусственном вскармливании. Осмотр: долихоцефалическая форма черепа, микрогения и микростомия, короткие глазные щели, стопы с выдающейся пяткой и провисающим сводом, пупочная грыжа. Мышечная гипотония, признаки дисплазии тазобедренных суставов. Поставьте предварительный диагноз и опишите план обследования.

3. Новорожденный мальчик от вторых срочных родов (возраст мамы – 39 лет, шестая беременность на фоне нефропатии, с угрозой прерывания на всем протяжении) массой тела 2800 г. К груди приложен через три часа, отмечалось обильное срыгивание. Второе кормление сопровождалось рвотой нествороженным молоком. При внешнем осмотре: платицефалия, латеральные углы глазных щелей расположены выше медиальных, эпикант, макроглоссия, деформированные ушные раковины, варусная девиация мизинцев, на левой кисти – поперечная ладонная складка, на стопах – сандалевидная щель. Назначьте дополнительное обследование и поставьте диагноз.

## Критерии оценки решения ситуационных задач

Оценка проводится по пятибалльной системе:

– оценка «отлично» выставляется студенту при правильном решении ситуационной задачи, наличии логической концепции первооснов клинического мышления в изложении ответов на вопросы задачи, обнаружении знаний этиологии и патогенеза представленной симптоматологии и синдроматики, а также способности составить алгоритм необходимых дополнительных исследований;

– оценка «хорошо» – при правильном решении ситуационной задачи, наличии логической концепции первооснов клинического мышления в изложении ответов на вопросы задачи, обнаружении знаний этиологии и патогенеза представленной симптоматологии и синдроматики, а также способности составить алгоритм необходимых дополнительных исследований; допускаются отдельные несущественные ошибки и неточности в ответах на вопросы ситуационной задачи, неполное знание с непринципиальными ошибками в толковании этиологии и патогенеза представленной симптоматологии и синдроматики, отдельные ошибки и неточности в постановке диагноза и составлении конкретного алгоритма дополнительных исследований, имеются мелкие недочеты, не влияющие на результаты;

– оценка «удовлетворительно» – при решении ситуационной задачи студент показывает знание основ логической концепции первооснов клинического врачебного мышления в изложении ответов на вопросы задачи, знания этиологии и патогенеза представленной симптоматологии и синдроматики; допускаются ошибки и неточности в ответах на вопросы ситуационной задачи, имеются значительные пробелы в теоретической и практической подготовке, необходима дополнительная помощь в постановке диагноза и составлении алгоритма необходимых дополнительных исследований;

– оценка «неудовлетворительно» – при решении ситуационной задачи студент не показывает знание основ логической концепции первооснов клинического врачебного мышления в изложении ответов на вопросы задачи, знаний этиологии и патогенеза представленной симптоматологии и синдроматики; допускаются значительные ошибки и неточности в ответах на вопросы ситуационной задачи, имеются значительные пробелы в теоретической и практической подготовке, в постановке диагноза и составлении алгоритма необходимых дополнительных исследований.