Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
"Новгородский государственный университет имени Ярослава Мудрого"
Институт медицинского образования

Кафедра акушерства, гинекологии и педиатрии

Медико-биологический модуль

ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ

УЭМ для направления подготовки
44.03.03 "Специальное (дефектологическое) образование"

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

"СОГЛАСОВАНО"

Зав. выпускающей кафедрой СПРО
_____доц. С.В. Федина

"_25_" _октября_ 2017 г.

Принято на заседании
Ученого совета ИМО
«_30_» _10_ 2017 г.
Протокол № _8_
Зам.директора ИМО
_____Р.А.Сулиманов

Разработал

Зав. кафедрой, проф., д.м.н.
_____Е.И. Ройтман
доц., к.м.н.
_____Л.В. Сеченева
"_20_" _X_ 2017 г.

Принято на заседании кафедры
Протокол №_11_ от 23.XI 2017 г.
Заведующий кафедрой
_____Е.И. Ройтман
«_23_» _XI_ 2017 г.

Паспорт фонда оценочных средств
по УЭМ "Основы генетики"
для направления 44.03.03 "Специальное (дефектологическое) образование"

№ п/п/	Модуль, раздел (в соответствии с РП)	Контролируемые компетенции (или их части)	ФОС	
			Вид оценочного средства	Количество вариантов заданий
1.	Тема 1. Введение в медицинскую генетику	ОК-6; ОПК-3; ОПК-4;		
2.	Тема 2. Хромосомная теория наследственности	ОК-6; ОПК-3; ОПК-4;	Собеседование (опрос) Тест Ситуационная задача	15 10 10
3.	Тема 3. Хромосомные болезни	ОК-6; ОПК-3; ОПК-4;	Собеседование (опрос) Тест Ситуационная задача	15 10 10
4.	Тема 4. Моногенные болезни	ОК-6; ОПК-3; ОПК-4;	Собеседование (опрос) Тест Ситуационная задача	15 10 10
5.	Тема 5. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением интеллекта и ожирением	ОК-6; ОПК-3; ОПК-4;	Собеседование (опрос) Тест	15 10
6.	Тема 6. Роль генетических факторов в развитии расстройства речи	ОК-6; ОПК-3; ОПК-4;	Собеседование (опрос) Тест	15 10
7.	Тема 7. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата	ОК-6; ОПК-3; ОПК-4;	Собеседование (опрос) Тест	10
8.	Тема 8. Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте	ОК-6; ОПК-3; ОПК-4;	Собеседование (опрос) Тест	15 10
9.	Тема 9. Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения	ОК-6; ОПК-3; ОПК-4;	Собеседование (опрос) Тест	15 10
10.	Тема 10. Врожденные пороки развития	ОК-6; ОПК-3; ОПК-4;	Собеседование (опрос) Тест	10
11.	Тема 11. Медико-генетическое консультирование	ОК-6; ОПК-3; ОПК-4;	Собеседование (опрос) Тест	15 10

			Ситуационная задача	10
12.	Тема 12. Методы пренатальной диагностики	ОК-6; ОПК-3; ОПК-4;	Собеседование (опрос) Тест	15 10
	Аттестация (зачет)		Реферат	45

Характеристика оценочного средства №1

ТЕСТ

1.1. Общие сведения об оценочном средстве

Тест является одним из средств текущего контроля в освоении УЭМ «Основы генетики». Тест используется для оценки знаний, умений и навыков студентов после завершения изучения каждого раздела УЭМ.

Тестирование проводится в письменном виде во время аудиторной самостоятельной работы. Количество вариантов соответствует количеству студентов в группе. Тест охватывает теоретический и практический материал каждого конкретного раздела УЭМ. Максимальное количество баллов, которое может получить студент, суммарно равно для очной формы обучения – 60 баллов, для заочной - 40 баллам (по каждому разделу УЭМ – 5 баллов).

Во время тестирования оценивается способность студента правильно выбрать ответ, умение применять полученные в ходе лекций и практики знания.

1.2. Параметры проведения и оценивания результатов теста

Условия оценки результатов теста	
Предел длительности контроля знаний	10 минут
Предлагаемое количество вопросов	6 - 10
Максимальное количество баллов за тест	5 баллов
Критерии оценки:	
«удовлетворительно»	3 балла – испытывает трудности при выполнении задания
«хорошо»	4 балла – допускает неточности при выполнении задания
«отлично»	5 баллов – демонстрирует четкое и безошибочное выполнение задания

Характеристика оценочного средства №2

Опрос по теме

1.1. Общие сведения об оценочном средстве

Опрос по теме является одним из средств текущего контроля в освоении УЭМ «Основы генетики». Опрос является средством проверки и оценки знаний студентов по освоенному материалу, проводится на каждом практическом занятии учебной дисциплины. Студент отвечает на поставленный преподавателем вопрос по изучаемой теме. Во время устного ответа студента преподаватель оценивает способность студента демонстрировать теоретические знания материала, полученные в ходе лекций, внеаудиторной самостоятельной подготовки. Максимальное количество баллов, которое может получить студент, суммарно равно для очной формы обучения – 55 баллов, для заочной - 40 баллам (по каждому разделу УЭМ – 5 баллов).

1.2. Параметры проведения и оценки опроса

Условия оценки результатов решения задачи	
Предел длительности контроля знаний	5-7 минут
Предлагаемое количество вопросов	1
Максимальное количество баллов	5 баллов
Критерии оценки:	
«удовлетворительно»	3 балла – испытывает трудности при выполнении задания
«хорошо»	4 - балла – допускает неточности при выполнении задания
«отлично»	5 балла – демонстрирует четкое и безошибочное выполнение задания

Комплект вопросов для опроса в соответствии с паспортом ФОС

Теоретический курс

1. Основные понятия современной генетики: хромосомы, гены.
2. Основные понятия современной генетики: аллели генов.
3. Основные понятия современной генетики: генотип, фенотип.
4. Основные понятия современной генетики: генетическая гетерогенность.
5. Основные понятия современной генетики: мутагенное действие окружающей среды
6. Основные понятия современной генетики: мутации и их значение в возникновении заболеваний.
7. Основные понятия современной генетики: геном.
8. Основные понятия современной генетики: кариотип,
9. Основные понятия современной генетики: генетический груз популяции.
10. Основные понятия современной генетики: общепопуляционный риск, возрастной риск.
11. Основные понятия современной генетики: микроаномалиидисморфогенеза.
12. Основные понятия современной генетики родословная, принципы построения.
13. Клинико-генеалогический метод: определение, принципы построения.
14. Клинико-генеалогический метод: сбор анамнеза, формирование легенды.
15. Основные понятия современной генетики: пробанд, сибсы.
16. Принципы построения родословных: легенда, графическое изображения.
17. Клинико-генеалогический метод: принципы анализа родословной

18. Основные понятия современной генетики: принцип антиципации.
19. Клинико-генеалогический метод: расчет риска рождения больного потомства.
20. Хромосомная теория наследственности. Хромосомы, как носители наследственной информации.
21. Наследование признаков и генов (доминантное, рецессивное, сцепленное с полом)..
22. Законы наследственности (Законы Менделя).
23. Кариотип. Методы дифференциального окрашивания хромосом..
24. Кариотип. Хромосомные нарушения и их значение.
25. Хромосомные заболевания, принципы наследования.
26. Моногенные заболевания, принципы наследования.
27. Мультифакториальные заболевания, принципы наследования.
28.Методы генетического обследования: цитогенетический, молекулярно-генетический, скрининговый.
29. Неонатальный скриниг наследственных заболеваний, сроки проведения.
30. Показания для медико-генетического консультирования.
31. Принципы медико-генетического консультирования.
32. Расчет риска при болезнях с наследственной предрасположенностью: хромосомные, моногенные, мультифакториальные.

Практический курс

1. Наследственные заболевания, протекающие с умственной отсталостью. Синдром Дауна: этиология, патогенез клиника, диагностика, профилактика.
2. Наследственные заболевания, протекающие с умственной отсталостью. Синдром Дауна: методы медико-педагогической абилитации, коррекции имеющихся нарушений.
3. Наследственные заболевания, протекающие с умственной отсталостью. Синдром Дауна: профилактика, возможности пренатальной (дородовой) диагностики.
4. Наследственные заболевания, протекающие с умственной отсталостью. Синдром Дауна: клиника.цитогенетическая диагностика, оценка риска повторного рождения больного в семье.
5. Наследственные заболевания, протекающие с умственной отсталостью и ожирением. Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
6. Наследственные заболевания, протекающие с умственной отсталостью и ожирением. Синдром Прадера-Вилли: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
7. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением интеллекта. Врожденный гипотиреоз: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
8. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением интеллекта. Фенилкетонурия (ФКУ): этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
9. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением интеллекта. Синдром Клайнфельтера: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
10. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением интеллекта. Синдром Х-фрагильной хромосомы:этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
11. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением интеллекта. Синдром Шерешевского-Тернера: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы

медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.

12. Наследственные заболевании,я протекающие с нарушением интеллекта. Синдром Патау: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
13. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением интеллекта. Синдром Эдвардса: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
14. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением интеллекта. Синдром «Кошачьего крика» (синдром делеции короткого плеча 5 хромосомы): этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
15. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением интеллекта. Синдром трисомии X: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
16. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением слуха. Синдром Альпорта: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
17. Наследственные заболевания протекающие с нарушением слуха. Синдром Ваарденбурга: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
18. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением слуха. Синдром глухоты врожденной: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
19. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением зрения и опорно-двигательного аппарата. Болезнь Марфана: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
20. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением опорно-двигательного аппарата. Синдром Элерса-Данлоса: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
21. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением опорно-двигательного аппарата. Мукополисахаридозы: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
22. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением опорно-двигательного аппарата. Миопатия Дюшена: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
23. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением зрения. Анофтальмия: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
24. Наследственные заболевания, протекающие с нарушением зрения. Микрофтальмия: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
25. Роль генетических факторов в развитии расстройства речи. Синдром Пьера-Робена: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
26. Роль генетических факторов в развитии речи. Синдром Беквита-Видемана: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
27. Пороки развития, приводящие к расстройству речи (звукопроизношения). Расщелина верхней губы и расщелина неба: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
28. Пороки развития центральной нервной системы, приводящие к снижению интеллекта. Гидроцефалия: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы

медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.

29. Пороки развития центральной нервной системы, приводящие к снижению интеллекта. Микроцефалия: этиология, патогенез, клиника, диагностика. Методы медико-педагогической коррекции имеющихся нарушений.
30. Медико-генетическое консультирование: показания, возможности пренатальной (дородовой) диагностики наследственных и врожденных заболеваний.
31. Пренатальная (дородовая) диагностика: показания к проведению.
32. Врожденные пороки развития: причины, вероятность наследования.

Характеристика оценочного средства №3

Решение ситуационных задач

1.1.Общие сведения об оценочном средстве

Ситуационная задача является одним из средств текущего контроля в освоении УЭМ «Основы генетики». Ситуационная задача используется для оценки знаний, умений и навыков студентов после завершения изучения освоеннойтемы УЭМ.

Решение ситуационных задач проводится в письменном виде во время аудиторной самостоятельной работы. Количество вариантов соответствует количеству студентов в группе. Ситуационная задача включает в себя теоретический и практический материал каждого конкретного раздела УЭМ. Максимальное количество баллов, которое может получить студент, суммарно равно для очной формы обучения - 20 баллам (по каждому разделу УЭМ – 5 баллов).

Во время решения ситуационных задач оценивается способность студента правильно сформулировать ответ, умение применять полученные в ходе лекций и практики знания.

1.2. Параметры проведения и оценивания результатов решения задач

Условия оценки результатов решения задачи	
Предел длительности контроля знаний	20 минут
Предлагаемое количество вопросов	2 - 4
Максимальное количество баллов за решение задачи	5 баллов
Критерии оценки:	
«удовлетворительно»	3 балла – испытывает трудности при выполнении задания
«хорошо»	4 балла – допускает неточности при выполнении задания
«отлично»	5 баллов – демонстрирует четкое и безошибочное выполнение задания

Характеристика оценочного средства №4

Реферат

1.1. Общие сведения об оценочном средстве

Реферат по теме является одним из средств семестрового контроля в освоении УЭМ «Основы генетики». Реферат является средством проверки и оценки знаний студентов по освоенному материалу, проводится на последнем практическом занятии учебной дисциплины. Студент краткопредставляет реферат на выбранную тему по изучаемой дисциплине. Во время презентацииреферата студентом преподаватель оценивает способность студента демонстрировать теоретические знания материала, полученные в ходе лекций, внеаудиторной самостоятельной подготовки. Максимальное количество баллов, которое может получить студент, суммарно равно для очной формы обучения – 15 баллов, для заочной - 70 баллам.

1.2. Параметры проведения и оценивания результатов презентации реферата

Условия оценки результатов решения задачи	
Предел длительности контроля знаний	5 минут
Предлагаемое количество вопросов (тема)	1
Максимальное количество баллов за презентацию реферата	15 баллов (для очной формы), 70 баллов (для заочной формы)
Критерии оценки:	
«удовлетворительно»	7,5 - 10 баллов (для очной формы), 35 – 48 баллов (для заочной формы) – испытывает трудности при выполнении задания
«хорошо»	10,5 - 13 баллов (для очной формы), 49 – 62 балла (длязаочной формы) – допускает неточности при выполнении задания
«отлично»	13,5 - 15 баллов (для очной формы), 63-70 баллов (для заочной формы) – демонстрирует четкое и безошибочное выполнение задания

Темы для реферата.

1. Клинико-генеалогический метод: составление родословной.
2. Клинико-генеалогический метод: генеалогический анализ.
3. Законы Менделя и их применение к медицинской генетике.
4. Болезни с аутосомно-доминантным наследованием.
5. Болезни с аутосомно-рецессивным наследованием.
6. Болезни с Х-сцепленным рецессивным типом наследования.
7. Признаки дисморфогенеза.
8. Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней.
9. Синдром Дауна: этиология, патогенез клиника, диагностика, методы реабилитации, профилактика.
10. Синдром Дауна: профилактика, методы пренатальной (дородовой) диагностики.
11. Синдром Дауна: клиника. цитогенетическая диагностика, оценка риска повторного рождения больного в семье.
12. Синдром Патау: этиология, патогенез, клиника, диагностика.
13. Синдром Патау: профилактика, методы пренатальной (дородовой диагностики).

14. Синдром Эдвардса: этиология, патогенез, клиника, диагностика.
15. Синдром Эдвардса: клиника, цитогенетическая диагностика, методы реабилитации, профилактика.
16. Врожденный гипотиреоз: этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
17. Галктоземия: этиология, патогенез, клиника, диагностика, лечение.
18. Фенилкетонурия (ФКУ): этиология, патогенез, клиника, диагностика.
19. Фенилкетонурия (ФКУ): принципы лечения, реабилитации, лабораторного контроля за качеством лечения.
20. Синдром Клайнфельтера: этиология, патогенез, клиника, диагностика.
21. Синдром Клайнфельтера: принципы лечения, прогноз репродуктивной функции.
22. Синдром Х-фрагильной хромосомы:: этиология, патогенез, клиника, диагностика.
23. Синдром Х-фрагильной хромосомы: принципы лечения, реабилитации, прогноз репродуктивной функции.
24. Синдром Шерешевского-Тернера: этиология, патогенез, клиника, диагностика.
25. Синдром Шерешевского – Тернера: принципы терапии, профилактики, реабилитации, прогноз репродуктивной функции.
26. Синдром трисомии Х: этиология, патогенез, клиника, диагностика.
27. Синдром трисомии Х: принципы лечения, реабилитации, прогноз репродуктивной функции.
28. Синдром Марфана: этиология, патогенез, клиника, диагностика.
29. Синдром Марфана: принципы лечения, реабилитации, прогноз репродуктивной функции, профилактика (методы пренатальной диагностики).
30. Синдром Элерса-Данлоса: этиология, патогенез, клиника, диагностика.
31. Синдром Элерса-Данлоса: принципы лечения, реабилитация, профилактика, возможности пренатальной диагностики
32. Миопатия Дюшена: этиология, патогенез, клиника, диагностика.
33. Миопатия Дюшена: принципы терапии, диспансеризации, реабилитация, профилактика, возможности пренатальной диагностики.
34. Муковисцидоз: этиология, патогенез, клиника, диагностика.
35. Муковисцидоз: лечение, диспансеризация, реабилитация, профилактика, возможности пренатальной диагностики.
36. Пороки развития: этиология, фетоэмбриопатии. Критические периоды эмбриогенеза.
37. Пренатальная диагностика пороков развития: методы пренатальной диагностики.
38. Стандарт скринингового обследования беременной (УЗИ-скрининг, биохимический скрининг).
39. Неонатальный скрининг: показания, методики, выявляемые наследственные заболевания.
40. Правила проведения неонатального скрининга.
41. Пренатальная (дородовая) диагностика: показания к проведению.
42. Врожденные пороки развития: классификация и этиология.
43. Медико-генетическое консультирование: основные показания (категории пациентов).
44. Медико-генетическое консультирование: показания, возможности пренатальной (дородовой) диагностики наследственных и врожденных заболеваний.
45. Медико-генетическое консультирование: прогноз здоровья потомства, расчет риска при болезнях с наследственным предрасположением.