

**Оценочные средства для проведения аттестации
по дисциплине «Генетические технологии в медицине»
для обучающихся 2023 года поступления
по образовательной программе 31.05.02 Педиатрия,
направленность (профиль) Педиатрия (специалитет),
форма обучения очная,
на 2026-2027 учебный год**

1. Оценочные средства для проведения текущего контроля на занятиях (ТК), оценки самостоятельной работы обучающихся (СР), проведения промежуточной аттестации (ПА), позволяющие проверить сформированность у обучающихся предусмотренных программой дисциплины знаний (з) / умений (у) / навыков (н) (ЗУН):

ПК-1.1.1. Знает правила и методику получения информации от детей и их родителей (законных представителей), методику сбора и оценки жалоб, данных об анамнезе заболевания и анамнезе жизни ребенка, методику первичного и повторного физикального осмотра детей, методику оценки самочувствия и состояния ребенка

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-1. Способен обследовать детей с целью установления диагноза	ПК-1.1.1. Знает правила и методику получения информации от детей и их родителей (законных представителей), методику сбора и оценки жалоб, данных об анамнезе заболевания и анамнезе жизни ребенка, методику первичного и повторного физикального осмотра детей, методику оценки самочувствия и состояния ребенка	з-1. Знает методику получения информации от детей и их родителей (законных представителей), методику сбора жалоб, анамнеза заболевания и жизни ребенка, методику первичного и повторного физикального осмотра детей, методику оценки самочувствия и состояния ребенка при генетических заболеваниях у детей

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1.	Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Следующие рефлекс относятся к глубоким	1) коленный 2) Ахиллов 4) разгибательный локтевой	да	да	нет

			физиологическим рефлексам: 1) коленный 2) Ахиллов 3) подошвенный 4) разгибательный локтевой 5) кремастерный 6) верхний брюшной				
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Другое название сухожильного или периостального рефлекса.	глубокий рефлекс	да	нет	да

ПК-1.1.2. Знает этиологию и патогенез болезней и состояний у детей, клиническую симптоматику болезней и состояний с учетом возраста ребенка и исходного состояния здоровья, дифференциальную диагностику заболеваний, правила и методику постановки и обоснования клинического диагноза, а также диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-1. Способен обследовать детей с целью установления диагноза	ПК-1.1.2. Знает этиологию и патогенез болезней и состояний у детей, клиническую симптоматику болезней и состояний с учетом возраста ребенка и исходного состояния здоровья, дифференциальную диагностику заболеваний, правила и методику постановки и обоснования клинического диагноза, а также диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	з-1. Знает этиологию и патогенез болезней и состояний у детей, клиническую симптоматику синдромов при генетических заболеваниях у детей

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы),	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА

	формирующий(е) данный ЗУН						
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Следующие симптомы характерны для акинетико-ригидного синдрома при наследственно-дегенеративных заболеваниях ЦНС: 1) атактическая походка 2) шаркающая, мелкими шагами походка 3) тихая, монотонная речь 4) тремор типа «взмах крыла» 5) тремор типа «счёт монет» 6) скандирующая речь	2) шаркающая, мелкими шагами походка 3) тихая, монотонная речь 5) тремор типа «счёт монет»	да	да	нет
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Группа наследственных аномалий липидного обмена, при которых отмечается накопление метаболитов липидного обмена внутри клеток.	внутриклеточные липоидозы	да	нет	да

ПК-1.1.3. Знает методы лабораторной и инструментальной диагностики заболеваний у детей, медицинские показания к их использованию

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-1. Способен обследовать детей с целью установления диагноза	ПК-1.1.3. Знает методы лабораторной и инструментальной диагностики заболеваний у детей, медицинские показания к их использованию	з-1. Знает методы лабораторной и инструментальной диагностики заболеваний у детей, медицинские показания к их использованию при генетических заболеваниях у детей

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Наиболее информативными методами обследования для выявления причины эпилептического приступа и нарушений высшей нервной деятельности являются: 1) МРТ 2) ЭЭГ 3) Rtg черепа 4) КТ 5) ЭНМГ 6) НСГ	1) МРТ 2) ЭЭГ 4) КТ	да	да	нет
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Избыточное скопление цереброспинальной жидкости в желудочковой системе головного мозга в результате затруднения ее перемещения от места ее секреции (желудочки головного мозга) к месту абсорбции в кровеносную систему.	окклюзионная гидроцефалия	да	нет	да

ПК-1.1.4. Знает клиническую картину болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам, с учетом обследования и требований действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи, стандартов оказания медицинской помощи и показания к госпитализации

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
--------------------------------------	-----------------------------------	-----------------------------------

ПК-1. Способен обследовать детей с целью установления диагноза	ПК-1.1.4. Знает клиническую картину болезней и состояний, требующих направления детей к врачам-специалистам, с учетом обследования и требований действующих клинических рекомендаций (протоколов лечения), порядков оказания медицинской помощи, стандартов оказания медицинской помощи и показания к госпитализации	з-1. Знает симптомы и синдромы заболеваний у детей, показания консультации узких специалистов при генетических заболеваниях у детей
--	--	---

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1 2	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Следующие симптомы типичны для сосудистого поражения лицевого нерва: 1) лагофтальм 2) парез мимической мускулатуры 3) парез жевательной мускулатуры 4) боли в области лица 5) нистагм 6) симптом "паруса"	1) лагофтальм 2) парез мимической мускулатуры 6) симптом "паруса"	да	да	нет
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Одновременное поражение IX, X и XII черепных нервов или их ядер при инсульте называется	бульбарный синдром	да	нет	да

ПК-1.2.1. Умеет анализировать и интерпретировать полученную информацию от детей и их родителей (законных представителей), проводить физикальный осмотр детей и интерпретировать результаты физикального обследования детей различного возраста

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-1. Способен обследовать детей с целью установления диагноза	ПК-1.2.1. Умеет анализировать и интерпретировать полученную информацию от детей и их родителей (законных представителей), проводить физикальный осмотр детей и интерпретировать результаты физикального обследования детей различного возраста	у-1. Умеет оценивать полученную информацию от детей и их родителей (законных представителей), проводить физикальный осмотр и анализировать его результаты при генетических заболеваниях у детей

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Следующие симптомы характерны для опухоли мозжечка: 1) интенционный тремор 2) тремор покоя 3) мышечная ригидность 4) гипотония мышц 5) нарушение координации 6) центральный паралич	1) интенционный тремор 4) гипотония мышц 5) нарушение координации	да	да	нет
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Генерализованные судорожные приступы наиболее часты при опухоли	височной доли	да	нет	да

ПК-1.2.2. Умеет поставить и обосновать клинический диагноз, диагноз в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, а также проводить дифференциальную диагностику заболеваний

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-1. Способен обследовать детей с целью установления диагноза	ПК-1.2.2. Умеет поставить и обосновать клинический диагноз, диагноз в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, а также проводить дифференциальную диагностику заболеваний	у-1. Умеет поставить диагноз в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, при генетических заболеваниях у детей

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1 2	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Следующие рефлексы относятся к глубоким физиологическим рефлексам: 1) коленный 2) Ахиллов 3) подошвенный 4) разгибательный локтевой 5) кремастерный 6) верхний брюшной	1) коленный 2) Ахиллов 4) разгибательный локтевой	да	да	нет
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Другое название сухожильного или периостального рефлекса	глубокий рефлекс	да	нет	да

ПК-1.2.3. Умеет обосновывать необходимость и объем лабораторного и инструментального обследования детей, а также интерпретировать результаты лабораторного и инструментального обследования детей

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
--------------------------------------	-----------------------------------	-----------------------------------

ПК-1. Способен обследовать детей с целью установления диагноза	ПК-1.2.3. Умеет обосновывать необходимость и объем лабораторного и инструментального обследования детей, а также интерпретировать результаты лабораторного и инструментального обследования детей	у-1. Умеет обосновывать план лабораторного и инструментального обследования детей и оценивать его результаты при генетических заболеваниях у детей
--	---	--

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Следующие симптомы характерны для акинетико-ригидного синдрома при наследственно-дегенеративных заболеваниях ЦНС: 1) атактическая походка 2) шаркающая, мелкими шагами походка 3) тихая, монотонная речь 4) тремор типа «взмах крыла» 5) тремор типа «счёт монет» 6) скандирующая речь	2) шаркающая, мелкими шагами походка 3) тихая, монотонная речь 5) тремор типа «счёт монет»	да	да	нет
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Группа наследственных аномалий липидного обмена, при которых отмечается накопление метаболитов липидного обмена внутри клеток	внутриклеточные липоидозы	да	нет	да

ПК-1.2.4 Умеет обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам, интерпретировать результаты осмотра детей врачами-специалистами, а также обосновать необходимость госпитализации

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-1. Способен обследовать детей с целью установления диагноза	ПК-1.2.4. Умеет обосновывать необходимость направления детей на консультацию к врачам-специалистам, интерпретировать результаты осмотра детей врачами-специалистами, а также обосновать необходимость госпитализации	у-1. Умеет выявлять симптомы и синдромы заболеваний у детей, требующие консультации узких специалистов при генетических заболеваниях у детей

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Какие признаки характерны для внутричерепной гипертензии 1) диффузная распирающая головная боль 2) мозговая рвота 3) моторная афазия 4) джексоновские эпилептические приступы 5) атрофия дисков зрительных нервов 6) тикозный гиперкинез	1) диффузная распирающая головная боль 2) мозговая рвота 5) атрофия дисков зрительных нервов	да	да	нет
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Полное или частичное отсутствие больших	анэнцефалия отсутствие извилин и борозд	да	нет	да

			полушарий, костей свода черепа и мягких тканей – Для лиссэнцефалии характерно				
--	--	--	---	--	--	--	--

ПК-1.3.1 Владеет навыками получения информации от детей и их родителей (законных представителей), навыками сбора и оценки жалоб, данных об анамнезе заболевания и анамнезе жизни ребенка; навыками проведения физикального осмотра детей, навыками оценки самочувствия и состояния ребенка, клинической картины болезней и состояний

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-1. Способен обследовать детей с целью установления диагноза	ПК-1.3.1 Владеет навыками получения информации от детей и их родителей (законных представителей), навыками сбора и оценки жалоб, данных об анамнезе заболевания и анамнезе жизни ребенка; навыками проведения физикального осмотра детей, навыками оценки самочувствия и состояния ребенка, клинической картины болезней и состояний	н-1. Владеет навыками получения информации от детей и их родителей (законных представителей), методикой сбора жалоб, анамнеза, объективного осмотра при генетических заболеваниях у детей

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Следующие симптомы возникают при кровоизлиянии в области левой лобной доли: 1) правосторонний гемипарез 2) афазия Брока	1) правосторонний гемипарез 2) афазия Брока 6) рефлекс Россолимо справа	да	да	нет

			3) левосторонний гемипарез 4) афазия Вернике 5) рефлекс Россолимо слева 6) рефлекс Россолимо справа				
		2. Ситуационные задачи/кейсы	На станции метро, подросток 17 лет внезапно почувствовал себя плохо, схватился за голову и упал. Приехавший врач скорой помощи обнаружил пациента без сознания и определил положительные менингеальные симптомы. Девушка молодого человека сказала, что раньше он был абсолютно здоров и никогда ни на что не жаловался. Поставьте предположительный клинический диагноз.	субарахноидальное кровоизлияние	да	нет	да

ПК-1.3.2. Владеет навыками постановки и обоснования клинического диагноза, диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, а также проведения дифференциальной диагностики заболеваний у детей

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-1. Способен обследовать детей с целью установления диагноза	ПК-1.3.2. Владеет навыками постановки и обоснования клинического диагноза, диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, а также	н-1. Владеет навыками постановки диагноза в соответствии с действующей Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем, при генетических заболеваниях у детей

	проведения дифференциальной диагностики заболеваний у детей	
--	--	--

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Следующие симптомы характерны для опухоли мозжечка: 1) атаксия 2) нистагм 3) микрография 4) макрография 5) скандированная речь 6) клонусы стоп	1) атаксия 2) нистагм 5) скандированная речь	да	да	нет
		2. Ситуационны е задачи/кейсы	Мать подростка 16 лет рассказала педиатру, что в течение трех месяцев он жалуется на ночную головную боль распирающего характера. Появилось неадекватное поведение, немотивированные поступки, дурашливость, сменяющаяся приступами агрессии. В последнее время стала замечать пошатывание в положении стоя и сидя. При осмотре выявлено оживление	опухоль лобной доли	да	нет	да

			глубоких рефлексов слева. Осмотр офтальмолога выявил на глазном дне признаки «застойных» дисков, больше справа. Предположите наиболее вероятный диагноз.				
--	--	--	--	--	--	--	--

ПК-1.3.3. Владеет навыками интерпретации результатов лабораторного и инструментального обследования детей, консультаций врачей-специалистов

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-1. Способен обследовать детей с целью установления диагноза	ПК-1.3.3. Владеет навыками интерпретации результатов лабораторного и инструментального обследования детей, консультаций врачей-специалистов	н-1. Владеет навыками оценки лабораторного и инструментального обследования при генетических заболеваниях у детей

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Следующие симптомы являются признаками центрального паралича: 1) высокий мышечный тонус 2) повышение глубоких рефлексов 3) атрофия мышц 4) патологические рефлексы 5) фибрилляции 6) арефлексия	1) высокий мышечный тонус 2) повышение глубоких рефлексов 4) патологические рефлексы	да	да	нет

		2. Ситуационные задачи/кейсы	В поликлинику обратился сварщик с жалобами на скованность и замедленность движений. Стаж по специальности 22 года, работал на судостроительном заводе, сваривал детали корпусов судов. Объективно врачом общего профиля было выявлено: гипомимия, повышен мышечный тонус по типу «зубчатого колеса», мелкоамплитудный тремор головы и пальцев рук. При проведении психометрического тестирования обнаружены умеренные когнитивные расстройства. Предположите наиболее вероятный клинический диагноз.	болезнь Паркинсона	да	нет	да
--	--	-------------------------------------	--	--------------------	----	-----	----

ПК-1.3.4. Владеет навыками обоснования необходимости направления детей на консультацию к врачам-специалистам, интерпретации результатов осмотра детей врачами-специалистами, а также необходимости госпитализации

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-1. Способен обследовать детей с целью установления диагноза	ПК-1.3.4. Владеет навыками обоснования необходимости направления детей на консультацию к врачам-специалистам, интерпретации результатов осмотра детей врачами-специалистами, а также необходимости госпитализации	н-1. Владеет навыками определения показаний для направления детей с различными заболеваниями на госпитализацию и проведения дополнительных консультаций врачами-узкими специалистами при генетических заболеваниях у детей

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Следующие симптомы характерны для акинетико-ригидного синдрома при наследственно-дегенеративных заболеваниях ЦНС: 1) атактическая походка 2) шаркающая, мелкими шагами походка 3) тихая, монотонная речь 4) тремор типа «взмах крыла» 5) тремор типа «счёт монет» 6) скандирующая речь	2) шаркающая, мелкими шагами походка 3) тихая, монотонная речь 5) тремор типа «счёт монет»	да	да	нет
		2. Ситуационные задачи/кейсы	Вам поступил звонок из лаборатории неонатального скрининга новорождённых, по поводу девочки А., 12 дней, в связи с обнаружением повышенного содержания фенилаланина в пятне крови. Ребёнку – 19 дней, жалобы – обильное срыгивание, иногда равноценное рвоте, неприятный специфический запах от	фенилкетонурия	да	нет	да

			памперсов. При осмотре – бледность кожных покровов, светлые радужки и волосы, гипертонус мышц, специфический (мышинный) запах. Установите предварительный диагноз.				
--	--	--	--	--	--	--	--

ПК-2.1.1. Знает принципы лечения различных заболеваний у детей, основанные на основных международных и отечественных согласительных документах, методы медикаментозной и немедикаментозной терапии, лекарственные средства, механизм действия лекарственных препаратов, медицинские показания и противопоказания к их применению, осложнения, вызванные их применением, хирургические и терапевтические технологии, клинико-фармакологические подходы, современные схемы и режимы рациональной фармакотерапии различных заболеваний и состояний у детей, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями, порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи, в том числе принципы назначения лечебного питания и правила ухода за больными

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-2. Способен назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность	ПК-2.1.1. Знает принципы лечения различных заболеваний у детей, основанные на основных международных и отечественных согласительных документах, методы медикаментозной и немедикаментозной терапии, лекарственные средства, механизм действия лекарственных препаратов, медицинские показания и противопоказания к их применению, осложнения, вызванные их применением, хирургические и терапевтические технологии, клинико-фармакологические подходы, современные схемы и режимы рациональной фармакотерапии различных заболеваний и состояний у детей, в соответствии с действующими клиническими рекомендациями, порядками оказания медицинской помощи	з-1. Знает алгоритмы лечения, включая особенности диеты, медикаментозной терапии с учетом инструкции к лекарственным препаратам, применяемым для терапии с учетом нормативных актов при генетических заболеваниях у детей

	и с учетом стандартов медицинской помощи, в том числе принципы назначения лечебного питания и правила ухода за больными	
--	---	--

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Основными причинами развития гидроцефалии являются: 1) гиперпродукция спинномозговой жидкости 2) снижение резорбции ликвора 3) образование эпидуральной гематомы 4) окклюзия ликворных путей 5) спинномозговая грыжа 6) нарушение аминокислотного обмена	1) гиперпродукция спинномозговой жидкости 2) снижение резорбции ликвора 4) окклюзия ликворных путей	да	да	нет
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Полное или частичное отсутствие больших полушарий, костей свода черепа и мягких тканей – Для лиссэнцефалии характерно	анэнцефалия отсутствие извилин и борозд	да	нет	да

ПК-2.1.2. Знает методологию оценки клинической эффективности и безопасности лекарственных средств и других фармакотерапевтических технологий, немедикаментозной терапии, используемых для лечения и профилактики заболеваний у детей

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-2. Способен назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность	ПК-2.1.2. Знает методологию оценки клинической эффективности и безопасности лекарственных средств и других фармакотерапевтических технологий, немедикаментозной терапии, используемых для лечения и профилактики заболеваний у детей	з-1. Знает подходы к оценке клинической эффективности и безопасности лекарственных средств, применяемых при генетических заболеваниях у детей

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Следующие симптомы типичны для сосудистого поражения лицевого нерва: 1) лагофтальм 2) парез мимической мускулатуры 3) парез жевательной мускулатуры 4) боли в области лица 5) нистагм 6) симптом "паруса"	1) лагофтальм 2) парез мимической мускулатуры 6) симптом "паруса"	да	да	нет
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Выпадения половины поля зрения при инсульте называется	гемианопсия	да	нет	да

ПК-2.2.1. Умеет составлять план лечения, назначать медикаментозную и немедикаментозную терапию различных заболеваний и состояний ребенка с учетом его возраста, диагноза и клинической картины заболевания и в соответствии с действующими клиническими рекомендациями, порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи, в том числе организовывать и осуществлять уход за больными

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-2. Способен назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность	ПК-2.2.1. Умеет составлять план лечения, назначать медикаментозную и немедикаментозную терапию различных заболеваний и состояний ребенка с учетом его возраста, диагноза и клинической картины заболевания и в соответствии с действующими клиническими рекомендациями, порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи, в том числе организовывать и осуществлять уход за больными	у-1. Умеет разрабатывать алгоритм лечения согласно нормативной документации при генетических заболеваниях у детей

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Следующие симптомы возникают при опухоли левой лобной доли: 1) правосторонний гемипарез 2) афазия Брока 3) левосторонний гемипарез 4) афазия Вернике 5) зрительная агнозия 6) джексоновская	1) правосторонний гемипарез 2) афазия Брока 6) джексоновская эпилепсия	да	да	нет
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Какое неврологическое обследование противопоказано при подозрении на	люмбальная пункция	да	нет	да

			внутричерепное объемное образование				
--	--	--	-------------------------------------	--	--	--	--

ПК-2.2.2. Умеет оказывать медицинскую помощь при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, с явными признаками угрозы жизни пациента, в том числе проводить мероприятия для восстановления дыхания и сердечной деятельности в соответствии с действующими клиническими рекомендациями, порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-2. Способен назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность	ПК-2.2.2. Умеет оказывать медицинскую помощь при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний, с явными признаками угрозы жизни пациента, в том числе проводить мероприятия для восстановления дыхания и сердечной деятельности в соответствии с действующими клиническими рекомендациями, порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи	у-1. Умеет оказывать неотложную врачебную помощь при возникновении острых состояний согласно нормативной документации при генетических заболеваниях у детей

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Следующие пробы используют для обследования функций мозжечка 1) пальце-носовая 2) на дисграфию 3) тест рисования часов	1) пальце-носовая 4) поза Ромберга 5) адиадохокинез	да	да	нет

			4) поза Ромберга 5) адиадохокинез 6) проба Кумбса				
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Отсутствие движений в одной половине тела называется	гемиплегия	да	нет	да

ПК-2.2.3. Умеет анализировать действие лекарственных препаратов по совокупности их фармакологического воздействия на организм в зависимости от возраста ребенка, оценивать эффективность и безопасность лекарственных средств и других фармакотерапевтических технологий, немедикаментозной терапии, используемых у детей при различных заболеваниях и состояниях

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-2. Способен назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность	ПК-2.2.3. Умеет анализировать действие лекарственных препаратов по совокупности их фармакологического воздействия на организм в зависимости от возраста ребенка, оценивать эффективность и безопасность лекарственных средств и других фармакотерапевтических технологий, немедикаментозной терапии, используемых у детей при различных заболеваниях и состояниях	у-1. Умеет оценивать эффективность назначения лекарственных препаратов при генетических заболеваниях у детей

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. В результате действия тератогенных факторов развиваются: 1) генные мутации 2) анэуплоидия	1) генные мутации 3) структурные перестройки хромосом 6) аномалии развития	да	да	нет

			3) структурные перестройки хромосом 4) фенкопии 5) генокопии 6) аномалии развития				
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Элапраза для коррекции легких и среднетяжелых форм мукополисахаридоза II типа (синдром Хантера) является препаратом	заместительной терапии	да	нет	да

ПК-2.3.1. Владеет навыками назначения медикаментозной и немедикаментозной терапии различных заболеваний и состояний ребенка с учетом его возраста, диагноза и клинической картины заболевания и в соответствии с действующими клиническими рекомендациями, порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи, а также навыками организации и осуществления ухода за больными

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-2. Способен назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность	ПК-2.3.1. Владеет навыками назначения медикаментозной и немедикаментозной терапии различных заболеваний и состояний ребенка с учетом его возраста, диагноза и клинической картины заболевания и в соответствии с действующими клиническими рекомендациями, порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи, а также навыками организации и осуществления ухода за больными	н-1. Владеет навыками составления тактики ведения в соответствии с нормативными актами при генетических заболеваниях у детей

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких	Выберите три верных ответа из шести.	1) вентрикулоперитонеостомия	да	да	нет

		правильных ответов	К хирургическим методам лечения гидроцефалии относятся: 1) вентрикулоперитонеостоми я 2) вентрикулогастростомия 3) вентрикулоцистерностомия 4) вентрикулоатриостомия 5) вентрикулоцистостомия 6) вентрикулостомия	3) вентрикулоцистерносто мия 4) вентрикулоатриостомия			
		2. Ситуационны е задачи/кейсы	На прием к врачу направлена девочка, 2-х лет. Девочка от 1-ой беременности, протекавшей на фоне гестоза, срочных родов с применением вакуум-экстракции плода, с весом 2940 г, длиной тела 50 см, по Апгар 7/8 баллов. Выписана сразу. Со слов родителей, до 6 месяцев развивалась по возрасту, в настоящий момент беспокоит задержка психоречевого развития, смех и хлопанье в ладошки, часто вне связи с какой либо причиной, судороги (дебют в 6 месяцев), неловкость при ходьбе. В фенотипе: уменьшение размеров мозгового отдела	микроцефалия	да	нет	да

			черепа, уплощенный затылок, гипоплазия верхней челюсти, прогнатия, большие оттопыренные уши, густые ресницы. Слух, зрение в норме. Установите предварительный диагноз.				
--	--	--	---	--	--	--	--

ПК-2.3.2. Владеет навыками оказания медицинской помощи при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента, в том числе проводить мероприятия для восстановления дыхания и сердечной деятельности в соответствии с действующими клиническими рекомендациями, порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-2. Способен назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность	ПК-2.3.2. Владеет навыками оказания медицинской помощи при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний с явными признаками угрозы жизни пациента, в том числе проводить мероприятия для восстановления дыхания и сердечной деятельности в соответствии с действующими клиническими рекомендациями, порядками оказания медицинской помощи и с учетом стандартов медицинской помощи	н-1. Владеет навыками оказания врачебной помощи при возникновении неотложных состояний при генетических заболеваниях у детей

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести.	1) лагофтальм 2) парез мимической мускулатуры 6) симптом "паруса"	да	да	нет

			Следующие симптомы типичны для сосудистого поражения лицевого нерва: 1) лагофthalm 2) парез мимической мускулатуры 3) парез жевательной мускулатуры 4) боли в области лица 5) нистагм 6) симптом "паруса"				
		2. Ситуационные задачи/кейсы	На станции метро, подросток 17 лет внезапно почувствовал себя плохо, схватился за голову и упал. Приехавший врач скорой помощи обнаружил пациента без сознания и определил положительные менингеальные симптомы. Девушка молодого человека сказала, что раньше он был абсолютно здоров и никогда ни на что не жаловался. Поставьте предположительный клинический диагноз.	субарахноидальное	да	нет	да

ПК-2.3.3. Владеет навыками оценки и анализа действия лекарственных препаратов, оценки эффективности и безопасности лекарственных средств и других фармакотерапевтических технологий, немедикаментозной терапии, используемых у детей при различных заболеваниях и состояниях в зависимости от возраста ребенка

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
--------------------------------------	-----------------------------------	-----------------------------------

ПК-2. Способен назначать лечение детям и контролировать его эффективность и безопасность	ПК-2.3.3. Владеет навыками оценки и анализа действия лекарственных препаратов, оценки эффективности и безопасности лекарственных средств и других фармакотерапевтических технологий, немедикаментозной терапии, используемых у детей при различных заболеваниях и состояниях в зависимости от возраста ребенка	н-1. Владеет навыками интерпретации и оценки эффективности лекарственных препаратов, используемых при генетических заболеваниях у детей
--	--	---

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1	Модуль 1. Теоретические основы медицинской генетики Модуль 2. Клиническая генетика	1. Выбор нескольких правильных ответов	Следующие симптомы характерны для опухоли мозжечка: 1) атаксия 2) нистагм 3) микрография 4) макрография 5) скандированная речь 6) клонусы стоп	1) атаксия 2) нистагм 5) скандированная речь	да	да	нет
		2. Ситуационные задачи/кейсы	Мать подростка 16 лет рассказала педиатру, что в течение трех месяцев он жалуется на ночную головную боль распирающего характера. Появилось неадекватное поведение, немотивированные поступки, дурашливость, сменяющаяся приступами агрессии. В последнее	опухоль лобной доли	да	нет	да

			время стала замечать пошатывание в положении стоя и сидя. При осмотре выявлено оживление глубоких рефлексов слева. Осмотр офтальмолога выявил на глазном дне признаки «застойных» дисков, больше справа. Предположите наиболее вероятный диагноз.				
--	--	--	---	--	--	--	--

2. Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации:

1. Введение в медицинскую генетику. История, цели, задачи и перспективы развития медицинской генетики. Исторически значимые методы медицинской генетики: близнецовый, дерматоглифический. Эпидемиология наследственной и врождённой патологии. Основные понятия медицинской генетики. Основные генетические понятия. Аксиомы медицинской генетики. Характеристика генома человека, геномика и протеомика.
2. Классификации наследственной патологии. Клинические и генетические классификации наследственной патологии.
3. Методы исследования, используемые в медицинской генетике. Клинико-генеалогический метод: правила составления родословной. Определение типа наследования по представленной родословной. Популяционно-статистический метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод. Молекулярно-генетический метод.
4. Мутагенез. Мутагены, комутагены, дисмутагены. Врождённые пороки развития и стигмы дисэмбриогенеза.
5. Медико-генетическое консультирование. Организация медико-генетической помощи населению. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний и врожденных пороков развития.
6. Экологическая генетика. Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов. Изменение генофонда популяций.
7. Семиотика и клиническая диагностика наследственных заболеваний. Особенности клинических проявлений наследственной патологии. Общие принципы клинической диагностики наследственной патологии.
8. Общие закономерности патогенеза генных и хромосомных заболеваний. Общие закономерности патогенеза, главные черты клинической картины.
9. Профилактика наследственной патологии. Методы профилактики наследственной патологии человека. Генетические основы, первичная, вторичная и третичная профилактика. Программы и методы неонатального скрининга.
10. Принципы лечения наследственной патологии. Симптоматическая, патогенетическая и этиотропная терапия наследственных заболеваний.
11. Факоматозы. Факоматозы: классификация и клиническая характеристика. Симптомы, диагностика и возможности лечения.
12. Хромосомные заболевания. Определение и классификация хромосомных болезней. Болезни, обусловленные числовыми аномалиями аутосом. Симптомы, диагностика и возможности лечения.
13. Хромосомные заболевания. Болезни, обусловленные числовыми аномалиями половых хромосом. Симптомы, диагностика и возможности лечения.

14. Хромосомные заболевания. Болезни, обусловленные структурными аномалиями хромосом. Симптомы, диагностика и возможности лечения.
15. Нервно-мышечные заболевания. Нервно-мышечные заболевания с первично-мышечным уровнем поражения: прогрессирующие мышечные дистрофии, миопатии, миотонии. Симптомы, диагностика и возможности лечения.
16. Нервно-мышечные заболевания. Нервно-мышечные заболевания с проводниковым уровнем поражения: амиотрофии (спинальные и невральные), миастения, пароксизмальные миоплегии. Симптомы, диагностика и возможности лечения.
17. Наследственно-дегенеративные заболевания нервной системы. Наследственно-дегенеративные заболевания базальных ганглиев: классификация и клиническая характеристика. Симптомы, диагностика и возможности лечения.
18. Наследственно-дегенеративные заболевания нервной системы. Наследственно-дегенеративные заболевания ствола, мозжечка и спинного мозга: классификация и клиническая характеристика. Симптомы, диагностика и возможности лечения.
19. Наследственные нарушения обмена веществ. Нарушение обмена углеводов – лизосомальные болезни: гликогенозы, мукополисахаридозы. Галактоземия. Клиника и тактика.
20. Наследственные нарушения обмена веществ. Нарушение обмена липидов (лейкодистрофии, внутриклеточные липидозы, ганглиозидозы, липопротеинемия). Клиника и тактика.
21. Наследственные нарушения обмена веществ. Нарушение обмена аминокислот (аминоацидопатии). Клиника и тактика.
22. Наследственные нарушения обмена веществ. Нарушение обмена ионов металлов (нарушение обмена калия, кальция, меди, цинка). Клиника и тактика.
23. Соединительно-тканые и скелетные дисплазии. Соединительно-тканые и скелетные дисплазии: классификация и клиническая характеристика. Симптомы, диагностика и возможности лечения.
24. Врожденные пороки сосудов головного и спинного мозга. Артериальные аневризмы, артериовенозные мальформации, болезнь Мойя-Мойя, коллагенозы. Диагностика, клиника и тактика.
25. Наследственные болезни крови. Наследственные болезни крови: классификация и клиническая характеристика. Симптомы, диагностика и возможности лечения.
26. Митохондриальные болезни. Митохондриальные болезни – диагностика, клиника и тактика.
27. Пероксисомные болезни. Пероксисомные болезни – диагностика, клиника и тактика.
28. Мультифакторная патология. Болезни с наследственной предрасположенностью. Общая характеристика, методы исследования, профилактики и лечения.
29. Онкогенетика. Основы онкогенетики: механизмы развития опухолей, семейный и наследственный рак, наследственные опухолевые синдромы. Методы ранней диагностики онкологических заболеваний с использованием генетических технологий. Генетические технологии и терапия опухолей.
30. Идиопатическая эпилепсия. Генетически обусловленные эпилептические синдромы. Клиника, диагностика, лечение.
31. Психический дизонтогенез. Генетические аспекты поведенческой неврологии (умственная отсталость, СДВГ, нарушение интегративных функций, расстройства аутистического спектра, невротические расстройства).
32. Наследственные заболевания, часто встречающиеся в клинической практике. Муковисцидоз, семейная гиперхолестеринемия, адреногенитальный синдром, врожденный гипотиреоз, мигрень. Клиника, диагностика, лечение.
33. Фармакогенетика. Фармакогенетика – общие вопросы и закономерности фаз биотрансформации.

3. Пример билета для промежуточной аттестации:

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Волгоградский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Дисциплина: Генетические технологии в медицине

Специалитет по специальности 31.05.02 Педиатрия, направленность (профиль) Педиатрия

Учебный год: 2026 - 2027

Билет №1

1. Мать подростка 16 лет рассказала педиатру, что в течение трех месяцев он жалуется на ночную головную боль распирающего характера. Появилось неадекватное поведение, немотивированные поступки, дурашливость, сменяющаяся приступами агрессии. В последнее время стала замечать пошатывание в положении стоя и сидя. При осмотре выявлено оживление глубоких рефлексов слева. Осмотр офтальмолога выявил на глазном дне признаки «застойных» дисков, больше справа. Предположите наиболее вероятный диагноз.

2. Следующие симптомы характерны для опухоли мозжечка:

- 1) атаксия
- 2) нистагм
- 3) микрография
- 4) макрография
- 5) скандированная речь
- 6) клонусы стоп

3. В медико-генетическую консультацию обратилась семья: мать 28 лет, отец 30 лет и их дочь 5 лет с рецидивирующими бронхолегочными заболеваниями, синдромом мальабсорбции и задержкой физического развития (масса и рост ниже 3-го перцентиля). При проведении потового теста концентрация хлоридов пота составила 95 ммоль/л (норма <40 ммоль/л). Диагностирован муковисцидоз.

Родители фенотипически здоровы. У матери есть младший брат 20 лет, страдающий муковисцидозом (тяжелая легочная форма). У отца родственников с подобными симптомами нет.

Беременность у матери протекала без осложнений. Девочка от первой доношенной беременности.

Вопросы:

- 1) Определите тип наследования муковисцидоза. Назовите ген и его локализацию.
- 2) Составьте родословную семьи (проживающие вместе: мать, отец, дочь-пробанд; отдельно: младший брат матери).
- 3) Укажите генотипы всех членов семьи, включенных в родословную. Объясните, почему родители пробанда фенотипически здоровы.
- 4) Какова вероятность рождения следующего ребенка с муковисцидозом в этой семье? Ответ обоснуйте.
- 5) Какие методы пренатальной (дородовой) диагностики могут быть предложены супругам при следующей беременности?

- 6) Назовите показания для направления данной семьи в федеральное учреждение медико-социальной экспертизы для установления инвалидности ребенку.

Заведующий кафедрой детских болезней педиатрического факультета,
доктор медицинских наук, профессор

Н.В. Малюжинская

В полном объеме фонд оценочных средств по дисциплине доступен в ЭИОС ФГБОУ ВО ВолгГМУ Минздрава России.

Рассмотрено на заседании кафедры детских болезней педиатрического факультета, протокол «28» мая 2026 г. №10.

Заведующий кафедрой детских болезней
педиатрического факультета, профессор, д.м.н.



Н.В. Малюжинская