

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования

«Приволжский исследовательский медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Владимирский филиал ФГБОУ ВО «ПИМУ» Минздрава России

## **ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ**

### **МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Специальность 31.08.57 Онкология  
*код, наименование*

Кафедра: нервных болезней

Форма обучения: очная

Нижний Новгород  
2023

### 1. Фонд оценочных средств для текущего контроля успеваемости, промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

Настоящий Фонд оценочных средств (ФОС) по дисциплине «Медицинская генетика» является неотъемлемым приложением к рабочей программе дисциплины «Медицинская генетика». На данный ФОС распространяются все реквизиты утверждения, представленные в РПД по данной дисциплине.

### 2. Перечень оценочных средств

Для определения качества освоения обучающимися учебного материала по дисциплине «Медицинская генетика» используются следующие оценочные средства:

№ п/п	Оценочное средство	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в ФОС
1	Тесты	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося	Фонд тестовых заданий
2	Ситуационные задачи	Способ контроля, позволяющий оценить критичность мышления и степень усвоения материала, способность применить теоретические знания на практике.	Перечень задач

### 3. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы и видов оценочных средств

Код и формулировка компетенции	Этап формирования компетенции	Контролируемые разделы дисциплины	Оценочные средства
УК-1, ПК-6	Текущий	Раздел 1. Уровни организации наследственного материала. Наследственные заболевания.	Ситуационные задачи, реферат
		Раздел 2. Методы исследования в медицинской генетике. Лечение наследственной патологии.	Ситуационные задачи, реферат
УК-1, ПК-6	Промежуточный	Все разделы дисциплины	Тестовые задания

### 4. Содержание оценочных средств текущего контроля

Текущий контроль осуществляется преподавателем дисциплины при проведении занятий в форме: ситуационных задач, рефератов

#### 4.1. Ситуационные задачи для оценки компетенций: УК-1, ПК-6

№ п/п	Код трудовой функции	Наименование трудовой функции

1	A/01.8	Проведение обследования пациентов при генетических заболеваниях и(или) состояниях с целью постановки диагноза
2	A/02.8	Назначение лечения пациентам при генетических заболеваниях и(или) состояниях, контроль его эффективности и безопасности
<b>И</b>	<b>1</b>	<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>
У	-	<p>Больной М., 23 лет в течение последних 4 лет появилась и постепенно прогрессирует слабость в ногах, возникло похудание мышц голени. Пациент стал менее вынослив при физических нагрузках, не может бегать. Появилась неуклюжесть и пошатывание при ходьбе, усиливающееся в темное время суток. Во время ходьбы больной постоянно смотрит под ноги. Подобные нарушения имелись у отца пациента.</p> <p>При осмотре: состояние удовлетворительное.  В неврологическом статусе: сознание ясное. Черепные нервы без патологии. Гипотрофия мышц ног, более выраженная в дистальных отделах («ноги аиста»), мышечная сила в разгибателях стоп симметрично снижена до 3 баллов, в руках норма. Сухожильные рефлексы в руках D=S, сохранены, в ногах коленные рефлексы d=s снижены, ахилловы - отсутствуют. Патологических рефлексов нет. Походка изменена - при ходьбе больной высоко поднимает ногу, выбрасывает её вперед и резко опускает («степпаж»), невозможна ходьба на пятках. Стопы деформированы, с высоким сводом («полая стопа») и «молоткообразными» пальцами. Нарушены все виды чувствительности в стопах и голени. В позе Ромберга – пошатывание, резко усиливающееся при закрытии глаз. Мочепуспускание не нарушено.</p>
В	1	Опишите клинический синдром, выявленный у больного, обоснуйте
Э	-	<p>Полиневритический синдром  Данный синдром выставлен т.к. имеется  - нарушение чувствительности в ногах по полиневритическому типу,  - симметричный дистальный парапарез со снижением коленных рефлексов и отсутствием ахилловых рефлексов, атрофия мышц дистальных отделов ног</p>
P2	-	Клинический синдром описан верно, дано полное обоснование (2 балла)
P1	-	Клинический синдром описан верно, однако обоснование не представлено, или представлено не полностью (1 балл)
P0	-	Клинический синдром назван не верно (0 баллов)
В	2	Какое заболевание наиболее вероятно у этого пациента?
Э	-	Наследственная сенсо-моторная полиневропатия (Шарко-Мари-Тута)
P2	-	Предварит Диагноз поставлен верно (2 балла)
P1	-	Выставлен диагноз: «Наследственная полиневропатия», однако не указан сенсо-моторный характер нарушений: 1 балл
P0	-	Диагноз поставлен неверно: 0 баллов
В	3	Обоснуйте, поставленный вами предварительный диагноз
Э	-	<p>Диагноз «Наследственная сенсо-моторная полиневропатия (Шарко-Мари-Тута)»  Диагноз установлен на основании наличия типичных клинических проявлений полиневропатии, постепенного прогрессирования заболевания и указаний на наличия подобного заболевания в семейном анамнезе</p>

P2		Диагноз обоснован верно: 2 балла
P1		Диагноз обоснован не полностью 1 балл
P0		Диагноз обоснован не верно: 0 баллов
B	4	Составьте и обоснуйте план обследования пациента.
Э		1. Электронейромиография. Позволяет верифицировать полиневропатию и провести дифференциальную диагностику между поражением периферических нервов, спинного мозга и собственно мышц 2. Определение креатинфосфокиназы в крови. Необходимо для исключения первичной мышечной патологии, при которой повышается уровень данного фермента в крови 3. ДНК диагностика. Позволяет подтвердить мутацию, вызывающую данное заболевание
P2		Методы обследования назначены и обоснованы верно (2 балла)
P1		Назначен только 1 -2 верных метода обследования (1 балл)
P0		Методы обследования назначены и обоснованы не верно: 0 баллов
B	5	Перечислите общие показания для направления супругов на медико-генетическое консультирование
Э		- Рождение ребенка с врожденными пороками развития - Установленная или подозреваемая наследственная болезнь в семье - Задержка физического развития или умственная отсталость у ребенка - Повторные спонтанные аборт (выкидыши), мертворождение - Близкородственные браки - Бесплодные браки - Неблагоприятное протекание беременности, внутриутробная задержка развития плода
P2		Показания для медико-генетического консультирования представлены 5 и более (2 балла)
P1		Представлено 3-4 показания для медико-генетического консультирования (1 балл)
P0		Представлено менее 2 показаний для медико-генетического консультирования (0 баллов)
<b>И</b>	<b>2</b>	<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>
У	-	Родители 5-летнего мальчика отмечают, что в течение двух последних лет у ребенка нарастают изменения походки, ходит "переваливаясь", часто падает, с трудом поднимается по лестнице. Родился в срок, роды самостоятельные. До трех лет в психо-моторном развитии от сверстников не отставал. Дебют патологии родители связать с определенной причиной не могут. Старший брат матери умер в подростковом возрасте, будучи в течение нескольких лет прикован к кровати. Состояние средней тяжести, сознание ясное, на осмотр реагирует адекватно. Ребенок гипотроф, кожа чистая. Дыхание везикулярное, ЧСС 20 в 1 мин. Тоны сердца приглушены, границы расширены. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень не пальпируется. Мочеиспускание, дефекация не нарушены. Неврологический статус: походка напоминает "утиную", вспомогательные приемы при вставании: симптом "вставания лесенкой", слабость проксимальных отделов верхних и нижних конечностей, гипотрофия мышц тазового и плечевого поясов, псевдогипертрофия икроножных, в меньшей

		<p>степени - мышц предплечий. Сухожильные рефлексы не вызываются. Ходит на цыпочках из-за ретракции ахилловых сухожилий. Убедительных нарушений чувствительности не отмечено. Снижение когнитивных функций: дизартрия, общее недоразвитие речи, нарушение памяти.</p> <p>Клинические анализы мочи в норме. В плазме крови - значительное (30-кратное) повышение уровня креатинфосфокиназы.</p> <p>Эхо-КГ - снижение сократимости сердечной мышцы.</p> <p>ЭМГ- значительное уменьшение длительности и амплитуды потенциалов действия двигательных единиц, их полифазность при нормальной скорости проведения возбуждения по двигательным волокнам нервов верхних и нижних конечностей. В покое - нет спонтанной мышечной активности.</p>
В	1	К необходимым в данной ситуации лабораторным методам обследования относятся, обоснуйте:
Э	-	Биохимическое исследование плазмы крови с определением уровня креатининфосфокиназы (КФК)- значительное 30-50 -кратное повышение.
P2	-	Лабораторный метод выбран верно, есть объяснение.
P1	-	Лабораторный метод выбран верно, объяснение не верное или отсутствует.
P0	-	Лабораторный метод выбран неверно.
В	2	К необходимым в данной ситуации инструментальным методам исследования относятся, какой результат мы предполагаем увидеть?
Э	-	<p>Электронейромиография нервов верхних и нижних конечностей</p> <p>Результат: значительное уменьшение длительности и амплитуды потенциалов действия двигательных единиц, их полифазность при нормальной скорости проведения возбуждения по двигательным волокнам нервов верхних и нижних конечностей. В покое - нет спонтанной мышечной активности.</p> <p>Эхо-КГ - снижение сократимости сердечной мышцы</p>
P2	-	Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены верно
P1	-	Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены неверно
P0	-	Инструментальный метод выбран не верно
В	3	На основании результатов клинико-лабораторных методов обследования данному пациенту можно поставить диагноз
Э		Прогрессирующая мышечная дистрофия (миодистрофия Дюшенна).
P2		Диагноз установлен верно, описаны синдромы
P1		Диагноз установлен верно, описаны не синдромы
P0		Диагноз установлен неверно
В	4	Признаками, необходимыми для постановки диагноза СМА I типа
Э		Прогрессирующая мышечная слабость в мышцах тазового и плечевого пояса, псевдогипертрофия икроножных мышц, вторичная кардиомиопатия, когнитивные нарушения
P2		Признаки описаны верно, уточнена локализация
P1		Признак описан верно, локализация не уточнена
P0		Признаки описаны не верно
В	5	В качестве симптоматической терапии, направленной на поддержание обмена веществ при нервно-мышечной дегенерации применяются:
Э		Курсовое лечение глюкокортикоидами, кардиопротекторами, метаболитами и витаминными комплексами, ФТ, ЛФК, массаж, ортопедическая коррекция
P2		Отражена вся специфическая терапия
P1		Отражен только один вариант специфической терапии

P0		Лечение отражено не верно
<b>И</b>	<b>3</b>	<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>
У	-	<p>Мать годовалого ребенка сообщает, что во время беременности отмечалось слабое шевеление плода. Родилась доношенной путем планового кесарева сечения из-за тазового предлежания плода. Сразу после рождения отмечена мышечная слабость, угнетение рефлексов новорожденных, вялое сосание. В течение первого триместра жизни появилось удержание головки в положении лежа на животе, которое затем утрачено. К году ребенок не держит голову, не переворачивается на живот, не группируется при потягивании за кисти. Дважды перенес двустороннюю внебольничную пневмонию. Со слов родителей генетический анамнез не отягощен. Состояние тяжелое, сознание ясное, на осмотр реагирует адекватно. Ребенок гипотроф, кожа чистая. Дыхание везикулярное с активным участием межреберных мышц. Тоны сердца приглушены. Живот мягкий, безболезненный при пальпации. Печень не пальпируется. Мочеиспускание, дефекация не нарушены.</p> <p>Неврологический статус: в положении на спине находится в фиксированной позе "лягушки" с наружной ротацией и разведением бедер, сгибанием ног в коленных суставах и "отвисанием" стоп. Отмечается диффузная мышечная слабость, выраженная мышечная гипотония, отсутствие сухожильных рефлексов. Периодически подергивание мышц языка. Убедительных нарушений чувствительности не отмечается. Речь в виде отдельных слогов. Клинические анализы крови, мочи в норме. В плазме крови - незначительное повышение уровня КФК. ЭНМГ с нервов конечностей - ритм "частотокола".</p>
В	1	К необходимым в данной ситуации лабораторным методам обследования относятся, обоснуйте:
Э	-	<p>Биохимическое исследование плазмы крови с определением уровня креатининфосфокиназы (КФК)</p> <p>Результат уровень КФК незначительно увеличивается как показатель распада мышечных волокон. Содержание лактатдегидрогеназы (ЛДГ) и аланинаминотрансферазы (АлАТ) обычно сохранено.</p>
P2	-	Лабораторный метод выбран верно, есть объяснение.
P1	-	Лабораторный метод выбран верно, объяснение не верное или отсутствует.
P0	-	Лабораторный метод выбран неверно.
В	2	К необходимым в данной ситуации инструментальным методам обследования относятся, какой результат мы предполагаем увидеть?
Э	-	<p>Электронейромиография нервов верхних и нижних конечностей</p> <p>Результат: спонтанная мышечная активность, "ритм частотокола", увеличение длительности и амплитуды потенциалов действия двигательных единиц при нормальной скорости проведения импульсов по периферическим нервным волокнам</p>
P2	-	Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены верно
P1	-	Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены неверно
P0	-	Инструментальный метод выбран не верно
В	3	На основании результатов клинико-лабораторных методов обследования данной пациентке можно поставить диагноз
Э		Спинальная мышечная атрофия I типа (Верднига-Гоффмана)
P2		Диагноз установлен верно, описаны синдромы
P1		Диагноз установлен верно, описаны не синдромы

P0		Диагноз установлен неверно
B	4	Признаками, необходимыми для постановки диагноза СМА I типа
Э		Прогрессирующая мышечная слабость в мышцах туловища и конечностей с утратой двигательных навыков при длительно сохранных когнитивных функциях
P2		Признаки описаны верно, уточнена локализация
P1		Признак описан верно, локализация не уточнена
P0		Признаки описаны не верно
B	5	В качестве симптоматической терапии, направленной на поддержание обмена веществ в мотонейронах и миоцитах применяются:
Э		Витаминотерапия (группы В), средства, улучшающие нервно-мышечную проводимость(альфа-липоевая кислота, ацетил-Л-карнитин), массаж, ЛФК, миотон. Если продолжительность клиники не превышает двух лет в качестве патогенетической терапии - курсовое введение спинразы эндолюмбально
P2		Отражена вся специфическая терапия
P1		Отражен только один вариант специфической терапии
P0		Лечение отражено не верно
<b>И</b>	<b>4</b>	<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>
У	-	На консультативном приеме невролог у пациента 38 лет обратил внимание на хореический гиперкинез конечностей, туловища и лица. Гиперкинезы изменчивы, нестереотипны, усиливаются при попытке совершить целенаправленное движение. По словам больного, непроизвольные движения появились три года назад, начавшись в мышцах лица, шеи и плечевого пояса. Через два года стало трудно выполнять целенаправленные действия руками из-за крупноразмашистых, бросковых движений в руках и ногах. Ходьба стала затруднительной. Жалобы на гримасничание, затруднение речи и глотание. Жена пациента добавила жалобы на агрессивность, интеллектуально-мнестические расстройства, нарушения сна. В неврологическом статусе: черепные нервы без патологии. Хореические гиперкинезы в мышцах лица, конечностей и туловища. Сухожильные рефлексы симметричные. Мышечный тонус диффузно снижен. Речь отрывистая, по типу экстрапирамидной дизартрии. Грубое снижение памяти. Наследственный анамнез отягощен - у отца пациента 65 лет гиперкинезы появились в возрасте 45 лет. Инвалидность по деменции с 56 лет. Пациенту проведено обследование: анализы крови и мочи в норме; церулоплазмин – 300мг/л; содержание меди в моче – 30 мкг/литр.
B	1	К необходимым в данной ситуации лабораторным методам обследования относятся, обоснуйте:
Э	-	Церулоплазмин 300мг/л; содержание меди в моче – 30 мкг/литр – показатели в норме. Обоснование: Нормальные показатели позволили исключить гепатолентикулярную дегенерацию.
P2	-	Лабораторный метод выбран верно, есть объяснение
P1	-	Лабораторный метод выбран верно, объяснение отсутствует или неверно.
P0	-	Лабораторный метод выбран неверно.
B	2	К необходимым в данной ситуации инструментальным методам

		исследования относятся, какой результат мы предполагаем увидеть?
Э	-	МРТ головного мозга результат – диффузная атрофия головного мозга, заместительная гидроцефалия. МРТ T2 взвешенное изображение - увеличение интенсивности сигнала от скорлупы.
P2	-	Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены верно.
P1	-	Инструментальный метод выбран верно, результаты предположены неверно.
P0	-	Инструментальный метод выбран неверно.
В	3	На основании результатов обследования и клинической картины какой можно предположить диагноз?
Э		Хорея Гентингтона. Основные синдромы – хореические гиперкинезы, психические нарушения, интеллектуально-мнестические нарушения.
P2	-	Диагноз установлен верно и описаны синдромы. Окончательный диагноз Хорея Гентингтона, классическая хориоидная форма.
P1	-	Диагноз установлен верно, синдромы не описаны.
P0	-	Диагноз установлен неверно.
В	4	Признаками, необходимыми для постановки диагноза Хореи Гентингтона, являются:
Э		Наличие трех синдромов (хореические гиперкинезы, психические нарушения, интеллектуально-мнестические нарушения) и проведение метода прямой ДНК-диагностики – точное определение числа ЦАГ повторов. Результат – число тройных ЦАГ повторов в мутантном аллеле – 58 (норма - до 25).
P2	-	Признаки описаны верно, необходимое исследование верно.
P1	-	Признаки описаны верно, необходимое исследование не назначено.
P0	-	Признаки описаны неверно.
В	5	Какова тактика лечения? Перечислите все возможные варианты терапии.
Э		Специфической терапии не существует. Для подавления дофаминэргической передачи применяются ингибиторы постсинаптических рецепторов. Для уменьшения выраженности гиперкинезов - бензодиазепины, нейролептики (аминозин, галоперидол). Для лечения психических нарушений - атипические антипсихотики. Для антидепрессивной терапии – ингибиторы обратного захвата сератонина. Для снижения агрессии – карбомазепины.
P2	-	Терапия отражена полностью.
P1	-	Отражен только один вариант терапии.
P0	-	Лечение отражено неверно.
<b>И</b>	<b>5</b>	<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>
У	-	Мужчина 25 лет, в течение последних 2 недель стал отмечать нарастающие по интенсивности боли в суставах, в результате чего стало трудно передвигаться. Также пациент отметил появление общей слабости в теле, быстрой утомляемости, тяжести в животе. Два дня назад при выполнении работы по дому упал, ударился правой ногой, после чего самостоятельно встать не смог из-за резко возникших болей в области правого бедра и правого коленного сустава. Родственники вызвали СМП, пациент доставлен в больницу. Из анамнеза жизни: один ребенок в семье, беременность протекала на фоне умеренного гестоза у матери в 1 и 3 триместрах. В раннем детстве



		<p>отмечалась задержка психо-моторного развития (ходить начал в 1,8 месяцев, первые слоги произнес в 2 года). В школу пошел с 10 лет, учился удовлетворительно в коррекционном классе. Закончил 9 классов школы, после чего пошел учиться в ПТУ, которое не закончил ввиду возникших проблем в обучении (выполнение домашнего задания давалось с трудом, часто возникали конфликты с однокурсниками). До недавнего времени работал грузчиком на мебельной фабрике, однако ввиду ухудшения состояния не смог выполнять свои обязанности, из-за чего уволился с работы. Не женат, живет с родителями.</p> <p>При осмотре: телосложение нормостеническое, кожные покровы бледные. Температура тела в подмышечной впадине 37,7 гр. Пальпаторно выявлено увеличение поднижнечелюстных, заушных, надключичных, подмышечных, паховых лимфатических узлов. При пальпации живота отмечается относительное увеличение живота в размерах; печень выстоит из-под реберной дуги на 1,5-2 см, край умеренно болезненный; при пальпации селезенки отмечается ее увеличение (+7 см).</p> <p>В неврологическом статусе: пациент в сознании, ориентирован в месте, времени и собственной личности. Со стороны ЧМН – сходящееся косоглазие, отставание глаз при слежении за молоточком. Движения в верхних конечностях и в левой ноге сохранены, в правой ноге проверить невозможно ввиду выраженного болевого синдрома и возможной патологии костно-суставного аппарата. Сухожильные рефлексы снижены. Миотонический синдром. ПНП выполняет с мимоподанием с двух сторон, ПКП и позу Ромберга невозможно оценить. При оценке ВПФ отмечено признаки умеренного снижения интеллекта.</p> <p>St.localis: в области н/3 правого бедра и правого коленного сустава отмечается отек, припухлость мягких тканей с признаками кровоизлияния в них. Кожные покровы при пальпации горячие на ощупь, резко болезненны.</p> <p>В ОАК: Hb 120 г/л, RBC 3,45 x 10<sup>12</sup>/л, WBC 15 x 10<sup>9</sup>/л, PLT 114 x 10<sup>9</sup>/л, СОЭ 20 мм/ч.</p> <p>Рентгенография правых бедренной кости и коленного сустава: внутрисуставной перелом правой бедренной кости со смещением отломком. Признаки асептического некроза в области н/3 тела бедренной кости и в области латерального надмыщелка. «Вздутие» дистальных метафизов правой бедренной кости. Расширение суставной щели правого коленного сустава.</p>
В	1	Перечислите основные синдромы, выявленные у пациента
Э	-	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Гепатоспленомегалия</li> <li>2. Цитопенический синдром</li> <li>3. Астенический синдром</li> <li>4. Лимфоаденопатия</li> <li>5. Геморрагический синдром</li> <li>6. Нарушение интеллектуального развития</li> <li>7. Костно-суставные нарушения</li> <li>8. Лихорадка</li> <li>9. Болевой синдром</li> <li>10. Поражение ЦНС</li> </ol>
P2	-	Перечислено 9 - 10 синдромов
P1	-	Перечислено 7 – 8 синдромов
P0	-	Перечислено менее 7 синдромов
В	2	Укажите еще необходимые методы дообследования для данного пациента
Э	-	1. МРТ или КТ органов брюшной полости

		2. УЗИ органов брюшной полости 3. Остеоденситометрия 4. Биохимический анализ крови с определением уровня печеночных ферментов 5. Коагулограмма 6. Морфологический анализ костного мозга 7. Определение активности кислой $\beta$ -глюкоцереброзидазы 8. Определение активности хитотриозидазы
P2	-	Перечислено 7 – 8 методов
P1	-	Перечислено 6 – 5 методов
P0	-	Перечислено 5 и менее методов
В	3	При наличии у пациента вышеописанной клинической картины, признаков гепато- и спленомегалии, поражения ЦНС со снижением интеллекта, поражения костного аппарата, цитопенического синдрома, изменения активности бета-глюкоцереброзидазы 07 нМ/мг/час (норма 4,7 – 19) и уровня хитотриозидазы до 20050 нМ/мг/час можно предположить у пациента следующий диагноз:
Э		Наследственное заболевание относящееся к лизосомальным болезням накопления а именно к группе сфинголипидозов - Болезнь Гоше.
P2		Указано что заболевание наследственное, относится к лизосомальным болезням накопления сфинголипидов. Указано точная нозологическая единица – болезнь Гоше
P1		Указано что заболевание наследственное, относится к лизосомальным болезням накопления
P0		Указано что заболевание наследственное
В	4	Основным принципом терапии болезни Гоше является:
Э		Патогенетическая заместительная ферментная терапия рекомбинантной глюкоцереброзидазой и симптоматическая терапия (могут быть перечислены варианты симптоматической терапии)
P2		Указано назначение патогенетической заместительной ферментной терапии рекомбинантной глюкоцереброзидазой и симптоматической терапии (могут быть перечислены варианты симптоматической терапии)
P1		Указано назначение патогенетической заместительной ферментной терапии (без указания чем) и симптоматической терапии (могут быть перечислены варианты симптоматической терапии)
P0		Указано назначение симптоматической терапии либо перечислены отдельные варианты симптоматической терапии
В	5	Дифференциальный диагноз болезни Гоше необходимо проводить со следующими заболеваниями, не относящимися к болезням обмена:
Э		1.остеомиелит 2.костный туберкулёз 3.вирусный гепатит 4.онкологические заболевания крови 5. врожденные костные аномалии
P2		Перечислены все 5 групп заболеваний
P1		Перечислены 4 – 2 группы заболеваний
P0		Указано 1 заболевание или нет ответа на вопрос
<b>И</b>	<b>6</b>	<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>
У		

		<p>Женщина 34 лет обратилась к врачу-неврологу. Жалобы на неловкость при движениях, шаткость при ходьбе, неритмичные произвольные движения в туловище, лице и конечностях; частые вспышки гнева, эпизоды пониженного настроения, снижение внимания и бессонницу.</p> <p>Анамнез заболевания: Впервые произвольные движения рук и тела пациентка заметила в 32-летнем возрасте, в дальнейшем отмечала постепенное нарастание симптомов болезни. Неконтролируемые движения усиливаются во время вспышек гнева, снижения настроения и отсутствуют во время сна. Ни в одной из конечностей нет слабости, но больная не может нормально выполнять обычные домашние дела из-за наличия произвольных движений. За последний год несколько раз падала из-за появившейся шаткости при ходьбе.</p> <p>Анамнез жизни: Не курит, алкоголем не злоупотребляет. Профессиональных вредностей не имеет. Хронические заболевания: гастрит.</p> <p>Семейный анамнез: мать и бабушка по материнской линии имели схожие произвольные движения и умерли в возрасте 55 и 60 лет соответственно. У пациентки есть две сестры и брат. У старшего брата наблюдаются похожие симптомы и изменения в поведении. 26 летний брат и младшая 24 летняя сестра не имеют симптомов. У 10-летней дочери пациентки симптомы отсутствуют.</p> <p>Объективно: Состояние удовлетворительное. Рост 166 см, масса тела 49 кг. Кожные покровы обычной окраски и влажности. Периферических отеков нет. Дыхание везикулярное, ЧДД 13 в 1 мин. Тоны сердца ритмичные, ЧСС 70 в 1 мин, АД 120/70 мм рт. ст. Живот мягкий, безболезненный.</p> <p>Неврологический статус: Пациентка в сознании, ориентирована в месте, времени и собственной личности. Эмоционально лабильна, фон настроения снижен. Глазные щели равномерные. Движения глазных яблок в полном объеме, однако пациентка не может фиксировать свой взгляд в одной точке более 30 секунд, отмечаются повторяющиеся мигающие движения. Зрачки округлой формы, размеры не изменены. Фотореакции живые, симметричные. Расстройств чувствительности на лице нет. Мимические пробы выполняет удовлетворительно. Глотание не нарушено. Рефлекс с мягкого нёба и задней стенки глотки сохранен. Язык по средней линии, однако пациентка не способна удерживать язык в высунутом изо рта положении более 30 секунд. Мышечная сила в конечностях – 5 баллов. Сухожильные рефлексy с рук и ног повышены, с расширением рефлексогенных зон, S=D. Патологических стопных знаков не выявляется. Мышечный тонус повышен. Расстройств чувствительности не выявлено. Менингеальные знаки отрицательные. В позе Ромберга не устойчива как с открытыми, так и с закрытыми глазами. При выполнении координаторных проб – дисметрия с 2-х сторон. Тазовые функции контролирует. Выявляются спонтанные неритмичные гиперкинезы во всех конечностях, туловище, мимических мышцах. При ходьбе пошатывается - походка «танцующая».</p> <p>Нейропсихологическое исследование выявило когнитивные нарушения: MMSE: 26 баллов, MoCA-тест: 22 балла.</p> <p>При проведении прямой ДНК-диагностики обнаружено: наличие экспансии тринуклеотидных CAG-повторов в локусе 4p16.3: количество CAG-повторов равно 54</p>
В	1	Предположите и обоснуйте наиболее вероятный клинический диагноз
Э		Болезнь Гентингтона. Обоснование: Наличие характерного сочетания двигательных нарушений,

		когнитивных и психических расстройств, отягощённого семейного анамнеза, а также наличие экспансии тринуклеотидных CAG-повторов в локусе 4p16.3 по результатам прямой ДНК-диагностики методом фрагментного анализа, позволяет диагностировать наличие болезни Гентингтона.
P2		Клинический диагноз установлен и обоснован верно.
P1		Клинический диагноз установлен верно, однако нет обоснования.
P0		Клинический диагноз установлен неверно.
B	2	Характерным для болезни Гентингтона является постепенно нарастающая преимущественная атрофия:
Э		полосатого тела
P2		Ответ соответствует эталонному (полосатого тела)
P1		В ответе указаны базальные ганглии, без уточнения конкретной структуры
P0		Нет ответа либо любой другой ответ
B	3	Каков риск унаследования (в %) болезни Гентингтона у ребёнка в семье с родителем, являющимся гетерозиготным носителем мутации данного заболевания? Ответ обоснуйте.
Э		50% Обоснование: Болезнь Гентингтона— это заболевание с аутосомно-доминантным типом наследования. Каждый ребёнок в семье с родителем, являющимся гетерозиготным носителем мутации БГ, имеет 50%-ный риск унаследования мутации этого заболевания (в случае гомозиготного носительства мутации БГ последняя передастся каждому представителю потомства).
P2		Ответ соответствует эталонному
P1		Дан правильный ответ, но нет обоснования или оно неверное
P0		Нет ответа либо любой другой ответ
B	4	На возраст дебюта болезни Гентингтона в первую очередь влияет? (ответ обоснуйте)
Э		величина CAG-экспансии Обоснование: Возраст дебюта БГ имеет обратно пропорциональную зависимость от количества CAG-повторов — чем их больше, тем раньше появляются симптомы заболевания. Величина CAG-экспансии определяет возраст дебюта БГ примерно на 56 % — остающаяся вариабельность может быть следствием как влияния иных генетических различий (в том числе мозаицизм и соматическая нестабильность CAG-повторов), так и действия факторов внешней среды.
P2		Ответ соответствует эталонному

P1		Дан правильный ответ, но нет обоснования или оно неверное
P0		Нет ответа либо любой другой ответ
B	5	Применение Тетрабеназина при болезни Гентингтона рекомендуется с целью коррекции (ответ обоснуйте):
Э		Хореи Обоснование: Для коррекции хореи при болезни Гентингтона рекомендуется применение тетрабеназина (при отсутствии у пациента суицидальных проявлений, дисфагии, депрессии, раздражительности, агрессии и иных противопоказаний к назначению тетрабеназина). Уровень убедительности рекомендаций А (уровень достоверности доказательств – 1). Основным механизмом действия тетрабеназина является селективное и обратимое ингибирование везикулярного переносчика моноаминов (ВПА) 2-го типа, который широко представлен в головном мозге (в частности, в полосатом теле) и участвует в цитоплазматическом транспорте дофамина и его депонировании в синаптических везикулах.
P2		Ответ соответствует эталонному
P1		Дан правильный ответ, но нет обоснования или оно неверное
P0		Нет ответа либо любой другой ответ
И	7	<b>ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ</b>
У	-	<p>Женщина, 58 лет, обратилась к врачу с жалобами на ощущения онемения, холода, покалывания, жжения в стопах и жгучие боли в них, усиливающиеся в ночное время и стихающие после ходьбы, а также легкую слабость в стопах.</p> <p>Из анамнеза: В течение 5 лет страдает артериальной гипертензией, гипотензивные препараты принимает регулярно. Около 4 лет назад выявлено нарушение толерантности к глюкозе. В течение этих лет диету не соблюдала, уровень глюкозы крови не контролировала, к врачам не обращалась.</p> <p>Около полугода назад появились легкие ощущения онемения и покалывания в стопах, которые со временем постепенно усилились и стали сопровождаться умеренными болями и легкой слабостью в стопах.</p> <p>При осмотре: состояние удовлетворительное. Индекс массы тела – 35 кг/м<sup>2</sup>. Кожные покровы чистые, обычной окраски. В легких дыхание везикулярное, хрипов нет. Тоны сердца приглушены, ритмичные. ЧСС – 74 уд.в мин., АД – 130/80 мм рт.ст. Живот мягкий, при пальпации безболезненный во всех отделах. Печень и селезенка не увеличены. Дизурии нет. Симптом поколачивания по поясничной области отрицательный.</p> <p>В неврологическом статусе: сознание ясное, в месте, времени и собственной</p>

		<p>личности ориентируется. Черепные нервы без патологии. Сила мышц D=S=5 баллов. Мышечный тонус D=S. Сухожильные рефлексы с рук и коленные D=S, ахилловы отсутствуют. Патологических рефлексов нет. В позе Ромберга устойчива, пальценосовую пробу выполняет правильно с обеих сторон. Болевая и температурная чувствительность снижена с обеих сторон с уровня середины голени. Расстройства мочеиспускания отрицает.</p> <p>В анализах: Hb 134 г/л, Эр 4,5*10<sup>12</sup>/л, Ле 8,7*10<sup>9</sup>/л, СОЭ 8 мм/ч. Глюкоза крови натощак – 8,2 ммоль/л, креатинин – 92 мкмоль/л, мочевина 8,7ммоль/л, АсАт 24 Ед, АлАт 22 Ед.</p>
В	1	Предположите наиболее вероятный синдромальный диагноз
Э	-	Хроническая дистальная сенсомоторная полиневропатия
P2	-	Синдромальный диагноз поставлен верно
P1	-	Синдромальный диагноз поставлен не полностью: не указаны или указаны неверно течение полиневропатии или ее характеристики
P0	-	Не установлен диагноз полиневропатии
В	2	Обоснуйте синдромальный диагноз
Э	-	Синдромальный диагноз установлен на основании жалоб пациентки на жгучие боли и онемение в стопах, сохраняющиеся в течение нескольких месяцев, и выявленных при неврологическом осмотре нарушений: снижение чувствительности по полиневритическому типу, отсутствие ахилловых рефлексов с двух сторон.
P2	-	Диагноз обоснован верно
P1	-	Диагноз обоснован не полностью: перечислены не все указанные в тексте задачи типичные симптомы полиневропатии
P0	-	Диагноз не обоснован или обоснован неверно
В	3	Предположите и обоснуйте наиболее вероятный этиологический диагноз
Э	-	Учитывая хроническое течение полиневропатии, наличие в анамнезе нарушения толерантности к глюкозе и повышение уровня сахара крови натощак, наиболее вероятен диагноз: «Диабетическая хроническая дистальная сенсомоторная полиневропатия». Возможна формулировка диагноза: Сахарный диабет 2 типа, впервые выявленный. Диабетическая полиневропатия.
P2	-	Диагноз предположен и обоснован правильно

P1	-	Диагноз предположен верно, но не обоснован или обоснован не правильно
P0	-	Диагноз не верен
B	4	Составьте и обоснуйте план дополнительного обследования пациента
Э	-	1. Гликемический профиль, уровень гликозилированного гемоглобина крови, консультация эндокринолога – для подтверждения диагноза сахарного диабета и диабетического генеза полиневропатии. 2. Исследование глазного дна и исследование функции почек, в том числе микроальбумин суточной мочи – для выявления таких осложнений сахарного диабета, как ретинопатия и/или нефропатия, так как диабетическая сенсомоторная полиневропатия в подавляющем большинстве случаев с ними сочетается. 3. Электронейромиография (ЭНМГ) с рук и ног – для подтверждения диагноза полиневропатии.
P2	-	Обследование назначено и обосновано верно.
P1	-	Обследование назначено не полностью, но назначено ЭНМГ и исследование углеводного обмена.
P0	-	Не назначена ЭНМГ и исследование углеводного обмена
B	5	Опишите тактику ведения пациентки
Э	-	1. Нормализация уровня глюкозы в крови 2. Лечение полиневропатии: витамины группы В, препараты тиоктовой кислоты. 3. Симптоматическая терапия: антиконвульсанты или антидепрессанты в случае выраженного болевого синдрома.
P2	-	Тактика ведения пациентки сформулирована верно; перечислены все основные группы препаратов
P1	-	Тактика ведения в целом сформулирована верно, однако перечислены не все группы препаратов
P0	-	Тактика ведения сформулирована неверно

### 5. Содержание оценочных средств промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в виде зачета

5.1 Перечень контрольных заданий и иных материалов, необходимых для оценки знаний, умений, навыков и опыта деятельности: тестовые задания по разделам дисциплины.

5.1.1 Тестовые задания по дисциплине «Медицинская генетика»:

Тестовые вопросы	Код компетенции
------------------	-----------------

	(согласно РПД)
<p><b>1. Что такое аллели?</b></p> <p>1) Разные варианты одного и того же гена, занимающие один и тот же локус в гомологичных хромосомах и определяющие возможность развития разных вариантов одного и того же признака.</p> <p>2) Пара генов, отвечающих за развитие одного и того же признака в генотипе</p> <p>3) Гены, контролирующие проявление вариантов одного признака.</p>	УК-1, ПК-6
<p><b>2. Что такое фенотип? Какое определение Вы считаете более точным?</b></p> <p>1) Совокупность всех признаков и свойств организма, а также особенностей развития особи, которая является продуктом взаимодействия генотипа с внешней средой</p> <p>2) Совокупность внешних признаков организма</p> <p>3) Совокупность признаков, по которым анализируется организм</p> <p>4) Совокупность наследственных признаков организма.</p>	
<p><b>3. Что лежит в основе миастении?</b></p> <p>1) Недостаточность выработки ацетилхолина</p> <p>2) Нарушение проведения нервного импульса в синапсах</p> <p>3) Нарушение калий -кальциевого баланса в организме</p> <p>4) Избыток ацетилхолина в организме.</p>	
<p><b>4. Задачи генеалогического метода изучения наследственности человека.</b></p> <p>1) Определение типа наследования</p> <p>2) Исследования промежуточных продуктов обмена веществ</p> <p>3) Изучение кариотипа человека</p> <p>4) Определение пенетрантности аллеля</p>	
<p><b>5. При каком из перечисленных наследственных заболеваний развивается деменция?</b></p> <p>1) Хорея Гентингтона</p> <p>2) Невральная амиотрофия Шарко-Мари-Тута.</p> <p>3) Миопатия — форма Эрба</p> <p>4) Прогрессирующая мышечная дистрофия — форма Дюшенна.</p>	
<p><b>6. Каков тип наследования при хорее Гентингтона?</b></p> <p>1) Ауtosомно-доминантный</p> <p>2) Ауtosомно-рецессивный.</p>	



<p>3) X-сцепленное доминантное наследование 4) X-сцепленное рецессивное наследование</p>	
<p><b>7. Какое заболевание имеет рецессивный сцепленный с полом тип наследования?</b> 1) <b>Миопатия Дюшенна</b> 2) Болезнь Тея-Сакса 3) Миопатия плечелопаточно-лицевая форма 4) Болезнь Унферрихта-Лундберга</p>	
<p><b>8. Какой метод позволяет определить кариотип плода?</b> 1) <b>Цитогенетический.</b> 2) Биохимический метод 3) Близнецовый 4) Метод клинико-статистического анализа</p>	
<p><b>9. Какие из перечисленных заболеваний относятся к наследственным атаксиям?</b> 1) <b>Болезнь Фридрайха</b> 2) Спастическая параплегия 3) Хорея Гентингтона 4) Миотония</p>	
<p><b>10. Каков риск рождения больного ребенка, если один из родителей болен хореей Гентингтона и является гетерозиготным носителем?</b> 1) <b>50 %</b> 2) 100 % 3) 75 % 4) 25%</p>	
<p><b>11. Результатом нарушения каких процессов являются генные мутации?</b> 1) <b>Ошибки репликации, репаративного синтеза</b> 2) Нарушение кроссинговера 3) Нарушение расхождения хромосом в митозе 4) Нарушение расхождения хромосом в мейозе.</p>	
<p><b>12. Что лежит в основе возникновения различных видов хромосомных аберраций?</b> 1) <b>Разрыв хромосом</b> 2) Конъюгация хромосом 3) Расхождение хромосом в анафазе мейоза 4) Неравный кроссинговер</p>	

<p><b>13. Что такое полиплоидия?</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Изменение числа гаплоидных наборов хромосом в кариотипе</li><li>2) Изменение структуры хромосом</li><li>3) Любое изменение числа хромосом в кариотипе</li><li>4) Нарушение генного баланса в генотипе</li></ol>	
<p><b>14. Что лежит в основе геномных мутаций?</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Нарушение расхождения хромосом при делении клеток</li><li>2) Кроссинговер</li><li>3) Изменение структуры гена</li><li>4) Нарушение считывания информации</li></ol>	
<p><b>15. Каков риск рождения больного ребенка при болезни Шарко-Мари-Тута, наследуемой по аутосомно-доминантному типу, но с пенетрантностью около 30%?</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) 15%.</li><li>2) 30%</li><li>2) 25 %.</li><li>3) 50 %.</li></ol>	
<p><b>16. Для синдрома Клайнфелтера наиболее характерно?</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Половой инфантилизм</li><li>2) Олигофрения</li><li>3) Низкий рост</li><li>4) Пороки внутренних органов</li></ol>	
<p><b>17. Какие облигаторные наследственные заболевания встречаются наиболее часто?</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Мультифакториальные</li><li>2) Хромосомные</li><li>3) Моногенные</li><li>4) С равной частотой</li></ol>	
<p><b>18. Какие показатели используются при классификации наследственных болезней?</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Тип наследования</li><li>2) Период внутриутробного развития</li><li>3) Этиологические</li><li>4) Вид и степень дефектности наследственного материала</li></ol>	
<p><b>19. К какой группе болезней относятся мукополисахаридозы?</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Болезни углеводного обмена</li><li>2) Болезни липидного обмена</li><li>3) Болезни аминокислотного обмена</li></ol>	

<p><b>20. Уменьшение размеров нижней челюсти называется:</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Микрогения</li><li>2) Микрогнатия</li><li>3) Прогения</li><li>4) Ретрогения</li></ol>	
<p><b>21. Какая патология хромосом наблюдается наиболее часто при болезни Дауна?</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Трисомия по 21-й паре аутосом.</li><li>2) Трисомия 16-18 пар аутосом</li><li>3) Трисомия 13-15 пар аутосом</li><li>4) Трисомия половой X-хромосомы</li></ol>	
<p><b>22. Из представленного набора половых хромосом выберите вариант, характерный для синдрома Тернера-Шершевского:</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) XO</li><li>2) XXU</li><li>3) XXX</li><li>4) XXUU</li></ol>	
<p><b>23. Из представленного набора половых хромосом выберите вариант, характерный для синдрома Клайнфелтера:</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) XXU</li><li>2) XO</li><li>3) XXX.</li><li>4) XXUU</li></ol>	
<p><b>24. Многие дети с болезнью Тея-Сакса перед смертью слепнут из-за накопления к сетчатке ганглиозидов, которые вызывают:</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Образование “вишневого пятна”</li><li>2) Неврит зрительных нервов.</li><li>3) Хориоретинит</li><li>4) Отслойку сетчатки</li></ol>	
<p><b>25. При фенилкетонурии заболевание проявляется:</b></p> <ol style="list-style-type: none"><li>1) Через 2 месяца после рождения</li><li>1) Сразу же после рождения ребенка</li><li>3) Через 6 месяцев после рождения</li><li>4) Через 1 год после рождения</li></ol>	

<p><b>26. Генетический риск (вероятность появления определенной болезни у консультирующегося и его потомков) считается высоким, если он равен:</b></p> <p>1) Более 20 %  2) 1-5 %  2) 6-20 %  4) менее 1%</p>	
<p><b>27. Каковы возможности генеалогического метода?</b></p> <p>1) Позволяет определить типы наследования анализируемого признака  2) Позволяет определить степень зависимости признака от генетических средовых факторов  3) Позволяет выяснить соотношение генотипов в популяции  4) Позволяет диагностировать наследственно обусловленные аномалии развития, связанные с хромосомными и геномными мутациями.</p>	
<p><b>28. К какой группе болезней относится фенилкетонурия?</b></p> <p>1) Болезни аминокислотного обмена  2) Болезни углеводного обмена  3) Болезни липидного обмена</p>	
<p><b>29. Каковы возможности близнецового метода?</b></p> <p>1) Позволяет выяснить степень зависимости признака от генетических и средовых факторов  2) Позволяет определить характер наследования признака  3) Позволяет подтвердить клинический диагноз наследственного заболевания  4) Позволяет выяснить соотношение генотипов в популяции.</p>	
<p><b>30. Каковы возможности биохимического метода исследования?</b></p> <p>1) Выявление наследственных ферментных аномалий.  2) Определение типа наследования признака.  3) Установление степени зависимости признака от генетических и средовых факторов.  4) Изучение структуры гена</p>	

### 6. Критерии оценивания результатов обучения

Для зачета:

Результаты обучения	Критерии оценивания	
	Не зачтено	Зачтено

Полнота знаний	Уровень знаний ниже минимальных требований. Имели место грубые ошибки.	Уровень знаний в объеме, соответствующем программе подготовки. Могут быть допущены несущественные ошибки
Наличие умений	При решении стандартных задач не продемонстрированы основные умения. Имели место грубые ошибки.	Продемонстрированы основные умения. Решены типовые задачи, выполнены все задания. Могут быть допущены несущественные ошибки.
Наличие навыков (владение опытом)	При решении стандартных задач не продемонстрированы базовые навыки. Имели место грубые ошибки.	Продемонстрированы базовые навыки при решении стандартных задач. Могут быть допущены несущественные ошибки.
Мотивация (личностное отношение)	Учебная активность и мотивация слабо выражены, готовность решать поставленные задачи качественно отсутствуют	Проявляется учебная активность и мотивация, демонстрируется готовность выполнять поставленные задачи.
Характеристика сформированности компетенции	Компетенция в полной мере не сформирована. Имеющихся знаний, умений, навыков недостаточно для решения практических (профессиональных) задач. Требуется повторное обучение	Сформированность компетенции соответствует требованиям. Имеющихся знаний, умений, навыков и мотивации в целом достаточно для решения практических (профессиональных) задач.
Уровень сформированности компетенций	Низкий	Средний/высокий

Для тестирования:

Оценка «5» (Отлично) - баллов (100-90%)

Оценка «4» (Хорошо) - балла (89-80%)

Оценка «3» (Удовлетворительно) - балла (79-70%)

Менее 70% – Неудовлетворительно – Оценка «2»

Разработчик(и):

Разработчики рабочей программы:

Григорьева В.Н., заведующий кафедры нервных болезней, д.м.н., профессор

Гузанова Е.В., доцент кафедры нервных болезней, к.м.н.