

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»  
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Кафедра гематологии и трансфузиологии (с курсами клинической лабораторной диагностики, генетики и лабораторной генетики).

Оценочные материалы

по практике по дисциплине Генетика  
вариативная часть

Специальность 31.08.30 Генетика

**1. Форма промежуточной аттестации: зачет.**

**2. Вид промежуточной аттестации: практические навыки.**  
Выставление окончательной, интегрированной оценки производится путем определения среднего арифметического.

**3. Перечень компетенций, формируемых дисциплиной или в формировании которых участвует дисциплина**

Код компетенции	Содержание компетенций (результаты освоения ООП)	Содержание элементов компетенций, в реализации которых участвует дисциплина
УК-2	готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия коллег и пациентов
ПК-7	готовность к оказанию медико-генетической помощи	готовность к оказанию медико-генетической помощи

#### 4. Этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

Компетенция	Дисциплины	Семестр	
УК-2	Генетика	1, 2, 3, 4	
	Общественное здоровье и здравоохранение	1, 2	
	Педагогика	1, 2	
	Медицина чрезвычайных ситуаций	1, 2	
	Симуляционный курс Скорая медицинская помощь	1, 2	
	Травматология и ортопедия	1, 2	
	Акушерство и гинекология	1, 2	
	Дерматология	1, 2	
	Производственная (клиническая) практика (1 год обучения)	1, 2	
	Производственная (клиническая) практика (2 год обучения)	3, 4	
	Производственная (клиническая) практика (вариативная часть)	1, 2	
	ПК-7	Генетика	1, 2, 3, 4
		Симуляционный курс Генетика (кафедра)	1, 2
Акушерство и гинекология		1, 2	
Дерматология		1, 2	
Производственная (клиническая) практика (1 год обучения)		1, 2	
Производственная (клиническая) практика (2 год обучения)		3, 4	
Производственная (клиническая) практика (вариативная часть)		1, 2	

## 5. Этапы формирования компетенций в процессе освоения дисциплины

Код и содержание формируемых компетенций	Планируемые результаты обучения	Этапы формирования компетенций (разделы, темы дисциплины)
УК-2	Знать основные характеристики коллектива, его особенности, стадии развития; принципы управления коллективом, функции управления, методы управления коллективом, этические нормы и принципы делового общения	Раздел «Основы социальной гигиены и организации медико-генетической службы», «Генетика человека»
	Уметь прогнозировать и планировать приемы делового общения; основами этикета и этической защиты в деятельности современного делового человека; методикой подготовки и проведения публичного выступления	
	Владеть приемами делового общения; основами этикета и этической защиты в деятельности современного делового человека; методикой подготовки и проведения публичного выступления	
ПК-7	Знать порядок оказания медицинской помощи населению по профилю «генетика» и Стандарты первичной медико-санитарной помощи, специализированной медицинской помощи пациентам с наследственными и (или) врожденными заболеваниями. Показания к применению специальных биохимических, молекулярно-генетических, цитогенетических методов исследования больных врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников. Правила составления родословной семьи пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, общепринятые графические символы, используемые для составления родословной. Принципы расчета генетического риска с учетом типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания, характера родословной. Методы пренатальной и преимплантационной диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, медицинские показания к их применению. Принципы медицинской этики.	Раздел «Клиническая характеристика наследственных болезней», «Профилактика наследственных болезней»
	Уметь проводить комплексную оценку анамнестических, клинических данных, результатов лабораторных и инструментальных исследования и заключений врачей смежных специальностей с целью установления диагноза врожденного	

Код и содержание формируемых компетенций	Планируемые результаты обучения	Этапы формирования компетенций (разделы, темы дисциплины)
	<p>и (или) наследственного заболевания. Осуществлять сбор семейного анамнеза для составления родословной и выполнять графическое изображение родословной. Проводить анализ родословной, определять тип наследования заболевания с использованием данных генеалогического анамнеза, результатов обследования пациента и его родственников, а также данных, полученных с использованием информационно-поисковых программ и баз данных. Владеть методами расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье. Обосновывать мероприятия по профилактике врожденного и (или) наследственного заболевания в семье. Определять медицинские показания к пренатальной и/или преимплантационной диагностике врожденного и (или) наследственного заболевания. Владеть информацией о возможности профилактического лечения врожденного и (или) наследственного заболевания.</p> <p>Владеть методами опроса пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями (их законных представителей) и (или) состояниями, требующими уточнения диагноза и проведения медико-генетического консультирования с целью получения информации для составления родословной, графического изображения и анализа родословной для определения типа наследования заболевания в семье. Расчет риска заболевания и (или) рождения ребенка с врожденной и (или) наследственной патологией у пациента и (или) его родственников, а также здоровых носителей патогенных мутаций в генах. Разъяснение пациенту (его законным представителям) и (или) его родственникам информации о врожденном и (или) наследственном заболевании в семье, генетическом риске для членов семьи, методах лечения и профилактики заболеваниями. Оказание помощи пациенту и (или) членам его семьи в принятии решения относительно дальнейшего репродуктивного поведения или генетического тестирования.</p>	

**6. Формы оценочных средств в соответствии с формируемыми компетенциями**

Код компетенции	Формы оценочных средств	
	Текущая аттестация	Промежуточная аттестация
УК-2	сдача практических навыков	сдача практических навыков
ПК-7	сдача практических навыков	сдача практических навыков

## 7. Текущий контроль

### Раздел «Основы социальной гигиены и организации медико-генетической службы», «Генетика человека»

#### Практические навыки:

1. оцените частоту врожденного гипотиреоза в регионе, если общее число выявленных составило 6, а общее число новорожденных – 35000
2. оцените частоту галактоземии в регионе, если общее число выявленных составило 4, а общее число новорожденных – 58000
3. оцените частоту фенилкетонурии в регионе, если общее число выявленных составило 8, а общее число новорожденных – 40000
4. оцените частоту гетерозиготного носительства фенилкетонурии в регионе, если общее число выявленных составило 8, а общее число новорожденных – 40000
5. назовите медицинские информационные системы в сети «Интернет»
6. проведите анализ представленной родословной, определите тип наследования заболевания в семье
7. выполните графическое изображение родословной в семье с прямым путем передачи заболевания в 3 поколениях и общим числом родственников 16, в том числе пораженных – 7
8. рассчитайте риск для потомства на основании анализа представленной родословной
9. рассчитайте риск двоюродной сестре (по линии отца) пробанда, страдающего синдромом Хантера
10. рассчитайте риск двоюродному брату (по линии отца) пробанда, страдающего ПМД

### Раздел «Клиническая характеристика наследственных болезней», «Профилактика наследственных болезней»

#### Практические навыки:

1. опишите ведущие симптомы ПМД
2. опишите клиническую картину у больного с МПС I типа
3. назначьте патогенетическое лечение больному с МПС VI типа
4. назначьте патогенетическое лечение больному с глютаровой ацидурией
5. назначьте патогенетическое лечение больному с фенилкетонурией
6. обоснуйте целесообразность проведения преимплантационной диагностики в семье с носительством робертсоновской транслокации (13/21)
7. обоснуйте целесообразность проведения преимплантационной диагностики в семье с больным муковисцидозом
8. обоснуйте целесообразность проведения инвазивной пренатальной диагностики в семье с МПС
9. обоснуйте целесообразность проведения преконцепционной профилактики семье, планирующей беременность
10. определите медицинские показания к пренатальной диагностике семье с

## 8. Промежуточная аттестация

### Проверяемые компетенции - УК-2, ПК-7

#### Практические навыки:

1. осуществите сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни у больного с состоянием, требующим уточнения диагноза и проведения медико-генетического консультирования
2. составьте родословную, используя общепринятые графические символы и правила, больного с состоянием, требующим уточнения диагноза и проведения медико-генетического консультирования
3. проведите осмотр, пальпацию, перкуссию, аускультацию больного с состоянием, требующим уточнения диагноза и проведения медико-генетического консультирования
4. оцените наличие признаков врожденных и/или наследственных заболеваний и описывать их, используя общепринятую терминологию описания врожденных микроаномалий и пороков развития по представленной фотографии
5. интерпретируйте результат представленного хромосомного анализа
6. интерпретируйте результат представленного хромосомного микроматричного анализа
7. интерпретируйте результат представленного ТМС-исследования
8. интерпретируйте результат представленного хромосомного микроматричного анализа семьи, проведенного в период беременности
9. назначьте патогенетическое лечение больному с МПС VI типа
10. назначьте патогенетическое лечение больному с глютаровой ацидурией

## 9. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на этапах их формирования, описание шкал оценивания

Критерии	Уровни сформированности компетенций		
	<i>пороговый</i>	<i>достаточный</i>	<i>повышенный</i>
	Компетенция сформирована. Демонстрируется достаточный уровень самостоятельности устойчивого практического навыка	Компетенция сформирована. Демонстрируется достаточный уровень самостоятельности устойчивого практического навыка	Компетенция сформирована. Демонстрируется высокий уровень самостоятельности высокая адаптивность практического навыка

### Показатели оценивания компетенций и шкалы оценки

Оценка «неудовлетворительно» (не зачтено) или отсутствие сформированности компетенции	Оценка «удовлетворительно» (зачтено) или удовлетворительный уровень освоения компетенции	Оценка «хорошо» (зачтено) или повышенный уровень освоения компетенции	Оценка «отлично» (зачтено) или высокий уровень освоения компетенции
Неспособность обучающегося самостоятельно продемонстрировать знания при решении заданий, отсутствие самостоятельности в применении умений. Отсутствие подтверждения наличия сформированности компетенции свидетельствует об отрицательных результатах освоения учебной дисциплины	Обучающийся демонстрирует самостоятельность в применении знаний, умений и навыков к решению учебных заданий в полном соответствии с образцом, данным преподавателем, по заданиям, решение которых было показано преподавателем, следует считать, что компетенция сформирована на удовлетворительном уровне.	Обучающийся демонстрирует самостоятельное применение знаний, умений и навыков при решении заданий, аналогичных образцам, что подтверждает наличие сформированной компетенции на более высоком уровне. Наличие такой компетенции на повышенном уровне свидетельствует об устойчиво закрепленном практическом навыке	Обучаемый демонстрирует способность к полной самостоятельности в выборе способа решения нестандартных заданий в рамках дисциплины с использованием знаний, умений и навыков, полученных как в ходе освоения данной дисциплины, так и смежных дисциплин, следует считать компетенцию сформированной на высоком уровне.

### Критерии оценивания форм контроля

#### Критерии оценивания при зачёте:



Отметка	Дескрипторы		
	прочность знаний	умение объяснять сущность явлений, процессов, делать выводы	логичность и последовательность ответа
зачтено	прочные знания основных процессов изучаемой предметной области, ответ отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владением терминологическим аппаратом	умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры	логичность и последовательность ответа
не зачтено	недостаточное знание изучаемой предметной области, неудовлетворительное раскрытие темы; слабое знание основных вопросов теории, Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа	слабые навыки анализа явлений, процессов, событий, неумение давать аргументированные ответы, приводимые примеры ошибочны	отсутствие логичности и последовательности ответа

### Практических навыков:

Отметка	Дескрипторы		
	системность теоретических знаний	знания методики выполнения практических навыков	выполнение практических умений
отлично	системные устойчивые теоретические знания о показателях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д.	устойчивые знания методики выполнения практических навыков	самостоятельность и правильность выполнения практических навыков и умений
хорошо	системные устойчивые теоретические знания о показателях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д., допускаются некоторые неточности, которые самостоятельно обнаруживаются и быстро исправляются	устойчивые знания методики выполнения практических навыков; допускаются некоторые неточности, которые самостоятельно обнаруживаются и быстро исправляются	самостоятельность и правильность выполнения практических навыков и умений
удовлетворительно	удовлетворительные теоретические знания о показателях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д.	знания основных положений методики выполнения практических навыков	самостоятельность выполнения практических навыков и умений, но допускаются некоторые ошибки,

Отметка	Дескрипторы		
	системность теоретических знаний	знания методики выполнения практических навыков	выполнение практических умений
			которые исправляются с помощью преподавателя
неудовлетворительно	низкий уровень знаний о показаниях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д. и/или не может самостоятельно продемонстрировать практические умения или выполняет их, допуская грубые ошибки	низкий уровень знаний методики выполнения практических навыков	невозможность самостоятельного выполнения навыка или умения