ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

для оценки квалификации

«Специалист по оказанию медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика» (8 уровень квалификации)»

(наименование квалификации)

2022 год

**Состав комплекта оценочных средств[[1]](#footnote-1)**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| N п/п | Раздел | Страница |
| 1. | Наименование квалификации и уровень | 3 |
| 2. | Номер квалификации | 3 |
| 3.  | Профессиональный стандарт или квалификационные требования, установленные федеральными законами и иными нормативными правовыми актами Российской Федерации  | 3 |
| 4. | Вид профессиональной деятельности | 3 |
| 5. | Спецификация заданий для теоретического этапа профессионального экзамена | 3 |
| 6. | Спецификация заданий для практического этапа профессионального экзамена | 9 |
| 7. | Материально-техническое обеспечение оценочных мероприятий | 10 |
| 8. | Кадровое обеспечение оценочных мероприятий | 11 |
| 9. | Требования безопасности к проведению оценочных мероприятий (при необходимости) | 11 |
| 10. | Задания для теоретического этапа профессионального экзамена | 12 |
| 11. | Критерии оценки (ключи к заданиям), правила обработки результатов теоретического этапа профессионального экзамена и принятия решения о допуске (отказе в допуске) к практическому этапу профессионального экзамена | 19 |
| 12. | Задания для практического этапа профессионального экзамена | 21 |
| 13. | Правила обработки результатов профессионального экзамена и принятия решения о соответствии квалификации соискателя требованиям к квалификации | 23 |
| 14. | Перечень нормативных правовых и иных документов, использованных при подготовке комплекта оценочных средств (при наличии) | 24 |
|  |  |  |

**Структура оценочного средства**

1. Наименование квалификации и уровень квалификации:

«Специалист по оказанию медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика» (8 уровень квалификации)»

2. Номер квалификации: 02.05400.01

3. Профессиональный стандарт или квалификационные требования, установленные федеральными законами и иными нормативными правовыми актами Российской Федерации (далее - требования к квалификации):

Профессиональный стандарт 1250 «Врач-генетик» (код 02.054, Приказ Министерства труда и социальной защиты РФ. №142н от 11.03.2019г., зарегистрирован Минюстом России 08.04.2019 г., рег. № 54301).

4. Вид профессиональной деятельности: Врачебная практика в области генетики

5. Спецификация заданий для теоретического этапа профессионального экзамена

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Знания, умения в соответствии с требованиями к квалификации, на соответствие которым проводится оценка квалификации | Критерии оценки квалификации | Тип и N задания |
| 1 | 2 | 3 |
| А/01.8 Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания |
| **Необходимые умения** |
| 1. Осуществлять сбор жалоб, анамнеза болезни и жизни, семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 1 – выбор одного варианта ответа |
| 2. Оценивать наличие у пациентов признаков врожденных и (или) наследственных заболеваний и описывать их, используя терминологию описания врожденных аномалий и пороков развития | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 2 – выбор одного варианта ответа |
| 3. Интерпретировать и анализировать информацию, полученную от пациентов, в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 3 – выбор одного варианта ответа |
| 4. Проводить генеалогический анализ на основании семейного анамнеза пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания для определения типа наследования заболевания | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 4 – выбор одного варианта ответа |
| 5. Оценивать анатомо-функциональное состояние органов и систем организма у пациентов в целях установления и(или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 5 – установление соответствия |
| 6. Пользоваться алгоритмом установления предварительного диагноза, клинического диагноза и заключительного диагноза | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 6 – выбор одного варианта ответа |
| 7. Обосновывать и планировать объем лабораторных исследований (включая биохимические, цитогенетические, молекулярно-цитогенетические и молекулярно-генетические исследования) и инструментальных исследований (включая ультразвуковые, электрофизиологические, рентгенологические исследования, компьютерную томографию, магнитно-резонансную томографию) в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 7 – выбор одного варианта ответа |
| 8. Интерпретировать и анализировать результаты лабораторных и инструментальных исследований пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 8 – выбор одного варианта ответа |
| 9. Обосновывать необходимость направления пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания на консультации к врачам-специалистам в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 9 – выбор одного варианта ответа |
| 10. Выявлять клинические симптомы и синдромы у пациентов в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 10 – выбор одного варианта ответа |
| **Необходимые знания** |
| 1. Анатомия, физиология взрослых и детей в норме, при врожденных и (или) наследственных заболеваниях, основы эмбриологии и тератологии  | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 11 – выбор одного варианта ответа |
| 2. Этиология и патогенез, молекулярные основы, патоморфология, клиническая картина, классификация, диагностика и дифференциальная диагностика, особенности течения и исходы, принципы лечения врожденных и (или) наследственных заболеваний и их осложнений с учетом возрастных особенностей  | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 12, 13, 14 – выбор одного варианта ответа |
| 3. Основы генетики человека: типы наследования врожденных и (или) наследственных заболеваний; типы мутационных изменений генома, их классификация | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 15 – выбор одного варианта ответа |
| 4. Терминология описания микроаномалий и врожденных пороков развития у человека | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 16 – выбор одного варианта ответа |
| 5. Принципы генеалогического анализа и определения типа наследования врожденного и (или) наследственного заболевания | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 17, 18 – выбор одного варианта ответа |
| 6. Лабораторные исследования для диагностики врожденных и (или) наследственных заболеваний, включая цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, биохимические методы исследований, медицинские показания к их назначению | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 19 – выбор одного варианта ответа |
| А/02.8 Назначение патогенетического лечения и контроль его эффективности и безопасности у пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями |
| **Необходимые умения** |
| 1. Обосновывать и планировать объем лабораторных и инструментальных исследований для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, с учетом стандартов медицинской помощи | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 20 – выбор одного варианта ответа |
| 2. Интерпретировать результаты лабораторных и инструментальных исследований, проводимых для обеспечения контроля эффективности и безопасности проводимого патогенетического лечения пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 21 – выбор одного варианта ответа |
| А/03.8 Проведение медико-генетического консультирования пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями и их родственников и пациентов из групп риска, выявленных при скрининге |
| **Необходимые умения** |
| 1. Проводить генеалогический анализ, определять тип наследования заболевания с использованием данных семейного анамнеза, результатов обследования пациента и (или) его родственников | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 22 – выбор одного варианта ответа |
| 2. Пользоваться методами оценки прогноза возможных врожденных и (или) наследственных заболеваний у потомства в семьях пациентов с врожденной и (или) наследственной патологией, а также у здоровых носителей патогенных мутаций в генах путем расчета риска повторения врожденного и (или) наследственного заболевания в семье | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 23 – выбор одного варианта ответа |
| 3. Проводить медико-генетическое консультирование пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 24 – установление последовательности |
| 4. Руководствоваться принципами медицинской этики и деонтологии при проведении медико-генетического консультирования | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 25, 26 – выбор нескольких вариантов ответа |
| 5. Принципы медицинской этики и деонтологии | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 27 – выбор нескольких вариантов ответа |
| **Необходимые знания** |
| 1. Основы клинической психологии | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 28 – выбор одного варианта ответа |
| А/04.8 Проведение медицинских экспертиз в отношении пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями |
| **Необходимые умения** |
| 1. Определять медицинские показания для направления пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями для прохождения медико-социальной экспертизы | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 29 – выбор одного варианта ответа |
| **Необходимые знания** |
| 2. Порядок выдачи листков нетрудоспособности  | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 30 – выбор одного варианта ответа |
| 3. Требования к оформлению медицинской документации для направления на медико-социальную экспертизу пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 31 – выбор одного варианта ответа |
| А/06.8 Проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике врожденных и (или) наследственных заболеваний |
| **Необходимые умения** |
| 1. Осуществлять организацию скрининга на врожденные и (или) наследственные заболевания, в том числе скрининга беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массового обследования новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационного скрининга в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также обследования членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания и здоровых носителей патогенных мутаций в генах | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 32 – выбор одного варианта ответа |
| 2. Определять медицинские показания к проведению лабораторных и (или) инструментальных исследований пациентов из групп риска, выявленных при скрининге, в том числе скрининге беременных на врожденные пороки развития и хромосомные аномалии у плода, массовом обследовании новорожденных детей на наследственные заболевания, преимплантационном скрининге в программах вспомогательных репродуктивных технологий, а также при обследовании членов семьи пациентов с установленным диагнозом врожденного и (или) наследственного заболевания, а также здоровых лиц с подозрением на носительство патогенных мутаций в генах | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 33 – выбор одного варианта ответа |
| А/07.8 Проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала |
| **Необходимые умения** |
| 1. Использовать медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть "Интернет", в том числе информационные системы по врожденным и (или) наследственным заболеваниям и вариантам последовательности ДНК | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 34 – выбор одного варианта ответа |
| **Необходимые знания** |
| 2. Требования к обеспечению внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 35 – с выбором нескольких вариантов ответа |
| А/08.8 Оказание медицинской помощи пациентам в экстренной форме |
| **Необходимые умения** |
| 1. Распознавать состояния, представляющие угрозу жизни пациентов, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 36, 37 – выбор одного варианта ответа |
| 2. Выполнять мероприятия базовой сердечно-легочной реанимации | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 38, 39 – выбор одного варианта ответа |
| 3. Оказывать медицинскую помощь пациентам в экстренной форме при состояниях, представляющих угрозу жизни пациентов, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и (или) дыхания) потенциально обратимого характера на фоне отсутствия признаков смерти мозга) | 1 балл за правильное выполнение каждого задания0 баллов за неправильное выполнение каждого задания | 40 – выбор одного варианта ответа |

Общая информация по структуре заданий для теоретического этапа профессионального экзамена:

Количество заданий на

Выбор ответа: 38

Количество заданий на установление последовательности: 1

Количество заданий на установление соответствия: 1

Время выполнения теоретического этапа экзамена: 60 минут

**6. Спецификация заданий для практического этапа профессионального экзамена**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| Знания, умения в соответствии с требованиями к квалификации, на соответствие которым проводится оценка квалификации | Показатели | Критерии оценки квалификации | Тип и N задания |
| 1 | 2 | 3 | 4 |
| Трудовая функция: А/01.8 Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания |
| Проведение генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболеванияАнализ информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра | Уметь правильно проводить генеалогический анализ и анализировать полученную информацию от пациента | «3»- если задача решена без ошибок;«2»- если допущены 1-2 негрубые ошибки;«1»- если допущены 1 грубая и 3-4 негрубые ошибки;«0»- если задача не выполнена | Задание на выполнение трудовых действий в реальных или модельных условияхЗадание № 1, 2 |

**7. Материально-техническое обеспечение оценочных мероприятий**

Материально-технические ресурсы и требования для обеспечения профессионального экзамена:

- помещение из расчета не менее 2,5 кв. м на одного соискателя и одного/нескольких экспертов в административном здании, отвечающем требованиям пожарной безопасности и санитарным правилам и нормам (СанПиН), предъявляемым к административным помещениям;

- персональное рабочее место соискателя: стол, стул, портативный или стационарный персональный компьютер, соответствующий техническим требованиям (по числу соискателей);

- программное обеспечение, позволяющее проводить теоретический этап профессионального экзамена в форме компьютерного тестирования;

- оргтехника для печати;

- канцелярские принадлежности: ручки и бумага.

Помещение, в котором проводится профессиональный экзамен должно быть оборудовано средствами видеофиксации. В помещении должны быть размещены объявления (таблички), оповещающие о ведении видеонаблюдения и запрете использования средств связи.

Соискатели, находящиеся в помещении во время проведения профессионального экзамена, предупреждаются о ведении видеозаписи профессионального экзамена.

Материально-технические ресурсы для обеспечения практического этапа профессионального экзамена:

- помещение из расчета не менее 2,5 кв. м на одного соискателя и одного/нескольких экспертов в административном здании, отвечающем требованиям пожарной безопасности и санитарным правилам и нормам (СанПиН), предъявляемым к административным помещениям;

- персональное рабочее место соискателя: стол, стул, портативный или стационарный персональный компьютер, соответствующий техническим требованиям (по числу соискателей);

- программное обеспечение, позволяющее проводить практический этап профессионального экзамена в форме компьютерного тестирования;

- оргтехника для печати;

- канцелярские принадлежности: ручки и бумага.

Помещение, в котором проводится профессиональный экзамен должно быть оборудовано средствами видеофиксации. В помещении должны быть размещены объявления (таблички), оповещающие о ведении видеонаблюдения и запрете использования средств связи.

Соискатели, находящиеся в помещении во время проведения профессионального экзамена, предупреждаются о ведении видеозаписи профессионального экзамена.

**8. Кадровое обеспечение оценочных мероприятий**

8.1. Проведение независимой оценки квалификации соискателя осуществляет экспертная комиссия, формируемая центром оценки квалификации (далее - экспертная комиссия).

8.2. В состав экспертной комиссии включается не менее 3 (трех) экспертов из числа специалистов, информация о которых размещена в реестре экспертов по независимой оценке квалификации Совета по профессиональным квалификациям в здравоохранении (СПКЗО), не менее 2 (двух) из них являются штатными сотрудниками центра оценки квалификации (ЦОК).

1. 8.3. В состав экспертной комиссии включаются эксперты по оценке квалификации и эксперты по виду профессиональной деятельности:
2. - эксперт по оценке квалификации (как правило 2 (два) и более) - лицо, обладающее знаниями и опытом для проведения работ в области оценки квалификации и организации проведения профессионального экзамена, штатный сотрудник ЦОК;
3. - эксперт по виду профессиональной деятельности (как правило 1 (один) и более) - лицо, обладающее специальными знаниями, опытом работы и квалификацией в определенной области профессиональной деятельности, необходимыми для проведения оценки соответствия требованиям профессионального стандарта соискателей квалификации.
4. 8.4. Эксперты по оценке квалификации должны:
5. - соответствовать Требованиям и порядку отбора экспертов по независимой оценке квалификации и ведения реестра экспертов, утвержденным решением Совета по профессиональным квалификациям в здравоохранении.
6. 8.5. Эксперты по виду профессиональной деятельности должны:
7. - соответствовать Требованиям и порядку отбора экспертов по независимой оценке квалификации и ведения реестра экспертов, утвержденным решением Совета по профессиональным квалификациям в здравоохранении;
8. - иметь:
9. 1. Документ, подтверждающий наличие высшего образования по укрупненной группе специальностей и направлений подготовки «Клиническая медицина 31.00.00».
10. 2. Документ, подтверждающий наличие опыта практической работы в должности «врач-генетик» не менее пяти лет либо свидетельство о независимой оценке квалификации по квалификации Специалист по оказанию медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика» (8 уровень квалификации).

3. Сертификат или свидетельство об аккредитации специалиста по специальности «Генетика».

**9. Требования безопасности к проведению оценочных мероприятий**

Проведение обязательного инструктажа руководителем центра оценки квалификации либо уполномоченным им лицом для экспертов и соискателей по вопросам:

- безопасной работы с компьютером;

- информирования об аварийных выходах и плане эвакуации из помещения, где проводится профессиональный экзамен.

Наличие условий для охраны здоровья соискателей:

- обеспечение безопасности соискателей во время пребывания в организации, осуществляющей независимую оценку квалификаций;

- в помещениях для ожидания профессионального экзамена оборудуются места (помещения), имеющие стулья, столы (стойки) для возможности оформления документов.

Количество мест ожидания определяется исходя из фактической нагрузки и возможностей для их размещения в помещении.

Наличие в помещении, где проводятся оценочные мероприятия, системы кондиционирования воздуха, противопожарной системы и средств пожаротушения, системы охраны, туалета.

**10. Задания для теоретического этапа профессионального экзамена**

Задание № 1. Выберите один правильный вариант ответа. Какие наследственные заболевания диагностируются с помощью цитогенетического исследования:

1) аутосомно-доминантные заболевания

2) хромосомные заболевания

3) мультифакториальные заболевания

4) наследственные заболевания обмена веществ

5) Х-сцепленные заболевания

Задание № 2. Выберите один правильный вариант ответа. Примером аутосомно-рецессивного наследственного заболевания является:

1) фенилкетонурия

2) хорея Гентингтона

3) псориаз
4) перелом костей

Задание № 3. Выберите один правильный вариант ответа. При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровнородственными браками:

1) Х-сцепленный рецессивный

2) аутосомно-рецессивный

3) Х-сцепленный доминантный

4) аутосомно-доминантный

5) нет правильного ответа

Задание № 4. Выберите один правильный вариант ответа. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты (а), рецессивен по отношению к гену нормального слуха (А). От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотипы родителей:

1) генотипы родителей мать - Аа и отец - Аа

2) генотипы родителей мать - Аа и отец - аа

3) генотипы родителей мать - аа и отец - АА

4) генотипы родителей мать - АА и отец - Аа

5) генотипы родителей мать - аа и отец - Аа. (+)

Задание № 5. Установите соответствие между колонкой А и колонкой Б.

Признаки пре- и постнатального дисморфогенеза.

|  |  |
| --- | --- |
| Колонка А | Колонка Б |
| 1. кожа | А. широкие, короткие, вогнутые, дистрофия, дистрофия, гипоплазия, аплазия |
| 2. ногти | Б. избыточное отложение, уменьшенное количество, липомы |
| 3. волосы | В. гипертрофия, гипотрофия, аплазия |
| 4. подкожная жировая клетчатка | Г. сухие, редкие, шерстистые, алопеция (тотальная, гнездная), седая прядь над лбом, мыс вдовы, низкий рост на лбу и или на шеи |
| 5. мышцы | Д. ангиомы, телеангиэктазии, пигментные пятна, веснушки темные, депигментация, липомы, фибромы, венозная сеть, келоидные рубцы, ихтиоз, нарушение потоотделения |

1 Д, 2 А, 3 Г, 4 Б, 5 В

Задание № 6. Выберите один правильный вариант ответа. Примером многофакторного заболевания (МФЗ) человека является:

1) фенилкетонурия

2) хорея Гентингтона

3) псориаз
4) перелом костей

Задание № 7. Выберите один правильный вариант ответа. Цитогенетический метод является решающим для диагностики:

1) моногенной патологии с известным первичным биохимическим дефектом
2) синдромов с множественными врожденными пороками развития
3) хромосомной патологии

4) многофакторных болезней

Задание № 8. Выберите один правильный вариант ответа. Обследуется мальчик 12 лет по поводу гинекомастии и задержки интеллектуального развития. При проведении анализа на половой хроматин из клеток буккального эпителия пациента выявлено, что более 50% клеток имеют два тельца Барра. Сделайте заключение о возможном кариотипе мальчика:

1) 48, ХХХХ

2) 48, ХХХУ

3) 47, ХХУ

4) 46, ХУ

5) 47, ХУУ

Задание № 9. Выберите один правильный вариант ответа. В медико-генетической консультации на обследовании находится девочка, 17 лет, высокого роста, с большими кистями и стопами, отсутствием менструации, психосексуальное поведение - женское. По результатам УЗИ - аплазия матки. При проведении цитогенетического исследования - кариотип мужской. Ваше заключение:

1) кариотип 46, ХУ - норма для данной пациентки

2) кариотип 45, Х0 - моносомия по Х хромосоме

3) кариотип - 45,У0 - моносомия по Х хромосоме

4) кариотип 46, ХУ - тестикулярная феминизация

5) кариотип 46, ХУ - следует провести операцию по перемене пола

Задание № 10. Выберите один правильный вариант ответа. Примером аутосомно-доминантного наследственного заболевания является:

1) фенилкетонурия

2) хорея Гентингтона

3) псориаз
4) перелом костей

Задание № 11. Выберите один правильный вариант ответа. В состав вторичных ворсинок хориона входят:

1) цитотрофобласт и симпластотрофобласт

2) трофобласт,  внезародышевая мезенхима и кровеносные сосуды плода

3) трофобласт, внезародышевая мезенхима и кровеносные сосуды матери

4) аллантоис и амнион

Задание № 12. Выберите один правильный вариант ответа. Для диагностики болезней, для которых мутантный ген неизвестен и не локализован, применяется:

1) прямая детекция с использованием специфических молекулярных зондов
2) семейный анализ распределения нормального полиморфизма длины ре- стриктных фрагментов

3) метод специфических рестриктаз

4) прямой сиквенс

Задание № 13. Выберите один правильный вариант ответа. Для диагностики геномных мутаций применяют:

1) метод G-окраски

2) метод С-окраски
3) рутинную окраску
4) метод с использованием флюоресцентных красителей

Задание № 14. Выберите один правильный вариант ответа. Этиологические генетические факторы при многофакторной патологии:

1) действие двух аллелей гена одного локуса
2) микроделеции и другие микроперестройки какой-либо хромосомы
3) эффект единичного гена
4) аддитивный эффект многих генов с различным относительным вкладом каждого в патогенез

Задание № 15. Выберите один правильный вариант ответа. Объектом изучения медицинской генетики являются:

1) дрозофилы

2) человек

3) животные организмы

4) микроорганизмы

Задание № 16. Выберите один правильный вариант ответа. Врач-генетик направил девочку с задержкой полового развития на цитогенетическое исследование. При кариотипировании выявлено отсутствие Х-хромосомы во всех клетках. Сделайте символическую запись кариотипа следующего индивидуума:

1) 45, Х

2) 47, ХХУ

3) 46, ХХ

4) 47, ХХХ

5) 47, ХО

Задание № 17. Выберите один правильный вариант ответа. После анализа родословной врач-генетик установил: признак проявляется в каждом поколении, женщины и мужчины наследуют признак с одинаковой частотой, родители в равной степени передают признак своим детям. Какой тип наследования имеет исследуемый признак:
1) сцепленный с Y-хромосомой
2) аутосомно-доминантный
3) рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой

4) аутосомно-рецессивный
5) доминантный, сцепленный с Х-хромосомой

Задание № 18. Выберите один правильный вариант ответа. Молодая здоровая пара имеет двух детей с болезнью Тея-Сакса (болезнь накопления липидов). Было выяснено, что родители являются родственниками. Каков наиболее вероятный тип наследования болезни:
1) аутосомно-рецессивный
2) рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
3) сцепленный с Y-хромосомой
4) аутосомно-доминантный
5) доминантный, сцепленный с X-хромосомой

Задание № 19. Выберите один правильный вариант ответа. Показания для проведения биохимического исследования:

1) повторные случаи хромосомных перестроек в семье
2) отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость каких-либо пищевых продуктов
3) множественные врожденные пороки развития
4) повторные спонтанные аборты

Задание № 20. Выберите один правильный вариант ответа. Оптимальные сроки проведения биопсии хориона:

1) 10-12 недель

2) 7-9 недель

3) 4-6 недель

4) 1-3 недель

Задание № 21. Выберите один правильный вариант ответа. Определение концентрации АФП и ХГЧ в крови беременной является скринирующим методом дородовой диагностики:

1) наследственных дефектов обмена аминокислот

2) наследственной патологии крови
3) пороков развития
4) наследственных дефектов обмена углеводов

Задание № 22. Выберите один правильный вариант ответа. В самом начале генетического обследования выполняют:

1) клинико-генетическое обследование

2) молекулярно-генетическое тестирование

3) молекулярно-цитогенетическое обследование

4) цитогенетическое обследование

Задание № 23. Выберите один правильный вариант ответа. Для диагностики носительства генных мутаций используют методы:

1) ДНК анализа

2) биохимии

3) кариотипирования

4) флуоресцентной гибридизации insitu (FISH)

Задание № 24. Установите последовательность этапов проведения генетического консультирования.

|  |  |
| --- | --- |
| 1 | Оценка |
| 2 | Сбор информации |
| 3 | Последующая клиническая оценка, особенно если диагноз не установлен |
| 4 | Риск повторения |
| 5 | Психосоциальная поддержка |
| 6 | Принятие решения |
| 7 | Консультирование |

1. Сбор информации

2. Оценка

3. Консультирование

4. Риск повторения

5. Принятие решения

6. Последующая клиническая оценка, особенно если диагноз не установлен

7. Психосоциальная поддержка

Задание № 25. Выберите несколько правильных вариантов ответа. Медицинская этика и деонтология определяют:

1)  взаимоотношения медицинского работника с больными

2)  взаимоотношения медицинского работника с родственниками больных

3)  взаимоотношения медицинского работника с органами правопорядка

4)  взаимоотношения медицинского работника с коллегами

5)  взаимоотношения медицинского работника с администрацией больницы

Задание № 26. Выберите несколько правильных вариантов ответа. Деонтологические основы взаимоотношений с пациентом:

1) открытость

2) уважение

3) честность

4) строгость

5) отсутствие личных мотивов

Задание № 27. Выберите несколько правильных вариантов ответа. Деонтологические основы взаимоотношений с родственниками больного:

1)  доступность (готовность в любой ситуации поговорить с родственниками)

2)  строгость

3)  сдержанность (отсутствие эмоциональной окраски беседы)

4)  соблюдение интересов больного

5)  организация помощи родственников пациентам

Задание № 28. Выберите один правильный вариант ответа. Основные задачи в клинической психологии:

1) изучение нарушения, существовавшего ранее обычного для человека состояния и поведения

2) внимательное изучение особенностей поведения больного, состояний, мешающих адекватно выполнить поставленные перед собой цели

3) диагностика психологического развития, характеристика личности, система отношений, анализ структуры, установление степени психологических нарушений

Задание № 29. Выберите один правильный вариант ответа. Право направлять граждан на медико-социальную экспертизу имеет:

1) руководители медицинских организаций и поликлиник

2) лечащий врач самостоятельно

3) лечащий врач с утверждением зав. отделением

4) лечащий врач с утверждением направления ВК медицинской организации

5) любой врач

Задание № 30. Выберите один правильный вариант ответа. Работающему инвалиду III группы в связи с присоединившимся заболеванием или обострением того, которое явилось причиной инвалидности, лист нетрудоспособности может быть выдан:

1) на 1 месяц

2) на 2 месяца

3) на 3 месяца

4) на 4 месяца

5) на срок, определяемый в зависимости от прогноза

Задание № 31. Выберите один правильный вариант ответа. Окончательное решение о необходимости направления больного на медико-социальную экспертизу принимает:

1) лечащий врач

2) заведующий отделением

3) заместитель главного врача по КЭР

4) врачебная комиссия

5) главный врач

Задание № 32. Выберите один правильный вариант ответа. Забор крови для неонатального скрининга осуществляет:

1) врач

2) лаборант

3) мама ребенка

4) медсестра

Задание № 33. Выберите один правильный вариант ответа. Для выявления наследственного заболевания у новорожденных в крови определяют:

1) галактоза 1-фосфатуридилтрансферазу

2) галактокиназу

3) иммунореактивный трипсин

4) уридиндифосфат-галактозо-4-эпиимеразы

Задание № 34. Выберите один правильный вариант ответа. Результатом поиска в интернет является:

1) искомая информация

2) список тем

3) текст

4) сайт с текстом

5) список сайтов

Задание № 35. Выберите несколько правильных вариантов ответа. Виды ответственности медицинских работников:

1) дисциплинарная

2) уголовная

3) социальная

4) санитарно-эпидемиолоическая

5) гражданско-правовая

6) экологическая

Задание № 36. Выберите один правильный вариант ответа. Признаками клинической смерти являются:

1) нитевидный пульс, цианоз, агональное дыхание

2) потеря сознания, нитевидный пульс, цианоз

3) потеря сознания, отсутствие пульса на сонных артериях, остановка дыхания, расширение зрачков

4) потеря сознания, отсутствие пульса на лучевой артерии

Задание № 37. Выберите один правильный вариант ответа. К ранним симптомам биологической смерти относится:

1) помутнение роговицы

2) трупное окоченение

3) трупные пятна

4) расширение зрачков

5) деформация зрачков

Задание № 38. Выберите один правильный вариант ответа. При непрямом массаже сердца глубина продавливания грудины у взрослого должен быть:

1) 1-2 см

2) 2-4 см

3) 4-5 см

4) 6-8 см

Задание № 39. Выберите один правильный вариант ответа. Достоверным признаком остановки сердца принято считать отсутствие:

1) пульса на лучевой артерии

2) самостоятельного дыхания

3) пульса на сонной артерии

4) сознания

5) реакции зрачков на свет

Задание № 40. Выберите один правильный вариант ответа. Перед искусственной вентиляцией «рот в рот» необходимо:

1) удалить содержимое ротоглотки

2) удалить слизь из носовых ходов

3) повернуть голову пациента набок

4) при наличии удалить съемные зубные протезы

**11. Критерии оценки (ключи к заданиям), правила обработки результатов теоретического этапа профессионального экзамена и принятия решения о допуске (отказе в допуске) к практическому этапу профессионального экзамена**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| № задания | Правильные варианты ответа, модельные ответы и (или) критерии оценки | Вес или баллы, начисляемые за выполненное задание |
| 1 | Какие наследственные заболевания диагностируются с помощью цитогенетического исследования:2 | 1 |
| 2 | Примером аутосомно-рецессивного наследственного заболевания является:1 | 1 |
| 3 | При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровнородственными браками:2 | 1 |
| 4 | У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты (а), рецессивен по отношению к гену нормального слуха (А). От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотипы родителей:5 | 1 |
| 5 | Установите соответствие между колонкой А и колонкой Б.Признаки пре- и постнатального дисморфогенеза1 Д, 2 А, 3 Г, 4 Б, 5 В | 1 |
| 6 | Примером многофакторного заболевания (МФЗ) человека является:3 | 1 |
| 7 | Цитогенетический метод является решающим для диагностики:3 | 1 |
| 8 | Обследуется мальчик 12 лет по поводу гинекомастии и задержки интеллектуального развития. При проведении анализа на половой хроматин из клеток буккального эпителия пациента выявлено, что более 50% клеток имеют два тельца Барра. Сделайте заключение о возможном кариотипе мальчика:1 | 1 |
| 9 | В медико-генетической консультации на обследовании находится девочка, 17 лет, высокого роста, с большими кистями и стопами, отсутствием менструации, психосексуальное поведение - женское. По результатам УЗИ - аплазия матки. При проведении цитогенетического исследования - кариотип мужской. Ваше заключение:4 | 1 |
| 10 | Примером аутосомно-доминантного наследственного заболевания является:2 | 1 |
| 11 | В состав вторичных ворсинок хориона входят:2 | 1 |
| 12 | Для диагностики болезней, для которых мутантный ген неизвестен и не локализован, применяется:2 | 1 |
| 13 | Для диагностики геномных мутаций применяют:3 | 1 |
| 14 | Этиологические генетические факторы при многофакторной патологии:4 | 1 |
| 15 | Объектом изучения медицинской генетики являются:2 | 1 |
| 16 | Врач-генетик направил девочку с задержкой полового развития на цитогенетическое исследование. При кариотипировании выявлено отсутствие Х-хромосомы во всех клетках. Сделайте символическую запись кариотипа следующего индивидуума:1 | 1 |
| 17 | После анализа родословной врач-генетик установил: признак проявляется в каждом поколении, женщины и мужчины наследуют признак с одинаковой частотой, родители в равной степени передают признак своим детям. Какой тип наследования имеет исследуемый признак:2 | 1 |
| 18 | Молодая здоровая пара имеет двух детей с болезнью Тея-Сакса (болезнь накопления липидов). Было выяснено, что родители являются родственниками. Каков наиболее вероятный тип наследования болезни:1 | 1 |
| 19 | Показания для проведения биохимического исследования:2 | 1 |
| 20 | Оптимальные сроки проведения биопсии хориона:2 | 1 |
| 21 | Определение концентрации АФП и ХГЧ в крови беременной является скринирующим методом дородовой диагностики:1 | 1 |
| 22 | В самом начале генетического обследования выполняют:1 | 1 |
| 23 | Для диагностики носительства генных мутаций используют методы:1 | 1 |
| 24 | Установите последовательность этапов проведения генетического консультирования:1. Сбор информации, 2. Оценка, 3. Консультирование4. Риск повторения, 5. Принятие решения, 6. Последующая клиническая оценка, особенно если диагноз не установлен7. Психосоциальная поддержка | 1 |
| 25 | Медицинская этика и деонтология определяют:1, 2, 4 | 1 |
| 26 | Деонтологические основы взаимоотношений с пациентом:1, 2, 3, 5 | 1 |
| 27 | Деонтологические основы взаимоотношений с родственниками больного:1, 3, 4, 5 | 1 |
| 28 | Основные задачи в клинической психологии: 3 | 1 |
| 29 | Право направлять граждан на медико-социальную экспертизу имеет:4 | 1 |
| 30 | Работающему инвалиду III группы в связи с присоединившимся заболеванием или обострением того, которое явилось причиной инвалидности, лист нетрудоспособности может быть выдан:5 | 1 |
| 31 | Окончательное решение о необходимости направления больного на медико-социальную экспертизу принимает:4 | 1 |
| 32 | Забор крови для неонатального скрининга осуществляет:4 | 1 |
| 33 | Для выявления наследственного заболевания у новорожденных в крови определяют:3 | 1 |
| 34 | Результатом поиска в интернет является:5 | 1 |
| 35 | Виды ответственности медицинских работников:1, 2, 4 | 1 |
| 36 | Признаками клинической смерти являются:3 | 1 |
| 37 | К ранним симптомам биологической смерти относится:1 | 1 |
| 38 | При непрямом массаже сердца глубина продавливания грудины у взрослого должен быть:3 | 1 |
| 39 | Достоверным признаком остановки сердца принято считать отсутствие:5 | 1 |
| 40 | Перед искусственной вентиляцией «рот в рот» необходимо:4 | 1 |

Вариант соискателя формируется из случайно подбираемых заданий в соответствии со спецификацией.

Всего 40 заданий.

Вариант соискателя содержит 40 заданий.

Баллы, полученные за выполнение заданий, суммируются.

Максимальное количество баллов - 40. Решение о допуске к практическому этапу экзамена принимается при условии достижения набранной суммы баллов от 29 и более.

**12. Задания для практического этапа профессионального экзамена. Задание на выполнение трудовых действий в реальных или модельных условиях**

Задание №1.

Трудовая функция: А/01.8 Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания

Трудовые действия: Проведение генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания

Анализ информации, полученной от пациентов с врожденными и (или) наследственными заболеваниями, и результатов медицинского осмотра

Типовое задание:

По данным электрофореграмм (рис. 1), полученных при проведении секвенирования участка гена у здорового индивида (здоровый) и у исследуемого пациента (пациент).

Задание:

установите:

1) последовательность нуклеотидов в этом участке в норме и при патологии;

2) тип мутации патологического гена.



Рис.1 Электрофореграмма (схематичное изображение) участка гена здорового индивида и исследуемого пациента

Условия выполнения задания

1. Место (время) выполнения задания: Аудитория ЦОК.

2. Максимальное время выполнения задания: 30 минут

Критерии оценки:

«3»- если задача решена без ошибок;

«2»- если допущены 1-2 негрубые ошибки;

«1»- если допущены 1 грубая и 3-4 негрубые ошибки;

«0»- если задача не выполнена.

Правильный вариант ответа

1) Последовательность нуклеотидов данного участка у здорового индивида ACGTCTAGACTATGA, у пациента – ACGTCAAGACTATGA.

2) Произошла мутация замены нуклеотидов – тимин в положении 6 заме- нен на аденин. Данная мутация относится к трансверсиям.

Задание №2.

Трудовая функция: А/01.8 Диагностика в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного (или) наследственного заболевания

Трудовые действия: Проведение генеалогического анализа на основании семейного анамнеза в целях установления и (или) уточнения диагноза врожденного и (или) наследственного заболевания

Типовое задание:

Врожденный сахарный диабет обусловлен рецессивным аутосомным геном d с пенетрантностью 90%у женщин и 70% у мужчин. Определите вероятность рождения здоровых и больных детей в семье, где оба родителя являются гетерозиготными носителями этого гена.

Условия выполнения задания

1. Место (время) выполнения задания: Аудитория ЦОК.

2. Максимальное время выполнения задания: 30 минут

3. Вы можете воспользоваться: калькулятором.

Критерии оценки:

«3»- если задача решена без ошибок;

«2»- если допущены 1-2 негрубые ошибки;

«1»- если допущены 1 грубая и 3-4 негрубые ошибки;

«0»- если задача не выполнена.

Решение

Вероятность появления потомков dd в браке Dd×Dd равна 1/4 (25%). Однако наблюдается неполная пенетрантность признака. У девочек она равна 90%. Вероятность рождения девочки (1/2=50%) и наследование диабета – события независимые. Следовательно, вероятность появления девочек, больных диабетом, может быть: (0,25×0,9×0,5)×100%=11,25%.
 У мальчиков пенетрантность равна 70%. Вероятность рождения мальчиков

(1/2=50%) и наследование диабета также события независимые. Следовательно, вероятность появления мальчиков с диабетом может быть:

(0,25×0,7×0,5)×100%=8,75%.
 Таким образом, вероятность рождения детей с сахарным диабетом в семье,

где оба родителя гетерозиготны, равна: 11,25%+8,75%=20% (а не 25%).

Остальные дети (с генотипами DD, Dd – 75% и dd – 5%), т.е. 80% должны быть здоровы.

**13. Правила обработки результатов профессионального экзамена и принятия решения о соответствии квалификации соискателя требованиям к квалификации**

**«Специалист по оказанию медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика» (8 уровень квалификации)»**

Результаты теоретической части профессионального экзамена обрабатываются экспертами по оценке квалификаций в соответствии с критериями оценки (ключи к заданиям) и правилами обработки результатов теоретического этапа профессионального экзамена и принятия решения о допуске (отказе в допуске) к практическому этапу профессионального экзамена.

Результаты практической части профессионального экзамена обрабатываются экспертами по оценке квалификаций центра оценки квалификаций в соответствии с критериями оценки (ключи к заданиям) и правилами обработки результатов практического этапа профессионального экзамена и принятия решения о соответствии квалификации соискателя требованиям к квалификации.

Положительное решение о соответствии квалификации соискателя требованиям к квалификации по квалификации «Специалист по оказанию медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика» (8 уровень квалификации)» принимается при условии прохождения теоретического и практического этапа профессионального экзамена.

Положительное решение о допуске соискателя к практической части экзамена принимается при условии достижения соискателем набранной суммы баллов от 29 и более. При максимально возможной оценке - 40 балл.

Положительное решение о соответствии квалификации соискателя требованиям к квалификации по квалификации «Специалист по оказанию медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика» (8 уровень квалификации)» принимается при условии получения на практическом этапе профессионального экзамена от 3 баллов и более. При максимально возможной оценке - 6 баллов.

Положительное решение о соответствии квалификации соискателя требованиям к квалификации по квалификации «Специалист по оказанию медицинской помощи пациентам по профилю «медицинская генетика» (8 уровень квалификации)» принимается при набранных 32 баллах и более в сумме за теоретический и практический этапы профессионального экзамена.

**14. Перечень нормативных правовых и иных документов, использованных при подготовке комплекта оценочных средств**

1. Федеральный закон от 21 ноября 2011 г. № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации».

2. Борисова Т Н. Медицинская генетика: учеб, пособие для вузов / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп., 2017.

3. Бочков Н.П. Клиническая генетика: учебник для вузов. - 2-е изд. перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-МЕД, 2001.

4. Краснопольская К.Д. Наследственные болезни обмена веществ: Справочное пособие для врачей. - М.: Центр социальной адаптации и реабилитации детей «Фохат», 2005.

5. Пухальский, В. А. Введение в генетику: учеб, пособие / В. А. Пухальский. — М. : ИНФРА-М, 2014.

6. Генетика: учебник для вузов / под ред. В. И. Иванова. — М. : Академкнига, 2006.

1. В соответствии с Приложением к Положению о разработке оценочных средств для проведения независимой оценки квалификации, утвержденному приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 1 ноября 2016 г. N 601н [↑](#footnote-ref-1)