

УТВЕРЖДЕНО
на заседании кафедры
детской эндокринологии,
клинической генетики и иммунологии с
курсом повышения квалификации и
переподготовки
26.08.2025

Учреждение образования
«Белорусский государственный медицинский университет»

ОЦЕНОЧНЫЙ ЛИСТ (чек-лист)
для контроля практических навыков по учебной дисциплине
«Медицинская генетика»

ФИО студента _____
Факультет _____ Группа _____ Курс _____
Практический навык (раздел практических навыков) _____

№ п/п	Параметр выполнения действия	Отметка в баллах
1	Сбор анамнестических данных и генеалогического анамнеза	
2	Использование специальной генетической терминологии для описания фенотипа пациента	
3	Выявление клинических признаков наследственных, генных, хромосомных болезней и врожденных пороков развития у детей	
4	Составление родословной в графическом виде. Определение типа наследования заболевания или признака	
5	Интерпретация результатов цитогенетического и молекулярно-генетического исследований	
6	Интерпретация результатов неонатального скрининга на фенилкетонурию, врожденный гипотиреоз, врожденную гиперплазию надпочечников	
7	Интерпретация результатов комбинированного пренатального скрининга I триместра для выявления высокого риска по хромосомной патологии плода	
8	Формулирование предположительного диагноза хромосомной болезни и наиболее распространенных моногенно наследуемых синдромов и заболеваний	
9	Выявление детей с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний	
	Итоговая отметка по 10-ти балльной шкале	

Преподаватель
Дата _____

И.О.Фамилия

Практический навык: Сбор анамнестических данных и генеалогического анамнеза

№ п/п	Параметр выполнения действия	Отметка в баллах
1	Сбор анамнеза жизни пациента и его генеалогического анамнеза	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
3	Клиническая интерпретация полученного результата	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
	Итоговая отметка по 10-ти балльной шкале	

Практический навык: Использование специальной генетической терминологии для описания фенотипа пациента

№ п/п	Параметр выполнения действия	Отметка в баллах
1	Описание фенотипа пациента при физикальном осмотре	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
2	Клиническая интерпретация полученного результата	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
	Итоговая отметка по 10-ти балльной шкале	

Практический навык: Выявление клинических признаков наследственных, генных, хромосомных болезней и врожденных пороков развития у детей

№ п/п	Параметр выполнения действия	Отметка в баллах
1	Клинический осмотр пациента	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
2	Клиническая интерпретация полученного результата	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
	Итоговая отметка по 10-ти балльной шкале	

Практический навык: Составление родословной в графическом виде. Определение типа наследования заболевания или признака

№ п/п	Параметр выполнения действия	Отметка в баллах
1	Оценка генеалогического анамнеза	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
2	Графическое составление родословной с определением типа наследования	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
	Итоговая отметка по 10-ти балльной шкале	

Практический навык: Интерпретация результатов цитогенетического и молекулярно-генетического исследований

№ п/п	Параметр выполнения действия	Отметка в баллах
1	Оценка данных цитогенетического исследования с их клинической интерпретацией	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
	Итоговая отметка по 10-ти балльной шкале	

Практический навык: Интерпретация результатов неонатального скрининга

№ п/п	Параметр выполнения действия	Отметка в баллах
1	Оценка данных неонатального скрининга с их клинической интерпретацией	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
	Итоговая отметка по 10-ти балльной шкале	

Практический навык: Интерпретация результатов комбинированного пренатального скрининга I триместра

№ п/п	Параметр выполнения действия	Отметка в баллах
1	Оценка данных биохимического скрининга	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4
2	Оценка результатов ультразвукового скрининга	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2
3	Клиническая интерпретация	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4
	Итоговая отметка по 10-ти балльной шкале	

Практический навык: Формулирование предположительного диагноза хромосомной болезни и наиболее распространенных моногенно наследуемых синдромов и заболеваний

№ п/п	Параметр выполнения действия	Отметка в баллах
1	Решение ситуационной задачи с формулировкой предположительного диагноза	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
	Итоговая отметка по 10-ти балльной шкале	

Практический навык: Выявление детей с повышенным риском развития мультифакториальных заболеваний

№ п/п	Параметр выполнения действия	Отметка в баллах
1	Решение ситуационной задачи с формулировкой предположительного диагноза	<input type="checkbox"/> 0 <input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5
	Итоговая отметка по 10-ти балльной шкале	