



УРАЛЬСКИЙ
МЕДИЦИНСКИЙ
ИНСТИТУТ

**Автономная некоммерческая организация
высшего образования
«Уральский медицинский институт»**

**Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля и
промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине**

Б1.В.ДВ.02.01 Медицинская генетика

Часть, формируемая участниками образовательных отношений

Специальность 31.05.01 Лечебное дело

квалификация: врач-лечебник (врач-терапевт участковый)

Форма обучения: очная

Срок обучения: 6 лет

Фонд оценочных средств по дисциплине рассмотрен и одобрен на заседании Ученого совета института (протокол № 3 от 02.06.2025 г.) и утвержден приказом ректора № 49 от 02.06.2025 г.

Спецификация фонда оценочных средств

1. Назначение фонда оценочных средств.

Фонд оценочных средств по специальности 31.05.01 Лечебное дело (уровень специалитета) составлен для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине (модулю).

2. Нормативное основание отбора содержания:

1) - Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования – специалитет по специальности 31.05.01 Лечебное дело, утвержденный Приказом Министра науки и высшего образования Российской Федерации от 12.08.2020 № 988.

2) Профессиональный стандарт «Врач-лечебник (врач-терапевт участковый)», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 21 марта 2017 г. № 293н

3) Общая характеристика образовательной программы.

4) Учебный план образовательной программы.

5) Устав и локальные акты Института.

6) Рабочая программа Б1.В.ДВ.02.01 Медицинская генетика

1. Распределение тестовых заданий по компетенциям

Код компетенции	Наименование компетенции	Наименование индикатора сформированности компетенции	Семестр	Номер тестового задания
ОПК-5	Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ИОПК-5.1 Демонстрирует знание структурно-функциональных особенностей органов и систем, молекулярных механизмов физиологических и патологических процессов, а также принципов их диагностической оценки.	3	1-5
		ИОПК-5.2 Способен интерпретировать данные лабораторных и инструментальных исследований, сопоставлять морфологические изменения с клиническими проявлениями заболеваний и применять эти знания в диагностическом процессе.	3	6-10
		ИОПК-5.3 Владеет методиками комплексной оценки состояния пациента, включая анализ результатов современных методов диагностики и их интеграцию в клиническое мышление.	3	11-15
		ИОПК-5.1	3	16-20

		ИОПК-5.2 ИОПК-5.3		
--	--	----------------------	--	--

2. Распределение заданий по типам и уровню сложности

Базовый	Воспроизведение
	Терминология, факты, параметры, теории, принципы
	Задания с выбором ответа. Комбинированные задания
Повышенный	Применение знаний и умений для расчета показателей в экономике
	Решение типовых задач с использованием экономических методов
	Комбинированные задания. Задания с развернутым ответом
Высокий	Применение знаний в нестандартной ситуации
	Решение нетиповых задач, алгоритмы, доказательства, обоснования
	Задания на установление последовательности и соответствие. Задания с развернутым ответом

Код компетенции	Наименование компетенции	Номер задания	Тип задания	Уровень сложности	Время выполнения (мин.)
ОПК-5	Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	1-5	Тестовые задания закрытого типа на соответствие	Базовый	5-7
		6-10	Тестовые задания закрытого типа на установление последовательности	Базовый	5-7
		11-15	Тестовые задания комбинированного типа с выбором верного ответа и обоснованием	Повышенный	7-10
		16-20	Задания открытого типа с развернутым ответом	Высокий	

3. Сценарии выполнения тестовых заданий

Тип задания	Последовательность действий при выполнении задания
Задание закрытого типа на установление соответствия	1. Внимательно прочитать текст задания и понять, что в качестве ответа ожидаются пары элементов. 2. Внимательно прочитать оба списка: список 1 вопросы, утверждения, факты, понятия и т.д.; список 2 утверждения, свойства объектов и т.д. 3. Сопоставить элементы списка 1 с элементами списка 2,

	сформировать пары элементов. 4. Записать попарно буквы и цифры (в зависимости от задания) вариантов ответа
Задание закрытого типа на установление последовательности	1. Внимательно прочитать текст задания и понять, что в качестве ответа ожидается последовательность элементов. 2. Внимательно прочитать предложенные варианты ответа. 3. Построить верную последовательность из предложенных элементов. 4. Записать буквы/цифры (в зависимости от задания) вариантов ответа в нужной последовательности без пробелов и знаков препинания
Задание комбинированного типа с выбором верного ответа и обоснованием выбора из предложенных	1. Внимательно прочитать текст задания и понять, что в качестве ответа ожидается только один из предложенных вариантов. 2. Внимательно прочитать предложенные варианты ответа. 3. Выбрать верный ответ, наиболее верный. 4. Записать только номер (или букву) выбранного варианта ответа. 5. Записать аргументы, обосновывающие выбор ответа.
Задание комбинированного типа с выбором нескольких верных ответов и обоснованием выбора из предложенных	1. Внимательно прочитать текст задания и понять, что в качестве ответа ожидается несколько из предложенных вариантов. 2. Внимательно прочитать предложенные варианты ответа. 3. Выбрать несколько ответов, наиболее верных. 4. Записать только номера (или буквы) выбранных вариантов ответа. 5. Записать аргументы, обосновывающие выбор ответов.
Задание открытого типа с развернутым ответом	1. Внимательно прочитать текст задания и понять суть вопроса. 2. Продумать логику и полноту ответа. 3. Записать ответ, используя четкие компактные формулировки. 4. В случае расчетной задачи, записать решение и ответ.

4. Система оценивания выполнения тестовых заданий

Номер задания	Указания по оцениванию	Результат оценивания (баллы, полученные за выполнение задания/характеристика правильности ответа)
1-5	Задание закрытого типа на установление соответствия считается верным, если правильно установлены все соответствия (позиции из одного столбца верно сопоставлены с позициями другого)	Полное совпадение с верным ответом оценивается 1 баллом Неверный ответ или его отсутствие 0 баллов
6-10	Задание закрытого типа на установление последовательности считается верным, если правильно указана вся последовательность цифр	Полное совпадение с верным ответом оценивается 1 баллом Если допущены ошибки или ответ отсутствует 0 баллов
11-15	Задание комбинированного типа с выбором одного верного ответа из предложенных с обоснованием выбора ответа считается верным, если правильно указана цифра и приведены корректные	Совпадение с верным ответом оценивается 1 баллом Неверный ответ или его отсутствие 0 баллов

	аргументы, используемые при выборе ответа	
-	Задание комбинированного типа с выбором нескольких вариантов ответа из предложенных с обоснованием выбора ответов считается верным, если правильно указаны цифры и приведены корректные аргументы, используемые при выборе ответа	Полное совпадение с верным ответом оценивается 1 баллом Если допущены ошибки или ответ отсутствует 0 баллов
16-20	Задание открытого типа с развернутым ответом считается верным, если ответ совпадает с эталонным по содержанию и полноте	Полный правильный ответ на задание оценивается 3 баллами Если допущена одна ошибка/неточность/ответ правильный, но не полный 1 балл, Если допущено более одной ошибки/ответ неправильный/ответ отсутствует 0 баллов

**Тестовые задания, позволяющие осуществлять оценку компетенции
ОПК-5 (ИОПК-5.1, ИОПК-5.2, ИОПК-5.3) установленной рабочей
программой дисциплины (модуля) Б1.В.ДВ.02.01 «Медицинская
генетика» образовательной программы по специальности
31.05.01 Лечебное дело (уровень специалитета)**

ТИПЫ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ:

Задания закрытого типа на установление соответствия

Задание 1.

Установите соответствие между типами мутаций и их характеристиками:

Тип мутации	Характеристика
1. Геномные	А. Изменение структуры хромосом
2. Хромосомные	В. Изменение числа хромосом
3. Генные	С. Изменение последовательности ДНК
4. Полиплоидия	Д. Увеличение числа хромосомных наборов

Ответ: 1-В, 2-А, 3-С, 4-Д

Задание 2.

Установите соответствие между наследственными болезнями и их типами:

Болезнь	Тип наследственного заболевания
1. Синдром Дауна	А. Хромосомная аномалия
2. Фенилкетонурия	В. Моногенное заболевание
3. Синдром Клайнфельтера	С. Геномная мутация
4. Гиперхолестеринемия	Д. Мультифакториальное заболевание

Ответ: 1-А, 2-В, 3-С, 4-Д

Задание 3.

Установите соответствие между методами генетического анализа и их применением:

Метод	Применение
1. ПЦР	А. Выявление хромосомных aberrаций
2. FISH	В. Анализ нуклеотидных последовательностей

Метод	Применение
3. Секвенирование	С. Амплификация ДНК
4. Кариотипирование	D. Визуализация хромосомных перестроек

Ответ: 1-С, 2-D, 3-В, 4-А

Задание 4.

Установите соответствие между типами наследования и примерами заболеваний:

Тип наследования	Пример заболевания
1. Аутосомно-доминантное	А. Гемофилия А
2. Аутосомно-рецессивное	В. Болезнь Хантингтона
3. Х-сцепленное рецессивное	С. Муковисцидоз
4. Митохондриальное	D. Синдром Лея

Ответ: 1-В, 2-С, 3-А, 4-D

Задание 5.

Установите соответствие между генетическими терминами и их определениями:

Термин	Определение
1. Пенетрантность	А. Разная степень выраженности признака
2. Экспрессивность	В. Вероятность проявления гена в фенотипе
3. Плейотропия	С. Влияние одного гена на несколько признаков
4. Кодоминирование	D. Оба аллеля проявляются в фенотипе

Ответ: 1-В, 2-А, 3-С, 4-D

Задания закрытого типа на установление последовательности

Задание 6.

Расположите этапы синтеза белка в правильном порядке:

1. Трансляция
2. Сплайсинг РНК
3. Транскрипция
4. Транспорт мРНК из ядра

Ответ: 3 → 2 → 4 → 1

Задание 7.

Расположите этапы медико-генетического консультирования в правильном порядке:

1. Оценка генетического риска
2. Постановка диагноза
3. Сбор семейного анамнеза
4. Рекомендации по профилактике

Ответ: 3 → 2 → 1 → 4

Задание 8.

Расположите этапы митоза в правильном порядке:

1. Анафаза
2. Телофаза
3. Метафаза
4. Профаза

Ответ: 4 → 3 → 1 → 2

Задание 9.

Расположите методы пренатальной диагностики от наименее инвазивного к наиболее инвазивному:

1. Амниоцентез
2. УЗИ-скрининг
3. Биопсия хориона
4. Анализ крови матери

Ответ: 4 → 2 → 1 → 3

Задание 10.

Расположите этапы проведения ПЦР в правильном порядке:

1. Денатурация ДНК
2. Отжиг праймеров
3. Элонгация
4. Подготовка образца

Ответ: 4 → 1 → 2 → 3

Задания комбинированного типа**Задание 11.**

Какой метод наиболее информативен для диагностики хромосомных аномалий?

- А) ПЦР
- В) FISH
- С) ИФА
- Д) Биохимический анализ крови

Правильный ответ: В (FISH)

Обоснование: FISH позволяет визуализировать хромосомные перестройки, в отличие от ПЦР, которая выявляет только мутации в ДНК.

Задание 12.

Какое заболевание наследуется по X-сцепленному рецессивному типу?

- A) Фенилкетонурия
- B) Гемофилия А
- C) Синдром Дауна
- D) Муковисцидоз

Правильный ответ: В (Гемофилия А)

Обоснование: Гемофилия А связана с мутацией в гене F8 на X-хромосоме и проявляется преимущественно у мужчин.

Задание 13.

Какой тип наследования характерен для болезни Хантингтона?

- A) Аутосомно-рецессивный
- B) Аутосомно-доминантный
- C) X-сцепленный доминантный
- D) Митохондриальный

Правильный ответ: В (Аутосомно-доминантный)

Обоснование: Болезнь Хантингтона вызывается мутацией в гене НТТ на 4-й хромосоме и наследуется по доминантному типу.

Задание 14.

Какой метод используется для неонатального скрининга фенилкетонурии?

- A) Кариотипирование
- B) FISH
- C) ГХ-МС (газовая хроматография-масс-спектрометрия)
- D) Иммуноблоттинг

Правильный ответ: С (ГХ-МС)

Обоснование: ГХ-МС позволяет выявить повышенный уровень фенилаланина в крови, что является ключевым диагностическим признаком.

Задание 15.

Какое заболевание является примером геномной мутации?

- A) Муковисцидоз
- B) Синдром Тернера
- C) Гемохроматоз
- D) Альбинизм

Правильный ответ: В (Синдром Тернера)

Обоснование: Синдром Тернера вызван моносомией по X-хромосоме (45,X), что относится к геномным мутациям.

Задания открытого типа с развернутым ответом

Задание 16.

Опишите механизм возникновения синдрома Дауна. Какие методы диагностики применяются для его выявления?

Ответ: Синдром Дауна возникает из-за трисомии 21-й хромосомы. Основные методы диагностики: кариотипирование, FISH, неинвазивный пренатальный тест (НИПТ), УЗИ-скрининг.

Задание 17.

Каковы основные принципы медико-генетического консультирования?

Ответ: Включают сбор анамнеза, оценку риска, объяснение механизмов наследования, рекомендации по профилактике и пренатальной диагностике.

Задание 18.

Объясните разницу между моногенными и мультифакториальными заболеваниями. Приведите примеры.

Ответ: Моногенные (фенилкетонурия) вызваны мутацией в одном гене, мультифакториальные (гипертония) зависят от генов и среды.

Задание 19.

Какие существуют методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний? Опишите их преимущества и недостатки.

Ответ:

Инвазивные (амниоцентез, биопсия хориона) – высокая точность, но риск осложнений.

Неинвазивные (НИПТ, УЗИ) – безопасны, но менее точны.

Задание 20.

Что такое генетический код? Перечислите его основные свойства.

Ответ: Генетический код – система записи информации в ДНК. Свойства: триплетность, вырожденность, универсальность, однозначность.