



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.02.02 Генетика в клинической практике

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.02.02 Генетика в клинической практике

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, позволяющее осуществлять оценку компетенции
ОПК-5 (ИОПК-5.1, ИОПК-5.2, ИОПК-5.3) установленной рабочей
программой дисциплины (модуля) Б1.В.ДВ.02.02 «Генетика в
клинической практике» 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. Делеция	А. Удвоение участка хромосомы
2. Дупликация	В. Потеря участка хромосомы
3. Инверсия	С. Поворот участка хромосомы на 180°
4. Транслокация	Д. Перенос участка хромосомы на другую хромосому

Ответ: 1-В, 2-А, 3-С, 4-Д

Задание 2.

Установите соответствие между методами генетического анализа и их описаниями:

Метод	Описание
1. ПЦР	А. Определение нуклеотидной последовательности
2. Кариотипирование	В. Визуализация хромосомного набора
3. NGS	С. Амплификация ДНК in vitro
4. FISH	Д. Гибридизация флуоресцентных зондов с хромосомами

Ответ: 1-С, 2-В, 3-А, 4-Д

Задание 3.

Установите соответствие между наследственными заболеваниями и их типами наследования:

Заболевание	Тип наследования
1. Фенилкетонурия	А. Аутосомно-рецессивный

Заболевание	Тип наследования
2. Гемофилия А	В. Х-сцепленный рецессивный
3. Синдром Марфана	С. Аутосомно-доминантный
4. Болезнь Хантингтона	Д. Аутосомно-доминантный

Ответ: 1-А, 2-В, 3-С, 4-Д

Задание 4.

Установите соответствие между генами и их функциями:

Ген	Функция
1. BRCA1	А. Репарация ДНК, подавление опухолей
2. CFTR	В. Транспорт ионов хлора в клетках
3. TP53	С. Апоптоз, контроль клеточного цикла
4. HBB	Д. Синтез β -глобина

Ответ: 1-А, 2-В, 3-С, 4-Д

Задание 5.

Установите соответствие между эпигенетическими механизмами и их примерами:

Механизм	Пример
1. Метилирование ДНК	А. Инактивация X-хромосомы у женщин
2. Гистоновые модификации	В. Ацетилирование гистонов, активация транскрипции
3. Некодирующие РНК	С. miRNA, регулирующая экспрессию генов
4. Геномный импринтинг	Д. Разная экспрессия генов в зависимости от родительского происхождения

Ответ: 1-А, 2-В, 3-С, 4-Д

Задания закрытого типа на установление последовательности

Задание 6.

Расположите этапы проведения ПЦР в правильном порядке:

А. Денатурация

В. Отжиг праймеров

С. Элонгация
D. Повторение циклов
Ответ: A → B → C → D

Задание 7.

Расположите этапы транскрипции у эукариот в правильном порядке:

- A. Связывание РНК-полимеразы с промотором
- B. Инициация синтеза РНК
- C. Элонгация цепи РНК
- D. Терминация

Ответ: A → B → C → D

Задание 8.

Расположите уровни компактизации ДНК в хромосоме от наименьшего к наибольшему:

- A. Нуклеосомная нить
- B. Хроматиновая фибрилла (30 нм)
- C. Петли доменов
- D. Метафазная хромосома

Ответ: A → B → C → D

Задание 9.

Расположите этапы генетического консультирования в правильном порядке:

- A. Сбор семейного анамнеза
- B. Оценка генетического риска
- C. Проведение ДНК-тестирования (при необходимости)
- D. Объяснение результатов пациенту

Ответ: A → B → C → D

Задание 10.

Расположите этапы секвенирования по Сэнгеру в правильном порядке:

- A. Гибридизация праймера с ДНК
- B. Полимеразная реакция с дидезоксинуклеотидами
- C. Электрофорез продуктов реакции
- D. Анализ последовательности

Ответ: A → B → C → D

Задания комбинированного типа

Задание 11.

Какой метод наиболее подходит для диагностики микроделеционных синдромов?

- A. Кариотипирование
- B. FISH

C. MLPA

D. ПЦР

Правильный ответ: C (MLPA)

Обоснование: MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) позволяет детектировать небольшие делеции/дупликации, которые не видны при стандартном кариотипировании.

Задание 12.

Какой тип наследования характерен для синдрома ломкой X-хромосомы?

A. Аутосомно-доминантный

B. X-сцепленный рецессивный

C. Митохондриальный

D. Импринтинг

Правильный ответ: B (X-сцепленный рецессивный)

Обоснование: Синдром ломкой X-хромосомы связан с мутацией в гене FMR1 на X-хромосоме и проявляется у мужчин чаще, чем у женщин.

Задание 13.

Какой фермент используется в CRISPR/Cas9 для разрезания ДНК?

A. ДНК-полимераза

B. Рестриктаза

C. Cas9-нуклеаза

D. Лигаза

Правильный ответ: C (Cas9-нуклеаза)

Обоснование: Система CRISPR/Cas9 использует белок Cas9 для направленного разрезания ДНК в месте, заданном гидовой РНК.

Задание 14.

Какой из перечисленных генов является опухолевым супрессором?

A. KRAS

B. MYC

C. TP53

D. EGFR

Правильный ответ: C (TP53)

Обоснование: Ген TP53 кодирует белок p53, который регулирует апоптоз и репарацию ДНК, предотвращая опухолевый рост.

Задание 15.

Какой метод позволяет определить однонуклеотидные полиморфизмы (SNP)?

A. Кариотипирование

B. ПЦР в реальном времени

C. Микрочиповый анализ

D. Все перечисленные

Правильный ответ: С (Микрочиповый анализ)
Обоснование: Микрочипы позволяют одновременно анализировать тысячи SNP, в отличие от кариотипирования и стандартной ПЦР.

Задания открытого типа с развернутым ответом

Задание 16.

Опишите принцип работы ПЦР и его применение в клинической генетике.

Ответ: ПЦР (полимеразная цепная реакция) основана на многократной амплификации ДНК с использованием праймеров, ДНК-полимеразы и циклов нагрева/охлаждения. В клинической генетике применяется для диагностики моногенных заболеваний (например, муковисцидоза), инфекционных болезней (ВИЧ, гепатиты), а также для пренатальной диагностики.

Задание 17.

Объясните, почему митохондриальные заболевания передаются только от матери.

Ответ: Митохондриальная ДНК наследуется по материнской линии, так как митохондрии сперматозоидов разрушаются после оплодотворения, и зигота получает митохондрии только из яйцеклетки.

Задание 18.

Каковы основные принципы медицины 4П? Приведите примеры их применения в генетике.

Ответ: Медицина 4П включает:

Персонализацию (генетическое тестирование для подбора терапии),

Предиктивность (оценка риска заболеваний по SNP),

Превентивность (скрининг новорожденных на наследственные болезни),

Партисипативность (вовлечение пациента в принятие решений).

Задание 19.

Опишите механизм действия CRISPR/Cas9 и его потенциальное применение в генной терапии.

Ответ: CRISPR/Cas9 использует гидовую РНК для направленного разрезания ДНК, что позволяет редактировать гены. Применяется для лечения наследственных заболеваний (серповидноклеточная анемия), онкологии (модификация Т-клеток) и ВИЧ.

Задание 20.

Какие биоэтические проблемы возникают при использовании генетических данных в клинической практике?

Ответ:

Конфиденциальность генетической информации,
Дискриминация по результатам тестов (страхование, трудоустройство),
Психологическое воздействие на пациентов,
Этичность редактирования зародышевой линии