



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 № 2 от 18.05.2026 г.) и утвержден приказом ректора № 48 от 18.05.2026 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	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Внимательно прочитать текст задания и понять, что в качестве ответа ожидаются пары элементов.</li> <li>2. Внимательно прочитать оба списка: список 1 вопросы, утверждения, факты, понятия и т.д.; список 2 утверждения, свойства объектов и т.д.</li> <li>3. Сопоставить элементы списка 1 с элементами списка 2, сформировать пары элементов.</li> </ol>

	4. Записать попарно буквы и цифры (в зависимости от задания) вариантов ответа
Задание закрытого типа на установление последовательности	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Внимательно прочитать текст задания и понять, что в качестве ответа ожидается последовательность элементов.</li> <li>2. Внимательно прочитать предложенные варианты ответа.</li> <li>3. Построить верную последовательность из предложенных элементов.</li> <li>4. Записать буквы/цифры (в зависимости от задания) вариантов ответа в нужной последовательности без пробелов и знаков препинания</li> </ol>
Задание комбинированного типа с выбором верного ответа и обоснованием выбора из предложенных	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Внимательно прочитать текст задания и понять, что в качестве ответа ожидается только один из предложенных вариантов.</li> <li>2. Внимательно прочитать предложенные варианты ответа.</li> <li>3. Выбрать верный ответ, наиболее верный.</li> <li>4. Записать только номер (или букву) выбранного варианта ответа.</li> <li>5. Записать аргументы, обосновывающие выбор ответа.</li> </ol>
Задание комбинированного типа с выбором нескольких верных ответов и обоснованием выбора из предложенных	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Внимательно прочитать текст задания и понять, что в качестве ответа ожидается несколько из предложенных вариантов.</li> <li>2. Внимательно прочитать предложенные варианты ответа.</li> <li>3. Выбрать несколько ответов, наиболее верных.</li> <li>4. Записать только номера (или буквы) выбранных вариантов ответа.</li> <li>5. Записать аргументы, обосновывающие выбор ответов.</li> </ol>
Задание открытого типа с развернутым ответом	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Внимательно прочитать текст задания и понять суть вопроса.</li> <li>2. Продумать логику и полноту ответа.</li> <li>3. Записать ответ, используя четкие компактные формулировки.</li> <li>4. В случае расчетной задачи, записать решение и ответ.</li> </ol>

#### 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.02.02 «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 $\beta$ -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 карiotипирования 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