Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Шуматов Валентин Борисович
Должность: Ректор
Дата подписания: 05.11.2025 10:22:28
Уникальный программный ключ:
1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94fee387a2985d2657b784eec019bf8a794cb4

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Тихоокеанский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

«УТВЕРЖДАЮ»
Заведующий кафедрой
_____ /Зенкина В.Г./
«11» апреля 2025 г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
Дисциплины Б1.О.56 Медицинская генетика
основной образовательной программы
высшего образования

Специальность	31.05.02 Педиатрия
Уровень подготовки	специалитет
Направленность подготовки	02. Здравоохранение (в сфере оказания первичной медико-санитарной помощи, специализированной, скорой, паллиативной медицинской помощи детям, включающей мероприятия по профилактике, диагностике, лечению заболеваний и состояний, медицинской реабилитации, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения)
Форма обучения	очная
Срок освоения ООП	6 лет
Кафедра	Биологии, ботаники и экологии

Владивосток, 2025

1. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

1.1. **Фонд оценочных средств** регламентирует формы, содержание, виды оценочных средств для текущего контроля, промежуточной аттестации и итоговой (государственной итоговой) аттестации, критерии оценивания дифференцированно по каждому виду оценочных средств.

1.3. Фонд оценочных средств определяет уровень формирования у обучающихся установленных в ФГОС ВО и определенных в основной образовательной программе высшего образования 31.05.02 Педиатрия, направленности 02 Здравоохранение (в сфере оказания первичной медико-санитарной помощи, специализированной, скорой, паллиативной медицинской помощи детям, включающей мероприятия по профилактике, диагностике, лечению заболеваний и состояний, медицинской реабилитации, формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения) **универсальных (УК) компетенций, общепрофессиональных (ОПК) и профессиональных (ПК) компетенций** (ООП ВО по специальности 31.05.02 Педиатрия пункт 3.2.3. Общепрофессиональные компетенции выпускников и индикаторы их достижения)

2. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

2.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	**Виды аттестации**	**Оценочные средства**
		Форма
1	**Текущая аттестация**	**Тесты**
		Ситуационные задачи
2	**Промежуточная аттестация**	**Тесты**

3. Содержание оценочных средств для текущей и промежуточной аттестации осуществляется преподавателем дисциплины

Тестовый контроль

	Код	**Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст**
С	31.05.02	Педиатрия
К	ОПК- 5	Способен оценивать морфофункциональные и физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач
К	ПК- 2	Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, в том числе внедрения инновационных методов и методик диагностики, направленных на раннюю диагностику заболеваний, выявление причин и условий их возникновения и развития с использованием цифровых технологий
Ф		
И		**ДАЙТЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ 1 УРОВНЯ (ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ)**
		1. Совокупность всех генов одного организма называется: А) нормой реакции

		Б) фенотипом В) генофонд Г) генотип 2. Генетический код – это система расположения нуклеотидов в молекуле: А) р-РНК Б) т-РНК В) и-РНК Г) ДНК 3. Голандрический признак человека: А) ихтиоз Б) гемофилия В) дальтонизм Г) гипертрихоз 4. Хромосомный набор в половой клетке: А) n2c Б) 2n2c В) 2n4c Г) nc 5. Метод, основанный на микроскопическом изучении хромосом: А) генеалогический Б) дерматоглифический В) биохимический Г) цитогенетический 6. Признак наследуется по доминантному, сцепленному с полом типу, если: А) встречается у всех мужчин в каждом поколении Б) чаще встречается у женщин, а больной отец передает признак всем своим дочерям В) встречается не в каждом поколении, у мужчин редко Г) встречается не в каждом поколении, только у женщин 7. Близнецовый метод в медицинской генетике позволяет изучить: А) активность ферментных систем Б) частоту генов в популяции людей В) роль генотипа и среды в проявлении признаков Г) тип наследования гена, мутагенное действие лекарственных препаратов 8. Одно тельце Барра обнаруживается: А) в норме у женщины Б) в норме у мужчины В) при синдроме Шерешевского-Тернера Г) при синдроме Эдвардса у мальчика 9. В пренатальной диагностике к инвазивным методам относят: А) биопсию плаценты, амниоцентез, кордоцентез Б) УЗИ, определение сывороточных маркеров В) фетоскопию, МРТ Г) медико-генетическое консультирование 10. Селективный скрининг используется при: А) проверке биохимических аномалий обмена у пациентов, подозрении на генные наследственные болезни Б) подозрении на геномные наследственные болезни

		В) выявлении цитогенетических болезней Г) выявлении хромосомных болезней
		ДАЙТЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ 2 УРОВНЯ (НЕСКОЛЬКО ПРАВИЛЬНЫХ ОТВЕТОВ)
		1.Основные генетические элементы генома: А) интроны Б) экзоны В) уникальная некодирующая ДНК Г) повторяющиеся последовательности 2. Генетическая карта – схема взаимного расположения и относительных расстояний элементов генома, таких как: А) гены Б) генетические маркеры (полиморфные и уникальные) В) ретротранспозоны Г) классические сателлиты 3. Для аутосомно-доминантного типа наследования характерно: А) встречается часто, в каждом поколении Б) лица мужского и женского пола поражаются одинаково часто В) если один из родителей болен, то вероятность рождения больного ребенка составляет 50% Г) у больного отца все дети имеют признак 4. Родители больного ребенка, как правило, здоровы при типе наследования: А) аутосомно-доминантном Б) аутосомно-рецессивном В) рецессивном Х-сцепленном Г) голандрическом 5. Болезни, обусловленные числовыми аномалиями аутосом: А) синдром Дауна Б) синдром Эдвардса В) синдром Клайнфельтера Г) синдром Шерешевского-Тернера 6. Хромосомные аберации: А) транслокации Б) делеции В) инверсии Г) дупликации 7. Для синдрома Патау характерно: А) микрофтальм Б) расщелина верхней губы и неба В) полидактилия Г) флексорное сгибание конечностей 8. Делеционные синдромы: А) синдром кошачьего крика Б) синдром Вольфа-Хиршхорна В) синдром Вильямса Г) синдром Патау 9. Массовый скрининг новорожденных целесообразно

		проводить, если заболевания: А) без своевременного лечения существенно снижают жизнеспособность Б) поддаются точной биохимической или молекулярно-генетической диагностике В) поддаются эффективному профилактическому лечению Г) имеют частоту 1:10000 и выше 10. Болезни обмена аминокислот: А) ФКУ Б) гомоцистинурия В) синдром Марфана Г) муковисцидоз
		ДАЙТЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ 3 УРОВНЯ (ЗАДАНИЯ НА ОПРЕДЕЛЕНИЕ СООТВЕТСТВИЯ)
		1. Установите соответствие между наследственной патологией и типом мутации: 1. Синдром Патау 2. Синдром Шерешевского-Тернера 3. Синдром Прадера - Вилли 4. Фенилкетонурия 5. Синдром Клайнфельтера 6. Галактоземия А) Трисомия по аутосомам Б) Точковая мутация, нарушение активности фермента В) Делеция участка хромосомы Г) Трисомия по половым хромосомам Д) Моносомия по половым хромосомам 1 - А: 2 - Д: 3 - В: 4 - Б: 5 - Г: 6 – Б **2. Установите соответствие между нарушением и типом хромосомной аберрацией:** 1. Потеря хромосомой того или иного участка 2. Включение лишнего, дублирующего участка хромосомы 3. Объединение двух негомологичных хромосом в одну 4. Разрыв хромосомы и переворачивание оторвавшегося участка на 1800 5. Две поврежденные негомологичные хромосомы взаимно обмениваются оторвавшимися участками 6. Присоединение фрагмента к своей же хромосоме, но в новом месте 7. Перенос сегмента одной хромосомы в другую А) Дупликация Б) Инверсия В) Транслокация Г) Транспозиция Д) Делеция 1 - Д: 2 - А: 3 - В: 4 - Б: 5 - В: 6 – Г: 7 - В **3. Установите соответствие между пороком развития и системой органов:** А) незаращение баталлова протока Б) прозэнцефалия В) нарушение редукции вольфовых каналов Г) эзофаготрахеальные свищи

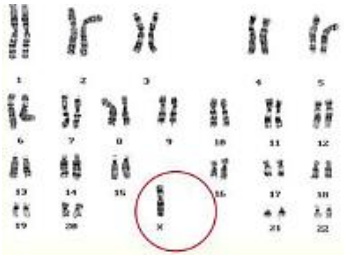
		1) мочеполовая система 2) кровеносная система 3) нервная система 4) дыхательная система 1) А-2, Б-3, В-1, Г-4 **4. Установите соответствие между наследственной патологией и типом наследования:** 1. атрофия зрительного нерва Лебера 2. альбинизм 3. витаминоустойчивый рахит 4. ихтиоз 5. синдром Марфана 6. фенилкетонурия 7. гемофилия А) аутосомно-доминантный Б) аутосомно-рецессивный В) доминантный Х-сцепленный Г) рецессивный Х-сцепленный Д) митохондриальный **5. Установите соответствие между нарушением и типом мутации** А) отрыв участка хромосомы Б) удвоение генома одного вида В) выпадение нуклеотида Г) появление лишней хромосомы 1) внутрихромосомная абберация 2) генная мутация 3) полиплоидия 4) анеуплоидия Ответ: 1А, 2В,3Б,4Г **6. Установите соответствие между характеристикой изменчивости организма и ее видом** характеристика А) наследуется потомка Б) не передается потомству В) связана с изменением генотипа Г) передается наследственная информация по материнской линии Д) связана с действием неядерных генов Вид изменчивости 1) цитоплазматическая 2) мутационная Ответ:А2;Б1;В2;Г1;Д1. **7.Установите соответствие между типами наследования** Тип наследования А) Менделевские Б) Неменделевские Ответ:А1,2,3;Б4,5,6. Пример 1) аутосомно-доминантный 2) аутосомно-рецессивный 3) Х-сцепленный

		4) митохондриальный 5) болезни геномного импринтинга 6) болезни экспансии **8. Установите соответствие наследственных заболеваний и типа наследования (группа болезней)** Наследственное заболевание — Группа болезней А) атрофия зрительного нерва Лебера — 1) митохондриальные болезни Б) синдром Прадера-Вилли — 2) болезни геномного импринтинга В) синдром Мартина-Белла — 3) болезни экспансии Г) миодистрофия Ландузи-Дежерина — 4) болезни нарушения эпигенетической регуляции Ответ:А1;Б2;В3;Г4. **9. Установите соотвествие полиморфных генов и возможного развития мультифакториальных заболеваний** Полиморфные аллели — Заболевания А) HLA гены — 1) аутоиммунные заболевания Б) гены детоксикации — 2) онкологические заболевания В) гены аполипопротеинов — 3) атеросклероз Г) гены белков-участников гемостатического каскада — 4) тромбоз Ответ:А1;Б2;В3;Г4. **10. Установите соответствие между наследственным опухолевым синдромом и ответственным геном** Опухолевый синдром — Возможная мутация гена А) РМЖ и яичников — 1) BRCA1, BRCA2 Б) ретинобластома — 2) RB1 В) синдром Ниджмиген — 3) NBS1 Г) синдром Ли-Фраумени — 4) TP53 Ответ:А1;Б2;В3;Г4.

Критерии оценивания
«Отлично» - более 91% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня
«Хорошо» - 81-90% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня
«Удовлетворительно» - 71-80% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня
«Неудовлетворительно» - менее 70% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

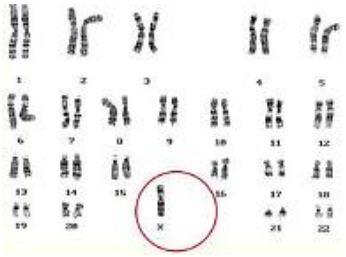
Типовые ситуационные задачи и чек-листы по дисциплине Б1.О.56 Медицинская генетика

Ситуационная задача №1

	Код	**Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст**
С	31.05.02	Педиатрия
К	ОПК- 5	Способен оценивать морфофункциональные и физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач
К	ПК- 2	Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, в том числе внедрения инновационных методов и методик диагностики, направленных на раннюю диагностику заболеваний, выявление причин и условий их возникновения и развития с использованием цифровых технологий
Ф		
И		ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ  В медико-генетическую консультацию обратилась 20-летняя женщина по поводу бесплодия. При осмотре: больная маленького роста, внешне выглядела, как 9-10 летняя девочка. Было проведено цитогенетическое обследование, выделен кариотип больной.
В		Описать кариотип по схеме: 1. Число хромосом; 2. Число аутосом; 3. Число половых хромосом; 4. Число глыбок полового хроматина; 5. Пол
В		Определите нарушение на идиограмме и какой наследственной патологии оно соответствует. Тип мутации.

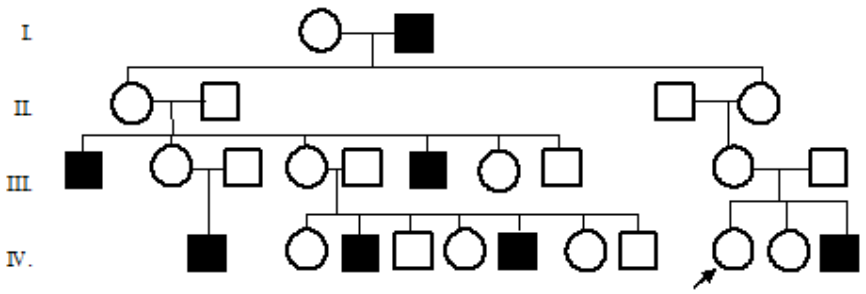
Чек-лист к ситуационной задаче № 1

	Код	**Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст**
С	31.05.02	Педиатрия
К	ОПК- 5	Способен оценивать морфофункциональные и физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач
К	ПК- 2	Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, в том числе внедрения инновационных методов и методик диагностики, направленных на раннюю диагностику заболеваний, выявление причин и условий их возникновения и развития с использованием цифровых технологий
Ф		

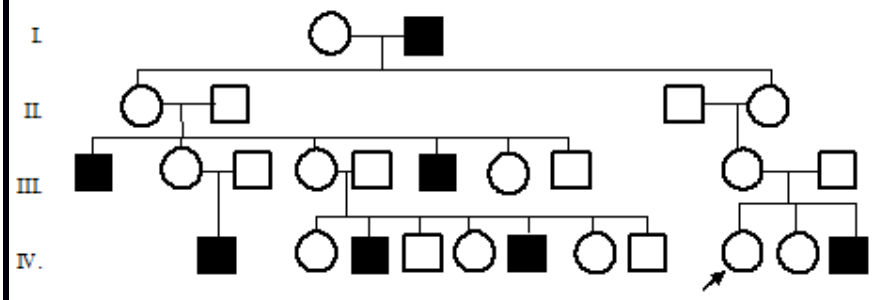
И		ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ  В медико-генетическую консультацию обратилась 20-летняя женщина по поводу бесплодия. При осмотре: больная маленького роста, внешне выглядела, как 9-10 летняя девочка. Было проведено цитогенетическое обследование, выделен кариотип больной.
В		Вопрос к задаче: Описать кариотип по схеме: 1. Число хромосом; 2. Число аутосом; 3. Число половых хромосом; 4. Число глыбок полового хроматина; 5. Пол
Э		Правильный ответ 1. Число хромосом - 45 2. Число аутосом - 44 3. Число половых хромосом - 1 4. Число глыбок полового хроматин - 0 5. Пол - женский
В		Вопрос к задаче: Определите нарушение на идиограмме и какой наследственной патологии оно соответствует. Тип мутации.
Э		Правильный ответ**:** 1. моносомия по Х-хромосоме 2. синдром Шерешевского-Тернера 3. геномная мутация. Анеуплоидия
Р2	отлично	Даны правильные ответы на все вопросы к задаче
Р1	Хорошо/ удовлетворительно	Даны правильные ответы с небольшими неточностями/ дан правильный ответ на один вопрос
Р0	неудовлетворительно	Ответы не даны
В		

Ситуационная задача №2

	Код	**Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст**
С	31.05.02	Педиатрия
К	ОПК- 5	Способен оценивать морфофункциональные и физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач
К	ПК- 2	Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, в том числе внедрения инновационных методов и методик диагностики, направленных на раннюю диагностику заболеваний, выявление причин и условий их возникновения и развития с использованием цифровых технологий
Ф		

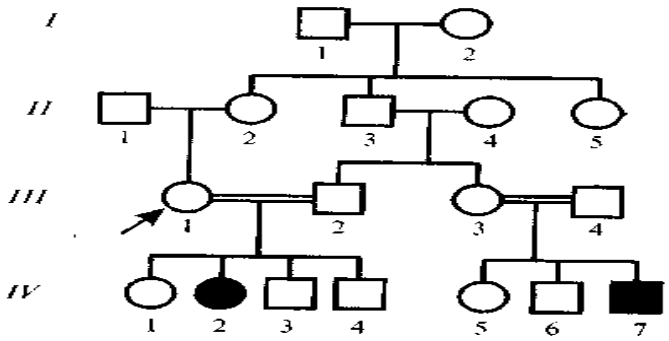
И		
В		По представленной родословной определите тип наследования признака: А - аутосомно-доминантный Б – аутосомно-рецессивный В – доминантный, сцепленный с Х-хромосомой Г- рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой Д – голандрический Е – митохондриальный
В		Опишите критерии данного типа наследования

Чек-лист к ситуационной задаче № 2

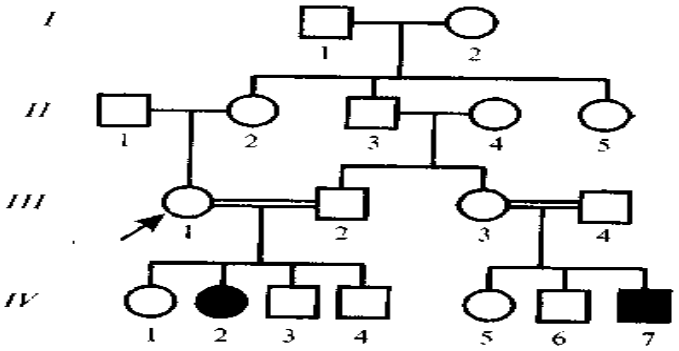
	Код	**Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст**
С	31.05.02	Педиатрия
К	ОПК- 5	Способен оценивать морфофункциональные и физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач
К	ПК- 2	Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, в том числе внедрения инновационных методов и методик диагностики, направленных на раннюю диагностику заболеваний, выявление причин и условий их возникновения и развития с использованием цифровых технологий
Ф		
И		
В		По представленной родословной определите тип наследования признака: А - аутосомно-доминантный Б – аутосомно-рецессивный В – доминантный, сцепленный с Х-хромосомой Г- рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой Д – голандрический

		Е – митохондриальный
Э		Правильный ответ Г- рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой
В		Вопрос к задаче: Опишите критерии данного типа наследования.
Э		Правильный ответ**:** • Заболевание в основном встречается у лиц мужского пола • Признак передается от больного отца через его фенотипически здоровых дочерей половине внуков • Заболевание никогда не передается от отца к сыну
Р2	отлично	Даны правильные ответы на все вопросы к задаче
Р1	Хорошо/ удовлетворительно	Даны правильные ответы с небольшими неточностями/ дан правильный ответ на один вопрос
Р0	неудовлетворительно	Ответы не даны

Ситуационная задача №3

	Код	**Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст**
С	31.05.02	Педиатрия
К	ОПК- 5	Способен оценивать морфофункциональные и физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач
К	ПК- 2	Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, в том числе внедрения инновационных методов и методик диагностики, направленных на раннюю диагностику заболеваний, выявление причин и условий их возникновения и развития с использованием цифровых технологий
Ф		
И		
В		По представленной родословной определите тип наследования признака: А - аутосомно-доминантный Б – аутосомно-рецессивный В – доминантный, сцепленный с Х-хромосомой Г- рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой Д – голандрический Е – митохондриальный
В		Опишите критерии данного типа наследования

Чек-лист к ситуационной задаче № 3

	Код	**Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст**
С	31.05.02	Педиатрия
К	ОПК- 5	Способен оценивать морфофункциональные и физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач
К	ПК- 2	Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, в том числе внедрения инновационных методов и методик диагностики, направленных на раннюю диагностику заболеваний, выявление причин и условий их возникновения и развития с использованием цифровых технологий
Ф		
И		
В		По представленной родословной определите тип наследования признака: А - аутосомно-доминантный Б – аутосомно-рецессивный В – доминантный, сцепленный с Х-хромосомой Г- рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой Д – голандрический Е – митохондриальный
Э		Правильный ответ Б – аутосомно-рецессивный
В		Вопрос к задаче: Опишите критерии данного типа наследования.
Э		Правильный ответ**:** • Родители больного ребенка, как правило, здоровы • Лица мужского и женского пола поражаются одинаково часто и в одинаковой мере • Повторный риск рождения больного ребенка составляет 25 % • Отмечается «горизонтальное» распределение больных в родословной, т.е. пациенты чаще встречаются в рамках одного сибства • Если оба родителя больны, то все дети имеют этот признак • Наблюдается увеличение частоты больных детей в группах родителей, связанных родством
Р2	отлично	Даны правильные ответы на все вопросы к задаче
Р1	Хорошо/	Даны правильные ответы с небольшими неточностями/ дан

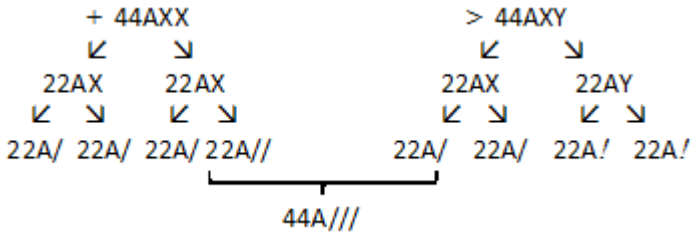
	удовлетворительно	правильный ответ на один вопрос
Р0	неудовлетворительно	Ответы не даны

Ситуационная задача №4

	Код	**Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст**
С	31.05.02	Педиатрия
К	ОПК- 5	Способен оценивать морфофункциональные и физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач
К	ПК- 2	Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, в том числе внедрения инновационных методов и методик диагностики, направленных на раннюю диагностику заболеваний, выявление причин и условий их возникновения и развития с использованием цифровых технологий
Ф		
И		ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ При синдроме трисомии по Х - хромосоме в кариотипе женщины 47 хромосом (47,ХХХ), из них 44 аутосомы и 3 Х – хромосомы (44А+ХХХ).
В		С каким нарушением мейоза связано возникновение такого аномального кариотипа? Указать возможные варианты в мужском и женском мейозе.
В		Опишите данный наследственный синдром

Чек-лист к ситуационной задаче № 4

	Код	**Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст**
С	31.05.02	Педиатрия
К	ОПК- 5	Способен оценивать морфофункциональные и физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач
К	ПК- 2	Способность и готовность к осуществлению комплекса мероприятий, в том числе внедрения инновационных методов и методик диагностики, направленных на раннюю диагностику заболеваний, выявление причин и условий их возникновения и развития с использованием цифровых технологий
Ф		
И		ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ

		РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ При синдроме трисомии по Х - хромосоме в кариотипе женщины 47 хромосом (47,ХХХ), из них 44 аутосомы и 3 Х – хромосомы (44А+ХХХ).
В		С каким нарушением мейоза связано возникновение такого аномального кариотипа? Указать возможные варианты в мужском и женском мейозе.
Э		Правильный ответ Появление третьей лишней Х-хромосомы в кариотипе женщины возможно при нарушении мейоза в гаметогенезе обоих родителей: нерасхождение Х-хромосомы в первом или втором делении созревания в ово- и сперматогенезе, например во втором делении мейоза у женщины 
В		Вопрос к задаче: Опишите данный наследственный синдром
Э		Правильный ответ**:** **Синдром трисомии по Х-хромосоме (47,ХХХ).** В среднем женщины с кариотипом 47,ХХХ встречаются с частотой 1-1,4:1000 родившихся девочек. Психиатр, эндокринолог и гинеколог могут встретиться как с отчетливыми клиническими проявлениями этого синдрома, так и со стертыми формами. Около 30 % таких больных сохраняют генеративную функцию и имеют нормальных детей. Клинически больные с трисомией Х имеют недоразвитые яичники, гипоплазию матки, бесплодие, нерегулярный менструальный цикл, пониженное число примордиальных фолликулов, у них рано наступает вторичная аменорея или бывает преждевременный климакс. Довольно часто у женщин с ХХХ-хромосомным комплексом отмечается незначительное снижение интеллекта с относительной сохранностью эмоциональной сферы, среди них в несколько раз чаще можно встретить лиц с психопатическими чертами и наклонностью к расстройствам шизофреноподобного круга. Предварительный диагноз синдрома 47,ХХХ основан на исследовании полового хроматина. Окончательный диагноз устанавливается по результатам исследования кариотипа.
Р2	отлично	Даны правильные ответы на все вопросы к задаче
Р1	Хорошо/ удовлетворительно	Даны правильные ответы с небольшими неточностями/ дан правильный ответ на один вопрос
Р0	неудовлетворительно	Ответы не даны

4. Критерии оценивания результатов обучения

«Зачтено» выставляется обучающемуся, если он показал достаточно прочные знания основных положений учебной дисциплины, умение самостоятельно решать конкретные практические задачи, предусмотренные рабочей программой, ориентироваться в рекомендованной справочной литературе, умеет правильно оценить полученные результаты, прошел компьютерное итоговое тестирование не менее, чем на 71%.

«Не зачтено» выставляется обучающемуся, если при ответе выявились существенные пробелы в знаниях основных положений учебной дисциплины, неумение с помощью преподавателя получить правильное решение конкретной практической задачи из числа предусмотренных рабочей программой учебной дисциплины, прошел компьютерное итоговое тестирование менее, чем на 71%.

.