Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Кузнецов Владимир Вячеславович
Должность: И.о. ректора
Дата подписания: 16.12.2025 10:27:04
Уникальный программный ключ:
89bc0900301c561c0dcc38a48f0e7de679484a4c

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

«УТВЕРЖДАЮ»
Директор института симуляционных и аккредитационных технологий
_____ /В.В. Гнездилов/
«10» апреля 2025 г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
Б1.В.09 МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Специальность	31.05.01 Лечебное дело
Уровень подготовки	специалитет
Направленность подготовки	02 Здравоохранение
Сфера профессиональной деятельности	(в сфере оказания первичной медико-санитарной помощи населению в медицинских организациях: поликлиниках, амбулаториях, стационарно-поликлинических учреждениях здравоохранения и лечебно-профилактических учреждениях, оказывающих первичную медико-санитарную помощь)
Форма обучения	**очная** (очная, очно-заочная)
Срок освоения ООП	**6 лет** (нормативный срок обучения)
Институт	симуляционных и аккредитационных технологий

Владивосток – 2025

1. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

1.1. Фонд оценочных средств регламентирует формы, содержание, виды оценочных средств для текущего контроля, промежуточной 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 по специальности 31.05.01 Лечебное дело приказ №988 от 12.08.2020

2. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

2.1**. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ Б1.В.09 Медицинская генетика**

Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	№ семестра	Виды контроля	Наименование раздела дисциплины Б1.В.09 Медицинская генетика	Оценочные средства		
				Форма	Кол-во вопросов в задании	Кол-во независимых вариантов
1	2	3	4	5	6	7
1	**4**	**ТК** **ПА**	Общая генетика, задачи, методы.	**Тесты** **Спирограммы для описания** **Ситуационные задачи (миникейсы)**	**15** **1** **5**	**30** **5** **1**
2	**5**	**ТК** **ПА**	Основы диагностики наследственных, полигенных и системных заболеваний при общеклиническом обследовании.	**Тесты** **ЭКГ для анализа** **Ситуационные задачи (миникейсы)**	**15** **1** **5**	**30** **10** **2**
3	**5**	**ТК**	Диагностика синдромов системных генетически детерминированных заболеваний	**Тесты** **Ситуационные задачи (миникейсы)**	**15** **5**	**30** **3**
4	**5**	**ТК** **ПА**	Диагностика синдромов системных заболеваний соединительной ткани	**Тесты** **Ситуационные задачи (миникейсы)**	**15** **5**	**30** **2**
5	**5**	**ТК** **ПА**	Диагностика синдромов системных заболеваний крови	**Тесты** **Ситуационные задачи (миникейсы)**	**15** **5**	**30** **2**

2.1.2.Примеры оценочных средств:

для текущего контроля (ТК)	Описательные задания (Приложение 2)
	Ситуационные задачи (миникейсы) (Приложение 3)

для промежуточной аттестации (ПА)	Тестовые задания (Приложение 1)

5. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ Б1.В.09 Медицинская генетика

Образовательные технологии

Используемые образовательные технологии при реализации дисциплины **Б1.В.09 Медицинская генетика** до 10% интерактивных занятий от объема контактной работы.

Примеры инновационных образовательных технологий:

ЭОР Основы медицинской генетики

ЭОР Физикальная диагностика наследственных и генетически детерминированных заболеваний

\

Приложение 1

Тестовый контроль по дисциплине **Б1.В.09 Медицинская генетика**

	Код	**Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента ситуационной задачи**
С	31.05.01	Лечебное дело
К	ПК-3	Способность и готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания
К	ПК-4	Способность и готовность к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем
Ф	А/02.7	Проведение обследования пациента с целью установления диагноза
И		**ДАЙТЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ ТЕСТОВОГО КОНТРОЛЯ**
		ТЕСТЫ 1 И 2 УРОВНЯ (ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ)
т		1**. К системным заболеваниям соединительной ткани относятся** 1. системная склеродермия, полимиозит, болезнь Бехчета 2. системная склеродермия, полимиозит, болезнь Иценко-Кушинга 3. системная склеродермия, дерматомиозит, болезнь Вильсона-Коновалова 4. системная склеродермия, полимиозит, болезнь Клайнфельтера Ответ: 1 2**. Иммунорегуляторный дисбаланс, развивающийся при системных заболеваниях соединительной ткани заключается** 1. в угнетении супрессорной и возрастании хелперной активности Т-лимфоцитов с последующей активацией В-лимфоцитов 2. в угнетении хелперной и возрастании супрессорной активности Т-лимфоцитов с последующей активацией В-лимфоцитов 3. в угнетении хелперной и возрастании супрессорной активности Т-лимфоцитов без последующей активациии В-лимфоцитов 4. в угнетении супрессорной и возрастании хелперной активности Т-лимфоцитов без последующей активации В-лимфоцитов

		Ответ: 1 **3. Наиболее характерными морфологическими изменениями при системных заболеваниях соединительной ткани являются** 1. дезорганизация соединительной ткани с фибриноидными изменениями основного вещества, генерализованное поражение сосудистого русла, лимфоидные инфильтраты 2. дезорганизация соединительной ткани и внеклеточного матрикса, генерализованное поражение сосудистого русла, лимфоидные инфильтраты 3. дезорганизация соединительной ткани, макрофагальная активация, генерализованное поражение сосудистого русла, лимфоидные инфильтраты 4. дезорганизация соединительной ткани и внеклеточного матрикса, дегрануляция тучных клеток, генерализованное поражение сосудистого русла, лимфоидные инфильтраты Ответ: 1 **4. Мультифакториальные заболевания связаны** 1. с полиморфизмом генов 2. с генными мутациями 3. с хромосомной трисомией 4. с заменой аминокислот в цепи ДНК Ответ: 1 **5. Частота конкордантности в близнецовом методе исследования мультифакториальных заболеваний** 1. значительно выше у монозиготных близнецов 2. выше у дизиготных близнецов 3. встречается с одинаковой частотой у монозиготных и дизиготных близнецов 4. не является показателем генетической предрасположенности Ответ: 1 **6. При сборе анамнеза жизни генетическую предрасположенность и риск развития мультифакториальных заболеваний позволяет выявить** 1. составление семейной родословной и указание на наличие вредных факторов внешней среды и алгокольной, табачной, наркотической зависимости 2. только составление семейной родословной 3 указание на наличие отягощенной наследственности по определенным видам заболеваний и вредных факторов внешней среды и алгокольной, табачной, наркотической зависимости 4. только указание на наличие вредных факторов внешней среды и алгокольной, табачной, наркотической зависимости Ответ: 1 **7. Наиболее точным методом диагностики риска развития мультифакториальных заболеваний является**

		1. развернутое ДНК-тестрирование 2. близнецовый метод 3. семейная родословная 4. экспериментальное исследование Ответ: 1 **8. Медицинская генетика изучает** 1. значение наследственности в патогенезе болезней человека, способы диагностики и коррекции генетически детерминированных заболеваний 2. законы наследственности и изменчивости, значение наследственности в патогенезе болезней человека, способы коррекции генетически детерминированных заболеваний 3. значение наследственности в патогенезе болезней человека, методы управления проявлениями законов о наследственности и изменчивости 4. наследственность и изменчивость человека, методы управления проявлениями законов о наследственности и изменчивости Ответ: 1 **9. Мутационный ген синтезирует белок, отличающийся от структуры и функции первоначального белка** 1. при неоморфных мутациях 2. при аморфных мутациях 3. при антиморфных мутациях 4. при гипоморфных мутациях Ответ: 1 **10. Ограниченным числом генов контролируется** 1. дискретная мутация 2. фенотипическая мутация 3. непрерывная мутация 4. генотипическая мутация Ответ: 1 **11. Триплоидия и тетраплоидия являются** 1. летальными мутациями 2. полулетальными мутациями 3. стерильными мутациями 4. условно летальными мутациями Ответ: 1 **12. Механизм вырезания ошибочных участков ДНК для замены их исходными называется** 1. репарацией 2. рекомбинацией 3. репликацией 4. трансформацией Ответ: 1 **13. Быстрое блокирование патологического гена обеспечивается** 1. системой оперона 2. механизмом репарации 3. диплоидией структурных элементов гена

		4. доминированием нормального аллеля над патологическим Ответ: 1 **14. Брахидактилия наследуется** 1. по аутосомно-доминантному типу, сцепленному с полом 2. по аутосомно-рецессивному типу, сцепленному с полом 3. по аутосомно-рецессивному типу, не сцепленному с полом 4. при взаимодействии неаллельных генов Ответ: 1 **15. Леворукость и амбидекстрия проявляются** 1. при наследовании по аутосомно-рецессивному типу не в каждом поколении 2. при наследовании по аутосомно-рецессивному типу в каждом поколении 3. при наследовании по аутосомно-доминантному типу в каждом поколении 4. при наследовании по аутосомно-доминантному типу не в каждом поколении Ответ: 1 **16. К хромосомным болезням относятся** 1. синдромы Патау, Эвардса, Шерешевского-Тернера 2. синдромы Патау, Эвардса, хорея Гетчинсона 3. синдромы Патау, Эвардса, Марфана 4. синдромы Патау, Эвардса, фенилкетонурия Ответ: 1

Шкала оценивания
«Отлично» - более 80% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня
«Хорошо» - 70-79% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня
«Удовлетворительно» - 55-69% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня
«Неудовлетворительно» - менее 55% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

Приложение 2

Описательное задание по дисциплине **Б1.В.09 Медицинская генетика**

<table>
<tr><th></th><th>Код</th><th>Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента ситуационной задачи</th></tr>
<tr><td>С</td><td>31.05.01</td><td>Лечебное дело</td></tr>
<tr><td>К</td><td>ПК-3</td><td>Способность и готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания</td></tr>
<tr><td>К</td><td>ПК-4</td><td>Способность и готовность к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем</td></tr>
<tr><td>И</td><td></td><td>УСТАНОВИТЕ СООТВЕТСТВИЕ</td></tr>
<tr><td></td><td></td><td>
<table>
<tr><th>Задачи консультирования</th><th>Вид консультирования</th></tr>
<tr><td>1. Уточнение диагноза на основе составления родословной по наследственному заболеванию</td><td>А) медико-генетическое консультирование</td></tr>
<tr><td>2. Консультирование до планирования деторождения</td><td>Б) консультирование по вопросам наследственных предикторов заболеваний взрослого человека</td></tr>
<tr><td>3. Консультирование после рождения ребенка с генетическими болезнями</td><td>В) пренатальная диагностика врожденных и наследственных заболеваний</td></tr>
<tr><td>4. Консультирование в акушерской практике</td><td>Г) проспективное медико-генетическое консультирование</td></tr>
<tr><td>5. Диагностическое консультирование резистентных к медикаментозной терапии патологий</td><td>Д) ретроспективное медико-генетическое консультирование</td></tr>
<tr><td>6. Пропаганда медико-генетических знаний среди населения</td><td></td></tr>
</table>
Правильный ответ: 1-А: 2-Г: 3-Д: 4-В: 5-Б: 6-А
<table>
<tr><th>Клинические проявления</th><th>Наследственные болезни</th></tr>
<tr><td>1. Узкие глазные щели, широкий нос, полидактилия</td><td>А) Прогерия</td></tr>
<tr><td>2. Короткое туловище, арахнодактилия</td><td>Б) Синдром Марфана</td></tr>
<tr><td>3. Низкий рост, уменьшение лицевой части черепа, преждевременное старение</td><td>В) Синдром Патау</td></tr>
<tr><td>4. Мышечный гипертонус, тремор, эпилептиформные проявления, «мышиный запах»</td><td>Г) Синдром Эдвардса</td></tr>
<tr><td>5. Недоразвитие нижней челюсти, аномалии ушей, кистей</td><td>Д) Фенилкетонурия</td></tr>
<tr><td>6. Двухстворчатый аортальный клапан</td><td></td></tr>
</table>
Правильный ответ: 1-В: 2-Б: 3-А: 4-Д: 5-Г: 6-Б
</td></tr>
</table>

Изучаемые вопросы	Разделы медицинской генетики
1. Методы клонирования биологических объектов и человека	А) Генетика соматических клеток
2. Методы использования генов в производстве пищевых продуктов и лекарственных препаратов	Б) Генная инженерия
3. Закономерности наследования групп крови и тканевых антигенов	В) Иммуногенетика
4. Особенности морфологии и поведения хромосом, варианты хромосом здоровых людей	Г) Цитогенетика
5. Механизмы переноса генов на клеточном уровне, методы гибридизации ДНК	Д) Молекулярная и биохимическая генетика
6. Механизмы реализации генетической информации	

Правильный ответ: 1- Д: 2-Б: 3-В: 4-Г: 5-А: 6-Д

Генные болезни	Особенности наследования
1. Дальтонизм	А) сцепленное с полом, Х-хромосомное, рецессивное
2. Атрофия зрительных нервов	Б) сцепленное с полом, Х-хромосомное, доминантное
3. Астигматизм	В) не сцепленное с полом, рецессивное
4. Особые формы рахита	Г) не сцепленное с полом, доминантное
5. Особые формы ихтиоза	Д) сцепленное с полом, Y-хромосомное
6. Эпилепсия	

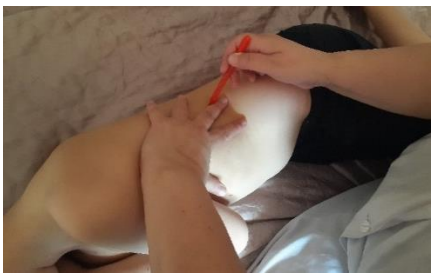
Правильный ответ: 1-А: 2-А: 3-Г: 4-Б: 5-Д: 6-В

Причины развития генетических болезней	Генетические болезни
1. Отсутствие или блокада фермента тирозиназы	А) Серповидно-клеточная анемия
2. Нарушение метаболизма аминокислот	Б) Гемофилия
3. Врожденное отсутствие фермента меланина	В) Синдром Жильбера
4. Синтез аномального гемоглобина S	Г) Фенилкетонурия
5. Нарушение синтеза VIII, IX или XI факторов свертывания крови	Д) Альбинизм
6. Врожденное нарушение внутриклеточного транспорта билирубина к месту конъюгации с глюкуроновой кислотой	

Правильные ответы: 1- Д: 2-Г: 3-Д: 4-А: 5-Б: 6-В

Ситуационная задача (миникейс)

по дисциплине **Б1.В.09 Медицинская генетика**

	Код	**Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента ситуационной задачи**
С	31.05.01	Лечебное дело
К	ПК-3	Способность и готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания
К	ПК-4	Способность и готовность к определению у пациента основных патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем
И		**ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ**
У		
В	1	Дайте название методики, представленной на фотографиях, и заключение у здорового человека
В	2	Опишите порядок проведения методики
В	3	Назовите причины изменения результатов обследования
В	4	Укажите патогенетические механизмы увеличения органа

Оценочный лист к
Ситуационной задаче (миникейс)

по дисциплине **Б1.В.09 Медицинская генетика**

	Код	**Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента ситуационной задачи**
С	31.05.01	Лечебное дело
К	ПК-3	Способность и готовность к сбору и анализу жалоб пациента, данных его анамнеза, результатов осмотра, лабораторных, инструментальных, патолого-анатомических и иных исследований в целях распознавания состояния или установления факта наличия или отсутствия заболевания
Ф	А/02.7	Проведение обследования пациента с целью установления диагноза
И		**ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ**
У		
В	1	Дайте название методики, представленной на фотографиях, и заключение у здорового человека
Э		1. Перкуссия и пальпация селезенки 2. В норме не пальпируется 3. Размеры по Курлову: длинник 6-8 см, поперечник 4-6 см
Р2	отлично	Даны правильные ответы на все вопросы
Р1	хорошо/удовлетворительно	Даны правильные ответы на 2 вопроса - для оценки «хорошо» Дан ответ только на 1 вопрос– для оценки «удовлетворительно»
Р0	неудовлетворительно	Даны неверные ответы на оба вопроса
В	2	Опишите порядок проведения методики
Э	-	1. Больной лежит на правом боку, правая нога вытянута, левая согнута в коленном и тазобедренном суставах, руки – под голову

		2. Палец плессиметр устанавливают перпендикулярно X ребру и перкутируют тихой перкуссией от задней подмышечной линии по ходу X ребра вниз до притупления – верхний полюс селезенки 3. Перкутируют от реберной дуги к позвоночнику по ходу X ребра до притупления – нижний полюс селезенки 4. К середине найденного длинника проводят перпендикуляр и определяют поперечник селезенки по правилам топографической перкуссии 5. При пальпации левая рука фиксирует ребра, правая устанавливается в области левого подреберья у края реберной дуги 6. Во время вдоха кожная складка собирается за пальцами 7. На выдохе – погружение пальцев в брюшную полость 8. Больного просят сделать глубокий вдох, во время которого происходит смещение селезенки вниз и, при ее увеличении, она может пальпироваться 9. Измерить размеры длинника и поперечника селезенки
Р2	отлично	Правильно указаны все пункты
Р1	хорошо/удовлетворительно	Правильно указаны 6-8 пунктов - для оценки «хорошо» Правильно указаны 4-5 пунктов – для оценки «удовлетворительно»
Р0	неудовлетворительно	Правильно указаны менее 4 пунктов
В	3	Назовите причины изменения результатов обследования
Э		1. Инфекции: бактериальные (туберкулез, бруцеллез, тиф, эндокардит), вирусные (мононуклеоз, гепатит, цитомегаловирус), протозоонозные (малярия, токсоплазмоз) 2. Аутоиммунные и системные заболевания: ревматоидный артрит, саркоидоз, системная красная волчанка 3. Портальная гипертензия 4. Гемолитические анемии 5. Острые лейкозы 6. Миело- и лимфопролиферативные заболевания: хронический миелолейкоз, хронический лимфолейкоз, лимфома 7. Другие причины: метастазы, абсцессы. кисты
Р2	отлично	Правильно указаны все пункты
Р1	хорошо/удовлетворительно	Правильно указаны 5-6 пунктов - для оценки «хорошо» Правильно указаны 3-4 пунктов – для оценки «удовлетворительно»
Р0	неудовлетворительно	Правильно указаны менее 3 пунктов
В	4	Укажите патогенетические механизмы увеличения органа
Э		1. Гиперспленизм – чрезмерное разрушение селезенкой клеточных элементов крови, что проявляется снижением эритроцитов, тромбоцитов и лейкоцитов в циркулирующей крови

		2. Повышение давления в системе воротной вены 3. Застой крови в селезенке 4. Гиперактивация ретикулоэндотелиальной системы селезенки и увеличение активности макрофагов
P2	отлично	Правильно указаны все пункты
P1	хорошо/удовлетворительно	Правильно указаны 3-4 пункта - для оценки «хорошо» Правильно указаны 2-3 пункта – для оценки «удовлетворительно»
P0	неудовлетворительно	Правильно указаны менее 2 пунктов
O	Итоговая оценка	
A	Ф.И.О. автора-составителя	Карпинская Ю.Ю.