

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Шуматов Валентин Борисович

Должность: Ректор

Дата подписания: 05.11.2025 10:22:28

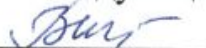
Уникальный программный ключ:

1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94f0e387a2985d2657b784aec019bf8a794cb4

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: - Синдром Патау - Синдром Шерешевского-Тернера - Синдром Прадера - Вилли - Фенилкетонурия - Синдром Клайнфельтера - 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: - Потеря хромосомой того или иного участка - Включение лишнего, дублирующего участка хромосомы - Объединение двух негомологичных хромосом в одну - Разрыв хромосомы и переворачивание оторвавшегося участка на 180° - Две поврежденные негомологичные хромосомы взаимно обмениваются оторвавшимися участками - Присоединение фрагмента к своей же хромосоме, но в новом месте - 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 Пример 1) аутосомно-доминантный 2) аутосомно-рецессивный 3) Х-сцепленный Ответ: А1,2,3;Б4,5,6.
--	--

		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 соответствие 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

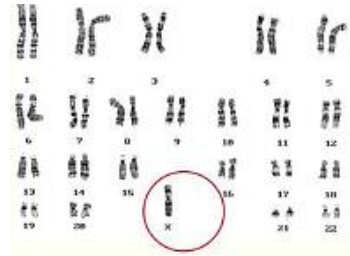
«Хорошо» - 81-90% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

«Удовлетворительно» - 71-80% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

«Неудовлетворительно» - менее 70% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

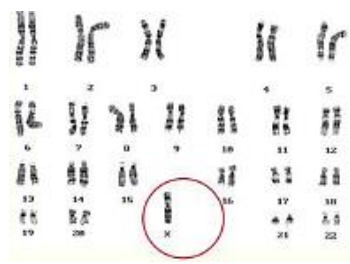
Типовые ситуационные задачи и чек-листы по дисциплине Б1.О.56 Медицинская генетика

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 хроматина - 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 X-хромосоме 2. синдром Шерешевского-Тернера 3. геномная мутация. Анеуплоидия
P2	отлично	Даны правильные ответы на все вопросы к задаче
P1	Хорошо/ удовлетворительно	Даны правильные ответы с небольшими неточностями/ дан правильный ответ на один вопрос
P0	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		

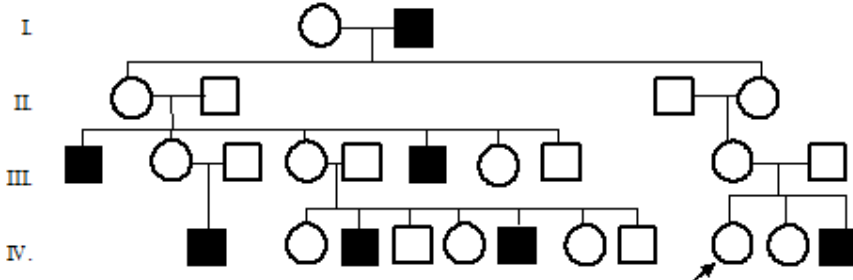
II		
V		По представленной родословной определите тип наследования признака: А - аутосомно-доминантный Б – аутосомно-рецессивный В – доминантный, сцепленный с X-хромосомой Г- рецессивный, сцепленный с X-хромосомой Д – голандрический Е – митохондриальный
В		Опишите критерии данного типа наследования

По представленной родословной определите тип наследования признака:

- А - аутосомно-доминантный
- Б – аутосомно-рецессивный
- В – доминантный, сцепленный с X-хромосомой
- Г- рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
- Д – голандрический
- Е – митохондриальный

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 X-хромосомой Г- рецессивный, сцепленный с X-хромосомой Д – голандрический

По представленной родословной определите тип наследования признака:

А - аутосомно-доминантный
Б – аутосомно-рецессивный
В – доминантный, сцепленный с X-хромосомой
Г- рецессивный, сцепленный с X-хромосомой
Д – голандрический

		Е – митохондриальный
Э		Правильный ответ Г- рецессивный, сцепленный с X-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
P2	отлично	Даны правильные ответы на все вопросы к задаче
P1	Хорошо/ удовлетворительно	Даны правильные ответы с небольшими неточностями/ дан правильный ответ на один вопрос
P0	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		The pedigree chart shows four generations. Generation I consists of a male (1) and a female (2). Generation II consists of five individuals: male (1), female (2), male (3), female (4), and female (5). Generation III consists of four individuals: female (1, indicated by an arrow), male (2), female (3), and male (4). Generation IV consists of seven individuals: female (1), male (2, shaded), male (3), male (4), female (5), male (6), and male (7, shaded). Shaded symbols indicate affected individuals.
В		По представленной родословной определите тип наследования признака: А - аутосомно-доминантный Б – аутосомно-рецессивный В – доминантный, сцепленный с X-хромосомой Г- рецессивный, сцепленный с X-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 X-хромосомой Г- рецессивный, сцепленный с X-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 sibства • 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
P0	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 X - хромосоме в кариотипе женщины 47 хромосом (47,XXX), из них 44 аутосомы и 3 X – хромосомы (44A+XXX).
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

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%.

.