

Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования «Российский национальный исследовательский медицинский университет имени Н.И. Пирогова» Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова Минздрава России)

Кафедры общей и медицинской генетики МБФ
ФГАОУ ВО РНИМУ им. Н.И. Пирогова МЗ РФ

УТВЕРЖДЕНО
на заседании кафедры общей и
медицинской генетики МБФ
протокол № 10 от 28 августа 2023 г. -
зав. кафедрой, д.м.н. Войнова В.Ю.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
по учебной дисциплине**

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА
06.05.02 Фундаментальная и прикладная биология
Биолог

Москва 2025

Фонд оценочных средств составлен в соответствии с требованиями ФГОС
специальности 06.05.02 Фундаментальная и прикладная биология, заседании
кафедры общей и медицинской генетики МБФ протокол № 10 от 28 августа
2023 г.

**ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ
АТТЕСТАЦИИ ПО НАПРАВЛЕНИЮ ПОДГОТОВКИ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

основной профессиональной образовательной программы высшего образования – программы специалитета
по специальности 06.05.02 Фундаментальная и прикладная биология

№	Контролируемые разделы дисциплины	Индекс контролируемой компетенции (или её части)	Оценочные средства	Способ контроля
1	Медицинская генетика	ПК-2, ПК-3	Тестовый контроль Задания открытого типа	Текущий

ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

№	Индекс компетенции и её содержание	Дескрипторы		
		знать	уметь	владеть практическим опытом (трудовыми действиями):
ПК-2. Способен проводить научные исследования в области молекулярной и клеточной биологии, молекулярной медицины				
1	ПК-2.ИД1 – Собирает и	Основные базы данных с	Работать с базами данных и	Методологией поиска и

	обрабатывает научную и научно-техническую информацию, в результате чего формулирует проверяемые гипотезы в области молекулярной и клеточной биологии, молекулярной медицины.	научной литературой в области медицинской генетики	информационно-поисковыми диагностическими системами в области медицинской генетики	анализа информации в своей профессиональной области
2	ПК-2.ИД2 – Проводит исследования, наблюдения, эксперименты, измерения для проверки гипотез в области молекулярной и клеточной биологии, молекулярной медицины.	Возможности и ограничения современных молекулярно-генетических технологий, цитогенетических методов, принципы работы приборов, используемых в генетике	Применять современные молекулярно-генетические и цитогенетические методы для анализа генома человека и поиска мутаций, знать их ограничения, интерпретировать результаты молекулярно-генетических, цитогенетических и биохимических исследований	Анализа результатов современных молекулярно-генетических и цитогенетических методов
3	ПК-2.ИД3 – Формулирует выводы по итогам исследований, наблюдений,	Основы патогенеза наследственных болезней, основы мутагенеза и его	предположить наследственную патологию, объяснить её патогенез на основе полученных	Сопоставления результатов молекулярно-генетических, цитогенетических и биохимических исследований между собой

	экспериментов, измерений в области молекулярной и клеточной биологии, молекулярной медицины.	механизмы	экспериментальных данных, предсказать мутагенное воздействие, объяснить его механизм	и с фенотипом пациента, объяснения возможного механизма патогенеза наследственной патологии
4	ПК-2.ИД4 – Информирует научную общественность о результатах исследований, наблюдений, экспериментов, измерений в области молекулярной медицины, молекулярной и клеточной биологии путем публикации их в рецензируемых научных изданиях.	Современные научные издания в своей профессиональной области	Сформулировать цели и задачи исследования, описать используемые в исследовании методы, провести статистическую обработку данных, полученных в исследовании и дать объяснение полученным результатам, сделать выводы на основе полученных результатов	Изложения результатов своих исследований в виде научных статей, правильного оформления результатов своих исследований для публикации в рецензируемых научных изданиях
5	ПК-2.ИД5 - Информирует научную	Об основных научных мероприятиях в своей	Изложить результаты своих исследований в виде доклада	Представления результатов своих исследований на

	<p>общественность о результатах исследований, наблюдений, экспериментов, измерений в области молекулярной медицины, молекулярной и клеточной биологии путем представления их в виде докладов на научных мероприятиях.</p>	<p>профессиональной области, правила оформления результатов исследования в виде тезисов и докладов</p>	<p>на научных мероприятиях в области медицинской генетики</p>	<p>научных мероприятиях в области медицинской генетики</p>
--	---	--	---	--

ПК-3 Способен планировать и реализовывать проведение научных исследований в области биомедицинских исследований

1	<p>ПК-3.ИД-1 Распределяет задачи в рамках исследовательского проекта формирует план научного эксперимента</p>	<p>методологию поиска и анализа информации в области биомедицинских исследований, правила оформления информированного согласия для исследований с участием человека</p>	<p>Проанализировать имеющуюся научную литературу в области своего исследования, определить цель исследования, подобрать необходимые методы исследования, сформировать план научного эксперимента, сформировать обследуемую группу, определить критерии</p>	<p>Составления плана научного эксперимента, оформления информированного согласия и разъяснения целей, задач, условий и рисков исследования с участием человека</p>
---	---	---	--	--

		включения в обследуемую группу, оценить риск для участвующих в исследовании людей	
--	--	---	--

**КОНТРОЛЬНЫЕ МЕРОПРИЯТИЯ И ПРИМЕНЯЕМЫЕ ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ТЕКУЩЕГО
КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»**

»

№	Индекс компетенции	Наименование контрольных мероприятий
		Тестирование
		Наименование материалов оценочных средств
		Тестовые задания
1	ПК-2	1-15
2	ПК-3	1-15

**КОНТРОЛЬНЫЕ ЗАДАНИЯ И ИНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ОЦЕНКИ
знаний, умений, навыков, характеризующие этапы формирования
компетенций в процессе освоения по дисциплине
«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

»

ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ

ВЫБЕРИТЕ ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ И УКАЖИТЕ ЕГО В ВИДЕ
НОМЕРА. НАПРИМЕР: 2

1. При синдроме "кошачьего крика" в кариотипе больного находят:

- а) делецию короткого плеча 5 хромосомы.
- б) дупликацию короткого плеча 5 хромосомы.
- в) трисомию по 5 хромосоме.
- г) моносомию по 5 хромосоме.

Эталон ответа: а) делецию короткого плеча 5 хромосомы.

Компетенция: ПК-2, ПК-3

2. Для синдрома Шерешевского-Тернера характерно:

- а) крыловидные складки на шее.
- б) синполидактилия.
- в) ожирение.
- г) высокий рост.

Эталон ответа: а) крыловидные складки на шее.

Компетенция: ПК-2, ПК-3

3. Синдром нарушения полового развития, соответствующий кариотипу 45,X:

- а) синдром Тернера.
- б) синдром Нунан.
- в) синдром Кальмана.
- г) синдром Клайнфельтера.

Эталон ответа: а) синдром Тернера.

Компетенция: ПК-2, ПК-3

4. Для какого наследственного заболевания характерна задержка умственного развития:

- а) синдром Тернера.
- б) синдром Дауна.
- в) синдром поли X.
- г) синдром Клайнфельтера.

Эталон ответа: б) синдром Дауна.

Компетенция: ПК-2, ПК-3

5. При аллельной гетерогенности:

- а) мутации одного гена приводят к формированию одного клинического фенотипа.
- б) мутации в разных генах приводят к формированию одного клинического фенотипа.
- в) мутации в разных генах приводят к формированию различных клинических фенотипов.
- г) мутации одного гена приводят к формированию различных клинических фенотипов.

Эталон ответа: г) мутации одного гена приводят к формированию различных клинических фенотипов.

Компетенция: ПК-2, ПК-3

6. Причиной синдрома Кернс-Сейра преимущественно являются:

- а) крупные делеции в mtДНК.
- б) транслокации акроцентрических хромосом.
- в) дупликация в гене РМР22.
- г) делеция в гене дистрофина.

Эталон ответа: а) крупные делеции в mtДНК.

Компетенция: ПК-2, ПК-3

7. Бесплодие у мужчин может быть связано с мутациями в гене:

- а) CFTR.
- б) DMD.
- в) FMR1.
- г) FBN1.

Эталон ответа: а) CFTR.

Компетенция: ПК-2, ПК-3

8. Примером патогенетической терапии при наследственных болезнях обмена веществ является:

- а) частое дробное кормление при гликогеновой болезни.
- б) диетотерапия при аминоацидопатиях.
- в) противосудорожная терапия при пропионовой ацидурии.
- г) инфузионная терапия при метаболическом кризе.

Эталон ответа: б) диетотерапия при аминоацидопатиях.

Компетенция: ПК-2, ПК-3

9. При синдроме нарушения полового развития - синдроме де ля Шаппеля у мужчин кариотип:

- а) 46,XX.
- б) 47,XXY.
- в) 45,X0.
- г) 46,XY.

Эталон ответа: а) 46,XX.

Компетенция: ПК-2, ПК-3

10. Дети, пережившие синдром Пирсона, угрожаемы по развитию:

- а) синдрома Ли-Фраумени.
- б) синдрома MELAS.
- в) синдрома Кернс-Сейра.
- г) синдрома MERRF.

Эталон ответа: в) синдрома Кернс-Сейра.

Компетенция: ПК-2, ПК-3

11. Мера профилактики рождения больных детей в семье, где уже есть ребенок, больной фенилкетонурией:

- а) исследование генома родителей.
- б) исследование кариотипов родителей.
- в) пренатальная диагностика.
- г) биохимический скрининг.

Эталон ответа: в) пренатальная диагностика.

Компетенция: ПК-2, ПК-3

12. Для диагностики микроделекционных синдромов лучше всего использовать:

- а) ХМА.
- б) ПЦР.
- в) MLPA.
- г) NGS.

Эталон ответа: а) ХМА.

Компетенция: ПК-2, ПК-3

13. Биоматериал, использующийся для НИПТ:

- а) Кровь плода.
- б) Кровь беременной женщины.
- в) Ворсины хориона.
- г) Буккальный соскоб беременной женщины.

Эталон ответа: б) Кровь беременной женщины.

Компетенция: ПК-2, ПК-3

14. Преконцепционный скрининг проводится:

- а) До зачатия ребенка.
- б) Во время беременности.
- в) Сразу после рождения ребенка.
- г) Через 1 год после рождения ребенка.

Эталон ответа: а) До зачатия ребенка.

Компетенция: ПК-2, ПК-3

15. Для диагностики трисомии методом FISH используются зонды:

- а) На всю хромосому.
- б) На короткое и длинное плечо хромосомы.
- в) На теломеру хромосомы.
- г) На центромеру хромосомы.

Эталон ответа: г) На центромеру хромосомы.

Компетенция: ПК-2, ПК-3

Критерии оценки тестирования обучающихся

«Отлично»	«Хорошо»	«Удовлетворительно»	«Неудовлетворительно»
Количество положительных ответов 91% и более максимального балла теста	Количество положительных ответов от 81% до 90% максимального балла теста	Количество положительных ответов от 71% до 80% максимального балла теста	Количество положительных ответов менее 70% максимального балла теста

