

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Семенов Юрий Алексеевич  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 19.07.2025 14:39:56  
Уникальный программный ключ:  
7ee61f7810e60557bee49df655173820157a6d87

Приложение 1

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

Кафедра акушерства и гинекологии с курсом медицинской генетики

УТВЕРЖДАЮ  
Проректор по образовательной деятельности  
А.А. Ушаков  
«03» июня 2025 г.



Фонд оценочных средств для проведения промежуточной аттестации по дисциплине

**МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Специальность – 31.05.02 Педиатрия

Уровень высшего образования – специалитет

Квалификация – врач педиатр

г. Екатеринбург

2025 год

## Оглавление

1	Кодификатор	3
2	Примеры тестового контроля	6
3	Вопросы к зачету	7
4	Тематика рефератов (докладов)	8
5	Методика оценивания образовательных достижений обучающихся по дисциплине	11

## 1.Кодификатор

Категория (группа) компетенций	Код и наименование компетенции	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Индекс трудовой функции и ее содержание	Дидактическая единица (ДЕ)	Контролируемые учебные элементы, формируемые в результате освоения дисциплины			Методы оценивания результатов освоения дисциплины
					Знания	Умения	Навыки	
Этиология и патогенез	ОПК 5 Способен оценивать морфофункциональные физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ИД-1опк-5 Умеет: анализировать строение, топографию и развитие клеток, тканей, органов и систем органов во взаимодействии с их функцией в норме и патологии, анатомо-физиологические, возрастно-половые и индивидуальные особенности строения и развития здорового и больного организма. ИД-2опк-5 Умеет: оценивать морфофункциональные и физиологические показатели	ТФ А/01.7  Обследование детей с целью установления диагноза	ДЕ1. Введение в медицинскую генетику. Наследственность и патология. Семиотика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование (МГК)	Современные представления о геноме человека; роли наследственности в определении здоровья и патологии; клинический полиморфизм наследственных заболеваний Организация, принцип и этапы медико-генетического консультирования при подозрении на наследственную патологию; скринингового тестирования	Наметить объем диагностических методов, показаний для медико-генетического консультирования; собрать анамнез и опросить родственников на выявление наследственной патологии Провести клинико-генеалогический анализ; определить показания для проведения МГК, оценить его результаты	Правильным ведением медицинской документации, отражающей анамнестические и клинические особенности наследственной патологии; клинико-генеалогическим анализом;	Тестовый контроль. Зачет
				ДЕ2.Моногенные наследственные болезни. Клинические аспекты изучения генома человека. Разнообразие клинических проявлений	Этиология и патогенез моногенных синдромов. Типы наследования заболеваний и клинические проявления наследственной патологии; общие принципы и особенности диагностики и лечения наследственных заболеваний	Сформулировать клинический диагноз; диагностировать врожденные морфогенетические варианты; уточнить предположительный диагноз наиболее распространенных моногенно наследующихся синдромов и	Алгоритмом развернутого клинического диагноза с указанием характера наследственной патологии; особенностями осмотра пациента с моноген-	

		<p>ли по результатам физикального обследования пациента.</p> <p>ИД-3опк-5 Умеет оценивать морфофункциональные и физиологические</p> <p>ИД-4 ОПК-5. Умеет: обосновывать морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач</p>		мутаций генов.		заболеваний	ными наследственными заболеваниями	
		ИД-1опк-5 Умеет: анализировать строение, топографию и развитие клеток, тканей, органов и систем органов во взаимодействии с их функцией в	ТФ А/01.7  Обследование детей с целью установления диагноза	ДЕЗ.Врожденные пороки развития	Принципы и клеточные, тканевые механизмы тератогенеза. Цель, задачи, схема мониторинга ВПР; международные регистры ВПР (EUROCAT, ICBDMS). Суть периконцепционной профилактики. Уровни обследования беременных. Пренатальный скри-	Сформулировать клинический диагноз; определить объем лучевой диагностики для уточнения характера врожденных аномалий;	Особенностями осмотра пациента с врожденными пороками развития; выявления дизрафических признаков	Тестовый контроль. Зачет

		<p>норме и патологии, анатомо-физиологические, возрастно-половые и индивидуальные особенности строения и развития здорового и больного организма.</p> <p>ИД-2опк-5 Умеет: оценивать морфофункциональные и физиологические показатели по результатам физикального обследования пациента.</p> <p>ИД-3опк-5 Умеет оценивать морфофункциональные и физиологические</p> <p>ИД-4 ОПК-5. Умеет: обосновывать морфофункциональные особенности, физиологические</p>			<p>нинг. Технологию проведения, значение для профилактики возникновения наследственной патологии преимплантационной диагностики. Клиническую картину врожденных пороков развития.</p>			
--	--	--	--	--	---	--	--	--

		состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач						
		ИД-1опк-5 Умеет: анализировать строение, топографию и развитие клеток, тканей, органов и систем органов во взаимодействии с их функцией в норме и патологии, анатомо-физиологические, возрастно-половые и индивидуальные особенности строения и развития здорового и больного организма. ИД-2опк-5 Умеет: оценивать морфофункциональные и физиологиче-	ТФ А/01.7  Обследование детей с целью установления диагноза	ДЕ4. Классификация клинические и цитогенетические особенности хромосомных болезней.	Систематизацию хромосом человека; Причины происхождения и диагностическую значимость морфогенных вариантов болезней; классификацию, клинические и цитогенетические особенности хромосомных болезней.	Сформулировать предположительный диагноз хромосомной патологии; обоснованно направлять пациента на медико-генетическое консультирование, обеспечить необходимую документацию для проведения медико-генетической консультации	Алгоритмом развернутого клинического диагноза с указанием характера хромосомной патологии; особенностями осмотра пациента с хромосомными заболеваниями и микроцитогенетическими синдромами	Тестовый контроль. Зачет

		<p>ские показатели по результатам физикального обследования пациента.</p> <p>ИД-3<sub>ОПК-5</sub> Умеет оценивать морфофункциональные и физиологические</p> <p>ИД-4<sub>ОПК-5</sub>. Умеет: обосновывать морфофункциональные особенности, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач</p>						
		<p>ИД-1<sub>ОПК-5</sub> Умеет: анализировать строение, топографию и развитие клеток, тканей, органов и систем органов во взаимодействии с их</p>	<p>ТФ А/01.7</p> <p>Обследование детей с целью установления диагноза</p>	<p>ДЕ5. Наследственные болезни обмена, современная классификация, характеристика, схема патогенеза.</p>	<p>Этиопатогенез наследственных заболеваний обмена, классификацию и клинические особенности наследственных болезней обмена</p>	<p>Провести дифференциальную диагностику и определить объем диагностического обследования для выявления пациентов с болезнью Вильсона-Коновалова; наследственной патологии обмена;</p>	<p>Методикой обследования оценкой жизненно-угрожающих осложнений алгоритмом развернутого клинического диагноза</p>	<p>Тестовый контроль Зачет</p>

		<p>функцией в норме и патологии, анатомо-физиологические, возрастно-половые и индивидуальные особенности строения и развития здорового и больного организма.</p> <p>ИД-2опк-5 Умеет: оценивать морфофункциональные и физиологические показатели по результатам физикального обследования пациента.</p> <p>ИД-3опк-5 Умеет оценивать морфофункциональные и физиологические</p> <p>ИД-4 ОПК-5. Умеет: обосновывать морфофункциональные особенности,</p>				разработать план терапевтических мероприятий и выбора диеты при болезнях с нарушением обмена		
--	--	---	--	--	--	--	--	--

		физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач						
--	--	---	--	--	--	--	--	--

## 2. Примеры тестовых вопросов ОПК-5 ИОПК 5.1-5.4

1. Сопоставьте запись кариотипов с диагнозом:

1. девочки с с-мом Патау,
2. мальчика с с-мом Эдвардса,
3. мальчика с с-мом Дауна,
4. мальчика с с-мом Кляйнфельтера
  - а. 47,XX,+13
  - б. 47,XY,+21
  - в. 47,XXY
  - г. 47,XY,+18

*Эталон ответа: 1-а, 2-г, 3-б, 4-в.*

2. Сопоставьте запись кариотипов с диагнозом:

1. 46,XY,del(15q)
2. 45,X
3. 46,XY, del (5q)
4. 47,XX,+18
  - а. с-м Эдвардса
  - б. с-м Прадера-Вилли
  - в. миело-диспластический с-м
  - г. с-м Шерешевского-Тернера

*Эталон ответа: 1-б, 2-г, 3-в, 4-а*

3. Основной целью проспективного медико-генетического консультирования является:

- а. определение риска рождения больного ребенка до наступления беременности или в первом триместре
- б. определение прогноза здоровья ребенка и риска появления заболевания у последующих детей в семье, где есть больные дети
- в. определение наиболее оптимального метода инвазивной пренатальной диагностики
- г. проведение кариотипирования

*Эталон ответа: а, б, в*

4. Спорадические случаи наследственной болезни:

- а. единственный случай данной болезни в родословной
- б. пациент с наследственной болезнью, имеющий здоровых родителей
- в. первый случай аутосомно-доминантного заболевания в родословной
- г. пациент с наследственной болезнью, впервые обратившийся за медицинской помощью

*Эталон ответа: б*

5. Наследственные заболевания могут проявиться:

- а. с рождения
- б. на первом году жизни
- в. в 20-45 лет
- г. в любом возрасте

*Эталон ответа: г*

6. Клиническими проявлениями нейрофиброматоза являются:

- а. наличие множественных гиперпигментных пятен на коже по типу «кофе с молоком»

- б. частичный альбинизм
- в. пролапс митрального клапана
- г. себорейная аденома на щеках

*Эталон ответа: а*

7. Расположите в правильном порядке последовательность гаметогенеза:

- а. размножение половых клеток в гонадах путем митоза (оогенез)
- б. уменьшение числа хромосом в каждой клетке в два раза в результате мейоза
- в. образование первичных половых клеток и миграция их в гонады
- г. окончательное созревание и дифференцировка гамет и превращение их в сперматозоиды и яйцеклетки

*Эталон ответа: в-а-б-г.*

8. Расположите в правильном порядке этапы формирования пороков развития у плода

- а. фетопатии
- б. гаметопатии
- в. эмбриопатии
- г. бластопатии

*Эталон ответа: б-г-в-а*

#### **Критерии оценивания тестового контроля.**

менее 70% правильных ответов - тест не сдан, баллы не начисляются.

70-79% правильных ответов - 3 балла;

80-89% правильных ответов - 4 балла;

90-100% правильных ответов - 5 баллов

Тесты состоят из 50 вопросов и формируются случайным образом из банка тестов. Тесты расположены на образовательном портале <http://edu.usma.ru>. Тестирование проводится в течение часа, у студента есть две попытки, фиксируется лучший результат попытки.

#### **4. Темы рефератов (докладов)**

1. Генетические причины аутизма
2. Врожденные нейро-дегенеративные заболевания с поздним началом
3. Наследственная тугоухость
4. Наследственные заболевания глаз
5. Х-сцепленные формы умственной отсталости
6. Врожденные заболевания почек
7. Кардиомиопатии
8. Адренолейкодистрофия
9. Мышечные дистрофии
10. Современные методы лечения муковисцидоза
11. Синдром ДиДжорджи
12. Митохондриальные заболевания
13. Хорея Гентингтона
14. Наследственные опухолевые синдромы
15. Неинвазивный пренатальный тест
16. Ахондроплазия и гипохондроплазия
17. Врожденная гиперплазия коры надпочечников
18. Моногенные причины бесплодия
19. Значение полногеномных методов исследования при медико-генетическом консультировании

20. Генетические причины мужского бесплодия
21. Синдромы, сопровождающиеся инверсией пола
22. Реализация репродуктивной функции у пациентов с аномалиями половых хромосом
23. Генетическая предрасположенность к осложнениям беременности
24. Генетическая предрасположенность к онкологии
25. Синдром Рассела-Сильвера
26. Синдром Вильямса
27. Микроделеционные синдромы, сопровождающиеся пороками сердца
28. Болезнь Тея-Сакса
29. Периодическая болезнь
30. Синдром Жильбера

## 5. Вопросы к зачету

1. Структурно-функциональная организация хромосом.
2. Структурные элементы генома человека
3. Клеточный цикл
4. Структура генов.
5. Эмбриопатии и бластопатии: определение, этиология, клинические проявления
6. Моногенное наследование признаков и человека: типы наследования
7. Эпигенетические механизмы, регулирующие экспрессию генов, клиническое значение
8. Классификация мутаций, методы выявления мутаций
9. Мутационный процесс в зародышевых клетках: спонтанный и индуцированный мутагенез
10. Основные понятия популяционной генетики: генофонд популяции, дрейф генов, имбридинг, генетический груз, равновесие Харди-Вайнберга
11. Фармакогенетика: задачи, генетические полиморфизмы, ассоциированные с изменением фармакокинетических процессов.
12. Полиморфизмы генов тромбофилии: клиническое значение, особенности консультирования носителей.
13. Полиморфизмы генов фолатного цикла: варианты, клиническое значение, анализ биохимического фенотипа.
14. Генетика главного комплекса гистосовместимости, система HLA.
15. Молекулярно-генетическая основа полиморфизма групп крови: система ABO, резус-фактор.
16. Онкогены и протоонкогены.
17. Гены-супрессоры опухолевого роста.
18. Наследственность и изменчивость: значение в эволюционном развитии и в формировании патологии.
19. Принципы составления родословных, значение клинико-генеалогического метода в современной клинической генетике.
20. Хромосомный микроматричный анализ: преимущества и ограничения метода, классификация SNP.
21. Тандемная масс-спектрометрия: значение при проведении скрининга и диагностики наследственной патологии.
22. FISH-диагностика: преимущества и ограничения метода, значение при пренатальной и постнатальной диагностике.
23. Предимплантационное генетическое тестирование: виды, способы, показания.

24. Неинвазивный пренатальный тест (НИПТ): возможности и ограничения, этические проблемы.
25. Комплекс пренатальной диагностики 1 триместра, интерпретация, консультация по результатам.
26. Исследование генетической предрасположенности к заболеваниям: методы, клиническое значение, этические проблемы, особенности медико-генетического консультирования.
27. Скрининг на носительство наследственных заболеваний: организация, международные рекомендации, этические проблемы, консультирование и рекомендации по результатам.
28. Неонатальный скрининг: организация в РФ, этические проблемы, консультирование и рекомендации по результатам.
29. Цитогенетическое исследование (анализ кариотипа): показания, преимущества и ограничения метода.
30. Генетический анализ абортивного материала при невынашивании беременности: методы, клиническое значение.
31. Генетический полиморфизм и генетическая гетерогенность: определение понятий, клинические примеры, значение при медико-генетическом консультировании.
32. Синдром Дауна: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, ведение пациентов с синдромом Дауна.
33. Типы геномных и хромосомных мутаций.
34. Синдром Патау: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, медико-генетическое консультирование семьи.
35. Синдром Эдвардса: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, медико-генетическое консультирование семьи.
36. Хорея Гентингтона: клиника, диагностика, современные методы лечения, консультирование семьи.
37. Синдром ломкой X-хромосомы: клиника, диагностика, современные методы лечения, консультирование семьи.
38. Наследственная эпилепсия: примеры, методы диагностики, особенности медико-генетического консультирования
39. Нейрофиброматоз 1 и 2 типа: клиника, диагностика, междисциплинарный подход к наблюдению и лечению больных
40. Синдром Вильямса: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.
41. Синдром Ангельмана: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.
42. Синдром Прадера-Вилли: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.
43. Синдром ДиДжоржи: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.
44. Наследственные мышечные дистрофии. Миодистрофия Дюшенна и Беккера: клиника и диагностика, современные методы лечения
45. Спинальная мышечная атрофия: современные возможности диагностики и лечения
46. Фенилкетонурия: современные возможности диагностики и лечения
47. Муковисцидоз: современные возможности диагностики и лечения
48. Гемохроматоз: современные возможности диагностики и лечения

49. Синдром Тернера: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.
50. Синдром Клайнфельтера: пренатальная и постнатальная диагностика, клиника, современные методы лечения, рекомендации для пациентов и их семей.

### Методика оценивания ответов обучающихся на вопросы зачета и докладов

Таблица 3

«Отлично» – 5 баллов	Обучающийся демонстрирует глубокие знания основных процессов изучаемой предметной области, ответ характеризуется полнотой раскрытия темы; владеет терминологическим аппаратом; ответ логичный и последовательный; умеет аргументировано объяснять сущность явлений, процессов, событий, анализировать, делать выводы и обобщения, приводить примеры; умеет обосновывать выбор метода решения проблемы, демонстрирует навыки ее решения
«Хорошо» – 4 балла	Обучающийся демонстрирует на базовом уровне знания основных процессов изучаемой предметной области, ответ характеризуется полнотой раскрытия темы; владеет терминологическим аппаратом; свободно владеет монологической речью, однако допускает неточности в ответе; умеет объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; однако допускает неточности в ответе; возникают затруднения в ответах на вопросы
«Удовлетворительно» – 3 балла	Обучающийся демонстрирует недостаточные знания для объяснения наблюдаемых процессов изучаемой предметной области, ответ характеризуется недостаточной полнотой раскрытия темы по основным вопросам теории и практики, допускаются ошибки в содержании ответа; обучающийся демонстрирует умение давать аргументированные ответы и приводить примеры на пороговом уровне
«Неудовлетворительно» – 2 балла	Обучающийся демонстрирует слабое знание изучаемой предметной области, отсутствует умение анализировать и объяснять наблюдаемые явления и процессы. Обучающийся допускает серьезные ошибки в содержании ответа, демонстрирует непонимание проблемы. Многие требования, предъявляемые к заданию, не выполнены. У обучающегося отсутствует умение аргументировать ответы и приводить примеры.

**5.Методика оценивания образовательных достижений студентов по дисциплине. Правила формирования рейтинговой оценки студента по учебной дисциплине «Медицинская генетика».**

Аудиторная нагрузка составляет 10 лекционных часов (5 лекции) и 16 часов практических занятий (8 занятий); все учебные занятия продолжаются в течение одного семестра, и заканчивается зачетом- восьмое занятие.

Единый Модуль «Медицинская генетика» - 5 дидактических единиц, соответствующих законченным темам занятий, 1 рубежный тестовый контроль, зачет. Модуль заканчивается проведением рубежного контроля (зачета) по заданиям, разработанным кафедрой, и выведением рейтинга студента по дисциплине.

**Рубежный контроль:**

- тест,
- доклад,
- ответ на вопрос зачета,
- лекции (5-полный комплект конспектов лекций, 4-четыре лекции из пяти, 3- три лекции из пяти)

Положительными оценками считаются «отлично» 5 баллов, «хорошо» 4 балла и «удовлетворительно» 3 балла.

*Методика расчета*

Итоговый результат текущего контроля успеваемости в семестре выражается в рейтинговых баллах как процентное выражение суммы положительных оценок по рубежным контролям, полученным студентом в семестре, к максимально возможному количеству баллов по итогам всех рубежных контролей в семестре.

$$R_{\text{текущий контроль}} = \sum (a_1+a_2+\dots+a_i) / \sum (m_1+m_2+\dots+m_i) \times 100\%, \text{ где}$$

$R_{\text{текущий контроль}}$  – итоговое количество рейтинговых баллов по результатам текущего контроля в семестре;

$a_1, a_2, a_3, a_4$  – **положительные оценки (3,4,5)**, полученные студентом по результатам рубежных контролей, предусмотренных рабочей программой дисциплины в семестре;

$m_1, m_2, m_3, m_4$ – **максимальные оценки (5)** по тем же рубежным контролям, которые предусмотрены рабочей программой дисциплины в семестре.

Таблица 4

Вид деятельности студента	Минимальное количество баллов	Максимальное количество баллов
Тест	3	5
Доклад	3	5
Ответ на зачете	3	5
Конспект лекций	3	5
Итого за модуль	$3+3+3+3=12$ $5+5+5+5=20 \times 100\% =60$ баллов	20= 100 баллов

5.2. Для перевода итогового рейтинга студента по дисциплине в аттестационную оценку вводится следующая шкала:

Таблица 5

Аттестационная оценка студента по дисциплине	Итоговый рейтинг студента по дисциплине, рейтинговые баллы
«зачтено»	65 – 100

«неудовлетворительно»	0 – 64
«удовлетворительно»	65 – 69
«хорошо»	70 – 84
«отлично»	85 – 100

5.3. Полученная студентом аттестационная оценка и итоговый рейтинг по дисциплине выставляются в зачётную книжку студента и зачетную ведомость.

5.4. Процедура добора рейтинговых баллов устанавливается в следующих случаях:

- если студент не являлся на рубежные контрольные мероприятия по дисциплине по уважительной причине;
- если студент не получил установленного минимума рейтинговых баллов (60), необходимого для зачета.

Студент, не явившийся на рубежные контрольные мероприятия в семестре и/или не выполнивший рубежные контроли по неуважительной причине, допускается к добору баллов с разрешения деканата, предоставив письменное объяснение причин отсутствия на аудиторных занятиях и контроле.