Оценочные средства для проведения аттестации
по дисциплине «Медицинская генетика»
для обучающихся 2023 года поступления
по образовательной программе
06.03.01 Биология,
направленность (профиль) Генетика
(бакалавриат),
форма обучения очная
на 2026-2027 учебный год

1. Оценочные средства для проведения текущего контроля на занятиях (ТК), оценки самостоятельной работы обучающихся (СР), проведения промежуточной аттестации (ПА), позволяющие проверить сформированность у обучающихся предусмотренных программой дисциплины знаний (з) / умений (у) / навыков (н):

ПК-3.2.1. Умеет оценивать исходное состояние объектов исследований, проводить этапы лабораторных исследований биологических модельных объектов под руководством более квалифицированного работника, проводить статистическую обработку данных, осуществлять поиск и анализ регуляторной и научной информации для решения профессиональных задач в области лабораторных исследований при доклинических исследованиях лекарственных средств

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-3. Способен к участию в проведении аналитического этапа лабораторных исследований биологических модельных объектов при доклинических исследованиях лекарственных средств под руководством более квалифицированного работника.	ПК-3.2. Умеет: ПК-3.2.1. Умеет оценивать исходное состояние объектов исследований, проводить этапы лабораторных исследований биологических модельных объектов под руководством более квалифицированного работника, проводить статистическую обработку данных, осуществлять поиск и анализ регуляторной и научной информации для решения профессиональных задач в области лабораторных исследований при доклинических исследованиях лекарственных средств	у-1. Умеет определять фенотипические и генотипические особенности исследуемых организмов, а также работать с базами данных генетической информации

№	Раздел дисциплины, формирующий данный ЗУН (модуль)	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1.	Модуль 1. Введение в медицинскую генетику. Модульная единица 1. Объекты и методы медицинской генетики. Модуль 4. Профилактика наследственных патологий. Принципы генетического консультирования. Медицинская генетика как будущее биомедицины. Генетические базы данных по поиску последовательностей генов и белков. Анализ последовательности белка, ассоциированного с заболеванием. Методы профилактики и генетического консультирования. Определение фенотипических и генотипических особенностей исследуемых организмов, работа с базами данных генетической информации.	**1. Выбор нескольких правильных ответов**	Выберите три верных ответа из шести. При работе с базами данных генетической информации (NCBI, OMIM) можно: 1) найти последовательность гена 2) рассчитать вероятность наследования 3) определить ассоциированный белок 4) построить родословную 5) проанализировать мутации 6) интерпретировать клиническую картину	1) найти последовательность гена 3) определить ассоциированный белок 5) проанализировать мутации	да	да	нет
		2. Ситуационная задача	Вы — биолог в лаборатории медицинской генетики. У пациента с умственной отсталостью, эпилепсией и характерными чертами лица (высокий лоб, гипертелоризм, тонкая верхняя губа) проведено генетическое исследование. Выявлена микроделеция в регионе 7q11.23. Определите фенотипическое название синдрома.	синдром Вильямса	да	нет	да

ПК-3.3.1. Владеет навыком оценки данных о свойствах испытуемых биологических объектов, опытом оценки результатов лабораторных исследований биологических модельных объектов под руководством более квалифицированного работника.

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-3. Способен к участию в проведении аналитического этапа лабораторных исследований биологических модельных объектов при доклинических исследованиях лекарственных средств под руководством более квалифицированного работника.	ПК-3.3. Владеет: ПК-3.3.1. Владеет навыком оценки данных о свойствах испытуемых биологических объектов, опытом оценки результатов лабораторных исследований биологических модельных объектов под руководством более квалифицированного работника.	н-1. Имеет навык (опыт деятельности) анализа генетической информации (аллели, локусы), а также чтения и интерпретации результатов молекулярно-генетических тестов у модельных объектов, используемых для изучения наследственной патологии у человека

№	Раздел дисциплины, формирующий данный ЗУН (модуль)	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
2.	Модуль 2. Генные болезни. Модульная единица 1. Классификация генных болезней. Методы диагностики генных болезней. Модуль 3. Хромосомные болезни. Модульная единица 1. Классификация хромосомных болезней. Методы диагностики хромосомных болезней. Современные методы изучения, диагностики и лечения наследственных болезней. Методы исследования ДНК человека (ПЦР, микроскопия, цитологические исследования, кариотипирование). Анализ генетической информации (аллели, локусы), чтение и интерпретация результатов молекулярно-генетических	**1. Установите последовательность**	Установите последовательность этапов чтения результатов кариотипирования хромосомной карты универсального модельного объекта – белой мыши с анеуплоидией. Запишите соответствующую последовательность цифр. 1) подсчет хромосом 2) окрашивание препаратов 3) микроскопия 4) выявление анеуплоидии	2) окрашивание препаратов 3) микроскопия 1) подсчет хромосом 4) выявление анеуплоидии	да	да	нет
		2. Ситуационная	Вы — биолог в лаборатории	аденокарцинома	да	нет	да

	тестов у модельных объектов	**задача**	экспериментальной онкологии. При работе с модельным объектом (линия лабораторных мышей) генетический анализ показал наличие мутации в гене Apc. Какое заболевание наиболее вероятно у данной линии мышей?	кишечника			

ПК-4.2.1. Умеет оценивать исходное состояние объектов исследований, проводить этапы клинических лабораторных исследований под руководством более квалифицированного работника, проводить статистическую обработку данных, осуществлять поиск и анализ регуляторной и научной информации для решения профессиональных задач в области лабораторных исследований при клинических исследованиях лекарственных средств.

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-4. Способен к участию в проведении аналитического этапа лабораторных исследований при клинических исследованиях лекарственных препаратов под руководством более квалифицированного работника.	ПК-4.2. Умеет: ПК-4.2.1. Умеет оценивать исходное состояние объектов исследований, проводить этапы клинических лабораторных исследований под руководством более квалифицированного работника, проводить статистическую обработку данных, осуществлять поиск и анализ регуляторной и научной информации для решения профессиональных задач в области лабораторных исследований при клинических исследованиях лекарственных средств.	у-1. Умеет применять статистические методы для анализа, обрабатывать большие массивы данных с помощью специализированных программ, а также моделировать генетические процессы, мутагенез и прогнозировать вероятность наследования признаков.

№	Раздел дисциплины, формирующий данный ЗУН (модуль)	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА

3.	Модуль 2. Генные болезни. Модульная единица 1. Классификация генных болезней. Методы диагностики генных болезней. Модуль 3. Хромосомные болезни. Модульная единица 1. Классификация хромосомных болезней. Методы диагностики хромосомных болезней. Модуль 4. Профилактика наследственных патологий. Принципы генетического консультирования. Этиология и эпидемиология генетических заболеваний. Определение типов наследования и построение родословных. Механизмы наследования моногенных болезней (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, Х-сцепленный). Механизмы наследования полигенных заболеваний. Моделирование генетических процессов, мутагенез и прогнозирование вероятности наследования признаков	**1. Установите последовательность**	Выберите три верных ответа из шести. При анализе больших массивов геномных данных с использованием статистических методов и специализированного программного обеспечения для моделирования генетических процессов, мутагенеза и прогнозирования вероятности наследования признаков необходимо учитывать: 1) частоту аллелей в популяции (MAF) 2) цвет флуоресценции зонда при FISH-анализе 3) поправку на множественное тестирование (FDR или Бонферрони) 4) температуру плавления праймеров в ПЦР 5) равновесие Харди — Вайнберга 6) длину геля для электрофореза	1)частоту аллелей в популяции (MAF) 3) поправку на множественное тестирование (FDR или Бонферрони) 5) равновесие Харди — Вайнберга	да	да	нет
		2. Вопросы с развернутым ответом	В ходе популяционно-генетического моделирования было установлено, что оба родителя (участники клинического исследования) являются гетерозиготными носителями генотипа медленного метаболизма (Aa) исследуемого препарата.	25	да	нет	да

			Рассчитайте вероятность того, что их будущий ребенок унаследует фенотип с критическим риском развития побочных эффектов на данный препарат (аа). Ответ запишите в виде целого числа.				

ПК-4.3.1. Владеет навыком оценки данных о свойствах испытуемых объектов, опытом оценки результатов лабораторных исследований испытуемых объектов под руководством более квалифицированного работника.

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-4. Способен к участию в проведении аналитического этапа лабораторных исследований при клинических исследованиях лекарственных препаратов под руководством более квалифицированного работника.	ПК-4.3. Владеет: ПК-4.3.1. Владеет навыком оценки данных о свойствах испытуемых объектов, опытом оценки результатов лабораторных исследований испытуемых объектов под руководством более квалифицированного работника.	н-1. Имеет навык (опыт деятельности) анализа генетической информации (аллели, локусы) и сопоставление её с клинической картиной, а также чтения и интерпретации результатов молекулярно-генетических тестов.

№	Раздел дисциплины, формирующий данный ЗУН (модуль)	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
4.	Модуль 2. Генные болезни. Модульная единица 1. Классификация генных болезней. Методы диагностики генных болезней. Модуль 3. Хромосомные болезни. Модульная единица 1. Классификация хромосомных	**1. Установите соответствие**	Установите соответствие между результатами кариотипирования генома с клинической интерпретацией. 1. делеция участка 15q11–q13 материнского происхождения 2. выявление трёх копий гена APP	1. делеция участка 15q11–q13 материнского происхождения А. Синдром Ангельмана 2. выявление трёх копий гена APP (амилоидного предшественника) на	да	да	нет

	болезней. Методы диагностики хромосомных болезней. Примеры моногенных заболеваний; особенности диагностики и лечения моногенных заболеваний. Заболевания, вызванные изменением структурного состава хромосом, диагностика и лечение данных патологий. Анализ генетической информации (аллели, локусы) и сопоставление её с клинической картиной, чтение и интерпретация результатов молекулярно-генетических тестов		(амилоидного предшественника) на хромосоме 21 3. мутация в гене DMD (делеция одного или нескольких экзонов) А. Синдром Ангельмана Б. Синдром Дауна (с ранним развитием болезни Альцгеймера) В. Мышечная дистрофия Дюшена	хромосоме 21 Б. Синдром Дауна (с ранним развитием болезни Альцгеймера) 3. мутация в гене DMD (делеция одного или нескольких экзонов) В. Мышечная дистрофия Дюшена			
		2. Ситуационная задача	Вы — биолог в цитогенетической лаборатории. К вам поступил результат FISH-анализа (флуоресцентной гибридизации in situ) крови пациента с задержкой развития. Использовали двухцветный зонд на хромосомы 13 и 21. В норме в интерфазном ядре видно по два сигнала каждого цвета. В образце пациента вы насчитали три сигнала цвета, соответствующего хромосоме 21, и два сигнала цвета хромосомы 13. Какое заключение вы внесёте в протокол исследования?	трисомия 21	да	нет	да

2. Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации.

1. Медицинская генетика в структуре медико-биологических наук о человеке. Задачи медицинской генетики. История становления медицинской генетики. Значение генетики для медицины. Становление медицинской генетики в Волгоградской области.
2. Взаимодействие наследственности и среды в формировании устойчивости и предрасположенности к заболеваниям.
3. Этиология наследственных болезней. Мутации как этиологический фактор.

4. Классификация наследственных болезней. Патогенез наследственных болезней (молекулярный, клеточный, тканевой уровни).
5. Наследственность и клиническая картина. Наследственность и исходы заболеваний.
6. Клинические особенности проявления наследственных болезней.
7. Принципы клинической диагностики наследственных болезней.
8. Морфогенетические варианты развития (микроаномалии, микропризнаки, стигмы дисэмбриогенеза) и их значение в диагностике наследственной патологии.
9. Врожденные пороки развития (изолированные, системные и множественные).
10. Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения болезни Ниммана-Пика.
11. Понятие о критических периодах онтогенеза.
12. Понятие о фенокопиях.
13. Клинико-генеалогический метод.
14. Критерии разных типов наследования: аутосомно- доминантного, аутосомно-рецессивного, Х – сцепленного доминантного, Х-сцепленного рецессивного, голандрического, митохондриального.
15. Цитогенетические методы. Определение. Суть методов.
16. Биохимические методы. Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных заболеваний.
17. Молекулярно-генетические методы. Суть методов. Использование молекулярно-генетических методов в лабораториях Волгоградской области.
18. Универсальность методов ДНК-диагностики, возможности их использования в лабораториях Волгоградской области.
19. Полимеразная цепная реакция. Принципы использования ПЦР в лабораториях Волгоградской области.
20. Просеивающие программы – доклиническая диагностика наследственных болезней. Принципы отбора нозологий. Общая характеристика проводимых программ (фенилкетонурия, врожденный гипотиреоз, адреногенитальный синдром).
21. Принципы и методы пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний; показания, сроки проведения, противопоказания. Применение методов пренатальной диагностики в лабораториях Волгоградской области.
22. Этиология и патогенез хромосомных синдромов: числовые и структурные изменения.
23. Общая характеристика хромосомных болезней.
24. Клиническая генетика синдрома Дауна.
25. Клиническая генетика синдрома Патау.
26. Клиническая генетика синдрома Эдвардса.
27. Клиническая генетика синдрома Шерешевского-Тернера.
28. Клиническая генетика синдрома Клайнфельтера.
29. Клиническая генетика микроделеционных синдромов (Прадера-Вилли, Ангельмана, Лангера-Гидеона).

30. Клиническое проявление мутацийгенов. Явление импринтинга на генном уровне.
31. Общая характеристика моногенной патологии.
32. Удельный вес генных болезней в структуре заболеваемости.
33. Частота и распространенность моногенной патологии. Синдромы множественных врожденных пороков развития.
34. Клиническая генетика муковисцидоза.
35. Клиническая генетика врожденного гипотиреоза.
36. Клиническая генетика нейрофиброматоза.
37. Клиническая генетика синдрома Элерса-Данло.
38. Клиническая генетика синдрома Марфана.
39. Клиническая генетика миодистрофии Дюшена-Беккера.
40. Клиническая генетика синдрома умственной отсталости с ломкой Х-хромосомой.
41. Клиническая генетика псевдоталидомидного синдрома Робертса.
42. Наследственные болезни обмена веществ. Классификация.
43. Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения фенилкетонурии.
44. Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения тирозиноза.
45. Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения алкаптонурии.
46. Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения лейциноза.
47. Характеристика патогенеза, клиника, принципы диагностики, лечения альбинизма.
48. Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения гликогенозов.
49. Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения лейкодистрофии.
50. Патогенез, клиника, диагностика, лечение семейной гиперхолестеринемии.
51. Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения пофосфатемии.
52. Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения витамин D-зависимых состояний.
53. Принципы дифференциальной диагностики основных групп: нарушения обмена аминокислот, липидов, углеводов, минералов.
54. Факторы риска и принципы выявления лиц с повышенным риском развития мультифакториальных болезней.
55. Клинико-генеалогический метод в диагностике мультифакториальных болезней и диспансеризация населения.
56. Виды, пути и формы профилактики наследственных болезней. Первичная и вторичная профилактика.
57. Медико-генетическое консультирование: задачи, этапы проведения и содержание этапов (диагностика, оценка генетического риска, заключение, помощь семье в принятии решения).
58. Пренатальная диагностика как метод первичной профилактики.
59. Инвазивные методы пренатальной диагностики.

60. Показания и противопоказания к применению, сроки и условия проведения.
61. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.
62. Преконцепционная профилактика: сущность, возможные методы проведения.
63. Организация медико-генетической службы в Волгоградской области и РФ.
64. Симптоматическое лечение наследственных болезней: медикаментозное, физиотерапевтическое и хирургическое.

3. Пример билета для промежуточной аттестации:

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Волгоградский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Дисциплина: Медицинская генетика
Бакалавриат по направлению подготовки 06.03.01 Биология, направленность (профиль) Генетика
Учебный год: 2026 - 2027

Экзаменационный билет №1

1. Патогенез, клиника, принципы диагностики, лечения витамин D-зависимых состояний.
2. Принципы дифференциальной диагностики основных групп: нарушения обмена аминокислот, липидов, углеводов, минералов.
3. *Ситуационная задача.* Вы — биолог в медико-генетической лаборатории. К вам поступил образец крови от новорождённого с характерными признаками наследственного нарушения обмена веществ: специфическим «мышиным» запахом мочи и пота, задержкой психомоторного развития. Врач-генетик предполагает фенилкетонурию. Назовите основной биохимический маркер (показатель в крови), который необходимо определить для подтверждения диагноза. Укажите молекулярно-генетический метод, позволяющий выявить мутации в гене PAH, подтверждающего диагноз.

Заведующий кафедрой А.В. Стрыгин

В полном объеме фонд оценочных средств по дисциплине доступен в ЭИОС ФГБОУ ВО ВолгГМУ Минздрава России: https://study.volgmed.ru/course/index.php?categoryid=450

Рассмотрено на заседании кафедры фундаментальной медицины и биологии, протокол от «21» мая 2026 г. № 10.

Заведующий кафедрой А.В. Стрыгин