

**Оценочные средства для проведения аттестации
по дисциплине «Генетические технологии в медицине»
для обучающихся 2024 года поступления
по образовательной программе
31.05.01 Лечебное дело,
направленность (профиль) Лечебное дело
(специалитет),
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) (ЗУН):

ПК-2.2.2. Умеет интерпретировать результаты сбора информации о заболевании пациента; данные, полученные при лабораторном и инструментальном обследовании пациента; данные, полученные при консультациях пациента врачами-специалистами; осуществлять раннюю диагностику заболеваний внутренних органов; проводить дифференциальную диагностику заболеваний внутренних органов от других заболеваний; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий; определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи; применять медицинские изделия в соответствии с действующими порядками оказания медицинской, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, помощи с учетом стандартов медицинской помощи

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК - 2. Способен проводить обследование пациента при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской	ПК-2.2. Умеет: ПК - 2.2.2. Умеет интерпретировать результаты сбора информации о заболевании пациента; данные, полученные при лабораторном и инструментальном обследовании	у-1. Умеет интерпретировать и сопоставлять результаты генетических обследований для решения профессиональных задач;

помощи с учетом стандартов медицинской помощи	пациента; данные, полученные при консультациях пациента врачами-специалистами; осуществлять раннюю диагностику заболеваний внутренних органов; проводить дифференциальную диагностику заболеваний внутренних органов от других заболеваний; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий; определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи; применять медицинские изделия в соответствии с действующими порядками оказания медицинской, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, помощи с учетом стандартов медицинской помощи	
---	---	--

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА

1.	Модуль 1. Основы медицинской генетики и методы оценки генетического риска. Модуль 2. Методы диагностики наследственных заболеваний. Модуль 3. Врожденные аномалии и пороки развития. Модуль 4. Скрининг и профилактика наследственных болезней. Модуль 5. Клинические аспекты наследственных болезней. Модуль 6. Генная терапия и лечение наследственных болезней	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Новорождённому с желтухой, гепатомегалией и задержкой развития провели тандемную масс-спектрометрию и генетическое тестирование. Какие результаты подтверждают диагноз галактоземии: 1) повышение уровня галактозы в крови 2) снижение активности фермента галактозо-1-фосфатуридилтрансферазы 3) мутация в гене GALT	да	да	да
		2. Ситуационная задача	У младенца 6 месяцев наблюдается регресс психомоторного развития: он перестал	Лея	да	нет

			держать голову, утратил навык глотания, появились рвота, снижение аппетита и неустойчивый стул. При неврологическом осмотре выявлены мышечная гипотония, нистагм и атрофия зрительного нерва. На МРТ головного мозга обнаружены симметричные очаги поражения в базальных ганглиях и стволе мозга. Лабораторные анализы показали лактат-ацидоз. Какой диагноз можно предположить на основе этих симптомов и исследований?				
--	--	--	---	--	--	--	--

ПК-2.2.2. Умеет интерпретировать результаты сбора информации о заболевании пациента; данные, полученные при лабораторном и инструментальном обследовании пациента; данные, полученные при консультациях пациента врачами-специалистами; осуществлять раннюю диагностику заболеваний внутренних органов; проводить дифференциальную диагностику заболеваний внутренних органов от других заболеваний; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий; определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи; применять медицинские изделия в соответствии с действующими порядками оказания медицинской, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, помощи с учетом стандартов медицинской помощи

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
--------------------------------------	-----------------------------------	-----------------------------------

ПК - 2. Способен проводить обследование пациента при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи	ПК-2.2. Умеет: ПК - 2.2.2. Умеет интерпретировать результаты сбора информации о заболевании пациента; данные, полученные при лабораторном и инструментальном обследовании пациента; данные, полученные при консультациях пациента врачами-специалистами; осуществлять раннюю диагностику заболеваний внутренних органов; проводить дифференциальную диагностику заболеваний внутренних органов от других заболеваний; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий; определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи; применять медицинские изделия в соответствии с действующими порядками оказания медицинской, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, помощи с учетом стандартов медицинской помощи	у – 2. Умеет интерпретировать результаты генетических методов исследований для определения индивидуальной предрасположенности к заболеваниям;
---	---	--

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
2.	Модуль 1. Основы медицинской генетики и методы оценки генетического риска. Модуль 2. Методы диагностики наследственных заболеваний. Модуль 3. Врожденные аномалии и пороки развития. Модуль 4. Скрининг и профилактика наследственных болезней. Модуль 5. Клинические аспекты наследственных болезней. Модуль 6. Генная терапия и лечение наследственных болезней.	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Женщина 40 лет обратилась для оценки наследственного риска рака молочной железы (в семье — рак у матери и тёти по материнской линии). Какие генетические тесты наиболее информативны для выявления высокой предрасположенности: 1) анализ на мутации в гене BRCA1 2) анализ на мутации в гене BRCA2 4) анализ на мутации в гене PALB2		да	да	да
		2. Ситуационна	Пациент 25 лет высокого роста, с	Марфана	да	нет	да

		я задача	длинными конечностями и арахнодактилией. При обследовании выявлена дилатация корня аорты и подвывих хрусталика. Генетический анализ подтвердил мутацию в гене FBN1, кодирующем фибриллин-1. Назовите синдром, который диагностирован у пациента.				
--	--	-----------------	--	--	--	--	--

ПК-2.2.2. Умеет интерпретировать результаты сбора информации о заболевании пациента; данные, полученные при лабораторном и инструментальном обследовании пациента; данные, полученные при консультациях пациента врачами-специалистами; осуществлять раннюю диагностику заболеваний внутренних органов; проводить дифференциальную диагностику заболеваний внутренних органов от других заболеваний; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий; определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи; применять медицинские изделия в соответствии с действующими порядками оказания медицинской, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, помощи с учетом стандартов медицинской помощи

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК - 2. Способен проводить обследование пациента при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов	ПК-2.2. Умеет: ПК - 2.2.2. Умеет интерпретировать результаты сбора информации о заболевании пациента; данные, полученные при лабораторном и инструментальном обследовании пациента; данные, полученные при	у – 3. Умение проводить оценку генетического риска заболеваний на основе семейного анамнеза и клинических данных, используя клинικο-генеалогический метод и популяционно-статистические подходы

медицинской помощи	консультациях пациента врачами-специалистами; осуществлять раннюю диагностику заболеваний внутренних органов; проводить дифференциальную диагностику заболеваний внутренних органов от других заболеваний; определять очередность объема, содержания и последовательности диагностических мероприятий; определять медицинские показания для оказания скорой, в том числе скорой специализированной, медицинской помощи; применять медицинские изделия в соответствии с действующими порядками оказания медицинской, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи, помощи с учетом стандартов медицинской помощи	
--------------------	--	--

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
3.	Модуль 1. Основы	1. Выбор	Выберите три верных		да	нет	нет

	медицинской генетики и методы оценки генетического риска. Модуль 2. Методы диагностики наследственных заболеваний. Модуль 3. Врожденные аномалии и пороки развития. Модуль 4. Скрининг и профилактика наследственных болезней. Модуль 5. Клинические аспекты наследственных болезней. Модуль 6. Генная терапия и лечение наследственных болезней.	нескольких правильных ответов	ответа из шести. Женщина с отягощённым семейным анамнезом (дядя по материнской линии страдал гемофилией А) обратилась за консультацией. Какие утверждения верны относительно оценки её генетического риска и риска для потомства: 1) женщина может быть носительницей мутации, если её мать была носительницей 2) вероятность носительства для женщины в такой ситуации составляет 50% 3) если женщина — носительница, риск передачи мутации каждому сыну составляет 50% 4) дочери женщины-носительницы автоматически становятся носительницами с	1) женщина может быть носительницей мутации, если её мать была носительницей 3) если женщина — носительница, риск передачи мутации каждому сыну составляет 50% 6) для точной оценки риска необходимо провести генетическое тестирование на мутацию в гене F8			
--	---	---	---	---	--	--	--

			вероятностью 100% 5) риск для сыновей можно исключить, если у женщины нет больных братьев 6) для точной оценки риска необходимо провести генетическое тестирование на мутацию в гене F8				
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Как называется метод изучения наследственности, основанный на анализе родословных?	генеалогический	да	нет	да

ПК - 5.1.1. Знает нормативные правовые акты и иные документы, регламентирующие порядки проведения медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения; принципы диспансерного наблюдения за пациентами с неинфекционными заболеваниями и факторами риска в соответствии нормативными правовыми актами и иными документами; перечень врачей-специалистов, участвующих в проведении медицинских осмотров, диспансеризации

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК - 5. Способен организовывать и проводить диспансеризацию взрослого населения с целью раннего выявления хронических неинфекционных заболеваний, основных факторов риска их развития, и использовать принципы применения специфической и неспецифической профилактики инфекционных заболеваний, национальный календарь	ПК-5.1. Знает: ПК - 5.1.1. Знает нормативные правовые акты и иные документы, регламентирующие порядки проведения медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения; принципы диспансерного наблюдения за пациентами с неинфекционными заболеваниями и факторами риска в соответствии	з -1. Знает и понимает важность генетической информации для оценки риска развития заболеваний;

профилактических прививок и календарь профилактических прививок по эпидемическим показаниям	нормативными правовыми актами и иными документами; перечень врачей-специалистов, участвующих в проведении медицинских осмотров, диспансеризации	
---	---	--

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
4.	Модуль 1. Основы медицинской генетики и методы оценки генетического риска. Модуль 2. Методы диагностики наследственных заболеваний. Модуль 3. Врожденные аномалии и пороки развития. Модуль 4. Скрининг и профилактика наследственных болезней. Модуль 5. Клинические аспекты наследственных болезней.	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Какие ситуации демонстрируют обоснованное использование генетического тестирования для оценки репродуктивного риска: 1) скрининг носительства рецессивных мутаций 2) преимплантационное генетическое тестирование 3) рутинное полногеномное секвенирование 4) неинвазивное	1) скрининг носительства рецессивных мутаций 4) неинвазивное пренатальное тестирование 6) анализ кариотипа супругов	да	да	да

	Модуль 6. Генная терапия и лечение наследственных болезней.		пренатальное тестирование 5) проведение генетического теста на предрасположенность к раку молочной железы 6) анализ кариотипа супругов				
		2. Ситуационная задача	Женщина 28 лет планирует беременность. В семейном анамнезе — случай фенилкетонурии у двоюродного брата. Врач рекомендует провести генетическое тестирование на носительство мутаций в гене PАН. Как называется метод, позволяющий выявить бессимптомное носительство рецессивной мутации у здоровых людей перед планированием беременности?	скрининг	да	да	да

ПК - 5.1.1. Знает нормативные правовые акты и иные документы, регламентирующие порядки проведения медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения; принципы диспансерного наблюдения за пациентами с неинфекционными заболеваниями и факторами риска в соответствии нормативными правовыми актами и иными документами; перечень врачей-специалистов, участвующих в проведении медицинских осмотров, диспансеризации

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК - 5. Способен организовывать и проводить диспансеризацию взрослого населения с целью раннего выявления хронических неинфекционных заболеваний, основных факторов риска их развития, и использовать принципы применения специфической и неспецифической профилактики инфекционных заболеваний, национальный календарь профилактических прививок и календарь профилактических прививок по эпидемическим показаниям	ПК-5.1. Знает: ПК - 5.1.1. Знает нормативные правовые акты и иные документы, регламентирующие порядки проведения медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения; принципы диспансерного наблюдения за пациентами с неинфекционными заболеваниями и факторами риска в соответствии нормативными правовыми актами и иными документами; перечень врачей-специалистов, участвующих в проведении медицинских осмотров, диспансеризации	з – 2. Знает различные методы генетического тестирования и их применение в диагностике наследственных заболеваний;

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
5.	Модуль 1. Основы медицинской генетики и методы оценки генетического риска. Модуль 2. Методы диагностики наследственных	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Какие варианты правильно описывают использование современных методов генетического анализа для диагностики наследственных	1) секвенирование нового поколения (NGS) эффективно для одновременного анализа множества генов при подозрении на наследственные кардиомиопатии или синдромы нарушения	да	нет	нет

	заболеваний. Модуль 3. Врожденные аномалии и пороки развития. Модуль 4. Скрининг и профилактика наследственных болезней. Модуль 5. Клинические аспекты наследственных болезней. Модуль 6. Генная терапия и лечение наследственных болезней		патологий: 1) секвенирование нового поколения (NGS) эффективно для одновременного анализа множества генов при подозрении на наследственные кардиомиопатии или синдрома нарушения репарации ДНК, когда клинический диагноз неясен. 2) кариотипирование остаётся актуальным методом диагностики численных хромосомных аномалий (трисомия 21, моносомия X) и крупных структурных перестроек 3) полимеразная цепная реакция (ПЦР) с последующим рестрикционным анализом позволяет выявлять известные точечные мутации 4) общий анализ крови с подсчётом лейкоцитарной	репарации ДНК, когда клинический диагноз неясен. 2) кариотипирование остаётся актуальным методом диагностики численных хромосомных аномалий (трисомия 21, моносомия X) и крупных структурных перестроек 3) полимеразная цепная реакция (ПЦР) с последующим рестрикционным анализом позволяет выявлять известные точечные мутации			
--	---	--	--	---	--	--	--

			формулы — основной метод выявления генетических причин гемолитической анемии, такой как серповидноклеточная болезнь 5) ультразвуковое исследование плода (УЗИ) — золотой стандарт для подтверждения диагноза синдрома Дауна на основании обнаружения специфических хромосомных перестроек 6) иммуноферментный анализ (ИФА) — предпочтительный метод для выявления делеций в гене DMD при диагностике мышечной дистрофии Дюшена				
		2. Ситуационная задача	Вы — врач-генетик. К вам обратилась семья с ребёнком 3 лет, у которого наблюдаются множественные врождённые пороки развития и задержка психомоторного развития. Стандартное	ХМА	да	да	да

			кариотипирование не выявило хромосомных аномалий. Вы предполагаете микроделеционный синдром (например, синдром Ди Джорджи или Вильямса), который не определяется при обычном анализе хромосом. Для уточнения диагноза необходимо применить более чувствительный метод, способный выявить небольшие (субмикроскопические) изменения в структуре хромосом — микроделеции и микродупликации размером от 50–100 тысяч пар оснований. Укажите название молекулярно-цитогенетического метода, который позволит обнаружить такие хромосомные аномалии. Ответ дайте аббревиатурой.				
--	--	--	--	--	--	--	--

ПК - 5.1.1. Знает нормативные правовые акты и иные документы, регламентирующие порядки проведения медицинских осмотров,

диспансеризации и диспансерного наблюдения; принципы диспансерного наблюдения за пациентами с неинфекционными заболеваниями и факторами риска в соответствии нормативными правовыми актами и иными документами; перечень врачей-специалистов, участвующих в проведении медицинских осмотров, диспансеризации

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК - 5. Способен организовывать и проводить диспансеризацию взрослого населения с целью раннего выявления хронических неинфекционных заболеваний, основных факторов риска их развития, и использовать принципы применения специфической и неспецифической профилактики инфекционных заболеваний, национальный календарь профилактических прививок и календарь профилактических прививок по эпидемическим показаниям	ПК-5.1. Знает: ПК - 5.1.1. Знает нормативные правовые акты и иные документы, регламентирующие порядки проведения медицинских осмотров, диспансеризации и диспансерного наблюдения; принципы диспансерного наблюдения за пациентами с неинфекционными заболеваниями и факторами риска в соответствии нормативными правовыми актами и иными документами; перечень врачей-специалистов, участвующих в проведении медицинских осмотров, диспансеризации	з –3. Знает последние научные достижения в области генетических технологий;

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
6.	Модуль 1. Основы медицинской генетики и методы оценки генетического риска.	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Какие технологии представляют собой значимые достижения в области секвенирования	1) нанопоровое секвенирование 2) полногеномное секвенирование 6) алгоритмы	да	да	да

	Модуль 2. Методы диагностики наследственных заболеваний. Модуль 3. Врожденные аномалии и пороки развития. Модуль 4. Скрининг и профилактика наследственных болезней. Модуль 5. Клинические аспекты наследственных болезней. Модуль 6. Генная терапия и лечение наследственных болезней		и интерпретации генетической информации за последние 5 лет: 1) нанопоровое секвенирование 2) полногеномное секвенирование 3) секвенирование РНК отдельных клеток 4) микрочипы 5) технология Hi-C 6) алгоритмы искусственного интеллекта	искусственного интеллекта			
		2. Вопросы с развёрнутым ответом	Метод секвенирования, позволяющий получать сверхдлинные чтения ДНК (до 2 млн п. н.) и детектировать эпигенетические модификации в реальном времени.	нанопоровое	да	да	да

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

A handwritten signature in blue ink, consisting of stylized Cyrillic letters, likely representing the name of the department head.

А.В. Стрыгин