

**Оценочные средства для проведения аттестации  
по дисциплине «Генетические технологии в медицине»  
для обучающихся 2023 года поступления  
по образовательной программе  
31.05.01 Лечебное дело,  
направленность (профиль) Лечебное дело  
(специалитет),  
форма обучения очная  
на 2025-2026 учебный год**

**1. Оценочные средства для проведения текущей аттестации по дисциплине**

1.1. Оценочные средства для проведения аттестации на занятиях семинарского типа

Аттестация на занятиях семинарского типа включает следующие типы заданий: тестирование, решение ситуационных задач, контрольная работа.

1.1.1. Примеры тестовых заданий

Проверяемые индикаторы достижения компетенции: ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.

1. Какой метод диагностики позволяет выявить хромосомные аномалии:

- а) ПЦР
- б) кариотипирование
- в) ультразвуковое исследование
- г) клинический осмотр

2. Что является материальной основой наследственности:

- а) РНК
- б) ДНК
- в) белки
- г) липиды

3. Какой процент мутаций возникает спонтанно:

- а) 5 – 10 %
- б) 20 – 30 %
- в) 50 – 70 %
- г) 90 – 95 %

4. Какое соотношение отражает закон Харди-Вайнберга:

- а)  $p + q = 1$
- б)  $p^2 + 2pq + q^2 = 1$
- в)  $p^2 - q^2 = 1$
- г)  $pq = 1$

5. Какой метод позволяет выявить нарушения обмена веществ:

- а) цитогенетический
- б) биохимический
- в) молекулярно-генетический
- г) дерматоглифический

6. Что такое NGS (Next Generation Sequencing):

- а) метод секвенирования нового поколения
- б) метод цитогенетического анализа
- в) метод биохимического анализа
- г) метод кариотипирования

7. Какой тип наследования характерен для муковисцидоза:

- а) аутосомно-доминантный
- б) аутосомно-рецессивный
- в) сцепленный с X-хромосомой
- г) митохондриальный

8. Какой метод является основным для пренатальной диагностики хромосомных аномалий:

- а) УЗИ
- б) амниоцентез
- в) определение маркеров в крови матери
- г) кардиотокография

9. Что такое генотерапия:

- а) лечение наследственных заболеваний путем введения нормальных генов
- б) лечение с помощью лекарственных препаратов
- в) хирургическое лечение
- г) диетотерапия

10. Какой процент новорожденных имеет врожденные пороки развития:

- а) 1- 2 %
- б) 3 – 5 %
- в) 6 – 8 %
- г) 9 – 10 %

#### 1.1.2. Примеры ситуационных задач

Проверяемые индикаторы достижения компетенции: ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.

1. В медико-генетическую консультацию обратилась семейная пара. Женщина 28 лет, мужчина 30 лет. У их первого ребенка диагностирован муковисцидоз. В семье мужа есть брат с аналогичным заболеванием. Женщина и её родственники здоровы. Определите тип наследования заболевания. Рассчитайте риск рождения второго ребёнка с муковисцидозом. Какие методы диагностики необходимо провести родителям.

2. При проведении неонатального скрининга у новорожденного ребенка выявлено повышение уровня фенилаланина в крови. Ребенок родился от первой беременности, роды в срок. Какое заболевание можно заподозрить. Какие дополнительные исследования необходимо провести.

#### 1.1.3. Примеры вариантов контрольной работы

Проверяемые индикаторы достижения компетенции: ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.

Вариант 1

1. Охарактеризуйте основные методы диагностики хромосомных заболеваний. Опишите принципы и возможности цитогенетического исследования.
2. В семье родился ребенок с синдромом Дауна. Родители фенотипически здоровы. Определите кариотип ребенка и возможные механизмы возникновения заболевания.

#### Вариант 2

1. Опишите современные методы молекулярно-генетической диагностики наследственных заболеваний.
2. В семье с аутосомно-рецессивным заболеванием (муковисцидоз) оба родителя являются носителями мутации. Определите риск рождения больного ребенка.

### 1.2. Оценочные средства для самостоятельной работы обучающихся

Оценка самостоятельной работы включает в себя тестирование.

#### 1.2.1. Примеры тестовых заданий с одиночным ответом

Проверяемые индикаторы достижения компетенции: ПК-5.1.1.

1. Делеции локуса AZF приводят к:

- а) Нарушению сперматогенеза
- б) Повышению уровня тестостерона
- в) Увеличению объема эякулята
- г) Изменению морфологии сперматозоидов

2. Мутации гена CFTR чаще всего ассоциируются:

- а) Муковисцидозом
- б) Галактоземией
- в) Фенилкетонурией
- г) Врожденным гипотиреозом

3. Дефекты генов фолатного цикла могут приводить к:

- а) Нарушениям женской фертильности
- б) Повышению уровня гомоцистеина
- в) Нарушениям развития плода
- г) Всем перечисленным последствиям

4. Основным методом диагностики мутаций гена CFTR является:

- а) Кариотипирование
- б) Секвенирование ДНК
- в) Биохимический анализ
- г) Цитогенетическое исследование

5. При врожденном гипотиреозе патогенетическая терапия включает:
- а) Заместительную терапию L-тироксином
  - б) Диетотерапию
  - в) Иммунотерапию
  - г) Генную терапию
6. Основным методом лечения фенилкетонурии является:
- а) Диетотерапия с ограничением фенилаланина
  - б) Заместительная терапия
  - в) Ферментная терапия
  - г) Гормонотерапия
7. При гемофилии патогенетическая терапия включает:
- а) Заместительную терапию факторами свертывания
  - б) Антифибринолитические препараты
  - в) Гемостатические средства
  - г) Гормональную терапию
8. Мутации в генах метаболизма гормонов могут приводить к:
- а) Нарушениям репродуктивной функции
  - б) Эндокринным расстройствам
  - в) Метаболическим нарушениям
  - г) Всем перечисленным состояниям
9. Патогенетическое лечение муковисцидоза включает:
- а) Мукорегуляторную терапию
  - б) Заместительную ферментную терапию
  - в) Антибактериальную терапию
  - г) Все перечисленные методы
10. При галактоземии основным методом лечения является:
- а) Исключение галактозы и лактозы из питания
  - б) Заместительная терапия
  - в) Ферментная терапия
  - г) Гормонотерапия

1.2.2. Примеры тестовых заданий с множественным выбором и/или на сопоставление и/или на установление последовательности

Проверяемые индикаторы достижения компетенции: ПК-5.1.1.

1. Какие генетические факторы могут быть связаны с женским бесплодием:

Выберите все верные варианты:

- а) Мутации генов фолатного цикла
- б) Полиморфизмы генов метаболизма витамина В12
- в) Мутации генов факторов свертывания крови
- г) Нарушения в генах II фазы детоксикации
- д) Все перечисленные варианты

2. Какие мутации могут быть выявлены при диагностике мужского бесплодия:

Выберите все верные варианты.

- а) Делеции локуса AZF
- б) Мутации гена CFTR
- в) Полиморфизмы генов метаболизма тестостерона
- г) Мутации генов сперматогенеза
- д) Все перечисленные варианты

3. Какие факторы могут влиять на развитие женского бесплодия.

Выберите все верные варианты.

- а) Нарушения метаболизма гормонов
- б) Дефекты генов факторов свертывания крови
- в) Дисфункция эндотелия
- г) Нарушения иммунной системы
- д) Все перечисленные варианты

4. Какие компоненты включает патогенетическое лечение муковисцидоза:

Выберите все верные варианты.

- а) Заместительная ферментная терапия
- б) Мукорегуляторная терапия
- в) Антибактериальная терапия
- г) Физиотерапия
- д) Все вышеперечисленные варианты

5. Установите соответствие между заболеванием с методом патогенетического лечения:

Заболевания	Методы лечения
1. гемофилия	А. Диетотерапия с ограничением фенилаланина
2. врожденный гипотиреоз	Б. Заместительная терапия факторами свертывания
3. муковисцидоз	В. Диетотерапия с исключением галактозы и лактозы
4. фенилкетонурия	Г. Заместительная терапия L-тироксином
5. галактоземия	Д. Мукорегуляторная и ферментная терапия

6. Установите соответствие между типом генетического нарушения с ассоциированным заболеванием:

Генетическое нарушение	Заболевание
1. Мутации гена CFTR	А. Мужское бесплодие
2. Дефекты генов фолатного цикла	Б. Муковисцидоз
3. Мутации AZF-локуса	В. Нарушения женской фертильности

4. Нарушения генов метаболизма гормонов	Г. Гипергомоцистеинемия
-----------------------------------------	-------------------------

7. Установите соответствие между заболеванием и характерными генетическими маркерами:

Заболевание	Генетические маркеры
1. мужское бесплодие	А. Мутации MTHFR, MTR, MTRR
2. женское бесплодие	Б. Делеции AZF
3. муковисцидоз	В. Мутации CFTR
4. нарушения фолатного цикла	Г. Полиморфизмы генов свертывания крови

8. Установите правильную последовательность этапов диагностики мужского бесплодия. Запишите соответствующую последовательность цифр:

1. Спермограмма
2. Определение уровня гормонов
3. Молекулярно-генетическое исследование (делеции AZF)
4. УЗИ органов мошонки
5. Консультация андролога

9. Установите правильную последовательность действий при обследовании пары с бесплодием:

1. Сбор анамнеза и физикальное обследование
2. Спермограмма у мужчины
3. Оценка гормонального статуса
4. УЗИ органов малого таза у женщины
5. Молекулярно-генетическое обследование

10. Установите правильную последовательность этапов патогенетического лечения при фенилкетонурии:

1. Назначение специальной диеты
2. Определение уровня фенилаланина в крови
3. Контроль питания и соблюдение диеты
4. Генетическое консультирование
5. Расчет допустимого количества белка

1.2.3. Примеры заданий открытого типа (вопрос с открытым ответом)

Проверяемые индикаторы достижения компетенции: ПК-5.1.1.

1. Назовите главный генетический маркер, исследуемый при мужском бесплодии.
2. Какое заболевание связано с мутациями гена CFTR?
3. Какой основной метод лечения фенилкетонурии?
4. Какой гормон замещают при врожденном гипотиреозе?
5. Какое вещество необходимо исключить из питания при галактоземии?

## 2. Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации по дисциплине

Промежуточная аттестация проводится в форме зачета.

Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации:

№	Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации	Проверяемые индикаторы достижения компетенций
1.	Понятие генома человека и его структура.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
2.	Строение и функции ДНК и РНК.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
3.	Механизмы репликации и репарации ДНК.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
4.	Генетический код и его свойства.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
5.	Биосинтез белка: транскрипция и трансляция.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
6.	Регуляция экспрессии генов.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
7.	Хромосомы: строение, классификация, функции.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
8.	Классификация наследственных заболеваний по типу наследования.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
9.	Аутосомно-доминантный тип наследования: характеристика, примеры.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
10.	Аутосомно-рецессивный тип наследования: особенности, примеры.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
11.	Сцепленное с полом наследование: механизмы, примеры.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
12.	Хромосомные болезни: классификация, диагностика.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
13.	Наследственные болезни обмена веществ: основные группы.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
14.	Мультифакториальные заболевания: особенности патогенеза.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
15.	Итогенетические методы: принципы, возможности.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
16.	Молекулярно-генетические методы диагностики.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
17.	Биохимические методы в генетике.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
18.	Методы пренатальной диагностики.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
19.	Неинвазивные методы генетической диагностики.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
20.	Методы оценки генетического риска.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
21.	Генетические аспекты бесплодия.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
22.	Мужское бесплодие: генетические факторы.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
23.	Женское бесплодие: генетические причины.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
24.	Генетические аспекты невынашивания беременности.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
25.	Генетическое консультирование при бесплодии.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
26.	Принципы патогенетической терапии наследственных заболеваний.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
27.	Симптоматическая терапия наследственных заболеваний.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
28.	Диетотерапия при наследственных болезнях обмена.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
29.	Заместительная терапия в генетике.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
30.	Профилактика наследственных заболеваний.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
31.	Генотерапия: принципы, перспективы.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
32.	Генная инженерия в медицине.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.

33.	Персонализированная медицина.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
34.	Геномное редактирование (CRISPR/Cas9).	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
35.	Биоинформатические методы в генетике.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
36.	Семиотика наследственных заболеваний.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
37.	Диагностика наследственных заболеваний.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
38.	Принципы ведения пациентов с наследственной патологией.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
39.	Медико-генетическое консультирование.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
40.	Генетические маркеры предрасположенности к заболеваниям.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.
41.	Современные подходы к скринингу наследственных заболеваний.	ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.

Промежуточная аттестация включает следующие типы заданий: тестирование.

### 2.1. Примеры тестовых заданий

Проверяемые индикаторы достижения компетенции: ПК-2.2.2., ПК-5.1.1.

1. Выберите один ответ из четырех. Какой процесс обеспечивает распад гликогена до глюкозы в печени:
  - а) гликолиз;
  - б) гликогенолиз;
  - в) глюконеогенез;
  - г) пентозофосфатный путь.
  
2. Выберите один ответ из четырех. Какой лабораторный показатель отражает белково-энергетическую недостаточность при истощении:
  - а) повышенный альбумин;
  - б) сниженный альбумин;
  - в) повышенный холестерин;
  - г) сниженный гемоглобин.
  
3. Выберите один ответ из четырех. Какой признак наиболее типичен для митохондриальных болезней:
  - а) изолированное поражение печени;
  - б) полиорганный поражения (нервная система, мышцы, сердце, глаза);
  - в) моносимптомность;
  - г) исключительно кожные проявления.
  
4. Выберите один ответ из четырех. Для каких пероксисомных заболеваний применяют заместительную терапию фитановой кислотой:
  - а) синдром Целвегера;
  - б) болезнь Рефсума;
  - в) аденолейкодистрофия;
  - г) ни для одного из перечисленных.
  
5. Выберите один ответ из четырех. Какой белок составляет основу фиброзных структур соединительной ткани:
  - а) кератин;
  - б) коллаген;
  - в) актин;

- г) миозин.
6. Выберите один ответ из четырех. Какой тип наследования характерен для большинства моногенных наследственных болезней крови:
- а) митохондриальный;
  - б) аутосомно-доминантный или аутосомно-рецессивный, а также X-сцепленный;
  - в) полигенный;
  - г) только X-сцепленный доминантный
7. Выберите один ответ из четырех. Какая мутация лежит в основе адреногенитального синдрома (АГС):
- а) точечная мутация в гене CYP21A2;
  - б) делеция целой хромосомы 21;
  - в) трисомия 18;
  - г) экспансия CGG-повторов
8. Выберите один ответ из четырех. Какие компоненты формируют мультифакториальную предрасположенность:
- а) только генетические;
  - б) генетические, эпигенетические, средовые;
  - в) исключительно средовые;
  - г) только эпигенетические
9. Выберите один ответ из четырех. Что такое протоонкоген:
- а) ген, всегда вызывающий рак;
  - б) нормальный клеточный ген, регулирующий пролиферацию и дифференцировку, который при мутации может стать онкогеном;
  - в) вирусный ген, интегрированный в геном;
  - г) ген-супрессор опухоли
10. Выберите один ответ из четырех. Какой принцип лежит в основе диетотерапии при фенилкетонурии:
- а) усиление всасывания фенилаланина;
  - б) ограничение поступления фенилаланина с пищей;
  - в) добавление высоких доз фенилаланина;
  - г) полное исключение белков

В полном объеме фонд оценочных средств по дисциплине доступен в ЭИОС ФГБОУ ВО ВолгГМУ Минздрава России по ссылке:

<https://elearning.volgmed.ru/course/view?id=9965>

Рассмотрено на заседании кафедры фундаментальной медицины и биологии, протокол от «22» мая 2025 г. №10

Заведующий кафедрой



А.В. Стрыгин