

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Таскаев Сергей Васильевич  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 09.07.2026 11:56:32  
Уникальный программный ключ:  
04c19ed8bf98f3b6cb77a486b9a8788b922925



МИНОБРАЗОВАНИЯ РОССИИ  
Федеральное государственное бюджетное образовательное  
учреждение высшего образования  
«Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)  
Факультет/ Фундаментальной медицины  
Кафедра общей и клинической патологии

Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Медицинская генетика»  
по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика;  
30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»

|                      |              |                        |               |
|----------------------|--------------|------------------------|---------------|
| Версия документа - 1 | стр. 1 из 13 | Первый экземпляр _____ | КОПИЯ № _____ |
|----------------------|--------------|------------------------|---------------|

**Фонд оценочных средств  
для промежуточной аттестации  
по дисциплине (модулю)**

**Медицинская генетика**

Направление подготовки (специальность)

**30.05.01 Медицинская биохимия**

**30.05.02 Медицинская биофизика**

**30.05.03 Медицинская кибернетика**

Присваиваемая квалификация

**Врач-биохимик; Врач-биофизик; Врач-кибернетик**

Форма обучения  
очная

Год набора 2026

Челябинск 2026г.

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |              |                        |               |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|------------------------|---------------|
|  МИНОБРНАУКИ РОССИИ<br>Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования<br>«Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)<br>Факультет/ Фундаментальной медицины<br>Кафедра общей и клинической патологии |              |                        |               |
| Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Медицинская генетика»<br>по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика;<br>30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»                                                                                                                                 |              |                        |               |
| Версия документа - 1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | стр. 1 из 13 | Первый экземпляр _____ | КОПИЯ № _____ |

## 1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Специальность: 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика; 30.05.03 Медицинская кибернетика.

Направленность (профиль): Медицинская биохимия; Медицинская биофизика; Медицинская кибернетика. Дисциплина: Медицинская генетика.

Семестр (семестры) изучения: 7.

Форма (формы) промежуточной аттестации: экзамен.

## 2. ПЕРЕЧЕНЬ ФОРМИРУЕМЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ

### 2.1. Компетенции, закреплённые за дисциплиной

Изучение дисциплины «Медицинская генетика» направлено на формирование следующих компетенций:

| Коды компетенции согласно ФГОС (ОПОП ВО) | Содержание компетенций согласно ФГОС (ОПОП ВО)                                     | Индикаторы достижения компетенции согласно ОПОП                                                                                                                                                                                                                                                                         | Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1                                        | 2                                                                                  | 3                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       | 4                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| ПК-3                                     | Способен к организации и проведению научных исследований в области здравоохранения | ПК-3.1. Способен организовывать и проводить теоретические и экспериментальные исследования в области биомедицины с целью расширения научных знаний, получения новой информации, проверки гипотез, решения проблем, разработки новой продукции в сфере охраны окружающей среды, фармакологии, медицины и здравоохранения | Для достижения ПК-3.1 знать: принципы организации и проведения теоретических и экспериментальных исследований генетических особенностей организма, влияющие на эффективность лекарственных средств, с целью расширения научных знаний, получения новой информации, проверки гипотез, решения проблем, разработки новой продукции в сфере охраны окружающей среды, фармакологии, медицины и здравоохранения<br>Для достижения ПК-3.1 уметь: организовывать и проводить теоретические и экспериментальные исследования анализа возможностей развития побочных реакций на лекарственные средства, связанные с генетическими особенностями организма, с целью расширения научных знаний, получения новой информации, проверки гипотез, решения проблем, разработки новой продукции в сфере охраны окружающей среды, фармакологии, медицины и здравоохранения<br>Для достижения ПК-3.1 владеть: навыками организации и проведения теоретических и экспериментальных исследований анализа возможности развития побочных реакций на лекарственные средства, связанные с генетическими особенностями организма, с целью расширения научных знаний, получения новой информации, проверки гипотез, решения проблем, разработки новой продукции в сфере охраны окружающей среды, фармакологии, медицины и здравоохранения |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |              |                        |               |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|------------------------|---------------|
|  МИНОБРНАУКИ РОССИИ<br>Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования<br>«Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)<br>Факультет/ Фундаментальной медицины<br>Кафедра общей и клинической патологии |              |                        |               |
| Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Медицинская генетика»<br>по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика;<br>30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»                                                                                                                                 |              |                        |               |
| Версия документа - 1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | стр. 1 из 13 | Первый экземпляр _____ | КОПИЯ № _____ |

### 3. СОДЕРЖАНИЕ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

#### 3.1 Виды оценочных средств

| № п/п | Код компетенции/<br>планируемые результаты<br>обучения                                  | Контролируемые темы/ разделы                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               | Наименование<br>оценочного<br>средства для<br>текущего<br>контроля | Наименование<br>оценочного<br>средства на<br>промежуточной<br>аттестации/№<br>задания |
|-------|-----------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------|
| 1.    | ПК-3 Способен к организации и проведению научных исследований в области здравоохранения | Тема 1. Медицинская генетика: основные понятия, задачи, направления и перспективы развития.<br>Тема 2. Молекулярно-генетические основы патологии человека.<br>Тема 3. Наследственная и мультифакторная патология человека: клиничко-молекулярно-генетические характеристики.<br>Тема 4. Современные проблемы диагностики, лечения и профилактики наследственной патологии. | Вопросы для устного опроса, тесты, ситуационные задачи.            | Вопросы для устного опроса к экзамену.                                                |

Типовые задания, критерии и показатели оценивания в рамках текущего контроля представлены в рабочей программе дисциплины (модуля). Полные комплекты оценочных средств и контрольно-измерительных материалов хранятся на кафедре.

#### 3.2. Содержание оценочных средств

##### Вопросы к экзамену:

1. Медицинская генетика как клиническая и профилактическая медицина.

Примерный план ответа:

- а) Значимость медико-генетических знаний в практической работе врача;
- б) Место медицинской генетики в системе медицинских знаний, взаимосвязь с другими клиническими и медико-профилактическими дисциплинами;
- в) Роль отечественных ученых в развитии медицинской и клинической генетики.

2. Предмет, задачи и методы медицинской генетики.

Примерный план ответа:

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |              |                        |               |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|------------------------|---------------|
|  <p>МИНОБРНАУКИ РОССИИ<br/>Федеральное государственное бюджетное образовательное<br/>учреждение высшего образования<br/>«Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)<br/>Факультет/ Фундаментальной медицины<br/>Кафедра общей и клинической патологии</p> |              |                        |               |
| <p>Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Медицинская генетика»<br/>по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика;<br/>30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»</p>                                                                                                                                       |              |                        |               |
| Версия документа - 1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        | стр. 1 из 13 | Первый экземпляр _____ | КОПИЯ № _____ |

а) Основные понятия медицинской генетики (генотип, фенотип, генный баланс и др.);

б) Генный баланс, дозы генов;

в) Значение нормального дозового баланса для формирования фенотипа.

3. Роль наследственности в определении здоровья и патологии. Менделевское наследование признаков.

Примерный план ответа:

а) Роль наследственности в определении здоровья и патологии;

б) Менделевское наследование признаков;

в) Популяционно-генетические, экологические, социально-экономические и демографические аспекты наследственной патологии.

4. Клинико-генеалогический метод медицинской генетики.

Примерный план ответа:

а) Этапы проведения;

б) Методика сбора информации и ее особенности при различных видах патологии;

в) Возможные ошибки метода;

г) Значение клинико-генеалогического метода в клинической практике.

5. Цитогенетические методы медицинской генетики.

Примерный план ответа:

а) Варианты цитогенетических методов;

б) Область применения цитогенетических методов;

в) Значение цитогенетических методов.

6. Биохимические методы медицинской генетики.

Примерный план ответа:

а) Уровни биохимической диагностики;

б) Показания к биохимическому исследованию для диагностики наследственных болезней.

7. Молекулярно-генетические методы медицинской генетики.

Примерный план ответа:

а) Универсальность методов ДНК-диагностики;

б) Возможности использования молекулярно-генетических методов;

в) Характеристика основных методических приемов.

8. Структурно-функциональная организация наследственного материала.

Примерный план ответа:

а) Строение и генетическая роль ДНК;

б) Полуконсервативный механизм репликации ДНК;

в) Ферменты репликации;

г) Особенности репликации у прокариот и эукариот;

д) Репарация ДНК;

е) Механизмы рекомбинации ДНК.

9. Структура и функции гена.

Примерный план ответа:

а) Эволюция представлений о гене;

б) Критерии аллелизма;

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |              |                        |               |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|------------------------|---------------|
|  <p>             МИНОБРНАУКИ РОССИИ<br/>             Федеральное государственное бюджетное образовательное<br/>             учреждение высшего образования<br/>             «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)<br/>             Факультет/ Фундаментальной медицины<br/>             Кафедра общей и клинической патологии           </p> |              |                        |               |
| <p>             Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Медицинская генетика»<br/>             по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика;<br/>             30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»           </p>                                                                                                                                                                              |              |                        |               |
| Версия документа - 1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | стр. 1 из 13 | Первый экземпляр _____ | КОПИЯ № _____ |

в) Межаллельная комплементация.

|                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                               |                        |               |
|-----------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------|---------------|
|  | МИНОБРНАУКИ РОССИИ<br>Федеральное государственное бюджетное образовательное<br>учреждение высшего образования<br>«Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)<br>Факультет/ Фундаментальной медицины<br>Кафедра общей и клинической патологии |                        |               |
|                                                                                   | Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Медицинская генетика»<br>по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика;<br>30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»                                                  |                        |               |
| Версия документа - 1                                                              | стр. 1 из 13                                                                                                                                                                                                                                                  | Первый экземпляр _____ | КОПИЯ № _____ |

#### 10. Свойства и функции наследственного материала.

Примерный план ответа:

- а) Современные представления о строении гена;
- б) Оперонный принцип организации генов у прокариот;
- в) Структурные и регуляторные гены;
- г) Расположение генов в хромосомах эукариот.

#### 11. Транскрипция ДНК.

Примерный план ответа:

- а) Типы РНК в клетке;
- б) РНК-полимераза;
- в) Обратная транскрипция, ревертаза;
- г) Трансляция иРНК;
- д) Генетический код, его свойства.

#### 12. Современные представления о геноме человека.

Примерный план ответа:

- а) Структура и организация генома;
- б) Геномика;
- в) Структура генома прокариотических и эукариотических организмов;
- г) Уникальные и повторяющиеся последовательности ДНК;
- д) Мобильные элементы генома;
- е) Псевдогены.

#### 13. Общая и частная семиотика наследственных заболеваний.

Примерный план ответа:

- а) Особенности клинического осмотра больных и их родственников;
- б) Морфогенетические варианты развития, их генез;
- в) Постнатальная модификация.

#### 14. Общеклинические особенности проявлений наследственных болезней.

Примерный план ответа:

- а) Генетические истоки полиморфизма наследственной патологии;
- б) Фено- и генокопии;
- в) Генетическая уникальность человека как основа неповторимости клинических проявлений.

#### 15. Летальные эффекты мутаций.

Примерный план ответа:

- а) Летальные эффекты мутаций;
- б) Значение летальных эффектов мутаций в перинатальной, ранней детской и младенческой смертности;
- в) Связь летальных эффектов мутаций с бесплодием, спонтанными абортами и выкидышами.

16. Наследственно обусловленные патологические реакции на различные лекарственные вещества. Неспецифические эффекты патологических мутаций и хроническое течение болезней. Генетические факторы и выздоровление.

Примерный план ответа:

- а) Наследственно обусловленные патологические реакции на различные

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |              |                        |               |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|------------------------|---------------|
|  <p>             МИНОБРНАУКИ РОССИИ<br/>             Федеральное государственное бюджетное образовательное<br/>             учреждение высшего образования<br/>             «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)<br/>             Факультет/ Фундаментальной медицины<br/>             Кафедра общей и клинической патологии           </p> |              |                        |               |
| <p>             Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Медицинская генетика»<br/>             по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика;<br/>             30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»           </p>                                                                                                                                                                              |              |                        |               |
| Версия документа - 1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | стр. 1 из 13 | Первый экземпляр _____ | КОПИЯ № _____ |

лекарственные вещества<sup>4</sup>

|                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                               |                        |               |
|-----------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------|---------------|
|  | МИНОБРНАУКИ РОССИИ<br>Федеральное государственное бюджетное образовательное<br>учреждение высшего образования<br>«Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)<br>Факультет/ Фундаментальной медицины<br>Кафедра общей и клинической патологии |                        |               |
|                                                                                   | Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Медицинская генетика»<br>по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика;<br>30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»                                                  |                        |               |
| Версия документа - 1                                                              | стр. 1 из 13                                                                                                                                                                                                                                                  | Первый экземпляр _____ | КОПИЯ № _____ |

б) Неспецифические эффекты патологических мутаций и хроническое течение болезней;

в) Генетические факторы и выздоровление.

17. Общая характеристика хромосомных болезней.

Примерный план ответа:

а) Общая характеристика хромосомных болезней;

б) Этиология, цитогенетика;

в) Патогенез хромосомных болезней.

18. Общеклинические характеристики хромосомной патологии.

Примерный план ответа:

а) Особенности клинических проявлений отдельных синдромов;

б) Врожденные пороки развития;

в) Прогрессиентность течения хромосомных болезней, тяжесть состояния;

г) Вовлеченность разных систем в патологический процесс при хромосомных болезнях.

19. Методы диагностики, лечения, профилактики хромосомных болезней.

Примерный план ответа:

а) Методы диагностики хромосомных болезней;

б) Основные принципы лечения хромосомных болезней;

в) Проблемы лечения, социальной адаптации и реабилитации больных с хромосомной патологией;

г) Профилактика хромосомных болезней.

20. Общая характеристика моногенной патологии.

Примерный план ответа:

а) Общая характеристика моногенной патологии;

б) Этиология моногенных заболеваний;

в) Патогенез моногенных заболеваний.

21. Механизмы развития моногенных заболеваний.

Примерный план ответа:

а) Специфичность мутаций;

б) Множественность метаболических путей;

в) Множественность функций белков.

22. Клиника, дифференциальная диагностика, лечение моногенных заболеваний.

Примерный план ответа:

а) Классификация моногенных заболеваний;

б) Клиническая картина отдельных форм моногенных болезней с разными типами наследования;

в) Изучение основ дифференциальной диагностики ферментопатий;

г) Принципы патогенетического и симптоматического лечения и генотерапии моногенных заболеваний.

23. Болезни с наследственным предрасположением.

Примерный план ответа:

а) Понятие о предрасположенности

б) Общая характеристика мультифакториальных заболеваний.

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |              |                        |               |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|------------------------|---------------|
|  <p>             МИНОБРНАУКИ РОССИИ<br/>             Федеральное государственное бюджетное образовательное<br/>             учреждение высшего образования<br/>             «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)<br/>             Факультет/ Фундаментальной медицины<br/>             Кафедра общей и клинической патологии           </p> |              |                        |               |
| <p>             Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Медицинская генетика»<br/>             по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика;<br/>             30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»           </p>                                                                                                                                                                              |              |                        |               |
| Версия документа - 1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | стр. 1 из 13 | Первый экземпляр _____ | КОПИЯ № _____ |

24. Моногенно обусловленная предрасположенность.: экогенетическая патология,

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |              |                        |               |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|------------------------|---------------|
|  <p>МИНОБРНАУКИ РОССИИ<br/>Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования<br/>«Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)<br/>Факультет/ Фундаментальной медицины<br/>Кафедра общей и клинической патологии</p> |              |                        |               |
| <p>Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Медицинская генетика»<br/>по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика;<br/>30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»</p>                                                                                                                                   |              |                        |               |
| Версия документа - 1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    | стр. 1 из 13 | Первый экземпляр _____ | КОПИЯ № _____ |

фармакогенетические реакции, профессиональные болезни.

Примерный план ответа:

- а) Экогенетическая патология;
- б) Фармакогенетические реакции;
- в) Профессиональные болезни.

25. Полигенная предрасположенность. Врожденные пороки развития мультифакториальной природы.

Примерный план ответа:

- а) Полигенная предрасположенность;
- б) Врожденные пороки развития мультифакториальной природы.

26. Виды профилактики наследственных болезней.

Примерный план ответа:

- а) Первичная и вторичная профилактика наследственных болезней;
- б) Уровни профилактики (прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный);

- в) Пути и формы профилактических мероприятий.

27. Медико-генетическое консультирование.

Примерный план ответа:

- а) Определение показаний для направления на медико-генетическую консультацию;
- б) Пренатальная диагностика;
- в) Периконцепционная профилактика;
- г) Основы законодательства о здравоохранении и директивные документы, определяющие деятельность медикогенетической службы.

28. Просеивающие программы.

Примерный план ответа:

- а) Назначение просеивающих программ;
- б) Условия проведения просеивающих программ;
- в) Перечень заболеваний, подлежащих массовому скринингу.

29. Этические, правовые и деонтологические вопросы медицинской генетики.

Примерный план ответа:

- а) Единство нравственных и правовых норм в работе врача;
- б) Этические проблемы медико-генетического консультирования, дородовой диагностики и скрининга новорожденных;
- в) Юридическая ответственность врача-генетика перед больным и его родственниками;

- г) Правила оформления медицинской документации.

30. Экологическая генетика.

Примерный план ответа:

- а) Проявление действия генов в зависимости от среды;
- б) Моногенные экогенетические вариации на фармакологические средства, пищу, производственные факторы, факторы окружающей среды.

31. Полигенные экогенетические вариации.

Примерный план ответа:

- а) Полигенные экогенетические вариации;

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |              |                        |               |
|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|------------------------|---------------|
|  <p>             МИНОБРНАУКИ РОССИИ<br/>             Федеральное государственное бюджетное образовательное<br/>             учреждение высшего образования<br/>             «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)<br/>             Факультет/ Фундаментальной медицины<br/>             Кафедра общей и клинической патологии           </p> |              |                        |               |
| <p>             Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Медицинская генетика»<br/>             по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика;<br/>             30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»           </p>                                                                                                                                                                              |              |                        |               |
| Версия документа - 1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | стр. 1 из 13 | Первый экземпляр _____ | КОПИЯ № _____ |

б) Болезни с наследственным предрасположением как пример полигенных

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |              |                        |               |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|------------------------|---------------|
|  МИНОБРНАУКИ РОССИИ<br>Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования<br>«Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)<br>Факультет/ Фундаментальной медицины<br>Кафедра общей и клинической патологии |              |                        |               |
| Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Медицинская генетика»<br>по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика;<br>30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»                                                                                                                                 |              |                        |               |
| Версия документа - 1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | стр. 1 из 13 | Первый экземпляр _____ | КОПИЯ № _____ |

экогенетических вариаций.

32. Генетико-гигиеническое нормирование факторов окружающей среды.

Примерный план ответа:

- а) Принципы, методы, регламентация;
- б) Генетический мониторинг и прогнозирование генетических факторов окружающей среды;
- в) Принципы оценивания генетико-эпидемиологических данных, полученных органами санитарного контроля.

#### 4. ПОРЯДОК ПРОВЕДЕНИЯ И КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

##### 4.1. Порядок проведения промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в форме экзамена. На экзамене обучающийся проходит устное собеседование по вопросам дисциплины.

##### 4.2. Критерии оценивания промежуточной аттестации по видам оценочных средств.

##### 4.2.1 Критерии оценивания теоретического вопроса

Максимальный балл за ответ на теоретический вопрос — 5 баллов.

| Отлично/<br>зачтено/<br>5 баллов                                                                                                                                                                                                                          | Хорошо/<br>зачтено/<br>4 балла                                                                                                                                                                                                                                     | Удовлетворительно/<br>зачтено/<br>3 балла                                                                                                                                         | Неудовлетворительно/<br>незачтено/<br>2 балла                                                                                                                                                |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Высокий уровень освоения проверяемых компетенций                                                                                                                                                                                                          | Средний уровень освоения проверяемых компетенций                                                                                                                                                                                                                   | Базовый уровень освоения проверяемых компетенций                                                                                                                                  | Недостаточный уровень освоения проверяемых компетенций                                                                                                                                       |
| Обучающийся отлично знает материал, умеет анализировать проблему и аргументировано изложить свою точку зрения, владеет достаточным для высказывания лексическим запасом, грамотно изъясняется с использованием точных терминов и названий.<br>Обучающийся | Обучающийся хорошо знает материал, умеет анализировать проблему и аргументировано изложить свою точку зрения, владеет достаточным для высказывания лексическим запасом, грамотно изъясняется с использованием точных терминов и названий.<br>Обучающийся допускает | Обучающийся знаком с материалом, владеет достаточным для высказывания лексическим запасом.<br>Обучающийся допускает фактические ошибки, не оперирует лексическим запасом по теме. | Обучающийся не знает основных положений вопроса, не ориентируется в основных понятиях, излагает материал с трудом, с грубыми фактическими ошибками, либо отказывается от ответов на вопросы. |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |              |                        |               |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------|------------------------|---------------|
|  МИНОБРНАУКИ РОССИИ<br>Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования<br>«Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)<br>Факультет/ Фундаментальной медицины<br>Кафедра общей и клинической патологии |              |                        |               |
| Фонд оценочных средств по дисциплине (модулю) «Медицинская генетика»<br>по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия; 30.05.02 Медицинская биофизика;<br>30.05.03 Медицинская кибернетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ»                                                                                                                                 |              |                        |               |
| Версия документа - 1                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | стр. 1 из 13 | Первый экземпляр _____ | КОПИЯ № _____ |

|                                  |                        |  |  |
|----------------------------------|------------------------|--|--|
| практически не допускает ошибок. | незначительные ошибки. |  |  |
|----------------------------------|------------------------|--|--|

#### **4.3. Результаты промежуточной аттестации и уровни сформированности компетенций**

Критерием успешности освоения учебного материала является экспертная оценка преподавателя, учитывающая регулярность посещения лекционных и семинарских занятий, знаний теоретического раздела программы по дисциплине (в том числе и материала самостоятельного изучения), которые оцениваются устным опросом по вопросам дисциплины, решением ситуационных задач и тестов. Качество усвоения знаний завершается экзаменом.

Особенности проведения процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья обозначены в рабочей программе дисциплины (модуля).

Уровни сформированности компетенций определяется следующим образом:

1. Высокий уровень сформированности компетенций соответствует оценке «отлично»:

- предполагает формирование компетенций на высоком уровне, готовность к самостоятельной профессиональной деятельности: готовность ориентироваться в современных представлениях о геноме человека, особенностях клинических проявлений наследственной патологии, знание биохимических методов, используемых для диагностики дефектов обмена, принципов и методов пренатальной диагностики наследственных и врожденных заболеваний.

- студент способен аргументировать собственную точку зрения по дискуссионным вопросам медико-генетического консультирования, критически оценивать информацию, формулировать собственные выводы.

2. Средний уровень соответствует оценке «хорошо»:

- предполагает формирование компетенций на хорошем уровне: умение изложить результаты клинко-генетического и лабораторного обследования пациента, способность анализировать и аргументировать вклад наследственных факторов в патогенез заболеваний человека;

- студент способен давать развернутые грамотные ответы на теоретические вопросы дисциплины, владеет навыками применения различных генетических методов, интерпретации результатов молекулярно-генетических и цитогенетических методов диагностики.

3. Базовый уровень соответствует оценке «удовлетворительно»:

- предполагает формирование компетенций на начальном уровне: знание общих принципов клинической диагностики наследственных болезней, причин происхождения и диагностическую значимость морфогенетических вариантов, владение методикой сбора наследственного анамнеза.

4. Низкий уровень соответствует оценке «неудовлетворительно»: отсутствие знаний значительной части программного материала; неправильные ответы на вопросы, существенные и грубые ошибки в ответах, недопонимание сущности излагаемых вопросов, грубые ошибки в чтении графиков, схем; неумение применять теоретические знания при решении практических задач, отсутствие навыков в обосновании выдвигаемых предложений и принимаемых решений.

**Направление подготовки (специальность) 30.05.01 Медицинская биохимия, 30.05.02 Медицинская биофизика, 30.05.03 Медицинская кибернетика "Медицинская генетика", Год(ы) набора 2026, очно**

**Фонд оценочных средств дисциплины (модуля) одобрен и рекомендован:**

Проректор по учебной работе      утверждено 27.02.2026      А.А. Саламатов

Ученым советом факультета фундаментальной медицины  
Протокол заседания № 2 от 02.02.2026

Председатель Ученого совета  
факультета фундаментальной  
медицины

согласовано      О.Б. Цейликман

**Заседанием кафедры    Общей и клинической патологии**

Протокол заседания № 2 от 02.02.2026

Заведующий кафедрой      согласовано      О.Н. Егоров

Автор (составитель)      Е.Б. Хромова

**Структура рабочей программы соответствует приказу ректора ФГБОУ ВО «ЧелГУ» от «13» апреля 2021 г. № 247-1**