

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Наумова Наталия Александровна
Должность: Ректор
Дата подписания: 09.09.2025 12:03:04
Уникальный программный ключ:
6b5279da4e034bffa679172803da5b7b559fc69e2

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРОСВЕЩЕНИЯ»
(ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ПРОСВЕЩЕНИЯ)

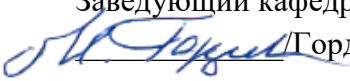
Факультет естественных наук
Кафедра общей биологии и биоэкологии

УТВЕРЖДЁН

на заседании кафедры общей биологии и
биоэкологии

Протокол от «27» августа 2025 г. № 1

Заведующий кафедрой

 Гордеев М.И./

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

По дисциплине

МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Направление подготовки

06.04.01 Биология

Программа подготовки:

Медико-биологические науки

Квалификация

Магистр

Форма обучения

Очно-заочная

Москва

2025

Авторы-составители:

Гордеев М.И., доктор биологических наук, профессор;

Москаев А.В., кандидат биологических наук, доцент;

Фонд оценочных средств по дисциплине «Медицинская генетика» составлен в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по направлению подготовки 06.04.01 Биология, утвержденного приказом МИНОБРНАУКИ России от 11.08.2020 г. № 934.

Дисциплина входит в часть, формируемую участниками образовательных отношений Блока 1 «Дисциплины (модули)» и является обязательной для изучения.

Год начала подготовки (по учебному плану) 2025

Содержание

1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы	4
2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания	4
3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы	6
3.1 Тематика лабораторных занятий.....	6
3.2 Вопросы для опроса и собеседования.....	7
3.3 Вопросы для тестовых заданий	8
3.4 Темы рефератов	9
3.5 Темы докладов	10
3.6 Темы презентаций.....	10
3.7 Вопросы к зачёту по дисциплине.....	10
4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.....	11

1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

Код и наименование компетенции	Этапы формирования
ДПК-2. Способен к проведению до-клинических, токсикологических и прочих биомедицинских исследований и интерпретации результатов проведенных исследований.	1. Работа на учебных занятиях. 2. Самостоятельная работа.
СПК-1. Способен проводить научные исследования в области биологии и биомедицины и интерпретировать результаты исследования.	1. Работа на учебных занятиях. 2. Самостоятельная работа.

2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

Оцениваемые компетенции	Уровень сформированности	Этап формирования	Описание показателей	Критерии оценивания	Шкала оценивания
ДПК-2	Пороговый	1. Работа на учебных занятиях. 2. Самостоятельная работа.	<i>знать:</i> - теоретические основы и достижения медицинской генетики; - этиологию и классификацию наследственных болезней; <i>уметь:</i> - демонстрировать базовые представления о наследственных заболеваниях; - анализировать актуальные проблемы медицинской генетики; - давать оценку научным достижениям и технологиям в области медицинской генетики, возможности применять их в практической деятельности;	Опрос и собеседование, тестирование	Шкала оценивания опроса и собеседования. Шкала оценивания тестирования.
	Продвину-тый	1. Работа на учебных занятиях. 2. Самостоя-	<i>знать:</i> - теоретические основы и достижения медицинской генетики;	Доклад, презентация, реферат, прак-	Шкала оценивания доклада.

		тельная работа. - этиологию и классификацию наследственных болезней; <i>уметь:</i> - демонстрировать базовые представления о наследственных заболеваниях; - анализировать актуальные проблемы медицинской генетики; - давать оценку научным достижениям и технологиям в области медицинской генетики, возможности применять их в практической деятельности; <i>владеть:</i> - основным понятийным аппаратом в области медицинской генетики; - основными методами изучения наследственных болезней; - навыками применения в профессиональной деятельности технологий и современных достижений медицинской генетики.	тическая подготовка.	Шкала оценивания презентации. Шкала оценивания практической подготовки. Шкала оценивания реферата.	
СПК-1	Пороговый	1. Работа на учебных занятиях. 2. Самостоятельная работа.	<i>знать:</i> - теоретические основы и достижения медицинской генетики; - этиологию и классификацию наследственных болезней; <i>уметь:</i> - демонстрировать базовые представления о наследственных заболеваниях; - анализировать актуальные проблемы медицинской генетики; - давать оценку научным достижениям и технологиям в области медицинской генетики, возможности применять их в практической деятельности;	Опрос и собеседование, тестирование	Шкала оценивания опроса и собеседования. Шкала оценивания тестирования.

	Продвину- тый	1. Работа на учебных заня- тиях. 2. Самостоя- тельная рабо- та.	<i>знать:</i> - теоретические основы и достижения медицинской генетики; - этиологию и классификацию наследственных болезней; <i>уметь:</i> - демонстрировать базовые представления о наследственных заболеваниях; - анализировать актуальные проблемы медицинской генетики; - давать оценку научным достижениям и технологиям в области медицинской генетики, возможности применять их в практической деятельности; <i>владеть:</i> - основным понятийным аппаратом в области медицинской генетики; - основными методами изучения наследственных болезней; - навыками применения в профессиональной деятельности технологий и современных достижений медицинской генетики.	Доклад, презентация, реферат, практическая подготовка.	Шкала оценивания доклада. Шкала оценивания презентации. Шкала оценивания практической подготовки. Шкала оценивания реферата.
--	------------------	--	--	--	--

3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

Задания практической подготовки

1. Методы генетики человека: анализ родословных.
2. Методы генетики человека: близнецовый метод.
3. Кариотип человека, число и морфология хромосом человека. Методы приготовления и анализа препаратов хромосом.
4. Генетические баз данных.
5. Анализ митохондриальной ДНК. Митохондриальные болезни человека.
6. ПЦР.
7. Популяционно генетический анализ
8. Анализ сцепленных моногенных признаков.
9. Модельные организмы для изучения генетических нарушений у человека. Дрозофила как модель для генетического анализа болезней человека.
10. Наследственные болезни, сцепленные с полом.

Тематика лабораторных занятий

Содержание занятия	Оборудование
1) Методы генетики человека: анализ родословных. 2) Методы генетики человека: близнецовый метод. 3) Кариотип человека, число и морфология хромосом человека. Методы приготовления и анализа препаратов хромосом. 4) Генетические баз данных. 5) Анализ сцепленных моногенных признаков. 6) Модельные организмы для изучения генетических нарушений у человека. Дрозофила как модель для генетического анализа болезней человека. 7) Наследственные болезни, сцепленные с полом. 8) Анализ митохондриальной ДНК. Митохондриальные болезни человека. 9) ПЦР. 10) Популяционно генетический анализ	Проектор, таблицы. Компьютеры (на базе компьютерного класса). Таблицы-схемы. ПЦР-бокс, термоциклеры, центрифуги, камеры для электрофореза, источники питания, системы гель-документации, термоблоки, трансиллюминатор, дозаторы, шейкеры, лабораторный пластик, наборы для выделения и очистки ДНК, реагенты и тест-системы для ПЦР.

Примерные контрольно-тренировочные вопросы по темам лабораторных работ:

Тема 1. Методы медицинской генетики.

1. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. Этапы развития медицинской генетики.
3. Понятие о мутациях как причине наследственных заболеваний.
4. Хромосомные, геномные и генные мутации.
5. Свойства генов (пенетрантность, экспрессивность гена, феномен антиципации, плейотропное действие).
6. Классификация наследственных болезней.
7. Методы медицинской генетики: клинико-генеалогический, цитогенетический, биохимический, близнецовый, молекулярно-генетический, популяционный.
8. Мультифакториальные заболевания. Генеалогический анализ при мультифакториальных заболеваниях.
9. Методы и формы профилактики болезней с наследственной предрасположенностью.

Вопросы для опроса и собеседования

1. Хромосомные типы определения пола.
2. Наследование признаков, сцепленных с полом. Нерасхождение половых хромосом.
3. Первичное нерасхождение.

4. Вторичное нерасхождение.
5. Хромосомы - группы сцепления генов.
6. Хромосомная теория наследственности Т.Г. Моргана.
7. Типы наследования признаков.
8. Аутосомно-доминантный тип наследования.
9. Аутосомно-рецессивный тип наследования.
10. Доминантный, сцепленный с полом тип наследования.
11. Рецессивный, сцепленный с полом тип наследования.
12. Голандрический тип наследования.
13. Основные этапы развития медицинской генетики.
14. Ген- единица мутации, рекомбинации и функции.
15. Один ген- один фермент.
16. Хромосомный уровень организации генетического материала.
17. Уровни упаковки хроматина.
18. Структурно- функциональная организация хромосом.
19. Эухроматин и гетерохроматин.
20. Структура политенных хромосом и хромосом типа « ламповых щеток».
21. Синаптанемный комплекс.
22. Число и морфология хромосом человека.

Вопросы для тестовых заданий

1. Заболевание фенилкетонурия связано с нарушением какого обмена:
а – углеводного
б – белкового
в – жирового
2. Что является причиной галактоземии:
а – трисомия по 21-й паре хромосом
б – мутация в гене, отвечающем за выработку галактозофосфатуридилтрансферазы
в – мутация в гене, отвечающем за выработку тирозиназы
3. В чем состоит лечение фенилкетонурии:
а – соблюдение диеты, исключающей прием лактозы
б – прием гормональных препаратов
в – соблюдение диеты, исключающей прием фенилаланина
4. К какому типу наследственных болезней относят болезнь Тея-Сакса:
а – генные болезни
б – хромосомные болезни
в – мультифакториальные болезни
5. Укажите мультифакториальную болезнь:
а – синдром Шерешевского-Тернера
б – синдром Дауна
в – гипертония
6. У какой болезни специфическим симптомом является «мышинный запах»:

- а – синдром Дауна
- б – альбинизм
- в – фенилкетонурия

7. В чем состоит причина синдрома Эдвардса:

- а – трисомия по 18-й паре хромосом
- б – трисомия по 13-й паре хромосом
- в – дисомия по У-хромосоме

8. Выберите верный кариотип синдрома Шерешевского-Тернера:

- а – 47,XX+18
- б – 45,X0
- в – 48,XXXX

9. 47,XY+13 – это кариотип:

- а – мальчика с синдромом Эдвардса
- б – девочки с синдромом Дауна
- в – мальчика с синдромом Патау

10. С каким из ниже перечисленных синдромов у детей самая низкая продолжительность жизни:

- а – синдром Патау
- б – синдром Эдвардса
- в – синдром Дауна

11. Укажите генное заболевание:

- а – галактоземия
- б – сахарный диабет
- в – синдром Клайнфельтера

12. Округлая голова, открытый рот, толстые губы, широкое переносье, монголоидные глаза, низкий рост, короткая шея, гипотония – это симптомы:

- а – синдрома Патау
- б – синдрома Дауна
- в – болезни Тея-Сакса

13. Синдромом Шерешевского-Тернера болеют:

- а – только мальчики
- б – только девочки
- в – и мальчики и девочки

Темы рефератов

1. Кариотип человека: методы изучения.
2. Геном человека.
3. Хромосомные болезни.
4. Моногенные болезни.
5. Митохондриальные болезни.
6. Врожденные пороки развития.
7. Методы медицинской генетики.
8. Методы профилактики наследственной и врожденной патологии.
9. Болезни с менделевским типом наследования.

10. Генетический скрининг на врожденную и наследственную патологию.
11. Биоэтические проблемы генотерапии.

Темы докладов

1. Роль наследственных и средовых факторов в формировании патологических процессов.
2. Изменчивость наследственных признаков как основа патологии.
3. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней.
4. Клиническая и генетическая классификации наследственных болезней.
5. Генетические основы гомеостаза.
6. Значение генетики для медицины.
7. Врожденные пороки развития.
8. Клинико-генеалогический метод в диагностике наследственных болезней.
9. Лабораторная диагностика наследственных болезней.
10. Компьютерные программы диагностики наследственных болезней.
11. Наследственно обусловленные патологические реакции на действие внешних факторов.
12. Экологическая генетика— основные понятия и значение для медицины.
13. Фармакогенетика.
14. Принципы лечения наследственных болезней.
15. Клеточная и генная терапия наследственных болезней.

Темы презентаций

1. Синдром Дауна.
2. Синдром Патау.
3. Синдром Эдвардса.
4. Синдром Шерешевского—Тернера.
5. Синдром Клайнфелтера.
6. Синдром дисомии по Y-хромосоме.
7. Синдромы полисомии по половым хромосомам.
8. Фенилкетонурия.
9. Галактоземия.
10. Муковисцидоз.
11. Синдром Марфана.
12. Гомоцистинурия.
13. Синдром Элерса—Данлоса.
14. Нейрофиброматоз.
15. Гемофилия.

Вопросы к зачёту с оценкой по дисциплине

1. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. Этапы развития медицинской генетики.
3. Современные представления об организации и функционировании генома человека.
4. Генетический полиморфизм.
5. Мутации как этиологический фактор наследственных болезней.
6. Характеристика методов медицинской генетики.
7. Клинико-генеалогический метод.
8. Популяционно-генетический метод.
9. Цитогенетический метод.

10. Биохимические методы.
11. Молекулярно-генетические методы.
12. Классификация хромосомных аномалий у человека.
13. Клинические проявления хромосомных синдромов.
14. Этиология моногенных заболеваний человека.
15. Аутосомно-доминантные моногенные заболевания.
16. Аутосомно-рецессивные моногенные заболевания.
17. Моногенные синдромы нарушения половой дифференцировки.
18. Заболевания, наследуемые сцепленно с полом.
19. Митохондриальные болезни.
20. Болезни геномного импринтинга.
21. Болезни экспансии тринуклеотидных повторов.
22. Прионные болезни.
23. Наследственные болезни обмена.
24. Болезни с наследственной предрасположенностью.
25. Медико-генетическое консультирование.
26. Пренатальная диагностика наследственных болезней.
27. Программы биохимического скрининга.
28. Биоэтические проблемы профилактики наследственной патологии и генотерапии.

4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.

Текущий контроль освоения компетенций студентом оценивается из суммы набранных баллов в соответствии с уровнем сформированности компетенций: пороговым или продвинутым. При этом учитывается активность студента на лабораторных занятиях, результаты промежуточных письменных и устных контрольных опросов, итоги контрольных работ (тестов), участие студентов в научной работе (например, написание рефератов, докладов и т.п.). Каждый компонент имеет соответствующий удельный вес в баллах:

- практическая подготовка – 10 баллов,
- опрос и собеседование – 20 баллов
- доклад – 10 баллов,
- реферат – 10 баллов,
- тестирование – 10 баллов;
- презентация – 10 баллов;
- зачет с оценкой – 30 баллов.

Шкала оценивания опроса и собеседования

Уровень оценивания	Критерии оценивания	Баллы
Опрос и собеседование	Свободное владение материалом	4
	Достаточное усвоение материала	3
	Поверхностное усвоение материала	1
	Неудовлетворительное усвоение материала	0

Максимальное количество баллов – 20 (по 4 балла за каждый опрос).

Шкала оценивания практической подготовки

Критерии оценивания	Баллы
Высокая активность на практической подготовке, выполнены лабораторные исследования в количестве не менее 3	10
Средняя активность на практической подготовке, выполнены лабораторные исследования в количестве от 1 до 3	5
Низкая активность на практической подготовке, лабораторное исследование не выполнялось	0

Шкала оценивания доклада

Уровень оценивания	Критерии оценивания	Баллы
Доклад	Ответы на вопросы даны в развернутом виде, с соответствующими пояснениями, при необходимости иллюстрациями.	2
	Ответы на вопросы даны краткие, без пояснений, с использованием некорректной терминологии	1
	Ответы на вопросы «слабые», студент не владеет научной терминологией и материалом	0

Максимальное количество баллов – 10 (по 2 балла за каждый доклад).

Шкала оценивания презентации

Показатель	Баллы
Представляемая информация систематизирована, последовательна и логически связана. Проблема раскрыта полностью. Широко использованы возможности технологии <i>PowerPoint</i> .	2
Представляемая информация в целом систематизирована, последовательна и логически связана (возможны небольшие отклонения). Проблема раскрыта. Возможны незначительные ошибки при оформлении в <i>PowerPoint</i> (не более двух).	1
Представляемая информация не систематизирована и/или не совсем последовательна, не имеет логичной структуры. Проблема раскрыта не полностью. Источниковая база исследования является недостаточной для решения поставленных задач. Выводы не сделаны или не обоснованы. Отсутствуют ссылки на источники информации. Возможности технологии <i>PowerPoint</i> использованы лишь частично.	0

Максимальное количество баллов – 10 (по 2 балла за каждую презентацию).

Шкала оценивания реферата

Уровень оценивания	Критерии оценивания	Баллы
Реферат	Содержание соответствует поставленным цели и задачам, изложение материала отличается логичностью и смысловой завершенностью, студент показал владение материалом, умение четко, аргументировано и корректно отвечать на поставленные вопросы, отстаивать собственную точку зрения	9-10

	Содержание недостаточно полно соответствует поставленным цели и задачам исследования, работа выполнена на недостаточно широкой источниковой базе и не учитывает новейшие достижения науки, изложение материала носит преимущественно описательный характер, студент показал достаточно уверенное владение материалом, однако недостаточное умение четко, аргументировано и корректно отвечать на поставленные вопросы и отстаивать собственную точку зрения	6-8
	Содержание не отражает особенности проблематики избранной темы; содержание работы не полностью соответствует поставленным задачам, источниковая база является фрагментарной и не позволяет качественно решить все поставленные в работе задачи, работа не учитывает новейшие достижения историографии темы, студент показал неуверенное владение материалом, неумение отстаивать собственную позицию и отвечать на вопросы	3-5
	Работа не имеет логичной структуры, содержание работы в основном не соответствует теме, источниковая база исследования является недостаточной для решения поставленных задач, студент показал неуверенное владение материалом, неумение формулировать собственную позицию.	0-2

Максимальное количество баллов – 10 (по 2 балла за каждый реферат).

Шкала оценивания тестирования

Критерии оценивания	Баллы
80-100% правильных ответов - «отлично»	8-10
60-80% правильных ответов - «хорошо»	6-8
30-50% правильных ответов - «удовлетворительно»	3-5
0-20 % правильных ответов - «неудовлетворительно»	2

Шкала оценивания зачета с оценкой

Показатель	Балл
Обучающийся обнаруживает высокий уровень овладения теорией вопроса, знание терминологии, умение давать определения понятиям. Знание персоналий, сопряженных с теоретическим вопросом. Умение проиллюстрировать явление практическими примерами, дает полные ответы на вопросы с приведением примеров и/или пояснений.	30
Обучающийся недостаточно полно освещает теоретический вопрос, определения даются без собственных объяснений и дополнений, ответы на вопросы полные с приведением примеров	16
Обучающийся обнаруживает недостаточно глубокое понимание теоретического вопроса, Определения даются с некоторыми неточностями, дает ответы только на элементарные вопросы, число примеров ограничено	10
Обучающийся обнаруживает незнание основных понятий и определений, не умеет делать выводы, показывает крайне слабое знание программного материала.	1

Итоговая шкала оценивания результатов освоения дисциплины

Итоговая оценка по дисциплине выставляется по приведенной ниже шкале. При

выставлении итоговой оценки преподавателем учитывается работа обучающегося в течение освоения дисциплины, а также оценка по промежуточной аттестации.

Баллы, полученные студентом по текущему контролю и промежуточной аттестации	Оценка в традиционной системе
81 – 100	отлично
61 - 80	хорошо
41 - 60	удовлетворительно
0 - 40	неудовлетворительно