

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Наумова Наталия Александровна  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 18.05.2026 13:44:18  
Уникальный программный ключ:  
6b5279da4e034bff679172803da5b7b559fc69e2

**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 «07» марта 2025 г. № 8  
Зав. кафедрой *А. Гордеев* М.И. Гордеев /

**ФОНД**  
**ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

по дисциплине (модулю)

**Медицинская генетика**

Специальность 31.05.02 Педиатрия

Москва  
2025

## Содержание

1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы
2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания
3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы
4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.

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

Код и наименование компетенции	Этапы формирования
ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	1. Работа на учебных занятиях (лекции, практические, лабораторные занятия) 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
ОПК-5	Пороговый	1. Работа на учебных занятиях (лекции, практические, лабораторные занятия) 2. Самостоятельная работа	<b>знать:</b> - терминологию и основные медицинской генетики, молекулярной биологии, <b>уметь:</b> - использовать основные научно-практические достижения в области медицинской генетики в профессиональной деятельности; - применять знания о генетических механизмах развития заболеваний при решении профессиональных задач.	Текущий контроль усвоения знаний на основе оценки устного ответа на вопросы, выполнения лабораторных занятий, презентаций и задач.	Шкалы оценивания ответа, лабораторных занятий, презентаций, задач
	Продвинутый	1. Работа на учебных занятиях (лекции, практические, лабораторные занятия) 2. Самостоятельная работа	<b>уметь:</b> - использовать основные научно-практические достижения в области медицинской генетики в профессиональной деятельности; - применять знания о генетических механизмах развития заболеваний при решении профессиональ-	Текущий контроль усвоения знаний на основе оценки устного ответа на вопросы, выполнения лабораторных занятий, презентаций	Шкалы оценивания ответа, лабораторных занятий, презентаций

			ных задач. <b>владеть:</b> - основными методами медицинской генетики; - навыками диагностики генетически обусловлен- ной патологии.	и задач.	ций, задач
--	--	--	---	----------	---------------

### Шкала оценивания лабораторных занятий

Показатель	Баллы
Все лабораторные занятия полностью выполнены. Полученные выводы хорошо раскрывают суть изучаемых процессов и явлений.	9-10
Все лабораторные занятия полностью выполнены. Могут иметься незначительные ошибки, связанные большей частью с техническими, а не смысловыми аспектами выполнения. Полученные выводы хорошо раскрывают суть изучаемых процессов и явлений.	6-8
Лабораторные занятия выполнены лишь частично. Имеются незначительные ошибки. Полученные выводы не полностью раскрывают суть изучаемых процессов и явлений.	3-5
Лабораторные занятия выполнены лишь частично. Имеются серьёзные нарушения. Полученные выводы не раскрывают суть изучаемых процессов и явлений.	0-2

Максимальное количество баллов – 20

### Шкала оценки задач

Критерии оценивания	Баллы
Правильно определено заболевание, ответы на все вопросы верны - «отлично»	9-10
Правильно определено заболевание, ответов на другие вопросы до 50% - «хорошо»	6-8
Правильно определено заболевание, нет ответов на другие вопросы - «удовлетворительно»	3-5
Задача не решена - «неудовлетворительно»	0-2

Максимальное количество баллов – 20

### Шкала оценивания опроса и собеседования

Уровень оценивания	Критерии оценивания	Баллы
Опрос и собеседование	Свободное владение материалом	2
	Достаточное усвоение материала	1
	Неудовлетворительное усвоение материала	0

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

### Шкала оценивания презентации

Показатель	Балл

Представляемая информация систематизирована, последовательна и логически связана. Проблема раскрыта полностью. Возможности технологии <i>PowerPoint</i> использованы уместно (презентация иллюстрирует, а не дублирует доклад студента; выдержана в едином стиль; оптимизировано количество слайдов).	10
Представляемая информация в целом систематизирована, последовательна и логически связана (возможны небольшие отклонения). Проблема раскрыта. Возможны единичные незначительные ошибки при оформлении в <i>PowerPoint</i> (переизбыток текстовой информации; стилистические ошибки; количество слайдов не оптимально).	6
Представляемая информация относительно систематизирована, логическая связь неявная. Проблема раскрыта не полностью. Имеются отдельные ошибки при оформлении в <i>PowerPoint</i> (информация в основном текстовая, дублирующая; речь студента презентация перенасыщена или напротив не раскрывает материал; плохое визуальное оформление презентации; количество слайдов недостаточно или презентация перегружена).	4
Представляемая информация не систематизирована и/или не последовательна. Проблема раскрыта не полностью. Выводы не сделаны или не обоснованы. Имеется ряд грубых ошибок при оформлении в <i>PowerPoint</i> (информация в основном текстовая, дублирующая речь студента; презентация перенасыщена или напротив не раскрывает материал; плохое визуальное оформление презентации).	1

Максимальное количество баллов – 10.

### 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

#### Вопросы для опроса

- 1.Клинико-генеалогический метод. Основные пути наследования генной патологии.
- 2.Цитогенетический метод. Молекулярно-генетический метод.
- 3.Биохимический метод. Неонатальный скрининг.
- 4.Классификация и общая характеристика хромосомных болезней.
- 5.Аномалии аутосом. Синдром Дауна, Патау, Эдвардса.
- 6.Аномалии половых хромосом. Синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера.
- 7.Адреногенитальный синдром.
- 8.Муковисцидоз.
- 9.Врожденный гипотиреоз.
- 10.Факоматозы. Нейрофиброматоз.
- 11.Болезнь Марфана.
- 12.Гемофилия.
- 13.Анемия Минковского-Шоффара (микросфероцитоз).

### Темы презентаций

1. Законы наследственности.
2. Расшифровка структуры молекулы ДНК.
3. Генетика человека.
4. Секвенирование геномов.
5. Митохондриальная ДНК.

### Тематика рефератов

1. Современные методы изучения клеток.
2. Генетическая программа организма.
3. Современные представления о геноме.
4. Проявления фундаментальных свойств живых систем - наследственности и изменчивости - на различных уровнях биологической организации. Что такое генетический код?
5. Современные методы исследования ДНК.
6. Грегор Мендель – основоположник генетики.
7. Аллельные и неаллельные взаимодействия.
8. Сцепленное наследование и кроссинговер.
9. Хромосомные болезни человека.
10. Наследственный полиморфизм человека по группам крови.
11. Радиационный и химический мутагенез и окружающая среда.
12. Развитие хромосомной теории наследственности.

### Задачи для решения на занятиях

#### Задача 1

Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета) наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами. Каким будет их второй сын?

#### Задача 2

Потемнение зубов может определяться двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосомах, другой в X-хромосоме. В семье родителей, имеющих темные зубы, родились дочка и мальчик с нормальным цветом зубов. Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка тоже без аномалий, если удалось установить, что темные зубы матери обусловлены лишь геном, сцепленным с X-хромосомой, а темные зубы отца – аутосомным геном, по которому он гетерозиготен.

#### Задача 3

Потемнение зубов – доминантный признак, сцепленный с Х-хромосомой. У родителей, имеющих темные зубы, родилась дочь с темными зубами и сын с белыми. Какова вероятность рождения детей с белыми зубами в этой семье?

#### Задача 4

Ангидрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие эмали на зубах) передается как рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой признак. 1) Юноша, не страдающий этим недостатком, женится на девушке, отец которой лишен потовых желез, а мать и ее предки здоровы. Какова вероятность того, что дети от этого брака будут страдать отсутствием потовых желез? 2) В браке здоровой женщины и мужчины, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией, рождаются большая девочка и здоровый сын. Определите вероятность рождения следующего ребенка здоровым.

#### Задача 5

У человека альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. Ангидротическая эктодермальная дисплазия передается как сцепленный с Х-хромосомой рецессивный признак. У супружеской пары, нормальной по обоим признакам, родился сын с обеими аномалиями. 1) Какова вероятность того, что их вторым ребенком будет девочка, нормальная по обоим признакам? 2) Какова вероятность того, что следующим ребенком у них будет нормальный сын?

#### Задача 6

Отосклероз (очаговое заболевание косточек среднего уха, способное вызвать глухоту) наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Отсутствие боковых верхних резцов наследуется как сцепленный с Х-хромосомой рецессивный признак с пенетрантностью 100%. Определите вероятность рождения детей с обеими аномалиями одновременно в семье, где мать гетерозиготна в отношении обоих признаков, а отец нормален по обоим парам генов.

#### Задача 7

Мужчина, страдающий дальтонизмом и глухотой, женился на женщине, нормальной по зрению и хорошо слышащей. У них родились глухой сын и дальтоник и дочь – дальтоник, но с хорошим слухом. Определите вероятность рождения в этой семье дочери с обеими аномалиями, если известно, что дальтонизм и глухота передаются как рецессивные признаки, но дальтонизм сцеплен с Х-хромосомой, а глухота – аутосомный признак.

#### Задача 8

Гипертрихоз наследуется как сцепленный с Y-хромосомой признак, который появляется лишь к 17 годам жизни. Одна из форм ихтиоза наследуется как рецессивный признак, сцепленный с X-

хромосомой. В семье, где жена нормальна по обоим признакам, а муж является обладателем только гипертрихоза, родился мальчик с признаками ихтиоза. 1) Определите вероятность проявления у этого мальчика гипертрихоза. 2) Определите вероятность рождения в этой семье детей без обеих аномалий, и какого они будут пола.

#### Задача 9

У человека цветовая слепота обусловлена рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой. Нормальное зрение определяется доминантным аллелем этого гена. От брака родителей с нормальным зрением родился ребенок с цветовой слепотой. Определить генотипы всех членов семьи.

#### Задача 10

У человека ген, вызывающий одну из форм цветовой слепоты, или дальтонизм, локализован в X-хромосоме. Состояние болезни вызывается рецессивным геном, состояние здоровья – доминантным. 1) Девушка, имеющая нормальное зрение, отец которой обладал цветовой слепотой, выходит замуж за нормально-го мужчину, отец которого также страдал цветовой слепотой. Какое зрение ожидать у детей от этого брака? 2) Нормальные в отношении зрения мужчина и женщина имеют: а) сына, страдающего дальтонизмом и имеющего нормальную дочь; б) нормальную дочь, имеющую одного нормального сына и одного сына дальтоника; в) еще нормальную дочь, имеющую пятерых нормальных сыновей. Каковы генотипы родителей, детей и внуков.

### Вопросы к зачету

1. Этиология и патогенез наследственных болезней. Классификация наследственных болезней.
2. Семиотика наследственной патологии. Признаки наследственных болезней.
3. Этапы постановки диагноза наследственных болезней.
4. Малые аномалии развития.
5. Врожденные пороки развития.
6. Классификация тератогенов. Критические периоды внутриутробного периода онтогенеза.
7. Клинико-генеалогический метод. Основные пути наследования генной патологии.
8. Цитогенетический метод. Молекулярно-генетический метод.
9. Биохимический метод. Неонатальный скрининг.
10. Классификация и общая характеристика хромосомных болезней.
11. Аномалии аутосом. Синдром Дауна, Патау, Эдвардса.
12. Аномалии половых хромосом. Синдром Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера.
13. Аденогенитальный синдром.
14. Муковисцидоз.

15. Врожденный гипотиреоз.
16. Факоматозы. Нейрофиброматоз.
17. Болезнь Марфана.
18. Гемофилия.
19. Анемия Минковского-Шоффара (микросфероцитоз).
20. Наследственный нефрит (синдром Альпорта).
21. Наследственные болезни обмена веществ. Классификация.
22. Галактоземия.
23. «Четыре П» в современной медицине: предрективная (предсказательная), превентивная (упреждающая), персонифицированная, партисипированная (предусматривающая активную роль самого пациента)
24. Болезни накопления (митохондриальные, лизосомные, пероксисомные)
25. Генофонд как стратегический ресурс. Генетическое прогнозирование. Понятие о фенофонде

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

Максимальное количество баллов, которое может набрать студент в течение семестра за различные виды работ – 70 баллов. Максимальная сумма баллов, которые студент может получить на зачете – 30 баллов.

Промежуточная аттестация проводится в форме зачета с оценкой. Зачет проводится по вопросам. Максимальное число баллов, которые выставляются студенту по итогам зачета, равняется 30 баллам. На зачете студенты должны давать развернутые ответы на теоретические вопросы, проявляя умение делать самостоятельные обобщения и выводы, приводя достаточное количество примеров.

**Шкала оценивания зачета с оценкой**

Критерии оценивания	Баллы
Полно раскрыто содержание материала в объеме программы; четко и правильно даны определения и раскрыто содержание понятий; верно использованы научные термины; для доказательства использованы различные умения, выводы из наблюдений и опытов; ответ самостоятельный, использованы ранее приобретенные знания.	30
Раскрыто основное содержание материала; в основном правильно даны определения понятий и использованы научные термины; определения понятий неполные, допущены незначительные нарушения последовательности изложения, небольшие неточности при использовании научных терминов или в выводах и обобщениях из наблюдений и опытов.	15
Усвоено основное содержание учебного материала, но изложено фрагментарно, не всегда последовательно; определения понятий недостаточно четкие; не использованы в качестве доказательства выводы и обобщения из наблюдений и опытов или допущены ошибки при их изложении; допущены ошибки и неточности в использовании научной терминологии, определении понятий.	10
Основное содержание вопроса не раскрыто; не даны ответы на вспомогательные вопросы; допущены грубые ошибки в определении понятий, при использовании терминологии.	5

**Итоговая шкала выставления оценки по дисциплине**

Итоговая оценка по дисциплине выставляется по приведенной ниже шкале. При выставлении итоговой оценки преподавателем учитывается работа обучающегося в течение всего срока освоения дисциплины, а также баллы на промежуточной аттестации.

<b>Баллы, полученные обучающимися в течение освоения дисциплины</b>	<b>Оценка по дисциплине</b>
41 – 100	Зачтено
0 – 40	Не зачтено