

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ
ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ЛУГАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ЛГПУ»)

Структурное подразделение Институт естественных наук

Кафедра лабораторной диагностики, анатомии и физиологии



УТВЕРЖДАЮ

Директор Института
естественных наук

Гаврик С.Ю.

«26» 02 2026 г.

Приложение к рабочей программе учебной дисциплины

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации,
обучающихся по дисциплине
МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Направление подготовки 06.04.01 Биология

Магистерская программа Генетика

Квалификация выпускника магистр

Форма обучения очная

Курс 2 (3 семестр)

Разработчик

доктор мед. наук,

профессор кафедры

лабораторной диагностики,

анатомии и физиологии

Бойченко П.К.

Заведующий кафедрой

лабораторной диагностики,

анатомии и физиологии

Климочкина Е.М.

«22» 01 2026 г.

Луганск, 2026

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

1.1. Перечень компетенций, формируемых в процессе освоения основной образовательной программы

Процесс освоения дисциплины направлен на овладение следующими компетенциями:

Способностью самостоятельно анализировать имеющуюся информацию, выявлять фундаментальные проблемы, ставить задачу и выполнять полевые, лабораторные биологические исследования при решении конкретных задач с использованием современной аппаратуры и вычислительных средств, нести ответственность за качество работ и научную достоверность результатов (ОПК-4);

Способностью творчески использовать в научной и производственно-технологической деятельности знание фундаментальных и прикладных разделов дисциплин, определяющих направленность программы магистратуры (ПК-1);

Способностью планировать и проводить мероприятия по оценке состояния и охране природной среды, организовывать мероприятия по рациональному природопользованию, оценке и восстановлению биоресурсов (ПК-8).

1.2. Этапы формирования компетенций и средства оценивания уровня их сформированности

Этапы формирования компетенций	Компетенции	Контрольно-оценочные средства / способ оценивания
Тема 1. Медицинская генетика как наука и отрасль охраны здоровья.	ОПК-4, ПК-1, ПК-8	Составление хронологической таблицы. Устный опрос. Выполнение практических заданий. Подготовка презентаций
Тема 2. Цитологические основы наследственности.	ОПК-4, ПК-1, ПК-8	Написание реферата
Тема 3. Молекулярные основы наследственности.	ОПК-4, ПК-1, ПК-8	Выполнение практических заданий. Устный опрос. Подготовка презентаций.
Тема 4. Закономерности	ОПК-4, ПК-1,	Выполнение

наследования признаков.	ПК-8	практических заданий. Устный опрос. Подготовка презентаций
Тема 5. Наследственность и среда. Изменчивость.	ОПК-4, ПК-1, ПК-8	Выполнение практических заданий. Устный опрос. Подготовка презентаций
Тема 6. Методы медицинской генетики.	ОПК-4, ПК-1, ПК-8	Выполнение практических заданий. Устный опрос. Подготовка презентаций.
Тема 7. Наследственность и патология.	ОПК-4, ПК-1, ПК-8	Выполнение практических заданий. Устный опрос. Подготовка презентаций.
Тема 8. Наследственные нарушения развития.	ОПК-4, ПК-1, ПК-8	Выполнение практических заданий. Устный опрос. Подготовка презентаций.
Тема 9. Медико-генетическое консультирование.	ОПК-4, ПК-1, ПК-8	Выполнение практических заданий. Устный опрос. Подготовка презентаций.
Промежуточная аттестация		Экзамен

1.3. Описание показателей формирования компетенций

Код компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели)
ОПК-4, ПК-1, ПК-8	<p>Студенты, завершившие изучение дисциплины медицинской генетики, должны:</p> <p>знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> - методы и объекты исследований в медицинской генетике; строение нуклеиновых кислот; генетический код; молекулярные механизмы наследственности; особенности организации регуляторных, транскрибирующихся и транслирующихся участков генома человека; - природу наследственных заболеваний человека; - закономерности организации генома и протеома человека;

	<p>- этиологию, механизмы патогенеза, причины клинического полиморфизма и возможности использования этих знаний для дифференциальной диагностики;</p> <p>- характер наследования и проявления патологических признаков; распространение генов, детерминирующих эти признаки в популяциях;</p> <p style="text-align: center;">уметь:</p> <p>- моделировать генетические исследования; решать задачи по медицинской генетике; пользоваться учебной, научной, методической литературой и интернет-ресурсами по медицинской генетике; обобщать учебную информацию по теме и представлять ее в различных графических формах (сравнительных таблицах, графиках, схемах);</p> <p>- применять знания о структуре, организации, уровнях функционирования, стабильности и полиморфизме генома человека;</p> <p>- проводить поиск информации по базам данных в области генетики человека и медицинской генетики;</p> <p>- раскрыть прикладной характер изучаемой дисциплины;</p> <p style="text-align: center;">владеть:</p> <p>- навыками микроскопических исследований; морфометрии, работы с компьютером; работы с учебной и научной литературой;</p> <p>- навыками по проведению профилактических мероприятий по выявлению групп повышенного риска среди населения;</p> <p>- элементарными практическими навыками генеалогической, цитогенетической, биохимической и пренатальной диагностики.</p>
--	---

1.4. Критерии оценивания компетенций на разных этапах их формирования

Вид текущей учебной работы	Количество баллов
3 семестр	
выполнение и защита практической работы	20

устные ответы на практических занятиях	20
выполнение заданий самостоятельной работы	10
экзамен	50
Итого за семестр:	100

Накопительная система оценивания по 100-балльной шкале

Четырехбалльная система оценивания экзамена	100-балльная шкала	Буквенная шкала, соответствующая 100-балльной шкале	Система оценивания зачета
Отлично	90–100	А – отлично – теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов; необходимые практические навыки работы с освоенным материалом сформированы; все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество их выполнения оценено числом баллов, близким к максимальному	Зачтено
Хорошо	83–89	В – очень хорошо – теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов; необходимые практические навыки работы с освоенным материалом в основном сформированы; все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество выполнения большинства из них оценено числом баллов, близким к максимальному	
Хорошо	75–82	С – хорошо – теоретическое содержание курса освоено полностью; некоторые практические навыки работы с освоенным материалом сформированы недостаточно; все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество выполнения ни одного из них не оценено минимальным числом баллов, некоторые виды заданий выполнены с ошибками	
Удовлетворительно	63–74	Д – удовлетворительно – теоретическое содержание дисциплины освоено частично, но пробелы не носят существенного характера; необходимые практические навыки работы с освоенным материалом в основном сформированы; большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий выполнено, некоторые из выполненных заданий, содержат ошибки	
Удовлетворительно	50–62	Е – посредственно – теоретическое содержание курса освоено частично; некоторые практические навыки работы не сформированы, многие предусмотренные программой обучения учебные задания	

		не выполнены либо качество выполнения некоторых из них оценено числом баллов, близким к минимальному	
Неудовлетворительно	21–49	FX – неудовлетворительно – теоретическое содержание курса освоено частично; необходимые практические навыки работы не сформированы; большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий не выполнено либо качество их выполнения оценено числом баллов, близким к минимальному; при дополнительной самостоятельной работе над материалом курса возможно повышение качества выполнения учебных заданий	Не зачтено
Неудовлетворительно	0–20	F – неудовлетворительно – теоретическое содержание курса не освоено; необходимые практические навыки работы не сформированы; все выполненные учебные задания содержат грубые ошибки, дополнительная самостоятельная работа над материалом курса не приведет к какому-либо значимому повышению качества выполнения учебных заданий	

1.5. Образец оформления экзаменационного билета

**МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ЛУГАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ЛГПУ»)**

2025/2026 учебный год

**ИНСТИТУТ ЕСТЕСТВЕННЫХ НАУК
Кафедра лабораторной диагностики, анатомии и физиологии**

Экзамен (устный) по дисциплине «Медицинская генетика»
06.04.01 Биология магистерская программа «Генетика» ОФО

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 1

1. Медицинская генетика как наука и отрасль охраны здоровья
2. Генотипическая изменчивость, ее формы и значение

Утверждено на заседании кафедры лабораторной диагностики, анатомии и физиологии, протокол № ____ от _____ 20 ____ года

Заведующий кафедрой

Климочкина Е.м.

Экзаменатор

Бойченко П.К.

2. КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

2.1. Оценочные средства текущего контроля (типовые)

Вопросы для устного опроса:

1. Обоснуйте классификацию наследственных болезней.
2. Приведите примеры моногенных патологий. Какие причины определяют их возникновение?
3. Назовите аутосомно-доминантные заболевания, какие вы знаете.
4. Какие аутосомно-рецессивные патологии больше всего распространены?
5. Какая основная особенность X-сцепленных патологий?
6. Какая основная особенность Y-сцепленных патологий?
7. Приведите примеры болезней, которые предопределены изменением количества аутосом.
8. В чем заключается общий механизм болезней с наследственной склонностью?
9. Что такое фармакогенетика?
10. В чем заключается первичная, вторичная и третичная профилактика наследственных болезней?

Темы для подготовки мультимедийных презентаций:

Тематика презентаций

Медицинская генетика

1. Антропогенетика сегодня
2. Медицинская генетика и моделирование болезней человека
3. Дифференцировка и стволовые клетки
4. Генетика старения и нейрогенетика

5. Аутосомные заболевания человека
6. Геномика и ее роль в медицинской генетике

Примечание:

1. Объем презентации 10 – 15 слайдов;
2. Обязательно подготовить сопровождающий текст доклада (объем 3 – 5 стр.; 7 – 10 мин.);
3. Обязательно проанализировать соответствующие, выбранной теме реферата публикации 2014 – 2025 года в периодических изданиях:
-Журнал Медицинская генетика
-Вавиловский генетический журнал
-Материалы Всероссийских конференций по генетике.
4. Защита рефератов и презентаций проводится на практических занятиях и коллоквиумах.

Вопросы для проведения контрольной работы (пример):

1. Укажите, какие вещества входят одновременно в состав нуклеотида: а) аминокислота, пентоза, фосфорная кислота; б) аминокислота, пентоза, фосфорная кислота; в) азотистое основание, гексоза, фосфорная кислота; г) азотистое основание, пентоза, фосфорная кислота.
 2. Укажите, что называют геном: а) молекулу ДНК; б) отрезок молекулы ДНК, которая состоит из трех нуклеотидов, которые кодируют одну аминокислоту; в) отрезок молекулы ДНК, на которой содержится полная информация о первичной структуре какого-то одного белка; г) целая молекула информационной РНК.
 3. Какие типы организации характерны для структуры молекул ДНК: а) первичная; б) вторичная; в) третичная; г) четвертичная?
 4. Участок молекулы ДНК, которая кодирует полипептид, имеет такой порядок азотистых оснований: ААА-АЦЦ-ААА-АТА-ЦТТ-АТА-ЦАА. Во время репликации третий слева аденин выпал из цепи. Определите структуру полипептидной цепи, которая кодируется участком ДНК в норме и после выпадения аденина.
 5. Определите антикодоны тРНК, которые принимают участие в синтезе белка, который кодируется фрагментом ДНК: ГГТ-АЦГ-АТГ-ТЦА-АГА.
 6. Правило спаривания оснований, согласно которому молекулы тРНК одного типа могут узнавать несколько разных кодонов, называют: а) универсальность кода; б) неоднозначность соответствия; в) ошибки спаривания; г) вырожденность кода
Укажите, какие из следующих утверждений правильные, а какие -нет.
- Если утверждение неверно, объясните почему.*
7. Полуконсервативная репликация означает, что родительские цепи ДНК служат матрицами для синтеза новых, дочерних цепей ДНК, так

- что новые двухцепочечные молекулы ДНК оказываются составленными из одной старой и одной новой цепей.
8. При считывании в том же направлении (от 5'- к 3'- концу) последовательность нуклетидов новосинтезированной цепи ДНК получается такой же, как в родительской матричной цепи.
 9. Пострепликативная репарация осуществляется путем рекомбинации между молекулами ДНК.
 10. Транскрипция аналогична репликации, в том смысле, что. для ее осуществления также нужны ДНК-матрицы.
 11. В пределах каждого транскриптона копируется только одна из двух цепей ДНК, которая называется матричной?
 12. Транскрипция как и репликация не может идти без затравки-праймера.
 13. Нарастивание РНК идет в направлении от 3'- к 5'-концу вдоль цепи, ориентированной в направлении 5'—>3'.
Заполните пробелы.
 14. Во всех клетках присутствуют несколько видов РНК, например: а) в состав рибосом входят ___ РНК; б) в сплайсинге участвуют ___ РНК; в) служат матрицей в биосинтезе белка и. РНК; г) молекулой-адаптором в трансляции является особая малая молекула, это _____ РНК, которая способна узнавать свою аминокислоту и связываться с ней ковалентно.
 15. Причиной рецессивного наследственного заболевания пигментной кератодермии является гиперчувствительность к УФ, обусловленная неспособностью клеток осуществлять ___ репарацию.
 16. Мейотическая рекомбинация обеспечивает _____ изменчивость.
 17. Синтез молекулы полипептида на матрице РНК называется _____.

Практические задания:

Подготовьте реферат на выбранную тему.

ТЕМАТИКА РЕФЕРАТОВ:

1. Моногенные наследственные заболевания
2. Аутосомно-рецессивные заболевания
3. Аутосомно-доминантные болезни
4. Болезни, сцепленные с полом
5. Хромосомные болезни, их виды
6. Хромосомные болезни, связанные с изменением числа аутосом
7. Хромосомные болезни, связанные с изменением числа гетерохромосом
8. Мультифакторные заболевания
9. Принципы лечения наследственных заболеваний
10. Фармакогенетика как современное направление исследований

11.Онкогенетика, ее современное состояние

**2.2. Оценочные средства для промежуточной аттестации
(экзамен)**

Медицинская генетика

**Контрольные вопросы к экзамену для магистров ИЕН магистерская
программа «генетика»**

1. Медицинская генетика как наука и отрасль охраны здоровья
2. Цитологические основы наследственности. Строение клетки
3. Структура и свойства хромосом. Кариотип человека
4. Митоз
5. Мейоз
6. Гаметогенез. Половые клетки
7. Оплодотворение, его нарушения и последствия
8. Нуклеиновые кислоты, их генетическая роль
9. ДНК, ее строение и функции
- 10.Репликация ДНК, ее значение
- 11.РНК, ее виды
- 12.Транскрипция ДНК, ее особенности у эукариот
- 13.Трансляция РНК, ее особенности у эукариот. Генетический код
- 14.Ген. Химическое строение и функции
- 15.Генетическая инженерия и биотехнология
- 16.Этические и социальные проблемы генной инженерии
- 17.Генетические закономерности, установленные Г. Менделем
- 18.Менделевские признаки человека
- 19.Типы наследования менделеевских признаков: аутосомно-доминантный
- 20.Типы наследования менделеевских признаков: аутосомно-рецессивный
- 21.Типы наследования признаков: Х-сцепленный (доминантный и рецессивный), У-сцепленный
- 22.Множественный аллелизм. Наследование групп крови по системе АВО и резус фактора
- 23.Взаимодействие неаллельных генов
- 24.Понятие о генокопиях и фенокопиях
- 25.Хромосомная теория наследственности
- 26.Хромосомное определение пола у человека
- 27.Признаки, сцепленные с полом
- 28.Изменчивость организмов, ее виды и значение
- 29.Модификационная изменчивость. Норма реакции
- 30.Генотипическая изменчивость, ее формы и значение
- 31.Мутационная изменчивость, ее формы и значение
- 32.Комбинативная изменчивость

33. Методы медицинской генетики
34. Генеалогический метод
35. Особенности родословной с аутосомно-доминантным типом наследования
36. Особенности родословной с аутосомно-рецессивным типом наследования
37. Особенности родословной при Х - сцепленном и У - сцепленном наследовании
38. Цитогенетический метод
39. Близнецовый метод
40. Биохимические методы
41. Популяционно-статистический метод
42. Метод дерматоглифики
43. Молекулярно-генетические методы
44. Пренатальная диагностика
45. Наследственные заболевания, причины появления и классификация
46. Моногенные наследственные заболевания
47. Аутосомно-рецессивные заболевания
48. Аутосомно-доминантные болезни
49. Болезни, сцепленные с полом
50. Хромосомные болезни, их виды
51. Хромосомные болезни, связанные с изменением числа аутосом
52. Хромосомные болезни, связанные с изменением числа гетерохромосом
53. Мультифакторные заболевания
54. Принципы лечения наследственных заболеваний
55. Профилактика наследственных заболеваний
56. Организация медико-генетического консультирования
57. Этапы медико-генетического консультирования
58. Особенности медико-генетического консультирования при мультифакторных наследственных заболеваниях
59. Современные методы пренатальной диагностики
60. Неинвазивные и инвазивные методы пренатальной диагностики