

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

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

Структурное подразделение факультет естественных наук  
Кафедра лабораторной диагностики, анатомии и физиологии

УТВЕРЖДАЮ

Врио декана факультета

 М.В. Воронов

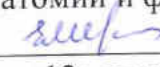
«12» декабря 2023 г.

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.  
«12» декабря 2023 г.

Луганск, 2024

## 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><b>знать:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- методы и объекты исследований в медицинской генетике; строение нуклеиновых кислот; генетический код; молекулярные механизмы наследственности; особенности организации регуляторных, транскрибирующихся и транслирующихся участков генома человека;</li> <li>- природу наследственных заболеваний человека;</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>- закономерности организации генома и протеома человека;</li> <li>- этиологию, механизмы патогенеза, причины клинического полиморфизма и возможности использования этих знаний для дифференциальной диагностики;</li> <li>- характер наследования и проявления патологических признаков; распространение генов, детерминирующих эти признаки в популяциях;</li> </ul> <p style="text-align: center;"><b>уметь:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 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);</li> <li>- применять знания о структуре, организации, уровнях функционирования, стабильности и полиморфизме генома человека;</li> <li>- проводить поиск информации по базам данных в области генетики человека и медицинской генетики;</li> <li>- раскрыть прикладной характер изучаемой дисциплины;</li> </ul> <p style="text-align: center;"><b>владеть:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- навыками микроскопических исследований; морфометрии, работы с компьютером; работы с учебной и научной литературой;</li> <li>- навыками по проведению профилактических мероприятий по выявлению групп повышенного риска среди населения;</li> <li>- элементарными практическими навыками генеалогической, цитогенетической, биохимической и пренатальной диагностики.</li> </ul>
--	--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

#### ***1.4. Критерии оценивания компетенций на разных этапах их формирования***

<b>Вид текущей учебной работы</b>	<b>Количество баллов</b>
-----------------------------------	--------------------------

3 семестр	
выполнение и защита практической работы	20
устные ответы на практических занятиях	20
выполнение заданий самостоятельной работы	10
экзамен	50
<b>Итого за семестр:</b>	<b>100</b>

**Накопительная система оценивания по 100-балльной шкале**

<b>Четырехбалльная система оценивания экзамена</b>	<b>100-балльная шкала</b>	<b>Буквенная шкала, соответствующая 100-балльной шкале</b>	<b>Система оценивания зачета</b>
Отлично	90–100	<b>А</b> – 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	<b>В</b> – 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	<b>С</b> – 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	<b>63–74</b>	<b>D</b> – 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	<b>50–62</b>	<b>E</b> – 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	<b>21–49</b>	<b>FX</b> – 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	<b>0–20</b>	<b>F</b> – 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 ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ  
ЛУГАНСКОЙ НАРОДНОЙ РЕСПУБЛИКИ

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
ВЫСШЕГО ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ  
ЛУГАНСКОЙ НАРОДНОЙ РЕСПУБЛИКИ  
«ЛУГАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ »**

**2022/2023 учебный год**

**ФАКУЛЬТЕТ 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 №1 от 29 августа 2022 года

Врио заведующего кафедрой

Гарская Н. А.

Экзаменатор

Самчук В. А.

## **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 Х-сцепленных патологий?
6. Какая основная особенность У-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 2013 – 2022 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 нуклеотидов 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-прайма.
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 ксеродермии 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. Аутомно-рецессивные заболевания
3. Аутомно-доминантные болезни
4. Болезни, сцепленные с полом
5. Хромосомные болезни, их виды
6. Хромосомные болезни, связанные с изменением числа аутомно
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 ФЕН 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), Y-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 Y - 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