

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

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

Институт естественных наук

Кафедра лабораторной диагностики, анатомии и физиологии

УТВЕРЖДАЮ

Директор Института  
естественных наук

Гаврик С.Ю.

«17» 01 2025 г.

Приложение к рабочей программе учебной дисциплины

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации  
обучающихся по дисциплине  
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА

По направлению подготовки 06.04.01 Биология

Программа магистратуры Генетика

Квалификация выпускника магистр

Форма обучения очная

Курс 1 (2 семестр), 2 (3 семестр) – ОФО

Разработчик

Профессор кафедры лабораторной  
диагностики, анатомии и физиологии  
д. мед. н., профессор Бойченко П.К.  
Заведующий кафедрой лабораторной  
диагностики, анатомии и физиологии

«19» 12 2024 г. Климочкина Е. М.

Луганск, 2025

## **1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

### **1.1. Область применения**

Фонд оценочных средств (ФОС) – неотъемлемая часть рабочей программы дисциплины «Генетика человека» и предназначен для контроля и оценки достижений студентов, освоивших программу дисциплины.

### **1.2. Цели и задачи фонда оценочных знаний**

Цель ФОС – установить соответствие уровня подготовки обучающегося требованиям ФГОС ВО магистратура по направлению подготовки 06.04.01 Биология утвержденным приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации от 11 августа 2020 г. №934 и Профессиональным стандартом, утвержденным Приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации «Об утверждении профессионального стандарта» от 18 октября 2013 г. №544н (с изменением); Профессиональным стандартом, утвержденным Приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации «Об утверждении профессионального стандарта» от 22 мая 2017 г. №432н; Профессиональным стандартом, утвержденным Приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации «Об утверждении профессионального стандарта» от 16 сентября 2022 г. №561н.

### **1.3. Перечень компетенций, формируемых в процессе освоения основной образовательной программы**

Процесс освоения дисциплины направлен на формирование следующих компетенций и индикаторов их достижения:

<b>Код по ФГОС ОВ</b>	<b>Индикатор достижения</b>
ПК-2	
ПК-3	
ПК-4	ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3

### **1.4. Этапы формирования компетенций и средства оценивания уровня их сформированности**

<b>Этапы формирования компетенций</b>	<b>Компетенции</b>	<b>Контрольно-оценочные средства / способ оценивания</b>
Введение. Предмет и задачи генетики человека и медицинской	ПК-2, ПК-3, ПК-4	Подготовка к практическим занятиям, презентации, доклады,

генетики.		конспектирование тем
Основы цитологической наследственности человека.	ПК-2, ПК-3, ПК-4	Подготовка к практическим занятиям, презентации, доклады, конспектирование тем
Биохимические основы наследственности.	ПК-2, ПК-3, ПК-4	Подготовка к практическим занятиям, презентации, доклады, конспектирование тем
Закономерности наследования признаков человека.	ПК-2, ПК-3, ПК-4	Подготовка к практическим занятиям, презентации, доклады, конспектирование тем
Наследственность и среда.	ПК-2, ПК-3, ПК-4	Подготовка к практическим занятиям, презентации, доклады, конспектирование тем
Наследственные болезни человека и их классификация.	ПК-2, ПК-3, ПК-4	Подготовка к практическим занятиям, презентации, доклады, конспектирование тем
Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.	ПК-3, ПК-4	Подготовка к практическим занятиям, презентации, доклады, конспектирование тем
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	ПК-3, ПК-4	Подготовка к практическим занятиям, презентации, доклады, конспектирование тем
Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	ПК-3, ПК-4	Подготовка к практическим занятиям, презентации, доклады, конспектирование тем
Наследственное предрасположение к болезням.	ПК-3, ПК-4	Подготовка к практическим занятиям, презентации, доклады, конспектирование тем
Медико-генетическое консультирование. Профилактика и лечение наследственных заболеваний	ПК-3, ПК-4	Подготовка к практическим занятиям, презентации, доклады, конспектирование тем
<b>Промежуточная аттестация</b>	ПК-2, ПК-3,	Экзамен (устный)

	ПК-4	
--	------	--

### 1.5. Описание показателей формирования компетенций

Код по ФГОС ОВ	Индикатор достижения	Результаты обучения по дисциплине
Профессиональные		
ПК-2		<p>Знает: биологические базы данных, методы работы с научной информацией, основные теоретические и экспериментальные методы и средства решения задач в области генетики.</p> <p>Умеет: формулировать цели и задачи научных исследований в области генетики.</p> <p>Владеет навыками: самостоятельно формулировать цели и задачи научных исследований в области генетики; обоснованно выбирать теоретические и экспериментальные методы и средства решения сформулированных задач.</p>
ПК-3		<p>Знает: методы математико-статистической обработки данных.</p> <p>Умеет: применять методические основы проектирования генетических и биологических исследований.</p> <p>Владеет навыками: работы в молекулярно-генетической лаборатории.</p>
ПК-4	ПК-4.1, ПК-4.2, ПК-4.3	Знает: современные характеристики и этапы

		<p>работы биомедицинских производств.</p> <p>Умеет: применять в профессиональной деятельности современные представления об основах генной инженерии, нанобиотехнологии, молекулярного моделирования.</p> <p>Владеет навыками: для практической деятельности методами молекулярного клонирования и моделирования.</p>
--	--	--

### 1.6. Критерии оценивания компетенций на разных этапах их формирования

#### Баллы, которые получают студенты очной формы обучения

Вид учебной работы	Количество баллов
3 семестр	
Выполнение лабораторных работ	36
Самостоятельная работа (реферат)	14
Экзамен	50
Итого за семестр:	100

#### Баллы, которые получают студенты очно-заочной формы обучения

Вид учебной работы	Количество баллов
6 семестр	
Выполнение лабораторных работ	36
Самостоятельная работа (реферат)	14
Экзамен	50
Итого за семестр:	100

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

Четырехбал- льная система оценивания экзамена	100- балльная шкала	Буквенная шкала, соответствующая 100-балльной шкале	Система оцениван ия 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	<b>83–89</b>	<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	<b>75–82</b>	<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>Д</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>Е</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	
Неудовлетво- -рительно	<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
Неудовлетво- -рительно	<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	

## 2. КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

### 2.1 Оценочные средства текущего контроля

Вопросы для устного опроса:

1. Проект «Геном человека».
2. Современные методы картирования генома человека.
3. Классификация, строение и основные свойства мобильных генетических элементов у человека.
4. Характерные черты генома человека.
5. Генетические карты человека.
6. Генетические сети человека.
7. Полиморфизм генов человека. Однонуклеотидный полиморфизм.
8. Организация некодирующей ДНК.
9. Правила проведения генетического индивидуального профилактического консультирования,
10. современные научно обоснованные рекомендации по вопросам планирования семьи
11. Сцепленные с полом заболевания
12. Аутосомно-рецессивные заболевания
13. Аутосомно-доминантные заболевания
14. Сцепленные с полом заболевания
15. Скрининговые программы как профилактика
16. врожденной и наследственной патологии
17. Пренатальная диагностика наследственных
18. заболеваний
19. Геномная дактилоскопия человека
20. Болезни экспансии
21. Врожденные пороки развития человека
22. Тотипотентность в раннем развитии, формирование химер.

### 2.2 Темы для подготовки мультимедийных презентаций/докладов:

1. Врожденные пороки развития.
2. Генетические карты человека.

### 2.3 Задания для практических занятий:

#### Задача №1

Близорукий мужчина с IV (AB) группой крови женился на близорукой женщине I (O) группой крови. У них родился ребенок с нормальным зрением и с III (B) группой крови. Какие могут быть дети в этой семье?

#### Задача №2

У человека альбинизм (отсутствие пигментации) и дальтонизм (цветовая слепота) наследуются как рецессивные признаки, но дальтонизм

сцеплен с X-хромосомой. Родители не страдают ни тем, ни другим недостатком, но их первый сын оказался дальтоником и альбиносом. Какой из этих признаков может с большей вероятностью носить второй сын?

### **Задача №3**

Рецессивный ген гемофилии (несвертываемости крови) находится в X-хромосоме. Отец девушки страдает гемофилией, тогда как мать ее в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по этому заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать о их будущих сыновьях, дочерях, а также внуках обоего пола (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена гемофилии)?

### **Задача №4**

У человека катаракта (болезнь глаз) и многопалость (полидактилия) вызываются доминантными аллелями двух генов, располагающихся в одной и той же хромосоме. Одна молодая женщина унаследовала катаракту от отца и многопалость – от матери. Ее муж нормален по этим признакам.

Какими будут дети?

## **2.4 Оценочные средства для промежуточной аттестации**

Вопросы к экзамену:

1. Генетика как наука, ее значение для теории и практики медицины. Значение медицинской генетики.
2. Цитологические основы наследственности. Строение и функции хромосом.
3. Биохимические основы наследственности. Строение и функции ДНК и РНК.
4. Генетический код, его свойства.
5. Ген – единица наследственной информации. Аллельные гены, понятия об экспрессивности и пенетрантности генов.
6. Биосинтез белка.
7. Законы Г. Менделя (3 закона) и поправки (дополнения к ним).
8. Хромосомная теория, ее значение.
9. Наследование свойств крови ( группы крови, резус- фактора)
10. Методы изучения наследственной изменчивости человека в норме и патологии.
11. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.
12. Классификация наследственных заболеваний у человека.
13. Хромосомные болезни, связанные с изменением количества хромосом (аутосом и половых хромосом).

14. Хромосомные болезни, связанные с изменением структуры хромосом.
15. Генные болезни. Типы наследования генных болезней .
16. Энзимопатии, их генетические причины и краткая характеристика.
17. Мультифакториальные заболевания. Врожденные пороки развития.
18. Методы диагностики наследственных болезней.
19. Методы лечения наследственных болезней.
20. Методы профилактики наследственных заболеваний.
21. Медико-генетическое консультирование и его значение.