

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Сыров Игорь Анатольевич  
Должность: Директор  
Дата подписания: 18.08.2023 16:09:57  
Уникальный программный ключ:  
b683afe664d7e9f64175886cf9626a196149ad36

СТЕРЛИТАМАКСКИЙ ФИЛИАЛ  
ФЕДЕРАЛЬНОГО ГОСУДАРСТВЕННОГО БЮДЖЕТНОГО ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО  
УЧРЕЖДЕНИЯ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
«УФИМСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ НАУКИ И ТЕХНОЛОГИЙ»

Факультет  
Кафедра

*Естественнонаучный*  
*Биологии*

**Оценочные материалы по дисциплине (модулю)**

дисциплина

*Медицинская генетика*

*Блок Б1, часть, формируемая участниками образовательных отношений,  
Б1.В.ДВ.08.02*

цикл дисциплины и его часть (обязательная часть или часть, формируемая участниками образовательных отношений)

Направление

*06.03.01*

*Биология*

код

наименование направления

Программа

*Биотехнология и биомедицина*

Форма обучения

*Очная*

Для поступивших на обучение в  
**2021 г.**

Разработчик (составитель)

*кандидат биологических наук, старший преподаватель*

*Петрова М. В.*

ученая степень, должность, ФИО

<b>1. Перечень компетенций, индикаторов достижения компетенций и описание показателей и критериев оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю)</b> .....	<b>3</b>
<b>2. Оценочные средства, необходимые для оценки результатов обучения по дисциплине (модулю)</b> .....	<b>6</b>
<b>3. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю), описание шкал оценивания</b> .....	<b>8</b>

**1. Перечень компетенций, индикаторов достижения компетенций и описание показателей и критериев оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю)**

Формируемая компетенция (с указанием кода)	Код и наименование индикатора достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине (модулю)	Показатели и критерии оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю)				Вид оценочного средства
			1	2	3	4	
			неуд.	удовл.	хорошо	отлично	
ПК-1. Способен проводить прикладные исследования в области разработки и усовершенствования лекарственных средств (синтетических, биологических, биотехнологических, природного происхождения)	ПК-1.3. Способен грамотно оценить результаты прикладных исследований по разработке и усовершенствованию лекарственных средств	Обучающийся должен: - знать особенности влияния наследственности на действие лекарственных препаратов; - понимать принципы проведения медико-генетических исследований; - учитывать показания по применению лекарственных препаратов с учетом генотипа и фенотипа.	Обучающийся не владеет различными приемами прогнозирования эффектов лекарственной терапии с учетом патогенеза генетических заболеваний	Обучающийся плохо владеет различными приемами прогнозирования эффектов лекарственной терапии с учетом патогенеза генетических заболеваний	Обучающийся хорошо владеет различными приемами прогнозирования эффектов лекарственной терапии с учетом патогенеза генетических заболеваний	Обучающийся отлично владеет различными приемами прогнозирования эффектов лекарственной терапии с учетом патогенеза генетических заболеваний	Контрольная работа
	ПК-1.2.	Обучающийся	Обучающийся	Обучающийся	Обучающийся	Обучающийся	Тест

<p>Способен выбрать оптимальные методы и технологии оценки биобезопасности лекарственных средств и биомедицинских изделий</p>	<p>должен: - применять знания медицинских аспектов генетики и при прогнозировании течения заболеваний с учетом наследственной предрасположенности. -применять знания об индивидуальной непереносимости лекарственных средств при медико-генетического консультирования ;</p>	<p>не владеет: - основными навыками работы с современным оборудованием и аппаратурой при проведении лабораторных биологических работ в области медицинской генетики;</p>	<p>плохо владеет: - навыками описания и анализа нуклеотидной последовательности генов; навыками работы с современным оборудованием и аппаратурой при проведении лабораторных биологических работ в области медицинской генетики</p>	<p>довольно хорошо владеет навыками работы с современным оборудованием и аппаратурой при проведении лабораторных биологических работ в области медицинской генетики</p>	<p>в полном объеме владеет навыками работы с современным оборудованием и аппаратурой при проведении лабораторных биологических работ в области медицинской генетики</p>	
<p>ПК-1.1. Способен проводить исследования прикладного характера, направленных на разработку лекарственных средств и</p>	<p>Обучающийся должен: -владеть различными приемами прогнозирования эффектов лекарственной терапии с учетом патогенеза генетических</p>	<p>Обучающийся не умеет: - обосновывать необходимость использования того или иного оборудования и аппаратуры при проведении</p>	<p>Обучающийся - плохо ориентируется в оборудовании и аппаратуре, позволяющей проводить научно-исследовательских и</p>	<p>Обучающийся довольно хорошо умеет: - может обосновать необходимость применения того или иного оборудования в проведении</p>	<p>Обучающийся в полном объеме умеет: - может обосновать необходимость применения того или иного оборудования и научно-</p>	<p>Устный опрос</p>

	бомедицинских изделий	заболеваний	научно-исследовательских и лабораторных биологических работ	лабораторные биологические работы - может описывать микрофотографии и препаратов.	научно-исследовательских и полевых лабораторных биологических работ -не умеет решать ситуационные задачи	исследовательских и полевых лабораторных биологических работ - умеет решать ситуационные задачи и модифицировать ход лабораторной работы	
--	-----------------------	-------------	---	---	--	--	--

## 2. Оценочные средства, необходимые для оценки результатов обучения по дисциплине (модулю)

Перечень вопросов для оценки уровня сформированности компетенции ПК-1 на этапе «Знания»

1. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословной и легенды к ней.
2. Наследование признаков по аутосомно-доминантному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
3. Наследование признаков по аутосомно-рецессивному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
4. Виды профилактики наследственных болезней: первичная и вторичная. Уровни профилактики: прегаметический, презиготический, пренатальный и постнатальный. Пути и формы профилактических мероприятий.
5. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика. Периконцепционная профилактика. Просеивающие программы. Охрана окружающей среды.
6. Приведите основные особенности генотерапии.

Тестовые задания для оценки уровня сформированности компетенции ПК-1 на этапе «Умения»

1. Для изучения роли генетических и средовых факторов используется метод: а) Клинико-генеалогический б) Прямого ДНК-зондирования в) Микробиологический г) Цитологический д) Близнецовый;
2. Постнатальная профилактика заключается в проведении: а) Пренатальной диагностики б) Скринирующих программ в) Искусственной инсеминации;
3. При фенилкетонурии выявляется: а) Гипотирозинемия б) Гипофенилаланинемия в) Гипоцерулоплазминемия г) Гипер-3,4-дигидрофенилаланинемия;
4. Для гепатоцеребральной дистрофии нехарактерно: а) Снижение церулоплазмينا крови б) Повышение содержания меди в печени в) Снижение выведения меди с мочой г) Повышение "прямой" меди крови;
5. Основное свойство нуклеиновой кислоты как хранителя и передатчика наследственной информации - способность к: а) Самовоспроизведению б) Метилированию в) Образованию нуклеосом г) Двухцепочечному строению;
6. Наличие у одного человека кратных вариантов хромосомного набора называется: а) Хромосизмом б) Полиплоидией в) Генетическим грузом г) Мозаицизмом;
7. Уровень альфа-фетопротеина в крови беременной женщины повышается при: а) Болезни Дауна б) Синдроме Эдвардса в) Синдроме Патау г) Муковисцидозе д) Врожденных пороках развития;
8. Зигота летальна при генотипе: а) 45, X б) 47, XY + 21 в) 45, 0Y г) 47, XXU
9. Доля общих генов у двоюродных сибсов: а) 0 б) 25% в) 50% г) 12,5% д) Как в популяции
10. Вероятность рождения больного сына у отца, страдающего гемофилией: а) 25% б) 0 в) 50% г) 100%
11. Аутосомно-рецессивный тип наследования отличается тем, что: а) соотношение здоровых и больных членов семьи равно 1:1 б) заболевание не связано с кровным родством в) родители первого выявленного больного клинически здоровы г) неверно все перечисленное
12. Действие мутантного гена при моногенной патологии проявляется: а) только клиническими симптомами б) на клиническом, биохимическом и клеточном уровнях в) только на определенных этапах обмена веществ г) только на клеточном уровне
13. Этиологическими факторами моногенной наследственной патологии являются: а) перенос участка одной хромосомы на другую б) изменение структуры ДНК в)

взаимодействие генетических и средовых факторов г) делеция, дупликация, транслокация участков хромосом

14. Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих больную девочку с фенилкетонурией: а) 50%; б) близко к 0%; в) 75%; г) 25%.

15. Диагноз синдрома Марфана ставится на основании: а) жалоб больного и данных семейного анамнеза б) характерного сочетания клинических признаков в) биохимического анализа г) клинических симптомов, биохимического и патоморфологического исследований

16. Классификация генных болезней возможна на основе: а) возраста начала заболевания б) преимущественного поражения отдельных групп в популяции в) типа наследования г) характера мутации

17. Вероятность рождения в семье больного с адреногенитальным синдромом при условии, что ребенок от первой беременности имеет этот синдром, а девочка от второй беременности здорова, составляет: а) 50%; б) 0%; в) 25%; г) 100%.

18. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец гомозиготен по нормальному аллелю, составляет: а) 50%; б) 0%; в) 25%; г) 100%.

19. Вероятность рождения ребенка с синдромом Марфана, если 1-й ребенок имеет этот синдром, а родители здоровы, составляет примерно: а) 50%; б) 0%; в) 25%; г) 75%.

20. Укажите факторы, определяющие клинический полиморфизм генных болезней: а) первичный эффект гена б) действие факторов окружающей среды в) наличие генов-модификаторов г) эффект дозы генов д) все перечисленное.

Контрольная работа для оценки уровня сформированности компетенции ПК-1 на этапе «Владения»

1. Какая аппаратура необходима для ПЦР-диагностики и ПДРФ?

2. Этапы выделения ДНК методом фенольно-хлороформной экстракцией?

3. Какое оборудование необходимо для цитогенетических исследований.

4. Какие требования нужно соблюдать при взятии биологического материала на генетический анализ?

5. Составьте родословную. Здоровая женщина - имеет двух здоровых братьев и двух братьев, больных алькаптонурией. Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болен алькаптонурией и является двоюродным дядей своей жены. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабушка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным здоровым братом. Бабушка и дедушка пробанда по линии матери здоровы, отец и мать деда также здоровы, при этом мать деда - родная сестра деда пробанда со стороны отца.

6. Какие признаки используют для идентификации хромосом?

7. Основные задачи клинико-генеалогического метода: а) установление наследственного характера заболевания б) установление типа наследования в) определение круга лиц, нуждающихся в детальном обследовании г) все перечисленное д) ничего из перечисленного

8. Для диагностики ферментопатий используются методы: а) буккальный тест б) биохимический в) микробиологический г) популяционный д) иммунофлюоресцентный

9. К этиологическим методам лечения относят: а) генную инженерию б) антибиотикотерапию в) ограничение введения вредного продукта г) заместительную терапию

10. Продолжительность диетолечения больного с фенилкетонурией составляет: а) от 2 до 6 месяцев б) от 2 месяцев до 1 года в) от 2 месяцев до 3 лет г) от 2 месяцев до 5-6 лет д) всю жизнь

### **3. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов обучения по дисциплине (модулю), описание шкал оценивания**

Доклад студента оценивается по 5-балльной шкале.

Критерии оценки (в баллах):

- 0 баллов выставляется студенту, если он не подготовил материал для ответа на вопросы семинарского занятия, отказался отвечать;
- 1-2 балл выставляется студенту, если студент демонстрирует поверхностные знания теоретического материала, неспособен оперировать научными понятиями, допускает ошибки и/или не может применить теоретические знания на практике;
- 3-4 балла выставляется студенту, если студент демонстрирует теоретические знания, оперирует научными понятиями, но допускает незначительные ошибки или не может применить теоретические знания на практике;
- 5 баллов выставляется студенту, если знания студента отличаются глубиной и содержательностью, даны логично построенные, полные, исчерпывающие ответы на вопросы; студент демонстрирует способность к анализу положений существующих научных теорий, оперирует научными понятиями; доклад иллюстрируется примерами из практики, подтверждающими теоретические положения.

Письменный ответ оценивается по 5-балльной шкале.

Критерии оценки (в баллах) :

- 0 баллов выставляется студенту, если он не подготовил материал для ответа на вопросы, отказался отвечать;
- 1-2 балл выставляется студенту, если студент демонстрирует поверхностные знания теоретического материала, неспособен оперировать научными понятиями, допускает ошибки и/или не может применить теоретические знания на практике;
- 3-4 балла выставляется студенту, если студент демонстрирует теоретические знания, оперирует научными понятиями, но допускает незначительные ошибки или не может применить теоретические знания на практике;
- 5 баллов выставляется студенту, если знания студента отличаются глубиной и содержательностью, даны логично построенные, полные, исчерпывающие ответы на вопросы; студент демонстрирует способность к анализу положений существующих научных теорий, оперирует научными понятиями; доклад иллюстрируется примерами из практики, подтверждающими теоретические положения.

Критерии оценки (в баллах) теста : Тест состоит из 20 вопросов, каждый из которых оценивается в 0,5 балла. Рейтинговый балл за тест рассчитывается путем умножения количества правильно выполненных студентом заданий на 0,5 балла.

Критерии оценки на зачете или экзамене

Ответ студента на зачете оценивается по следующим критериям:

- правильность, полнота и логичность построения ответа;
- умение оперировать специальными терминами;
- использование в ответе дополнительного материала;
- умение иллюстрировать теоретические положения практическим материалом.

В соответствии с вышеназванными критериями ответ обучающегося оценивается следующим образом:

«Зачтено» – обучающийся глубоко и полно владеет содержанием учебного материала и понятийным аппаратом; умеет связывать теорию с практикой, иллюстрировать ответ примерами, фактами, данными научных исследований; осуществляет межпредметные связи, самостоятельно формулирует предложения, выводы; умеет обосновывать свои суждения и профессионально-личностную позицию по излагаемому вопросу. Владеет практическими навыками, переносит знания на ситуации в жизни и быту. Ответ носит самостоятельный характер и/или допущенные ошибки самостоятельно исправляются студентом после дополнительных (уточняющих) вопросов преподавателя.



«Не зачтено» – студент имеет разрозненные, бессистемные знания; не умеет выделять главное и второстепенное. Допускает ошибки в определении понятий, формулировке теоретических положений, искажающих их смысл; не ориентируется в нормативно-концептуальных, программно-методических, исследовательских материалах, беспорядочно и неуверенно излагает материал; не умеет соединять теоретические положения с практикой; не умеет применять знания на ситуации в жизни и быту, не владеет практическими навыками.

Результаты обучения по дисциплине (модулю) у обучающихся оцениваются по итогам текущего контроля количественной оценкой, выраженной в рейтинговых баллах. Оценке подлежит каждое контрольное мероприятие.

При оценивании сформированности компетенций применяется четырехуровневая шкала «неудовлетворительно», «удовлетворительно», «хорошо», «отлично».

Максимальный балл по каждому виду оценочного средства определяется в рейтинг-плане и выражает полное (100%) освоение компетенции.

Уровень сформированности компетенции «хорошо» устанавливается в случае, когда объем выполненных заданий соответствующего оценочного средства составляет 80-100%; «удовлетворительно» – выполнено 40-80%; «неудовлетворительно» – выполнено 0-40%

Рейтинговый балл за выполнение части или полного объема заданий соответствующего оценочного средства выставляется по формуле:

Рейтинговый балл =  $k \times$  Максимальный балл,

где  $k = 0,2$  при уровне освоения «неудовлетворительно»,  $k = 0,4$  при уровне освоения «удовлетворительно»,  $k = 0,8$  при уровне освоения «хорошо» и  $k = 1$  при уровне освоения «отлично».

Оценка на этапе промежуточной аттестации выставляется согласно Положению о модульно-рейтинговой системе обучения и оценки успеваемости студентов УУНиТ:

На зачете выставляется оценка:

- зачтено - при накоплении от 60 до 110 рейтинговых баллов (включая 10 поощрительных баллов),
- не зачтено - при накоплении от 0 до 59 рейтинговых баллов.

При получении на экзамене оценок «отлично», «хорошо», «удовлетворительно», на зачёте оценки «зачтено» считается, что результаты обучения по дисциплине (модулю) достигнуты и компетенции на этапе изучения дисциплины (модуля) сформированы.