

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«РОССИЙСКИЙ БИОТЕХНОЛОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ (РОСБИОТЕХ)»

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ

«МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА»

Уровень образования:	Специалитет
Специальность	31.05.01 Лечебное дело
Направленность программы	Лечебное дело
Форма обучения	Очная
Срок освоения образовательной программы в соответствии с ФГОС (очная форма)	6 лет
Год начала подготовки	2023 г.
В соответствии с утвержденным УП:	Протокол № 14 от 07.08.2023 г.
шифр и наименование дисциплины	Б1.О.40
семестры реализации дисциплины	семестр 07
форма контроля	зачет

г. Москва 2023 г.

1. Область применения.

Фонд оценочных средств (ФОС) является неотъемлемой частью программы дисциплины при реализации основной профессиональной образовательной программы (ОПОП) высшего образования (ВО) по специальности:

31.05.01 Лечебное дело

Направленность: Лечебное дело

Оценочные фонды разрабатываются для проведения оценки степени соответствия фактических результатов обучения при изучении дисциплины запланированным результатам обучения, соотнесенных с установленными в программе индикаторами достижения компетенций, а также сформированности компетенций, установленных программой специалитета.

Таблица 1

Паспорт фонда оценочных средств

Индекс и содержание компетенции	Индикатор достижения компетенции	Планируемые результаты обучения
ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач	ОПК-5.02 Использует при решении профессиональных задач различные способы оценки физиологический состояний и патологических процессов в организме человека	Знать: общие характеристики болезней с наследственным предрасположением, механизмы реализации наследственного предрасположения, принципы отнесения индивида к группе повышенного риска по конкретному заболеванию
		Уметь: интерпретировать результаты лабораторных и специальных методов диагностики наследственных болезней
		Практический опыт: владения навыками определения необходимости дополнительного обследования, включая специфические генетические методы
ПК-2 Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза	ПК-2.01 Осуществляет сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента, проведение полного физикального обследования; формирует предварительный диагноз и составляет план обследования ПК-2.02 Проводит дифференциальную диагностику заболеваний внутренних органов от других заболеваний ПК-2.03 Устанавливает диагноз с учетом действующей международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ)	Знать: значение и основы клинико-генеалогического метода для диагностики наследственной патологии, типы наследования заболеваний и признаков человека
		Уметь: проводить обследование пациента, определить необходимость дополнительного обследования, включая специфические генетические методы
		Практический опыт: владения навыками установления предварительного диагноза и проведение дифференциальной диагностики наследственных болезней

2. Цели и задачи фонда оценочных средств.

Целью ФОС является установление соответствия уровня подготовки обучающихся требованиям федерального государственного образовательного стандарта ФГОС ВО по ОПОП.

ФОС предназначен для решения задач контроля достижения целей реализации ОПОП ВО и обеспечения соответствия результатов обучения области, сфере, объектам профессиональной деятельности, области знаний и типам задач профессиональной деятельности.

3. Перечень оценочных средств, используемых для оценивания сформированности компетенций, критерии и шкалы оценивания в рамках изучения дисциплины.

3.1. Оценочные материалы для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации (с ключом ответов).

(ОПК – 5; ПК -2)

7 семестр изучения в соответствии с УП
форма промежуточной аттестации – зачет

Код и наименование проверяемой компетенции:	ОПК-5 Способен оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека для решения профессиональных задач
Код и наименование индикатора:	ОПК-5.02 Использует при решении профессиональных задач различные способы оценки физиологических состояний и патологических процессов в организме человека

Тестовые задания

Правильные ответы на тестовое задание выделены жирным шрифтом Задания для текущего контроля успеваемости с ключами ответов

- Сперматогенез состоит из:
 - 2 фаз
 - 4 фаз**
 - 5 фаз
 - 3 фаз
- Если в ядре клетки одно тельце Барра то кариотип организма будет:
 - 46,XY
 - 45,Y0
 - 46,XX**
 - 45,X0
- Наследственность – это свойство организмов:
 - взаимодействовать со средой обитания
 - реагировать на изменение окружающей среды;
 - передать свои признаки и особенности развития потомству**
 - приобретать новые признаки в процессе индивидуального развития.
- Какие гаметы будут образовываться у организма с генотипом AABbCc:
 - ABC,ABc
 - aBc, Abc, ABC
 - Abc,ABC,ABc,AbC**
 - AbC, ABc
- Как называются гены, расположенные на гомологичных хромосомах?
 - доминантные
 - гомозиготные

- в) гетерозиготные
г) **аллельные**
6. Какой пол у человека является гомогаметным?
а) мужской
б) **женский**
7. Что отражает закон Моргана:
а) закон единообразия гибридов 1 поколения
б) закон расщепления признаков
в) закон независимого наследования признаков
г) **закон сцепленного наследования признаков**
8. Мутации, которые приводят к изменению первичной структуры соответствующего протеина, называются
а) геномные
б) хромосомные
в) **генные**
9. Какой кариотип характерен для синдрома Шерешевского-Тернера?
а) 47, XX 21+
б) 47, XXУ
в) 47, ХУ 13+
г) **45, ХО**
10. Что такое тельце Барра?
а) X-хромосома
б) инактивированная У-хромосома
в) **инактивированная X-хромосома**
г) У-хромосома

Задания для промежуточной аттестации с ключами ответов

11. Какие гормоны анализируют на втором этапе скрининга беременных женщин?
а) эстроген, прогестерон, ХГЧ
б) **эстриол, ХГЧ, альфа-фетопротеина**
в) альфа-фетопротеин, эстриол
г) прогестерон, альфа-фетопротеин
12. При дигибридном скрещивании расщепление во втором поколении по фенотипу будет равно:
а) **9:3:3:1**
б) 12:4
в) 9:3:4
г) 15:1
13. Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений
а) **гибридологическим**
б) цитогенетическим
в) близнецовым
г) биохимическим
14. Забор околоплодной жидкости и слущенных клеток плода называется:
а) кордоцентез
б) биопсия хориона
в) **амниоцентез**
г) фетоскопия
15. Какой набор хромосом и какое количество ДНК будет находиться в ядре перед началом митоза?
а) $4n4c$
б) $2n2c$
в) **$2n4c$**
г) $4n2c$
16. Какие структуры расходятся к полюсам в анафазе I мейоза?
а) хроматиды
б) **хромосомы**
в) молекулы ДНК
г) центромеры

17. Какое количество митохондриальной ДНК получает зародыш от родителей?

- а) 100% от отца
- б) 50% от матери, 50% от отца
- в) 100% от матери**
- г) 70% от матери, 30% от отца

18. Какие сорта гамет образуются у мужчины?

- а) 22,Х и 23, У
- б) 23,Х и 21,Х
- в) 23,Х и 22,У
- г) 23,Х и 23,У**

19. Какой пол будет иметь зародыш с набором хромосом 48,XXYY?

- а) мужской**
- б) женский
- в) будет гермафродитом

20. Процесс восстановления ДНК после точечной мутации называется

- а) репликация
- б) репарация**
- в) транскрипция
- г) трансляция

21. Есть ли в генах эукариот экзоны?

- а) да**
- б) нет

22. К физическим факторам мутагенеза относится:

- а) ультрафиолет**
- б) формалин
- в) вирусы
- г) чужеродная ДНК

23. В пять заболеваний, для которых обязательен неонатальный скрининг, входит:

- а) синдрома кошачьего крика
- б) синдрома Марфана
- в) нейрофиброматоза
- г) фенилкетонурии**

24. Кратное гаплоидному набору увеличение числа хромосом-это:

- а) анеуплоидия
- б) моноплоидия
- в) полиплоидия**
- г) диплоидия

25. Если в потомстве получилось 45% кроссоверных особей это значит, что расстояние между генами:

- а) 55 %
- б) 22,5 морганид
- в) 55 сантиморган
- г) 45 сантиморган**

Код и наименование проверяемой компетенции:	ПК-2 Способен проводить обследование пациента с целью установления диагноза
Код и наименование индикатора:	<p>ПК-2.01 Осуществляет сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента, проведение полного физикального обследования; формирует предварительный диагноз и составляет план обследования</p> <p>ПК-2.02 Проводит дифференциальную диагностику заболеваний внутренних органов от других заболеваний</p> <p>ПК-2.03 Устанавливает диагноз с учетом действующей международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ)</p>

Задания для текущего контроля успеваемости с ключами ответов

1. От чего зависит частота перекombинации генов, входящих в одну группу сцепления?
 - а) от расстояния между сцепленными генами в хромосоме
 - б) от расстояния между гомологичными хромосомами
 - в) от расстояния между негомологичными хромосомами
 - г) ни от чего не зависит – случайна
2. Для какого наследственного заболевания характерен «мышинный» запах мочи и пота?
 - а) галактоземия
 - б) синдром Патау
 - в) муковисцидоз
 - г) **фенилкетонурия**
3. Единственная жизнеспособная моносомия у человека:
 - а) **45,X0**
 - б) 46,XX
 - в) 45,Y0
 - г) 47,XXY
4. Генотип дрозофилы AaBb. Сколько типов гамет и какие будут образовываться, если гены А и В сцеплены и наблюдается их полное сцепление:
 - а) один тип – АВ
 - б) **два типа – АВ и ав**
 - в) два типа – Ав и аВ
 - г) четыре типа – АВ, Ав, аВ, ав
5. Какое заболевание мы можем обнаружить при помощи цитогенетического метода?
 - а) нейрофиброматоз
 - б) галактоземия
 - в) **синдром Эдвардса**
 - г) синдром Марфана
6. Какое явление вызывает нарушение закона Моргана?
 - а) митоз
 - б) редупликация
 - в) конъюгация
 - г) **кроссинговер**
7. Закон сцепленного наследования генов сформулировал:
 - а) Г. Мендель
 - б) **Т. Морган**
 - в) Ф. Крик
 - г) Г. де Фриз
8. Сколько групп сцепления у человека?
 - а) 4
 - б) 2
 - в) **23**
 - г) 46

9. Экспрессивность – это:

- а) вероятность проявления гена в фенотипе
- б) степень проявления генотипа в фенотипе
- в) вероятность проявления генотипа в фенотипе
- г) **степень проявления гена в фенотипе**

10. Частота встречаемости синдрома Дауна составляет:

- а) 1:50000
- б) 1:2500
- в) 1:1000-1500
- г) **1:700-800**

Задания для промежуточной аттестации с ключами ответов

11. Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.

- а) AA и aa
- б) Aa и Aa
- в) **Aa и aa**
- г) AA и Aa

12. Случаи рождения детей с синдромом Дауна— это результат нарушения процесса

- а) митоза
- б) **мейоза**
- в) амитоза
- г) непрямого деления

13. Факторы среды, вызывающие появление мутаций

- а) мутанты
- б) **мутагены**
- в) мутации

14. К какому типу мутаций относится замена нуклеотида в цепи ДНК?

- а) геномная
- б) хромосомная
- в) **генная**
- г) основная

15. У людей в норме два разнояйцовых близнеца отличаются друг от друга

- а) только по фенотипу
- б) **по фенотипу и генотипу**
- в) по генотипу
- г) по числу хромосом в ядрах соматических клеток

16. Изучение родословной человека в большом числе поколений составляет сущность метода

- а) близнецового
- б) **генеалогического**
- в) биохимического
- г) цитогенетического

17. Сколько сперматозоидов получится из 5 сперматогониев?

- а) 5
- б) 10
- в) 15
- г) **20**

18. Случайно возникшие, стойкие изменения генотипа, затрагивающие целые хромосомы, их части и отдельные гены называются

- а) модификация
- б) **мутация**
- в) репликация
- г) транскрипция

19. Овогенез состоит из:

- а) 2 фаз
- б) 4 фаз
- в) 5 фаз

г) 3 фаз

20. Сколько гамет образуется у организма с генотипом ccDdFf?

- а) 2
- б) 3
- в) 5
- г) 4**

21. Как называется двойной набор хромосом в соматических клетках человека?

- а) диплоидный**
- б) гетозиготный
- в) гаплоидный
- г) гемизиготный

22. Какое из наследственных заболеваний наследуется как аутосомно-рецессивное?

- а) синдром Дауна
- б) фенилкетонурия
- в) нейрофиброматоз**
- г) синдром Марфана

23. Синдром Эдвардса это:

- а) трисомия 18 хромосомы**
- б) делеция короткого плеча 5 хромосомы
- в) моносомия X0
- г) трисомия 15 хромосомы

24. Сходство близнецов по изучаемым признакам называется:

- а) конкордантность**
- б) пропорциональность
- в) дискордантность
- г) непропорциональность

25. Причиной спонтанного мутагенеза является:

- а) ошибки в ходе репликации ДНК**
- б) воздействие ионизирующего излучения;
- в) действие химических мутагенов
- г) верны все ответы.

3.2. Критерии и шкалы оценивания.

Текущая аттестация по дисциплине

Оценивание обучающегося на занятиях осуществляется в соответствии с локальным актом университета (положением), регламентирующим проведение текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся и организации учебного процесса с применением балльно-рейтинговой системы оценки качества обучения.

При оценивании результатов обучения по дисциплине в ходе промежуточной аттестации используются следующие критерии и шкалы.

Промежуточной аттестации:

Зачет.

На промежуточной аттестации обучающийся оценивается: зачтено; не зачтено.

Результат обучения по дисциплине считается достигнутым при получении обучающимся оценки «зачтено», «удовлетворительно», «хорошо», «отлично» по каждому из контрольных мероприятий, относящихся к данному результату обучения.

Критерии оценки образовательных результатов обучающихся на зачете по дисциплине

Качество освоения ОПОП - рейтинг-вые баллы	Оценка зачета (нормативная) в 5-балльной шкале	Уровень достижений компетенций	Критерии оценки образовательных результатов
--	--	--------------------------------	---

90-100	Зачтено	Высокий (продвинутый)	<p>ЗАЧТЕНО заслуживает обучающийся, обнаруживший всестороннее, систематическое и глубокое знание учебного материала на занятиях и самостоятельной работе. При этом, рейтинговая оценка (средний балл) его текущей аттестации по дисциплине входит в диапазон 90-100.</p> <p>При этом, на занятиях, обучающийся исчерпывающе, последовательно, чётко и логически стройно излагал учебно-программный материал, умел тесно увязывать теорию с практикой, свободно справлялся с задачами, вопросами и другими видами применения знаний, предусмотренные программой. Причем обучающийся не затруднялся с ответом при видоизменении предложенных ему заданий, правильно обосновывал принятое решение, демонстрировал высокий уровень усвоения основной литературы и хорошо знакомство с дополнительной литературой, рекомендованной программой дисциплины.</p> <p>Как правило, оценку «отлично» выставляют обучающемуся, усвоившему взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значение для приобретаемой профессии, проявившему творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала.</p> <p>Рейтинговые баллы назначаются обучающемуся с учётом баллов текущей (на занятиях) и (или) рубежной аттестации (контроле).</p>
66-89	Зачтено	Хороший (базовый)	<p>ЗАЧТЕНО заслуживает обучающийся, обнаруживший осознанное (твёрдое) знание учебно-программного материала на занятиях и самостоятельной работе. При этом, рейтинговая оценка (средний балл) его текущей аттестации по дисциплине входит в диапазон 66-89.</p> <p>На занятиях обучающийся грамотно и по существу излагал учебно-программный материал, не допускал существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применял теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владел необходимыми навыками и приёмами их выполнения, уверенно демонстрировал хороший уровень усвоения основной литературы и достаточное знакомство с дополнительной литературой, рекомендованной программой дисциплины.</p> <p>Как правило, оценку «хорошо» выставляют обучающемуся, показавшему систематический характер знаний по дисциплине и способным к их самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебной работы и профессиональной деятельности.</p> <p>Рейтинговые баллы назначаются обучающемуся с учётом баллов текущей (на занятиях) и (или) рубежной аттестации (контроле).</p>

50-65	Зачтено	Достаточный (минимальный)	<p>ЗАЧТЕНО заслуживает обучающийся, обнаруживший минимальные (достаточные) знания учебно-программного материала на занятиях и самостоятельной работе. При этом, рейтинговая оценка (средний балл) его текущей аттестации по дисциплине входит в диапазон 50-65. На занятиях обучающийся демонстрирует знания только основного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей профессиональной работы, слабое усвоение деталей, допускает неточности, в том числе в формулировках, нарушает логическую последовательность в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических заданий и работ, знакомый с основной литературой, слабо (недостаточно) знаком с дополнительной литературой, рекомендованной программой.</p> <p>Как правило, оценку «удовлетворительно» выставляют обучающемуся, допускавшему погрешности в ответах на занятиях и при выполнении заданий, но обладающим необходимыми знаниями для их устранения под руководством преподавателя.</p> <p>Рейтинговые баллы назначаются обучающемуся с учётом баллов текущей (на занятиях) и (или) рубежной аттестации (контроле).</p>
Менее 50	Не зачтено	Недостаточный (ниже минимального)	<p>НЕ ЗАЧТЕНО выставляется обучающемуся, который не знает большей части учебно-программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы на занятиях и самостоятельной работе.</p> <p>Как правило, оценка «неудовлетворительно» ставится обучающемуся продемонстрировавшего отсутствие целостного представления по дисциплине, предмете, его взаимосвязях и иных компонентов.</p> <p>При этом, обучающийся не может продолжить обучение или приступить к профессиональной деятельности по окончании вуза без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.</p> <p>Компетенции, закреплённые за дисциплиной, сформированы на недостаточном уровне или не сформированы.</p> <p>Рейтинговые баллы назначаются обучающемуся с учётом баллов текущей (на занятиях) и (или) рубежной аттестации (контроле).</p>

При оценивании результатов обучения по дисциплине посредством тестирования в ходе промежуточной аттестации используются следующие критерии и шкалы.

Промежуточная аттестация может при необходимости, проводится в форме компьютерного тестирования. Обучающемуся отводится для подготовки ответа на один вопрос открытого и закрытого типа не менее 5 минут.

Итоговая оценка выставляется с использованием следующей шкалы.

Оценка	Правильно решенные тестовые задания (%)
«зачтено»	60-100
«незачтено»	0-59