федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Российский биотехнологический университет (РОСБИОТЕХ)»

ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Сертификат:

00D05D015A41D43C257354CF2FDDD93F88

Владелец: РОСБИОТЕХ

Действителен: с 11.11.2024 по 04.02.2026

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ

«ЦИТОГЕНЕТИКА»

| Уровень образования: | Специалитет |
|-----------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------|
| Специальность | 06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика |
| Специализация | Молекулярная и клеточная инженерия |
| Форма обучения | Очная |
| Срок освоения образовательной программы в соответствии с ФГОС (очная форма) | 5 лет |
| Год начала подготовки | 2024 г. |
| шифр и наименование дисциплины | Б1.В.ДВ.01.02 Цитогенетика |
| семестры реализации дисциплины | 2 семестр |
| форма контроля | Зачет |

1. Область применения.

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

06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика

Специализация: Молекулярная и клеточная инженерия

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

| Компетенции | Индикаторы до- стижения компе- тенций | Знать | Уметь | Владеть (иметь практические опыт) |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ПК-1 Способность самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную исследовательскую работу в области биоинферматики и смежных дисциплин, также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий ПК-2 Способность осуществлять организационно-управленческую деятельность в области биоинформатики смежных дисциплин | | используемые при организации и проведении анализа результатов различных видов научных исследований и проектных заданий применяемые в цитогенетике | Самостоятельно определять стратегию и способ исследований, формулировать научную задачу, выбирать и модифицировать методы исследования; | Методикой постановки научного эксперимента, актуальной для развития научных исследований в области цитогенетике, осуществлять научнотехническую и статистическую оценку достоверности результатов |

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).

| 2 семестр изучения в соответствии с УП | | |
|---------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|
| форма промежуточной аттестации – зачет | | |
| Код и наименование проверяемой компетенции: | ПК-1 Способность самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную исследовательскую работу в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин, также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и | |
| участвовать в различных формах дискуссий | | |

Задания для текущего контроля успеваемости с ключами ответов Тестовые задания

| Но- мер за- да- ния | Содержание вопроса | Правильный ответ |
|---------------------------------|--------------------------------------------------|----------------------|
| | 1. Задание закрытого типа на устан | овление соответствия |
| 1. | Установите соответствие между этапом в истории | A-4 |
| | цитогенетики и характерными для него событиями | B – 3 |
| | и открытиями. | C – 2 |
| | К каждой позиции, обозначенной буквой, подбе- | D - 5 |
| | рите соответствующую позицию, обозначенную | |
| | цифрой. | |
| | Этапы в развитии цитогенетики | |
| | А. Классическая цитогенетика (конец XIX века – | |
| | середина XX века) | |
| | В. Молекулярная цитогенетика (1980-е годы – | |
| | настоящее время) | |
| | С. Становление цитогенетики как науки (1900– | |
| | 1930-е годы) | |
| | D. Современная цитогенетика (2000-е годы – | |
| | настоящее время) | |
| | События и открытия | |
| | 1. Открытие корректного числа хромосом у чело- | |
| | века (46). | |
| | 2. Объединение цитологии (учения о клетке) и ге- | |
| | нетики (учения о наследственности). | |

| | 3. Развитие метода флуоресцентной гибридизации | | |
|--------------|---------------------------------------------------|--------------------------------------------|--|
| | in situ (FISH) для визуализации специфических по- | | |
| | следовательностей ДНК на хромосомах. | | |
| | 4. Введение дифференциального окрашивания хро- | | |
| | мосом (например, G-бэндинг), которое позволяет | | |
| | идентифицировать отдельные хромосомы и выяв- | | |
| | лять структурные аберрации. | | |
| | 5. Использование технологии аггау-сравнительной | | |
| | геномной гибридизации (array-CGH) для выявле- | | |
| | ния микроделеций и микродупликаций, неразличи- | | |
| | мых с помощью традиционного кариотипирования. | | |
| 2. | Установите соответствие между фазой клеточного | A-3, B-1, C-4, D-2 | |
| 2. | цикла и её ключевым событием. | A-3, B-1, C-4, B-2 | |
| | Фаза клеточного цикла | | |
| | А) G1-фаза | | |
| | * * | | |
| | В) S-фаза | | |
| | С) G2-фаза | | |
| | D) M-фаза | | |
| | | | |
| | Ключевое событие | | |
| | 1) Репликация ДНК | | |
| | 2) Деление клетки (митоз) | | |
| | 3) Начальный рост клетки | | |
| | 4) Рост клетки и подготовка к делению | | |
| | 2. Задание открытого типа с развер | нутым ответом/ задача | |
| 3. | У новорожденного ребенка наблюдаются следую- | Вероятнее всего, у ребенка диагностирован | |
| | щие симптомы: монголоидный разрез глаз, брахи- | синдром Дауна (трисомия по 21-й хромо- | |
| | цефалия (укороченный череп), короткая шея, одна | соме). Эта болезнь возникает из-за наличия | |
| | складка на ладони (синдактилия), врожденный по- | дополнительной, третьей копии 21-й хромо- | |
| | рок сердца, задержка умственного и физического | сомы вместо двух. Это количественная ано- | |
| | развития. Определите, какая хромосомная болезнь | малия хромосом, в результате которой у че- | |
| | вероятнее всего была диагностирована. Объясните, | ловека вместо 46 хромосом их 47 (45,ХХ+21 | |
| | как данная аномалия связана с нарушением числа | или 45,ХҮ+21). | |
| | хромосом. | 13,221 - 21). | |
| 4. | Опишите, как в лаборатории получают препарат ме- | Культивирование клеток: Кровь помеща- | |
| - | тафазных хромосом для цитогенетического анализа, | ется в питательную среду, где происходит | |
| | например, из крови. | деление лейкоцитов (белых кровяных те- | |
| | например, из крови. | лец). | |
| | | Синтез ДНК: Для остановки клеточного | |
| | | цикла на стадии метафазы (когда хромо- | |
| | | 1 1 | |
| | | сомы наиболее четко видны) добавляют спе- | |
| | | циальные реагенты, которые блокируют | |
| | | синтез ДНК. | |
| | | Фиксация и окрашивание: Клетки обрабаты- | |
| | | вают, чтобы получить препарат метафазных | |
| | | хромосом, а затем окрашивают с помощью | |
| | | дифференциальных красителей, например, | |
| | | генциановым фиолетовым для получения | |
| | | отчетливых структур. | |
| 3.3 | адания открытого типа с кратким ответом/ встави | ть термин, словосочетание, дополнить | |
| | предложенное | | |
| | | | |

| 5. | Изучение кариотипа человека – это анализ | кариотипирование (изучение кариотипа) |
|--------------|----------------------------------------------------|------------------------------------------|
| | и структуры его хромосом. | |
| 6. | Нарушения в хромосомах, такие как аномалии | цитогенетический |
| | числа или структурные перестройки, выявляет | |
| | анализ | |
| 7. | Заполнение пропуска: Окраска позво- | Метод Грама |
| | ляет дифференцировать бактерии по биохимиче- | |
| | ским свойствам их клеточной стенки. | |
| 8. | Вставьте термин: Для анализа хромосомного набора | цитогенетический метод |
| | в разных поколениях и выявления его преемствен- | |
| | ности используется метод | |
| 4. 3a | дания комбинированного типа с выбором одного/н | ескольких правильного ответа из предло- |
| | женных с последующим объясне | нием своего выбора |
| 9. | Выберите утверждения, описывающие особенности | 1, 2. |
| | метода кариотипирования. | |
| | 1. Изучает нарушения в количестве и структуре хро- | |
| | мосом. | |
| | 2. Позволяет диагностировать наследственные забо- | |
| | левания, связанные с хромосомными мутациями. | |
| | 3. Основан на анализе полипептидных цепей ДНК. | |
| | 4. Использует методы секвенирования генома. | |
| | 5. Является методом диагностики рака шейки | |
| | матки. | |
| 10. | Какой метод был ключевым для открытия и изуче- | б) Окрашивание с использованием специфи- |
| | ния хромосом на ранних этапах развития цитогене- | ческих красителей |
| | тики? | |
| | а) Электронная микроскопия | |
| | б) Окрашивание с использованием специфических | |
| | красителей | |
| | в) Клеточные культуры | |
| | г) Методы молекулярной гибридизации | |
| 11. | В каком году было доказано, что человек имеет 46 | в) 1956 |
| | хромосом? | |
| | a) 1890 | |
| | 6) 1920 | |
| | в) 1956 | |
| | г) 1985 | |
| 12. | Какой метод позволил впервые увидеть отдельные | б) Электронная микроскопия |
| | хромосомы и изучить их структуру в высоком раз- | |
| | решении? | |
| | а) Световая микроскопия | |
| | б) Электронная микроскопия | |
| | в) Пойкилоскопия | |
| | г) Дифракция рентгеновских лучей | |

Задания для промежуточной аттестации с ключами ответов Тестовые задания

| Номер за- дания | Содержание вопроса | Правильный ответ |
|--------------------------------------------------------|--------------------|------------------|
| 1. Задание закрытого типа на установление соответствия | | |

| 12 | Votesta putta acomportativa volumenta in a | 1 C 2 D 2 D 4 A |
|-----|---------------------------------------------|------------------------------------------|
| 13. | Установите соответствие между этапом раз- | 1-C, 2-B, 3-D, 4-A |
| | вития цитогенетики и его ключевой характе- | |
| | ристикой. | |
| | Этап развития | |
| | 1. Открытие хромосом | |
| | 2. Развитие хромосомных методов | |
| | 3. Совершенствование методов кариотипиро- | |
| | вания | |
| | 4. Современная цитогенетика | |
| | | |
| | Характеристика | |
| | А. Разработка методов дифференциальной | |
| | окраски хромосом для выявления полос (гете- | |
| | рохроматин и эухроматин). | |
| | В. Изучение генов и их взаимодействия для | |
| | создания генетических карт. | |
| | С. Открытие хромосом как структур, несущих | |
| | наследственную информацию. | |
| | | |
| | D. Анализ структуры и числа хромосом в ме- | |
| | тафазе митоза с помощью различных техник, | |
| 1.4 | например, FISH. | 1.5.2.4.2.5.4.5.6.5.6.5 |
| 14. | Установите соответствие: | 1-Б, 2-А, 3-Г, 4-Б, 5-Е, 6-В |
| | Фаза: | |
| | 1 Интерфаза | |
| | 2 Митоз (М-фаза) | |
| | 3 G1-период | |
| | 4 S-период | |
| | 5 G2-период | |
| | 6 Цитокинез | |
| | | |
| | Процессы: | |
| | А. Конденсация хромосом и образование ве- | |
| | ретена деления | |
| | Б. Синтез ДНК и РНК, синтез белков | |
| | В. Разделение цитоплазмы на две дочерние | |
| | клетки | |
| | Г. Рост клетки и подготовка к синтезу ДНК | |
| | Д. Синтез белков, необходимых для митоза | |
| | | |
| | Е. Удвоение центриолей | , |
| 1.5 | 2. Задание открытого типа с разверну | |
| 15. | Опишите кариотип человека с синдромом Да- | Кариотип: 47, XY (или XX), +21. Лишняя |
| | уна. Укажите, какая хромосома является | — 21-я пара хромосом. Клинические про- |
| | "лишней", и какие клинические проявления | явления: умственная отсталость, харак- |
| | характерны для данного синдрома. | терные черты лица (плоское лицо, раско- |
| | | сые глаза), мышечная гипотония. |
| 16. | У новорожденного ребенка наблюдаются кли- | Исследование: Необходимо провести ка- |
| | нические признаки синдрома Дауна. Какое | риотипирование для изучения хромосом- |
| | цитогенетическое исследование нужно прове- | ного набора пациента. |
| | сти для подтверждения диагноза и какие осо- | Особенности: Для синдрома Дауна харак- |
| | бенности строения хромосом характерны для | терно наличие дополнительной 21-й хро- |
| | этого синдрома? | мосомы. В этом случае кариотип будет 47, |
| | | XX или XY, +21. |
| | | 23/3 HJIN /3.1, +2.1. |

| 17. | Объясните, чем цитогенетический анализ отличается от молекулярно-генетического исследования на молекулярном уровне. | Цитогенетический анализ исследует хромосомы в целом (их количество, форму, структуру), а молекулярно-генетический анализ фокусируется на отдельных генах, ДНК и нуклеотидных последовательностях. Цитогенетический анализ даёт общую картину, а молекулярно-генетический — детализированную информацию о конкретных участках ДНК. |
|------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 3. 3 | адания открытого типа с кратким ответом/ вст дополнить предложе | - |
| 18. | Метод, основанный на составлении родословной и изучении наследования признаков, называется | генеалогический |
| 19. | Вставка термина: Метод, при котором используется раствор красителя метиленового синего для окрашивания клеточных элементов и микроорганизмов на фоне тканевых элементов, называется окраской. | Простой |
| 20. | Определение: Метод окрашивания препаратов для исследования внешнего и внутреннего строения микроорганизмов называется | Окрашивание (или окраска) |
| 21. | Вставьте термин: Метод, основанный на сравнении представителей одной семьи в ряду поколений для определения наследственного фактора болезней, называется | генеалогический метод |
| 4. Задания | я комбинированного типа с выбором одного/нес женных с последующим объяснени | • |
| 22. | Какое открытие стало основой для развития современной генетики человека? а) Открытие ДНК б) Открытие хромосом в) Определение числа хромосом у человека г) Изучение фенотипического разнообразия | в) Определение числа хромосом у человека. |
| 23. | Что стало прорывом в цитогенетике, позволив- шим изучать структуру хромосом и выявлять мутации? а) Изобретение микроскопа б) Открытие клеточной теории в) Разработка методов окрашивания хромосом г) Создание секвенатора | в) Разработка методов окрашивания хромосом |
| 24. | Выберите один правильный ответ. Какие эксперименты, основанные на наблюдении за наследственностью и изменчивостью, стали отправной точкой для развития цитогенетики? а) Скрещивание гороха грегора Менделя b) Изучение микроструктуры хромосом под световым микроскопом | а) Скрещивание гороха грегора Менделя |

| с) Наблюдение за развитием эмбрионов у мол- |
|---------------------------------------------|
| люсков |
| d) Изучение генетической структуры ДНК у |
| бактерий |

| 2 семестр изучения в соответствии с УП | |
|----------------------------------------|-------------------------------------------------------------|
| форма промежуточной аттестации – зачет | |
| Код и наименование | ПК-2 Способность осуществлять организационно-управленческую |
| проверяемой | деятельность в области биоинженерии, биоинформатики смежных |
| компетенции: | дисциплин |

Задания для текущего контроля успеваемости с ключами ответов Тестовые задания

| Но- | | |
|-----|------------------------------------------------|-----------------------------------------|
| мер | | |
| 3a- | Содержание вопроса | Правильный ответ |
| да- | **** | • |
| ния | | |
| | 1. Задание закрытого типа на устан | повление соответствия |
| 1. | Установите соответствие между кариотипом чело- | 1. Б (47,ХХҮ — кариотип при синдроме |
| | века и возможным синдромом или нормой. | Кляйнфельтера) |
| | Кариотип | 2. B (46,XX — норма для женщины) |
| | 1. 47,XXY | 3. A (47,XY,+21 — кариотип при синдроме |
| | 2. 46,XX | Дауна) |
| | 3. 47,XY,+21 | 4. В (46,ХҮ — норма для мужчины) |
| | 4. 46,XY | 5. Д (47,ХҮҮ — кариотип при синдроме |
| | 5. 47,XYY | Джейкобса) |
| | Синдром/Норма | |
| | А. Синдром Дауна | |
| | Б. Синдром Клайнфельтера | |
| | В. Норма | |
| | Г. Синдром Шерешевского-Тернера | |
| | Д. Кариотип плода мужского пола | |
| 2. | Установите соответствие между хромосомной бо- | 1В, 2А, 3Б |
| | лезнью и её характеристикой. | |
| | Болезнь | |
| | 1. Синдром Дауна | |
| | 2. Синдром Шерешевского-Тернера | |
| | 3. Синдром Клайнфельтера | |
| | | |
| | Характеристика | |
| | А. Женский организм, неполноценные половые | |
| | железы, одна Х-хромосома. | |
| | Б. Мужской организм, наличие двух или более Х- | |
| | хромосом, снижение фертильности. | |
| | В. Дополнительная 21-я хромосома, общее увели- | |
| | чение хромосомного набора до 47. | |
| 3. | Соотнесите тип окраски и ее основную цель: | Α-2, Б-1, Β-1, Γ-3 |
| | А. Простая окраска | |

| | Б. Дифференциальная окраска | | | | |
|------|---------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------|--|--|--|
| | В. Окраска по Граму | | | | |
| | Г. Специальная окраска | | | | |
| | т. Специальная окраска | | | | |
| | 1. Отпология бокторий на сомора улимпоских | | | | |
| | 1. Отделение бактерий на основе химических свойств клеточной стенки | | | | |
| | | | | | |
| | 2. Изучение формы и расположения бактерий | | | | |
| | 3. Окраска спор или жгутиков | | | | |
| | 4. Изучение общего строения | | | | |
| 4. | Соотнесите ученого с его основным вкладом в раз- | 1-В, 2-А, 3-Г, 4-Б | | | |
| | витие цитогенетики. | | | | |
| | Ученый | | | | |
| | 1. Томас Морган | | | | |
| | 2. Эдуард Бахман | | | | |
| | 3. Вальтер Флеминг | | | | |
| | 4. Джеймс Уотсон и Фрэнсис Крик | | | | |
| | 4. Джеиме 3 отсон и Фрэнсис Крик Вклад | | | | |
| | | | | | |
| | А. Изучение структуры хромосом и их роли в | | | | |
| | наследственности | | | | |
| | Б. Открытие двойной спирали ДНК | | | | |
| | В. Создание генетической теории наследственно- | | | | |
| | сти на основе экспериментов с дрозофилами | | | | |
| | Г. Обнаружение хромосом в ядре клетки | | | | |
| | 2. Задание открытого типа с развернутым ответом/ задача | | | | |
| | | 15. 27. 6 | | | |
| 5. | Опишите кариотип человека с синдромом Шере- | Кариотип: 45, Х. Синдром проявляется | | | |
| | шевского-Тернера. Укажите, почему он встречается | только у женщин, так как связан с отсут- | | | |
| | только у женщин, и какие основные признаки ха- | ствием второй половой хромосомы. Основ- | | | |
| | рактерны для этого синдрома. | ные признаки: низкий рост, умственная от- | | | |
| | | сталость, недоразвитие вторичных половых | | | |
| | | признаков, "крыловидные" складки на шее. | | | |
| 6. | Опишите, как цитогенетический метод использу- | Цитогенетическое исследование позволяет | | | |
| | ется для диагностики синдрома Дауна. | выявить трисомию по 21-й хромосоме. Для | | | |
| | | этого анализируют кариотип пациента, | | | |
| | | чтобы определить число и структуру хромо- | | | |
| | | сом. При синдроме Дауна в клетках паци- | | | |
| | | ента будет 47 хромосом вместо 46, при этом | | | |
| | | третья копия 21-й хромосомы будет присут- | | | |
| | | | | | |
| 2 7 | | ствовать | | | |
| 3. 3 | адания открытого типа с кратким ответом/ встави | _ | | | |
| | предложенно | | | | |
| 7. | Постановка диагноза, основанная на исследовании | цитогенетический | | | |
| | хромосомного набора, называется методом | | | | |
| | исследования. | | | | |
| 8. | Ученые изучают хромосомы человека, используя | кариотипирование (анализ хромосомного | | | |
| . | методы окраски для их визуализации. Этот метод, | набора) | | | |
| | позволяющий определить число и структуру хромо- | nuoopu) | | | |
| | | | | | |
| | сом, называется | | | | |
| 9. | Вставьте словосочетание: С помощью метода | иммуногенетический метод | | | |
| | можно изучить группы крови, выявить | | | | |
| | иммунодефицит и мозаицизм близнецов. | | | | |

| 10. | Вставьте термин: - метод, позволяю- | Молекулярная генетическая диагностика |
|------|-------------------------------------------------|------------------------------------------------|
| | щий точно выявить вирусы, инфекции и мутации, | |
| | вызывающие патологии. | |
| 4. 3 | дания комбинированного типа с выбором одного/н | нескольких правильного ответа из предло- |
| | женных с последующим объясне | |
| | | <u>, </u> |
| 11. | Выберите все перечисленные ниже варианты, кото- | А, Г, Д |
| | рые описывают структурные аномалии хромосом. | |
| | А) Дупликация фрагмента хромосомы | |
| | Б) Отсутствие одной хромосомы в паре | |
| | В) Удвоение целой хромосомы | |
| | Г) Перенос фрагмента одной хромосомы на другую | |
| | Д) Переворот участка хромосомы на 180С | |
| 12. | К каким последствиям могут привести хромосом- | Б, В, Д |
| | ные нарушения? Выберите все правильные вари- | |
| | анты. | |
| | А) Развитие онкологических заболеваний | |
| | Б) Задержка развития и умственная отсталость | |
| | В) Изменение числа и/или структуры хромосом | |
| | Г) Нормальное развитие ребенка с незначитель- | |
| | ными особенностями | |
| | Д) Нарушения в работе органов и систем | |
| 13. | Выберите все правильные утверждения об откры- | Б, В, Г. |
| | тии хромосом. | |
| | А. С.Н. Виноградов-Никитин первым заметил хро- | |
| | мосомы в клетках. | |
| | Б. Вальтер Флемминг ввел термин "хромосома". | |
| | В. Эдуард Страсбургер наблюдал хромосомы в рас- | |
| | тительных клетках. | |
| | Г. Эрнст Геккель предположил, что хромосомы | |
| | несут наследственную информацию. | |
| | Д. Отто Заттлер предложил, что хромосомы — это | |
| | структуры, отвечающие за передачу наследствен- | |
| | ных признаков. | |

Задания для промежуточной аттестации с ключами ответов Тестовые задания

| Номер за- дания | Содержание вопроса | Правильный ответ |
|--------------------|-----------------------------------------|----------------------------------------|
| | 1. Задание закрытого типа на устано | овление соответствия |
| 14. | Установите соответствие между названием | 1-б: Синдром Дауна характеризуется |
| | хромосомного набора и его описанием. | наличием дополнительной 21-й хромо- |
| | Название хромосомного набора | сомы (трисомия 21). |
| | 1. Синдром Дауна | 2-а: Синдром Кляйнфельтера — это со- |
| | 2. Синдром Кляйнфельтера | стояние, при котором мужчина имеет до- |
| | 3. Нормальный женский кариотип | полнительную Х-хромосому, что приво- |
| | 4. Нормальный мужской кариотип | дит к кариотипу 47,ХХҮ. |
| | 5. Кариотип 46,XY, 9ph | 3-в: Нормальный женский кариотип обо- |
| | 6. Кариотип 46,ХХ | значается как 46,ХХ. |
| | , | 4-д: Нормальный мужской кариотип — |
| | Описание | это 46 хромосом, включая пару ХҮ. |

| | а) Набор 47,ХХҮ, наблюдается у мужчин, часто проявляется при обследовании по поводу бесплодия. б) Набор, в котором присутствует дополнительная 21-я хромосома. в) Набор из 46 хромосом, два из которых — половые хромосомы X. г) Набор из 46 хромосом, два из которых — половые хромосомы Y. д) Набор из 46 хромосом, включающий 22 пары аутосом и пару половых хромосом XY. е) Нормальный вариант, при котором в коротком плече 9-й хромосомы обнаружен гетерохроматин. | 5-е: Вариант нормы, при котором в коротком плече 9-й хромосомы присутствует гетерохроматин (обозначается как 9ph). 6-в: Нормальный женский кариотип—46 хромосом, включая пару XX. |
|-----|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 15. | Установите соответствие между названием синдрома и его причиной. Название синдрома 1. Синдром Дауна 2. Синдром Эдвардса 3. Синдром Шерешевского-Тернера 4. Синдром Клайнфельтера Причина А. Трисомия по хромосоме №18 (\(47,XX+18\)) Б. Отсутствие одной X-хромосомы у женщины (\(45,X\)) В. Трисомия по хромосоме №21 (\(47,XX+21\)) Г. Наличие дополнительной X-хромосомы у мужчины (\(47,XXY\)) | 1-В, 2-А, 3-Б, 4-Γ |
| 16. | Соотнесите название хромосомного нарушения с его цитогенетической характеристикой. Нарушение 1. Синдром Патау 2. Синдром Дауна 3. Трисомия 4. Синдром Эдвардса Цитогенетическая характеристика А) \(47,XXX\) Б) \(47,+13\) X В) \(47,+21\) Г) \(47,+18\) | 1-Б, 2-В, 3-А, 4-Г |
| 17. | 2. Задание открытого типа с разверну Объясните, что такое синдром Клайнфельтера, и опишите его кариотип. Перечислите основные проявления данного синдрома | тым ответом/ задача Синдром Клайнфельтера — это заболевание, при котором у мужчин есть дополнительная X-хромосома. Кариотип может быть 47, XXY (наиболее частый вариант), 48, XXXY и т.д. Основные проявления: высокий рост, женские черты телосложения, инфантилизм, умственная отсталость. |

| 18. | Какой метод цитогенетического исследования используется для обнаружения нарушений в хромосомах после воздействия мутагенных факторов, таких как некоторые лекарства? | Клеточный или хромосомный анализ. Он позволяет выявить хромосомные аберрации (изменения в структуре или числе хромосом), которые могут возникнуть в результате воздействия мутагенов. Результаты анализа могут помочь в диагностике последствий такого воздействия. |
|-------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 3. 3 | Вадания открытого типа с кратким ответом/ вст дополнить предложе | • |
| 19. | Пренатальная диагностика, основанная на выявлении хромосомных синдромов и наследственных болезней, проводится с помощью исследований. | цитогенетических и биохимических |
| 20. | Вставьте пропущенное слово: Для окрашивания спор, жгутиков или слизистых капсул используют окраски. | Специальные |
| 21. | Вставьте термин: Метод, позволяющий определить число и структуру всех хромосом организма, называется | кариотипирование |
| 22. | Вставьте термин: Анализ, позволяющий выявить трисомию по X-хромосоме, синдром Дауна или синдром Клайнфельтера, основан на использовании метода . | кариотипирование (или цитогенетический анализ) |
| 4. Задани | я комбинированного типа с выбором одного/нес женных с последующим объяснени | <u> </u> |
| 23. | Выберите методы, используемые в цитогенетическом анализе для получения препаратов хромосом, и методы их исследования. А. Изучение метафазных пластинок под микроскопом. Б. Культивирование фибробластов. В. Изучение структуры полимеразной цепи. Г. Анализ фрагментов ДНК. Д. Культивирование лейкоцитов крови. | А, Б, Д |
| 24. | Выберите утверждения, которые являются по- казаниями к цитогенетическому исследова- нию. 1. Подозрение на генетические отклонения. 2. Проведение химиотерапии. 3. Подозрение на хромосомную мутацию. 4. Диагностика рака шейки матки. 5. Изучение мутагенного воздействия ле- карств. | 1, 3, 5 |
| 25. | Какие из перечисленных ниже хромосомных нарушений являются следствием анеуплоидии (изменения числа хромосом)? Выберите все правильные варианты. А) Синдром Шерешевского-Тернера Б) Синдром Дауна В) Синдром Клайнфельтера Г) Делеция хромосомы | А, Б, В |

| Д) Транслокация хромосомы | |
|---------------------------|--|

3.2. Критерии и шкалы оценивания.

Текущий контроль 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.

Промежуточная аттестация по дисциплине

Форма промежуточной аттестации – 2 семестр - 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 лиспиплине

| по дисциплине | | | |
|---------------|-----------------------|-----------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| | | | Критерии оценки образовательных результатов |
| | оценкой (нормативная) | впетенций | |
| вые баллы | 5-балльной шкале | | |
| 85-100 | Зачтено, 5, отлично | | ЗАЧТЕНО, ОТЛИЧНО заслуживает обучающийся, обнаруживший всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала на занятиях и самостоятельной работе. При этом, рейтинговая оценка (средний балл) его текущей аттестации по дисциплине входит в диапазон 85-100. 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 литературы и хорошо знакомство с дополнительной литературой, рекомендованной программой дисциплины. 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. Рейтинговые баллы назначаются обучающемуся с учётом баллов текущей (на занятиях) и (или) рубежной аттестации (контроле) |
| | | | тестации (контроле). |

| 70-84 | Зачтено, 4, хорошо | Хороший (базовый) | ВАЧТЕНО, ХОРОШО заслуживает обучающийся, обна- |
|----------|---------------------|-------------------|--------------------------------------------------------|
| 70 04 | Sa ireno, i, kopomo | горошин (особын) | руживший осознанное (твердое) знание учебно-про- |
| | | | граммного материала на занятиях и самостоятельной ра- |
| | | | боте. При этом, рейтинговая оценка (средний балл) его |
| | | | текущей аттестации по дисциплине входит в диапазон |
| | | | 70-84. |
| | | | На занятиях обучающийся грамотно и по существу из- |
| | | | лагал учебно-программный материал, не допускал су- |
| | | | щественных неточностей в ответе на вопрос, правильно |
| | | | применял теоретические положения при решении прак- |
| | | | тических вопросов и задач, владел необходимыми навы- |
| | | | ками и приёмами их выполнения, уверенно демонстри- |
| | | | ровал хороший уровень усвоения основной литературы |
| | | | и достаточное знакомство с дополнительной литерату- |
| | | | рой, рекомендованной программой дисциплины. |
| | | | Как правило, оценку «хорошо» выставляют обучающе- |
| | | | муся, показавшему систематический характер знаний по |
| | | | дисциплине и способным к их самостоятельному попол- |
| | | | нению и обновлению в ходе дальнейшей учебной ра- |
| | | | боты и профессиональной деятельности. |
| | | | Рейтинговые баллы назначаются обучающемуся с учё- |
| | | | том баллов текущей (на занятиях) и (или) рубежной ат- |
| | | | тестации (контроле). |
| 60-69 | | ` | -ВАЧТЕНО, УДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО заслуживает обу- |
| | тельно | ный) | чающийся, 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 60-69. |
| | | | 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 по- |
| | | | следовательность в изложении программного матери- |
| | | | ала, испытывает затруднения при выполнении практи- |
| | | | ческих заданий и работ, знакомый с основной литерату- |
| | | | рой, слабо (недостаточно) знаком с дополнительной ли- |
| | | | тературой, рекомендованной программой. |
| | | | Как правило, оценку «удовлетворительно» выставляют |
| | | | обучающемуся, допускавшему погрешности в ответах |
| | | | на занятиях и при выполнении заданий, но обладающим |
| | | | необходимыми знаниями для их устранения под руко- |
| | | | водством преподавателя. |
| | | | Рейтинговые баллы назначаются обучающемуся с учё- |
| | | | том баллов текущей (на занятиях) и (или) рубежной ат- |
| M (0 | 11 2 | 7.7 | тестации (контроле). |
| Менее 60 | _ | | НЕ ЗАЧТЕНО, НЕУДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО выставля- |
| | творительно | нимального) | ется обучающемуся, который не знает большей части |
| | | | учебно-программного материала, допускает существен- |
| | | | ные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями |
| | | | выполняет практические работы на занятиях и самосто- |
| | | | ятельной работе. |
| | | | Как правило, оценка «неудовлетворительно» ставится |
| | | | обучающемуся продемонстрировавшего отсутствие це- |
| | | | лостного представления по дисциплине, предмете, его |
| | | | взаимосвязях и иных компонентов. |
| | | | При этом, обучающийся не может продолжить обучение |
| | | | или приступить к профессиональной деятельности по |
| | | | окончании вуза без дополнительных занятий по соответ- |
| | | | ствующей дисциплине. |
| | | | Компетенции, закреплённые за дисциплиной, сформи- |
| | | | рованы на недостаточном уровне или не сформированы. |
| | | | Рейтинговые баллы назначаются обучающемуся с учё- |
| | | | том баллов текущей (на занятиях) и (или) рубежной ат- |
| <u> </u> | | I | тестации (контроле). |

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

Итоговая оценка при проведении зачета выставляется с использованием следующей шкалы.

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