

**федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
Ярославский государственный медицинский университет
Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБОУ ВО ЯГМУ Минздрава России**

**Фонд оценочных средств
для проведения промежуточной аттестации
по дисциплине
ОБЩАЯ ГЕНЕТИКА**

**Специальность 30.05.03 МЕДИЦИНСКАЯ
КИБЕРНЕТИКА
Форма обучения очная**

**Фонд оценочных средств разработан
в соответствии с требованиями ФГОС ВО**

Фонд оценочных средств по дисциплине «Общая генетика» составлен в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика и входит в состав оценочных средств Образовательной программы высшего образования – программы специалитета – по специальности 30.05.03 Медицинская кибернетика.

Рабочая программа разработана на кафедре Биологии с генетикой
Заведующий кафедрой – Сальников Е.В., д-р биол. наук, доцент
Разработчики:
Тихомирова С.В. – доцент кафедры биологии с генетикой, канд. Биол. наук, доцент.

Согласовано:

Декан
лечебного факультета
профессор


(подпись)

Филимонов В.И.

«15» июня 2023 года

Утверждено Советом по управлению образовательной деятельностью
«15» июня 2023 года, протокол № 6

Председатель Совета по
управлению образовательной
деятельностью, проректор по
образовательной деятельности
и цифровой трансформации,
доцент

«15» июня 2023 года


(подпись)

Смирнова А.В.

1. Форма промежуточной аттестации – зачет

2. Перечень компетенций, формируемых на этапе освоения дисциплины

Общепрофессиональные:

ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности

ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния *in vivo* и *in vitro* при проведении биомедицинских исследований

Содержание компетенций с указанием индикаторов достижения компетенций представлено в рабочей программе по соответствующей дисциплине (таблица 1).

Показатели и критерии оценивания сформированности компетенций, шкалы оценивания

Таблица 1

Показатели и критерии оценивания сформированности компетенций, шкалы оценивания

Этап промежуточной аттестации	Компетенции, сформированность которых оценивается	Показатели	Критерии сформированности компетенций
1. Тестирование	ОПК-1 ОПК-2	Число ответов на задания в тестовой форме, соответствующих эталону ответа	Число ответов на задания в тестовой форме, соответствующих эталону ответа, – более 70%
2. Устный ответ на экзаменационные вопросы по билетам	ОПК-1 ОПК-2	Правильность ответов на вопросы задачи	<p>5 баллов: даны полные исчерпывающие ответы на все вопросы билета, в ходе ответов обучающийся продемонстрировал высокий уровень теоретических знаний, полученных в ходе изучения основной и дополнительной литературы, умение применять полученные знания в ходе решения конкретных практических ситуаций;</p> <p>4 балла: даны ответы на все вопросы билета, в ходе ответов обучающийся продемонстрировал уровень знаний, достаточный для решения типовых клинических ситуаций, в ходе ответов на отдельные вопросы задачи (1-2) возможны несущественные ошибки и неточности;</p> <p>3 балла: даны безошибочные ответы на основные вопросы билета, в ходе ответа возможны отдельные несущественные ошибки и неточности;</p> <p>2 балла: ответы на основные вопросы билета содержат принципиальные ошибки;</p> <p>1 балл: обучающийся продемонстрировал отдельные малозначимые представления об обсуждаемом вопросе,</p> <p>0 баллов: отказ от ответа.</p>

4. 4. Типовые контрольные задания и иные материалы для оценки знаний, умений, навыков, формируемых на этапе освоения дисциплины

4.1. Примеры оценочных средств для проведения контроля текущей успеваемости

Вариант №

Дайте определение:

1. Пренатальная диагностика – это
2. Гаплотип – это

Выберите один правильный ответ:

1. Для болезни Шерешевского-Тернера характерен кариотип:

- а) 45 X I; б) 46 XX; в) 47 XXУ; г) 69 XXУ.

2. Если признак проявляется не у всех особей, имеющих соответствующий генотип, то это может зависеть от:

- а) полной пенетрантности гена;
б) частичной пенетрантности гена
в) неполной экспрессивности гена;
г) плейотропного действия гена

3. X-сцепленными признаками могут обладать:

- а) только женщины;
б) женщины и мужчины с равной вероятностью;
в) только женщины;
г) женщины и мужчины с разной вероятностью.

4.2. Примеры оценочных средств для проведения рубежного контроля по разделу «Материальные основы наследственности»

Вариант №

По каждому заданию выберите один правильный ответ

1. Хранителем наследственности в клетке являются молекулы ДНК, так как в них закодирована информация о:

- а) Первичной структуре белков
б) Составе молекулы АТФ
в) Строении триплета
г) Строении аминокислот

2. Транскрипция, в отличие от репликации ДНК:
- а) Это реакция матричного синтеза
 - б) Осуществляется по принципу комплементарности
 - в) Использует в качестве матрицы только одну из цепей ДНК
 - г) Осуществляется ферментом ДНК-полимеразой
3. Кодоны (они же триплеты) находятся в:
- а) и-РНК
 - б) т-РНК
 - в) ДНК
 - г) и-РНК и ДНК
4. Выберите правильную последовательность передачи информации в процессе синтеза белка:
- а) ДНК → информационная РНК → белок
 - б) ДНК → транспортная РНК → белок
 - в) Рибосомная РНК → транспортная РНК → белок
 - г) Матричная РНК → ДНК → транспортная РНК → белок
5. Ошибки репликация исправляются главным образом в ходе процесса:
- а) Эксцизионная репарация оснований
 - б) SOS –репарация
 - в) Рекомбинационная репарация
 - г) Mismatch-репарация

4.3. Примеры оценочных средств для проведения промежуточной аттестации

Тестовый контроль

Выберите один правильный ответ:

1. Для болезни Шерешевского-Тернера характерен кариотип:
- а) 45 X I; б) 46 XX; в) 47 XXУ; г) 69 XXУ.
2. Если признак проявляется не у всех особей, имеющих соответствующий генотип, то это может зависеть от:
- а) полной пенетрантности гена;
 - б) частичной пенетрантности гена
 - в) неполной экспрессивности гена;
 - г) плейотропного действия гена
3. X-сцепленными признаками могут обладать:
- а) только женщины;
 - б) женщины и мужчины с равной вероятностью;
 - в) только женщины;

г) женщины и мужчины с разной вероятностью.

Вопросы для собеседования

1. Классификация мутаций в зависимости от уровня нарушения генотипа, механизмы возникновения и биологические последствия.

2. Моногенные болезни человека (причины возникновения, клинические особенности, методы лабораторной диагностики). Генокопии.

3. При цитогенетическом обследовании больной по поводу первичной аменореи (отсутствия менструальных циклов) и бесплодия обнаружен мозаицизм: 45, X / 46, XX. Мозаичный вариант какого заболевания диагностирован у больного? В результате нарушения какого процесса в организме женщины сформировались два клона клеток с различным набором хромосом?