

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Таскаев Сергей Валерьевич  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 12.09.2025 09:55:57  
Уникальный программный ключ:  
04c19ed8bf98f3b6cb77a486b9a8788b8322323

 <p>МИНОБРАЗОВАНИЯ РОССИИ Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)</p>	Фонд оценочных средств по дисциплине «Генетика человека» по направлению подготовки 06.04.01 «Биология» ФГБОУ ВО «ЧелГУ»	стр. 1
--	--	--------

**Фонд оценочных средств  
для промежуточной аттестации  
по дисциплине (модулю)**

**Генетика человека**

Направление подготовки (специальность)  
**06.04.01 Биология**

Направленность (профиль)  
**Генетика**

Присваиваемая квалификация  
**Магистр**

Форма обучения  
**очная**

Год (ы) набора: 2025

Челябинск, 2025 г.

## 1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Направление подготовки: **06.04.01 Биология**  
 Направленность (профили): Генетика  
 Дисциплина: **Генетика человека**  
 Семестры изучения: 2  
 Форма промежуточной аттестации: экзамен

## 2. ПЕРЕЧЕНЬ ФОРМИРУЕМЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ

### 2.1. Компетенции, закреплённые за дисциплиной

Изучение дисциплины «Генетика человека» направлено на формирование следующих компетенций:

Коды компетенции (по ФГОС)	Содержание компетенций согласно ФГОС	Коды и содержание индикаторов	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине
1	2	3	4
УК-1	Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	УК-1.1 Критически анализирует проблемную ситуацию с целью выработки стратегии действий, аргументировано формулирует собственные суждения и оценки	<p><b>Знать:</b>                      Для достижения индикатора УК-1.1: знать: теоретические основы современной генетики человека, особенности человека как объекта для генетических исследований                      Для достижения индикатора УК-1.2: знать: альтернативные концепции, в том числе спорные, по основополагающим положениям генетики человека</p> <p><b>Уметь:</b>                      Для достижения индикатора УК-1.1: правильно интерпретировать и объективно оценивать трудности и перспективы развития генетики человека                      Для достижения индикатора УК-1.2: настраивать и обслуживать основное оборудование генетической лаборатории.</p> <p><b>Владеть:</b>                      Для достижения индикатора УК-1.1: навыками работы с</p>

		УК-1.2 Использует критический анализ, систематизацию и обобщение информации для решения проблемной ситуации	большим массивом литературных данных, в том числе с источниками, содержащими противоречивые сведения Для достижения индикатора УК-1.2: навыками калибровки оборудования. оценки потенциальных возможностей основных видов оборудования
ПК-2	Способен использовать в научной и производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов генетических дисциплин	<p>ПК-2.1 Имеет представление об основных методах генетики и молекулярной биологии</p> <p>ПК-2.2 Рассматривает принципы устройства и работы современных лабораторий</p> <p>ПК-2.3 Анализирует основные методы исследования, применяемые в современной генетике</p> <p>ПК-2.4 Использует принципы методов лабораторной диагностики</p> <p>ПК-2.5 Участвует в работе с лабораторным оборудованием (полуавтоматическим и автоматическим) и с биологическим материалом.</p>	<p><b>Знать:</b> Для достижения индикатора ПК-2.1: основные достижения современной генетики, позволяющие расширить представление о человеке, как объекте генетических исследований Для достижения индикатора ПК-2.2: особенности размещения, параметры функционирования и показания для использования современных лабораторий Для достижения индикатора ПК-2.3: особенности использования тех или иных методов генетического анализа применимо для решения различных целей исследовательских и практических задач Для достижения индикатора ПК-2.4: теоретические основы и технические принципы создания лабораторного оборудования</p>

			<p>и лабораторной диагностики</p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.5: основные преимущества применения автоматического и полуавтоматического оборудования в генетике человека</p> <p><b>Уметь:</b></p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.1: правильно интерпретировать результаты исследований смежных генетических и биологических дисциплин применимо к человеку</p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.2: правильно планировать количество и качество биологических материалов, направляемых в лаборатории</p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.3: настраивать и обслуживать основное оборудование генетической лаборатории</p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.4: правильно подбирать и комплектовать расходные материалы для используемого оборудования</p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.5: формировать сводные аналитические таблицы больших массивов данных на ПК и на бумажных носителях</p> <p><b>Владеть:</b></p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.1: владеть основами анализа, используемыми в молекулярной биологии, цитогенетике, иммуногенетике и других смежных областях</p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.2: навыками интерпретации результатов генетических лабораторных тестов применимо к человеку</p>
--	--	--	--

			<p>Для достижения индикатора ПК-2.3: навыками калибровки оборудования. оценки потенциальных возможностей основных видов оборудования</p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.4: навыками сопоставления всего комплекса лабораторных данных для формирования интегральной оценки по изучаемому объекту генетических исследований</p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.5: методами системного, математического и статистического анализа применимо к генетике человека</p>
--	--	--	---

### 3. СОДЕРЖАНИЕ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

#### 3.1 Виды оценочных средств

№ п/п	Код компетенции/планируемые результаты обучения	Контролируемые темы/разделы	Наименование оценочного средства для текущего контроля	Наименование оценочного средства на промежуточной аттестации № задания
1	<p><b>УК-1</b></p> <p>Знать:</p> <p>Для достижения индикатора УК-1.1: знать: теоретические основы современной генетики человека, особенности человека как объекта для генетических исследований</p> <p>Для достижения индикатора УК-1.2: знать: альтернативные концепции, в том числе спорные, по основополагающим положениям генетики человека</p>	<p>Раздел 1. Генетика человека в структуре современных генетических и биологических знаний.</p> <p>Раздел 2. Медицинская генетика. Структура наследственной патологии.</p> <p>Раздел 3. Характеристика генетических заболеваний.</p> <p>Раздел 4. Особенности строения генома человека.</p> <p>Раздел 5. Эпигенетические механизмы</p>	Устный опрос, заслушивание рефератов	Вопросы к экзамену № 1-22.

	<p><b>Уметь:</b> Для достижения индикатора УК-1.1: правильно интерпретировать и объективно оценивать трудности и перспективы развития генетики человека</p> <p>Для достижения индикатора УК-1.2: настраивать и обслуживать основное оборудование генетической лаборатории.</p> <p><b>Владеть:</b> Для достижения индикатора УК-1.1: навыками работы с большим массивом литературных данных, в том числе с источниками, содержащими противоречивые сведения</p> <p>Для достижения индикатора УК-1.2: навыками калибровки оборудования. оценки потенциальных возможностей основных видов оборудования</p>	<p>наследования у человека. Раздел 6. Генетические аспекты эволюции человека. Антропогенез. Раздел 7. Социальные аспекты генетики человека. Раздел 8. Экологическая генетика. Фармакогенетика.</p>		
2	<p><b>ПК-2</b> <b>Знать:</b> Для достижения индикатора ПК-2.1: основные достижения современной генетики, позволяющие расширить представление о человеке, как объекте генетических исследований</p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.2: особенности</p>	<p>Раздел 1. Генетика человека в структуре современных генетических и биологических знаний. Раздел 2. Медицинская генетика. Структура наследственной патологии. Раздел 3. Характеристика генетических заболеваний. Раздел 4. Особенности</p>	<p>Устный опрос, заслушивание рефератов</p>	<p>Вопросы к экзамену № 1-22.</p>

<p>размещения, параметры функционирования и показания для использования современных лабораторий</p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.3: особенности использования тех или иных методов генетического анализа применимо для решения различных целей исследовательских и практических задач</p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.4: теоретические основы и технические принципы создания лабораторного оборудования и лабораторной диагностики</p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.5: основные преимущества применения автоматического и полуавтоматического оборудования в генетике человека</p> <p><b>Уметь:</b></p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.1: правильно интерпретировать результаты исследований смежных генетических и биологических дисциплин применимо к человеку</p> <p>Для достижения индикатора ПК-2.2: правильно планировать количество и качество биологических материалов,</p>	<p>строения генома</p>		
---	------------------------	--	--

<p>направляемых в лаборатории Для достижения индикатора ПК-2.3: настраивать и обслуживать основное оборудование генетической лаборатории Для достижения индикатора ПК-2.4: правильно подбирать и комплектовать расходные материалы для используемого оборудования Для достижения индикатора ПК-2.5: формировать сводные аналитические таблицы больших массивов данных на ПК и на бумажных носителях <b>Владеть:</b> Для достижения индикатора ПК-2.1: владеть основами анализа, используемыми в молекулярной биологии, цитогенетике, иммуногенетике и других смежных областях Для достижения индикатора ПК-2.2: навыками интерпретации результатов генетических лабораторных тестов применимо к человеку Для достижения индикатора ПК-2.3: навыками калибровки оборудования. оценки потенциальных возможностей основных видов оборудования Для достижения</p>			
---	--	--	--

	<p>индикатора ПК-2.4: навыками сопоставления всего комплекса лабораторных данных для формирования интегральной оценки по изучаемому объекту генетических исследований Для достижения индикатора ПК-2.5: методами системного, математического и статистического анализа применимо к генетике человека</p>			
--	--	--	--	--

*Примечание: типовые задания, критерии и показатели оценивания в рамках текущего контроля представлены в рабочей программе дисциплины (модуля). Полные комплекты оценочных средств и контрольно-измерительных материалов хранятся на кафедре.*

### 3.2 Содержание оценочных средств

Оценочные средства промежуточной аттестации представлены перечнем вопросов для экзамена.

#### **Теоретические вопросы к экзамену по дисциплине "Генетика человека".**

##### **1. Роль и место генетики человека в системе современного естествознания и медико-биологических знаний.**

Играет определяющую роль в формировании современных общебиологических концепций, в формировании биологических аспектов естественно научного мировоззрения. Выступает в качестве теоретического фундамента современной биологии и медицины. Генетика человека это около 70% всех публикаций по генетической тематике и более 90% всех финансовых вложений в генетику.

##### **2. Основные достижения и перспективы развития современной генетики человека.**

Расшифровка генома человека, вклад в понимание процессов эволюции человека. Создание современных биотехнологий сельского хозяйства, промышленности, фармакологии. Генотерапия и генопрофилактика, создание современных диагностических методов. Перспективы связаны с совершенствованием и развитием этих направлений и методов.

##### **3. Теоретические предпосылки развития медицинской генетики.**

Законы Менделя, количественная генетика Гальтона. Клеточная теория и созданная на её основе цитогенетика. Понимание тонких механизмов регуляции действия генов. Представления об адаптивной норме, адаптации и дезадаптации биологических систем. Разработка современной нозологической системы.

##### **4. Организационные основы медико-генетической службы в России и за**

**рубежом.**

Иерархическая система медицинской службы как основа профилактики наследственных заболеваний и заболеваний с наследственной предрасположенностью. МГК как основной элемент генетической службы.

**5. Классификация наследственных заболеваний.**

На основе характера мутаций, на основе патогенеза, на основе органа – основной мишени патологического процесса.

**6. Характеристика Хромосомных синдромов.**

Распространённость, классификация, патогенез. Мозаичные формы. Синдром Дауна как наиболее распространённая форма.

**7. Характеристика менделирующих заболеваний.**

Основные элементы патогенеза на молекулярном, клеточном, тканевом и организменном уровне. Клиническая характеристика основных типов заболеваний. Закономерности генетической передачи.

**8. Особенности строения митохондриальной ДНК у человека. Понятие о митохондриальных заболеваниях.**

Отличия от ядерной ДНК. Основные химические и физические характеристики. Особенности наследования. Краткая характеристика мутантных фенотипов при поражении МТ ДНК.

**9. Общая характеристика генома человека.**

Программа «Геном человека». Объяснит почему «Геном прочитан, но не понят!» Основные составляющие элементы и общие характеристики генома человека.

**10. Геномный импринтинг и проблема метилирования ДНК.**

Механизм и биологический смысл импринтинга. Нарушение функции импринтированных генов и болезни человека.

**11. Особенности генома человека и других организмов.**

Основные черты генома в сравнении с геномами других организмов.

**12. Роль рекомбинации в формировании дезадаптивных фенотипов у человека.**

Методы оценки рекомбинаций. Разновидности рекомбинаций и механизмы их возникновения. Значение для эволюционного процесса и обеспечения процессов генетического разнообразия. Редкие типы рекомбинаций и патология у человека. Сходство мутантных и рекомбинантных фенотипов.

**13. Значение горизонтальной передачи генетической информации в эволюции человека.**

Представление о горизонтальном переходе генов. Охарактеризовать в качественном и количественном аспекте. Генетическое единство органического мира.

**14. Генетические аспекты происхождения человека.**

Современные данные по строению генома предковых форм человека и его

боковых ветвей. Гибриднизация разных видов человека в историческом аспекте.

Молекулярно-генетические методы доказательства формирования рас и этнических групп у человека.

**15. Особенности эволюционных процессов у человека на современном этапе.**

Темпы изменения окружающей человека среды опережают скорость изменения его генома. Представление о запаздывающей генетической адаптации в современных урбанистических популяциях. Последствия межрасового смешения.

**16. Эволюция хромосом и ДНК человека.**

Особенности строения и числа хромосом у приматов и гоминид. Особенности строения и функционирования ДНК человека и гоминид.

**17. Особенности генофонда больших урбанистических популяций и изолятов.**

Генетический профиль современной урбанистической популяции. Представление об изоляте, полуизоляте, деме. Ожидаемые генетически неблагоприятные явления.

**18. Генетические предпосылки социальной стратификации людей.**

Отбор генотипов в соответствии с природной средой, в соответствии с социальной средой и профессиональной ориентацией может протекать сходным образом. Генетическая адаптация к социальной среде – мифы и реальность.

**19. Экологическая нестабильность и факторы мутагенеза в современных популяциях человека.**

Классификация мутагенов. Традиционные и «новые» мутагены. Увеличение плотности населения и изменение образа жизни как дополнительные факторы генетической нестабильности. Эффекты 1-го, 2-го и 3-го типа.

**20. Патологические проявления экспрессии генов на специфические факторы среды.**

Изменение характера межгенных взаимодействий как ответ на изменение радиационного фона, увеличение концентрации и спектра химических мутагенов, влияние психологического стресса, изменение образа жизни.

**21. Общие представления о фармакологической генетике.**

Фармакогенетика как часть экологической генетики. Особенности действия медикаментов на ДНК. Типичные и атипичные фармакологические варианты. Новые фармакологические признаки.

**22. Подбор медикаментозных средств на основе особенностей генотипа.**

Общее представление об индивидуальном подходе в лечении, а также:

- 1) При лечении обе соматических заболеваний.
- 2) В онкологической практике.
- 3) Для лечение наследственных заболеваний.

**4. ПОРЯДОК ПРОВЕДЕНИЯ И КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ**

#### **4.1. Порядок проведения промежуточной аттестации**

В рамках **текущего контроля** в течение семестра для оценки знаний, умений, навыков, получаемых в ходе изучения дисциплины, учитываются устные опросы, реферативные сообщения.

Критерием успешности освоения учебного материала **по окончании учебного семестра** (промежуточная аттестация) является экспертная оценка преподавателя, учитывающая: текущую успеваемость в течение семестра (устный опрос, реферативные сообщения). Кроме того, экспертная оценка преподавателя может основываться на регулярности посещения обязательных учебных занятий, успешности выполнения установленных на данный семестр объемов рабочей программы.

Промежуточная аттестация проводится в форме экзамена по билетам. Билет содержит два теоретических вопроса.

#### **4.2. Критерии оценивания промежуточной аттестации по видам оценочных средств**

##### **4.2.1. Критерии оценивания теоретического вопроса**

###### **Отлично**

Студент глубоко и полно владеет содержанием учебно-программного материала; исчерпывающе, последовательно, корректно и логически стройно его излагает. не затрудняясь с ответом при видоизменении задания, свободно справляется с поставленными задачами, показывает знания монографического материала. правильно обосновывает принятие решения; владеет навыками и приемами выполнения практических работ; обнаруживает умение самостоятельно ставить задачи, обобщать и излагать материал, формулировать выводы; при изложении материала осуществляет межпредметные связи; владеет понятийным аппаратом и уяснил взаимосвязь основных понятий дисциплины и их значение для приобретения профессии.

###### **Хорошо**

Студент твердо знает учебно-программный материал, грамотно и по существу излагает его; ответ отличается меньшей обстоятельностью, глубиной и полнотой; в ответе на вопрос не допускает существенных неточностей; может правильно применить теоретические положения и владеет необходимыми навыками при выполнении практических задач.

###### **Удовлетворительно**

Студент усвоил только основной материал, но не знает отдельных деталей, допускает неточности, не достаточно правильные формулировки, нарушает последовательность в изложении материала и испытывает затруднения в выполнении практических заданий. Ответ отличается низким уровнем самостоятельности.

###### **Неудовлетворительно**

Студент не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, отсутствует логика в изложении материала, отсутствуют межпредметные связи.

#### **4.3. Результаты промежуточной аттестации и уровни сформированности компетенций**

При подведении итогов учитываются результаты текущей аттестации.

Особенности проведения процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья обозначены в рабочей программе

дисциплины (модуля).

«1 уровень» - ознакомление (иметь общее представление, узнавать);

«2 уровень» - понимание учебного материала, излагаемого в учебнике, методической разработке или преподавателем;

«3 уровень» - умение логично, последовательно, достаточно полно и точно излагать изученный материал;

«4 уровень» - творчески использовать полученные знания.

Для удовлетворительной (положительной) оценки знаний требуется минимум 3-й уровень усвоения учебного материала.

### Требования (критериальные показатели) к уровню освоения дисциплины

Оценка	Требования к знаниям
Отлично	Студент глубоко и полно владеет содержанием учебно-программного материала; исчерпывающе, последовательно, корректно и логически стройно его излагает. не затрудняясь с ответом при видоизменении задания, свободно справляется с поставленными задачами, показывает знания монографического материала. правильно обосновывает принятие решения; владеет навыками и приёмами выполнения практических работ; обнаруживает умение самостоятельно ставить задачи, обобщать и излагать материал, формулировать выводы; при изложении материала осуществляет межпредметные связи; владеет понятийным аппаратом и уяснил взаимосвязь основных понятий дисциплины и их значение для приобретения профессии.
Хорошо	Студент твердо знает учебно-программный материал, грамотно и по существу излагает его; ответ отличается меньшей обстоятельностью, глубиной и полнотой; в ответе на вопрос не допускает существенных неточностей; может правильно применить теоретические положения и владеет необходимыми навыками при выполнении практических задач.
Удовлетворительно	Студент усвоил только основной материал, но не знает отдельных деталей, допускает неточности, не достаточно правильные формулировки, нарушает последовательность в изложении материала и испытывает затруднения в выполнении практических заданий. Ответ отличается низким уровнем самостоятельности.
Неудовлетворительно	Студент не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, отсутствует логика в изложении материала, отсутствуют межпредметные связи.

**06.04.01 Биология, ОПОП Генетика, ФОС РПД Генетика человека, год набора 2025, форма обучения очная**

Проректор по учебной работе      утверждено 28.02.2024      А.А. Саламатов

Ученым советом биологического факультета

Протокол заседания № 6 от 21.02.2025

Председатель Ученого совета

биологического факультета      согласовано      Д.С. Сташкевич

**Заседанием кафедры радиационной биологии**

Протокол заседания № 7 от 21.02.2025

Заведующий кафедрой      согласовано      А.В. Аклеев

Автор (составитель)      В.С. Никифоров

**Структура рабочей программы соответствует приказу ректора ФГБОУ ВО «ЧелГУ» от «13» апреля 2021 г. № 247-1**