

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Таскаев Сергей Валерьевич
Должность: Ректор
Дата подписания: 16.07.2026 09:51:24
Уникальный программный ключ:
04c19ed8bf098f3b6cb77a486b9a8788b8322323



МИНОБРАЗОВАНИЯ России
Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)
Биологический факультет
Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека,
по направлению подготовки 06.04.01 Биология
направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».

Версия документа - 1	стр. 1 из 17	Первый экземпляр _____	КОПИЯ № _____
----------------------	--------------	------------------------	---------------

**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 набора 2026

Челябинск, 2026г.

	МИНОБРНАУКИ России Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Биологический факультет		
Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека, по направлению подготовки 06.04.01 Биология направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».			
Версия документа - 1	стр. 2 из 17	Первый экземпляр _____	КОПИЯ № _____

06.04.01 Биология, направленность (профиль) Генетика, фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине: «Генетика человека», год набора 2026, очная форма обучения:

Утвержден:

Проректор по учебной работе утверждено 03.03.2026 А.А. Саламатов

Согласован:

Ученым советом биологического факультета

Протокол заседания от «27» февраля 2026 г. № 8

Председатель Ученого совета

Биологического факультета согласовано

Д.С. Сташкевич

Заседанием кафедры микробиологии, иммунологии и общей биологии

Протокол заседания от «20» февраля 2026 г. №7

Заведующий кафедрой

согласовано

А.В. Аклеев

Автор (составитель)

В.С. Никифоров

Структура фонда оценочных средств соответствует приказу ректора ФГБОУ ВО «ЧелГУ» от 27.09.2022 г. № 573-1 «Об утверждении шаблонов документов».

				МИНОБРНАУКИ России Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Биологический факультет			
Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека, по направлению подготовки 06.04.01 Биология направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».							
Версия документа - 1		стр. 3 из 17		Первый экземпляр _____		КОПИЯ № _____	

Содержание

1. Паспорт фонда оценочных средств
2. Перечень формируемых компетенций
 - 2.1. Компетенции, закреплённые за дисциплиной
3. Содержание оценочных средств по дисциплине
 - 3.1. Виды оценочных средств
 - 3.2. Содержание оценочных средств
4. Порядок проведения и критерии оценивания промежуточной аттестации
 - 4.1. Порядок проведения промежуточной аттестации
 - 4.2. Критерии оценивания промежуточной аттестации по видам оценочных средств
 - 4.3. Результаты промежуточной аттестации и уровни сформированности компетенций.

				МИНОБРНАУКИ России Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Биологический факультет			
Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека, по направлению подготовки 06.04.01 Биология направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».							
Версия документа - 1		стр. 4 из 17		Первый экземпляр _____		КОПИЯ № _____	

1. Паспорт фонда оценочных средств

Направление подготовки (специальности) **06.04.01 Биология**

Направленность (профиль) Генетика

Дисциплина Генетика **человека**

Семестр(ы) изучения: 2

Форма (ы) промежуточной аттестации: экзамен

2. Перечень формируемых компетенций

2.1. Компетенции, закреплённые за дисциплиной

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

Код и наименование компетенции согласно ФГОС	Индикаторы достижения компетенций согласно ОПОП ВО	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине
1	2	3
УК-1 Способен осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач	УК-1.1 Критически анализирует проблемную ситуацию с целью выработки стратегии действий, аргументировано формулирует собственные суждения и оценки УК-1.2 Использует критический анализ, систематизацию и обобщение информации для решения проблемной ситуации	Знать: УК-1.1: теоретические основы современной генетики человека, особенности человека как объекта для генетических исследований. УК-1.2: альтернативные концепции, в том числе спорные, по основополагающим положениям генетики человека. Уметь: УК-1.1: правильно интерпретировать и объективно оценивать трудности и перспективы развития генетики человека. УК-1.2: настраивать и обслуживать основное оборудование генетической лаборатории. Владеть: УК-1.1: навыками работы с большим массивом литературных данных, в том числе с источниками, содержащими противоречивые сведения. УК-1.2: навыками калибровки оборудования, оценки потенциальных возможностей основных видов оборудования.

				МИНОБРНАУКИ России Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Биологический факультет			
Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека, по направлению подготовки 06.04.01 Биология направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».							
Версия документа - 1		стр. 5 из 17		Первый экземпляр _____		КОПИЯ № _____	

ПК-2 Способен использовать в научной производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов генетических дисциплин.	ПК-2.1 Имеет представление об основных методах генетики и молекулярной биологии. ПК-2.2 Рассматривает принципы устройства и работы современных лабораторий. ПК-2.3 Анализирует основные методы исследования, применяемые в современной генетике. ПК-2.4 Использует принципы методов лабораторной диагностики. ПК-2.5 Участвует в работе с лабораторным оборудованием (полуавтоматическим и автоматическим) и с биологическим материалом.	Знать: ПК-2.1: основные достижения современной генетики, позволяющие расширить представление о человеке, как объекте генетических исследований. ПК-2.2: особенности размещения, параметры функционирования и показания для использования современных лабораторий. ПК-2.3: особенности использования тех или иных методов генетического анализа применимо для решения различных целей исследовательских и практических задач. ПК-2.4: теоретические основы и технические принципы создания лабораторного оборудования и лабораторной диагностики. ПК-2.5: основные преимущества применения автоматического и полуавтоматического оборудования в генетике человека. Уметь: ПК-2.1: правильно интерпретировать результаты исследований смежных генетических и биологических дисциплин применимо к человеку. ПК-2.2: правильно планировать количество и качество биологических материалов, направляемых в лаборатории. ПК-2.3: настраивать и обслуживать основное оборудование генетической лаборатории. ПК-2.4: правильно подбирать и комплектовать расходные материалы для используемого оборудования ПК- 2.5: формировать сводные аналитические таблицы больших массивов данных на ПК и на бумажных носителях. Владеть: ПК-2.1: владеть основами анализа, используемыми в молекулярной биологии, цитогенетике, иммуногенетике и других смежных областях. ПК-2.2: навыками интерпретации
--	--	--

				МИНОБРНАУКИ России Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Биологический факультет			
Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека, по направлению подготовки 06.04.01 Биология направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».							
Версия документа - 1		стр. 6 из 17		Первый экземпляр _____		КОПИЯ № _____	

		результатов генетических лабораторных тестов применимо к человеку. ПК-2.3: навыками калибровки оборудования. Оценки потенциальных возможностей основных видов оборудования. ПК-2.4: навыками сопоставления всего комплекса лабораторных данных для формирования интегральной оценки по изучаемому объекту генетических исследований. ПК-2.5: методами системного, математического и статистического анализа применимо к генетике человека.
--	--	---

3. Содержание оценочных средств по дисциплине

3.1 Виды оценочных средств

Код, наименование компетенции согласно ФГОС	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине	Контролируемые темы/разделы (номер и название раздела из РПД п.2.2)	Семестр	Номер задания	Наименование оценочного средства
УК-1 Способен осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач	1.1 Знать: теоретические основы современной генетики человека, особенности человека как объекта для генетических исследований. 1.2 Знать: альтернативные концепции, в том числе спорные, по основополагающим положениям генетики человека.	1. Генетика человека в структуре современных генетических и биологических знаний. 2. Медицинская генетика. Структура наследственной патологии. 3. Характеристика генетических заболеваний.	2	1-5	Тестовые задания с множественным выбором
	1.1 Уметь: правильно интерпретировать и объективно оценивать трудности и перспективы развития генетики человека. 1.2 Уметь: настраивать и обслуживать основное оборудование генетической лаборатории.	4. Особенности строения генома человека. 5. Эпигенетические механизмы наследования у человека Антропогенез.	2	6-9	Анализ клинического случая. Работа с базами данных.

	МИНОБРНАУКИ России Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Биологический факультет
Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека, по направлению подготовки 06.04.01 Биология направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».	
Версия документа - 1	стр. 7 из 17 Первый экземпляр _____ КОПИЯ № _____

	1.1 Владеть: навыками работы с большим массивом литературных данных, в том числе с источниками, содержащими противоречивые сведения. 1.2 Владеть: навыками калибровки оборудования, оценки потенциальных возможностей основных видов оборудования.	6. Генетические аспекты эволюции человека. 7. Социальные аспекты генетики человека. 8. Экологическая генетика. Фармакогенетика	2	10, 11 12 1-22	Расчётные задачи по популяционной генетике. Эссе с элементами критического анализа. Вопросы к экзамену № 1-22.
ПК-2 Способен использовать в научной, производственно-технологической деятельности знания фундаментальных и прикладных разделов генетических дисциплин.	2.1 Знать: основные достижения современной генетики, позволяющие расширить представление о человеке, как объекте генетических исследований. 2.2 Знать: особенности размещения, параметры функционирования и показания для использования современных лабораторий. 2.3 Знать: особенности использования тех или иных методов генетического анализа применимо для решения различных целей исследовательских и практических задач. 2.4 Знать: теоретические основы и технические принципы создания лабораторного оборудования и лабораторной диагностики. 2.5 Знать: основные преимущества	1. Генетика человека в структуре современных генетических и биологических знаний. 2. Медицинская генетика. Структура наследственной патологии 3. Характеристика генетических заболеваний.	2	1-5	Тестовые задания с множественным выбором



МИНОБРНАУКИ России
Федеральное государственное бюджетное
образовательное учреждение высшего образования
«Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)
Биологический факультет

Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека,
по направлению подготовки 06.04.01 Биология
направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».

Версия документа - 1

стр. 8 из 17

Первый экземпляр _____

КОПИЯ № _____

	применения автоматического и полуавтоматического оборудования в генетике человека.				
	2.1 Уметь: правильно интерпретировать результаты исследований смежных генетических и биологических дисциплин применимо к человеку. 2.2 Уметь: правильно планировать количество и качество биологических материалов, направляемых в лаборатории. 2.3 Уметь: настраивать и обслуживать основное оборудование генетической лаборатории. 2.4 Уметь: правильно подбирать и комплектовать расходные материалы для используемого оборудования 2.5 Уметь: формировать сводные аналитические таблицы больших массивов данных на ПК и на бумажных носителях.	4.Особенности строения генома 5.Эпигенетические механизмы наследования у человека антропогенез.	2	6-9	Анализ клинического случая. Работа с базами данных.

				МИНОБРНАУКИ России Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Биологический факультет			
Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека, по направлению подготовки 06.04.01 Биология направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».							
Версия документа - 1		стр. 9 из 17		Первый экземпляр _____		КОПИЯ № _____	

	2.1: Владеть основами анализа, используемыми в молекулярной биологии, цитогенетике, иммуногенетике и других смежных областях. 2.2 Владеть: навыками интерпретации результатов генетических лабораторных тестов применимо к человеку. 2.3 Владеть: навыками калибровки оборудования. Оценки потенциальных возможностей основных видов оборудования. 2.4 Владеть: навыками сопоставления всего комплекса лабораторных данных для формирования интегральной оценки по изучаемому объекту генетических исследований. 2.5 Владеть: методами системного, математического и статистического анализа применимо к генетике человека.	6.Генетические аспекты эволюции человека. 7. Социальные аспекты генетики человека. 8. Экологическая генетика. Фармакогенетика	2	10,11 12 1-22	Расчётные задачи по популяционной генетике. Эссе с элементами критического анализа. Вопросы к экзамену № 1-22.
--	---	--	---	---------------------	--

3.2 Содержание оценочных средств

1. Тестовые задания с множественным выбором (5 заданий)

1. Какие методы используются для выявления однонуклеотидных полиморфизмов (SNP)? Выберите все верные варианты:

- a) ПЦР в реальном времени;
- b) секвенирование по Сэнгеру;
- c) микроматричный анализ;
- d) кариотипирование;
- e) NGS (Next Generation Sequencing).

			
МИНОБРНАУКИ России Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Биологический факультет			
Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека, по направлению подготовки 06.04.01 Биология направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».			
Версия документа - 1	стр. 10 из 17	Первый экземпляр _____	КОПИЯ № _____

2. Какие базы данных содержат информацию о патогенных вариантах генов человека? Выберите все верные варианты:

- a) GenBank;
- b) ClinVar;
- c) OMIM;
- d) dbSNP;
- e) PubMed.

3. Какие типы мутаций чаще всего приводят к развитию наследственных заболеваний? Выберите все верные варианты:

- a) синонимичные замены;
- b) нонсенс-мутации;
- c) миссенс-мутации;
- d) сдвиг рамки считывания;
- e) регуляторные мутации.

4. Какие методы позволяют оценить пенетрантность и экспрессивность генетических заболеваний? Выберите все верные варианты:

- a) популяционно-статистический анализ;
- b) близнецовый метод;
- c) цитогенетический анализ;
- d) анализ родословных;
- e) биохимический анализ.

5. Какие факторы могут влиять на фенотипическую экспрессию генетических заболеваний? Выберите все верные варианты:

- a) эпигенетические модификации;
- b) факторы окружающей среды;
- c) полигенное наследование;
- d) возраст манифестации;
- e) все вышеперечисленное.

2. Анализ клинического случая (2 задания)

Задание 6. Пациент 28 лет, жалобы на прогрессирующую мышечную слабость, снижение зрения, частые головные боли. В семье есть аналогичные случаи у дяди по материнской линии. При обследовании: атрофия зрительных нервов, нарушение координации, повышение уровня лактата в крови.

Вопросы:

Предположите наиболее вероятный диагноз.

	МИНОБРНАУКИ России Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Биологический факультет		
Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека, по направлению подготовки 06.04.01 Биология направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».			
Версия документа - 1	стр. 11 из 17	Первый экземпляр _____	КОПИЯ № _____

Какой тип наследования характерен для этого заболевания?

Какие генетические тесты необходимо провести для подтверждения диагноза?

Какие базы данных можно использовать для поиска информации о данном заболевании?

Каковы возможные варианты лечения и прогноза?

Задание 7. Ребёнок 5 лет с задержкой психомоторного развития, характерными чертами лица (широкий нос, выступающий лоб), пороками сердца. При генетическом тестировании выявлена микроделеция в регионе 7q11.23.

Вопросы:

Поставьте диагноз.

Объясните молекулярно-генетический механизм развития заболевания.

Какие дополнительные исследования необходимы для оценки состояния пациента?

Каковы риски повторного возникновения в семье?

Какие ресурсы (базы данных, организации поддержки) могут помочь семье?

3. Работа с базами данных (2 задания)

Задание 8. Используя базу данных OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man):

Найдите информацию о синдроме Марфана (MIM 154700).

Укажите ген, ответственный за развитие заболевания.

Опишите основные клинические проявления.

Найдите информацию о частоте встречаемости.

Приведите примеры других заболеваний, вызванных мутациями в этом гене.

Задание 9. Используя базу данных ClinVar:

Найдите информацию о варианте NM_000038.6(BRCA1):c.5266dup.

Определите его клиническую значимость.

Укажите, какие заболевания ассоциированы с этим вариантом.

Найдите публикации, подтверждающие патогенность варианта.

Оцените, какие методы диагностики могут выявить этот вариант.

4. Расчётные задачи по популяционной генетике (2 задания).

Задание 10. В популяции частота аутосомно-рецессивного заболевания составляет 1:10 000. Рассчитайте: частоту рецессивного аллеля, частоту доминантного аллеля, частоту гетерозиготных носителей, вероятность рождения больного ребёнка в браке двух гетерозиготных носителей. Как изменится частота заболевания, если в популяции будет проводиться скрининг и консультирование?

				МИНОБРНАУКИ России Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Биологический факультет			
Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека, по направлению подготовки 06.04.01 Биология направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».							
Версия документа - 1		стр. 12 из 17		Первый экземпляр _____		КОПИЯ № _____	

Задание 11. В популяции из 10 000 человек выявлено 9 больных аутосомно-доминантным заболеванием. Рассчитайте: частоту доминантного аллеля, частоту рецессивного аллеля, количество гетерозиготных носителей в популяции, вероятность рождения здорового ребёнка в браке больного и здорового человека. Объясните, почему фактическая частота заболевания может отличаться от расчётной.

5. Эссе с элементами критического анализа (1 задание)

Задание 12.

Тема: «Этические проблемы преимплантационной генетической диагностики (ПГД)».

Напишите эссе (объёмом 250–400 слов), в котором:

Кратко опишите методику ПГД.

Приведите 2–3 примера заболеваний, для которых применяется ПГД.

Обсудите этические проблемы, связанные с использованием ПГД (выбор пола, отбор по признакам и т. д.).

Приведите аргументы «за» и «против» использования ПГД в клинической практике.

Выскажите своё мнение о перспективах развития и регулирования ПГД.

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

				МИНОБРНАУКИ России Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Биологический факультет			
Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека, по направлению подготовки 06.04.01 Биология направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».							
Версия документа - 1		стр. 13 из 17		Первый экземпляр _____		КОПИЯ № _____	

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 общая 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.

				МИНОБРНАУКИ России Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Биологический факультет			
Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека, по направлению подготовки 06.04.01 Биология направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».							
Версия документа - 1		стр. 14 из 17		Первый экземпляр _____		КОПИЯ № _____	

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. Гибридизация 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

				МИНОБРНАУКИ России Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Биологический факультет			
				Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека, по направлению подготовки 06.04.01 Биология направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».			
Версия документа - 1		стр. 15 из 17		Первый экземпляр _____		КОПИЯ № _____	

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.

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

				МИНОБРНАУКИ России Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Биологический факультет			
Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека, по направлению подготовки 06.04.01 Биология направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».							
Версия документа - 1		стр. 16 из 17		Первый экземпляр _____		КОПИЯ № _____	

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

Уровни сформированности компетенций определяется следующим образом:

1. Высокий уровень сформированности компетенций соответствует оценке отлично и предполагает формирование компетенций на высоком уровне: обучающийся демонстрирует глубокие и системные знания в области генетики человека, свободно оперирует современными понятиями, методами и подходами, умеет анализировать и интерпретировать результаты генетических исследований, грамотно применять полученные знания в решении

				МИНОБРНАУКИ России Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ») Биологический факультет			
Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по дисциплине Генетика человека, по направлению подготовки 06.04.01 Биология направленности (профилю) Генетика ФГБОУ ВО «ЧелГУ».							
Версия документа - 1		стр. 17 из 17		Первый экземпляр _____		КОПИЯ № _____	

профессиональных задач, обосновывать выводы с использованием научной литературы, самостоятельно планировать и выполнять исследовательскую работу, проявляет высокий уровень критического мышления, научной аргументации и профессиональной ответственности.

2. Средний уровень соответствует оценке «хорошо» и предполагает формирование компетенций на среднем уровне: обучающийся показывает достаточно полные знания по основным разделам генетики человека, правильно использует базовые термины и методы, умеет анализировать и интерпретировать результаты исследований при незначительной помощи преподавателя, в целом самостоятельно решает профессиональные задачи, допускает отдельные неточности, не влияющие существенно на общий результат, способен обосновывать свои выводы и использовать научную литературу.

3. Базовый уровень соответствует оценке «удовлетворительно» и предполагает формирование компетенций на начальном уровне: обучающийся показывает достаточно полные знания по основным разделам генетики человека, правильно использует базовые термины и методы, умеет анализировать и интерпретировать результаты исследований при незначительной помощи преподавателя, в целом самостоятельно решает профессиональные задачи, допускает отдельные неточности, не влияющие существенно на общий результат, способен обосновывать свои выводы и использовать научную литературу.

4. Низкий уровень соответствует оценке «неудовлетворительно» обучающийся не демонстрирует достаточного уровня владения знаниями, умениями и навыками по дисциплине «Генетика человека»: не знает или слабо знает основные понятия, закономерности и методы, не умеет применять их при решении профессиональных задач, допускает грубые ошибки при анализе и интерпретации данных, не способен самостоятельно выполнять задания и формулировать обоснованные выводы.