

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Таскаев Сергей Валерьевич
Должность: Ректор
Дата подписания: 12.09.2025 09:53:46
Уникальный программный ключ:
04c19ed8bfb28f3b6cb77a486b9a8788b8322523



МИНОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РОССИИ

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

Фонд оценочных средств по дисциплине «Медико-генетические исследования» по направлению подготовки 06.04.01 «Биология» ФГБОУ ВО «ЧелГУ»

стр. 1

Фонд оценочных средств

по дисциплине

Медико-генетические исследования

Направление подготовки (специальность)

06.04.01 Биология

Направленность (профили)

Медико-биологические науки

Присваиваемая квалификация

Магистр

Форма обучения

Очная

Год набора: 2025

Челябинск, 2025

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВНаправление подготовки: **06.04.01 Биология**

Направленность (профили): Медико-биологические науки

Дисциплина: **Медико-генетические исследования**

Семестры изучения: 3

Форма промежуточной аттестации: зачет

2. ПЕРЕЧЕНЬ ФОРМИРУЕМЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ**2.1. Компетенции, закреплённые за дисциплиной**

Изучение дисциплины «Медико-генетические исследования» 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
ПК-1	Способен использовать знание нормативных документов, регламентирующих организацию проведения научно-исследовательских работ для руководства рабочим коллективом и обеспечения мер производственной безопасности	ПК-1.4 Использует профессиональные умения и навыки работы в лабораториях биомедицинского профиля и других учреждениях биологического профиля.	Знать: Для достижения ПК-1.4 знать: фундаментальные теоретические вопросы строения основных иммуногенетических систем; Уметь: Для достижения ПК-1.4 уметь: применять знания об организации систем HLA, ABO, Rh-Нг для молекулярно-генетической диагностики; Владеть: Для достижения ПК-1.4 владеть: Теоретическими основами применения генетических систем, используемых для молекулярно-генетической диагностики;

ПК-2	Способен применять методы культивирования, идентификации, геномики и протеомики микроорганизмов и использовать их в решении проблем в соответствии с направленностью (профилем) программы магистратуры	ПК-2.1 Применяет методы бактериологического, молекулярно-генетического, биотехнологического исследования;	Знать: Для достижения ПК-2.1 знать: теоретические основы оценки ассоциации иммуногенетических систем с мультифакторными и наследственными заболеваниями в различных популяциях Уметь: Для достижения ПК-2.1 уметь: интерпретировать полученные в результате молекулярно-генетических методов и статистических расчетов данные Владеть: Для достижения ПК-2.1 владеть: алгоритмом определения аллельных вариантов генов полиаллельных генетических системах
ПК-3	Способен планировать и организовать профессиональные мероприятия по контролю качества и выполнению лабораторных работ	ПК-3.3 Использует методы контроля качества лабораторных исследований на преаналитическом, аналитическом и постаналитическом этапах	Знать: Для достижения ПК-3.3. знать: теоретические основы оценки ассоциации иммуногенетических систем с мультифакторными и наследственными заболеваниями в различных популяциях. Уметь: Для достижения ПК-3.3 уметь: интерпретировать полученные в результате молекулярно-генетических методов и статистических расчетов данные. Владеть: Для достижения ПК-3.3 владеть: алгоритмом определения аллельных вариантов генов полиаллельных генетических системах.

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>ПК-1</p> <p>Знать: Для достижения ПК-1.4 знать: фундаментальные теоретические вопросы строения основных иммуногенетических систем;</p> <p>Уметь: Для достижения ПК-1.4 уметь: применять знания об организации систем HLA, ABO, Rh-Нг для молекулярно-генетической диагностики;</p> <p>Владеть: Для достижения ПК-1.4 владеть: Теоретическими основами применения генетических систем, используемых для молекулярно-генетической диагностики;</p>	<p>1. Генетические системы, используемые в клинической лабораторной диагностике (введение)</p> <p>2. Методы и статистические приемы</p> <p>3. Полиморфные генетические системы человека (характеристика)</p>	Доклад Ситуационные задачи	Вопрос № 1-19

	<p>ПК-2 Знать: Для достижения ПК-2.1 знать: теоретические основы оценки ассоциации иммуногенетических систем с мультифакторными и наследственными заболеваниями в различных популяциях Уметь: Для достижения ПК-2.1 уметь: интерпретировать полученные в результате молекулярно-генетических методов и статистических расчетов данные Владеть: Для достижения ПК-2.1 владеть: алгоритмом определения аллельных вариантов генов полиаллельных генетических системах</p>	<p>1. Генетические системы, используемые в клинической лабораторной диагностике (введение) 2. Методы и статистические приемы 3. Полиморфные генетические системы человека (характеристика)</p>	<p>Доклад Ситуационные задачи</p>	<p>Вопрос № 1-19</p>
	<p>ПК-3 Знать: Для достижения ПК-3.3. знать: теоретические основы оценки ассоциации иммуногенетических систем с мультифакторными и наследственными заболеваниями в различных популяциях. Уметь: Для достижения ПК-3.3 уметь: интерпретировать полученные в результате молекулярно-генетических методов и статистических расчетов данные. Владеть: Для достижения ПК-3.3 владеть: алгоритмом определения аллельных вариантов генов полиаллельных генетических системах.</p>	<p>1. Генетические системы, используемые в клинической лабораторной диагностике (введение) 2. Методы и статистические приемы 3. Полиморфные генетические системы человека (характеристика)</p>	<p>Доклад Ситуационные задачи</p>	<p>Вопрос № 1-19</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 по дисциплине «Медико-генетические исследования» представлены перечнем вопросов для зачёта.

3.2.1 Вопросы для зачёта (с планом ответа)

1. Предмет и задачи геногеографии, ученые, внесшие вклад в развитие науки.

План ответа:

- 1) Понятие генофонд и геногеографии.
- 2) Четвериков - основатель современной популяционной генетики, как науки о происходящих в природных популяциях генетических явлениях и о значении этих явлений для эволюционного процесса.
- 3) Серебровский А.С., Вавилов Н.И - о историко-генетический и статистическом методах изучения популяций
- 4) Рычков Ю.Г. Генетическое разнообразие генов человека на территории Евразии
Современные авторы построение геногеографических моделей Фишер, Кавалли-Сфорза.

2. ПЦР, как основной метод определения генетических показателей

План ответа:

- 1) Принцип ПЦР.
- 2) Компоненты ПЦР.
- 3) Основные этапы ПЦР.
- 4) Разновидности ПЦР.

3. Полиаллельные генетические системы человеческого организма

План ответа:

- 1) Понятие о полиаллельных генетических системах
- 2) Краткая характеристика системы ABO, Rh
- 3) Краткая характеристика системы HLA
- 4) Краткая характеристика системы цитокинов
- 5) Мт-ДНК

4. Полиаллельная эритроцитов система ABO,

План ответа:

- 1) Антигены и группы крови. Биологическое значение
- 2) Гены системы ABO. **Наследование групп крови системы ABO**
- 3) Распространенность групп крови и аллелей ABO в различных популяциях
- 4) Методы определения групп крови ABO

5. Статистические расчеты частот генов, гаплотипов

План ответа:

1. Частота встречаемости антигена A_x (%) рассчитывалась как процентное соотношение индивидуумов, несущих антигены к общему числу обследованных.
2. Частота гена, кодирующего каждый антиген HLA – подчиняется закону Харди-Вайнберга и вычисляется по формуле:

$$P_x = 1 - \sqrt{(1 - A_x/100)}$$

Гаплотипы – это совокупность аллелей на локусах одной хромосомы, обычно наследуемых вместе.

Частоты гаплотипов и параметры их сцепления рассчитываются только для генов, расположенных на одной хромосоме. Частоты гаплотипов.

При анализе гаплотипов пользуются показателями: A_x, P_x , а также показатель

© ФГБОУ ВО «ЧелГУ»

$$\sqrt{\frac{d}{n}} - \sqrt{\frac{(b+d)(c+d)}{n^2}}$$

неравновесного сцепления (или гаметной ассоциации):

$\Delta =$, где Δ – разница между теоретически ожидаемой частотой гаплотипа (если бы составляющие его гены были независимы друг от друга) и практически наблюдаемой:

n – число объектов в выборке,

$a = A(+)\text{B}(+)$,

$b = A(+)\text{B}(-) = A(+)\text{B}(+) - A(+)\text{B}(+)$,

$c = A(-)\text{B}(+) = \text{B}(+) - A(+)\text{B}(+)$,

$d = n - a - b - c$.

Частоту гаплотипа $H_{x,y}$ определяют по формуле:

$H_{x,y} = P_x P_y + \Delta_{x,y}$,

где P_x, P_y – частоты соответствующих генов, $\Delta_{x,y}$ – неравновесное сцепление данной пары

6. Полиаллельная система митохондриальной ДНК

План ответа:

- 1) Теории возникновения митохондриальной ДНК
- 2) Формы и число молекул, особенности строения, устойчивость митохондриальной ДНК
- 3) Митохондриальная наследственность. Наследование по материнской линии, Наследование по отцовской линии
- 4) Геном митохондрий. Митохондриальная Ева

7. Геногеография Y-хромосомы

План ответа:

- 1) Y-хромосомный Адам
- 2) Основные Y-гаплогруппы и их распространение в различных популяциях
- 3) Y-хромосомная история Евразии
- 4) Y-хромосомная история Америки

8. Система HLA иммуногенетический профиль различных популяций России и мира.

План ответа:

- 1) Характеристика частот аллельных семейств, гаплотипов HLA в различных популяциях
- 2) Пример: показаны наиболее характерные для русских Челябинской области аллельные семейства генов (A*01,*02,*03; B*07, B*44, B*35; C*03,*04,*07,*12; DRB1*01, DRB1*15, DRB1*13, DRB1*07; DQB1*02,*03,*05,*06) и гаплотипов A*01- B*08-C*07-DRB1*03-DQB1*02 (HF 4,06), A*03-B*07-C*07-DRB1*15-DQB1*06 (HF 3,3), A*03-B*35-C*04-DRB1*01-DQB1*05 (HF 2,88), A*02-B*13-C*06-DRB1*07-DQB1*02 (HF 1,61). Показаны наиболее сцепленные двухлокусные гаплотипы аллельных семейств генов B*-C* и DRB1*-DRQ1*.

9. Иммуногенетическая система Rh – Hr.

План ответа:

- 1) Номенклатура системы Rh-hr (Виннера, Фишера – Рейса).
- 2) Гены системы Rh-hr, наследование, наличие популяционного полиморфизма.
- 3) Антигены системы, их биологическая роль в норме и патологии. Установление Rh положительного и отрицательного лица.

- 4) Значение системы Rh-hr для переливания крови. Резус-конфликт.
- 5) Значение определения Rh-hr для популяционных и индивидуальных исследований.

10. Инсерционно-делеционный полиморфизм гена рецептора хемокинов CCR5

План ответа:

- 1) общая характеристика и биологическое значение системы хемокинов
- 2) общая характеристика рецепторов к хемокинам
- 3) Характеристика инсерционно-делеционного полиморфизма гена рецептора к CCR5
- 4) Инсерционно-делеционный полиморфизм гена рецептора хемокинов CCR5,

распространение в различных популяциях, функциональное значение, роль в ассоциации с устойчивостью к ВИЧ

11. Инсерционно-делеционный полиморфизм гена ангиотензин-превращающего фермента

План ответа:

- 5) общая характеристика и функциональное значение ангиотензин-превращающего фермента
- 6) характеристика гена и полиморфизма ангиотензин-превращающего фермента
- 3) распространение инсерционно-делеционного полиморфизма в различных популяциях, ассоциации с заболеваниями.

12. Однонуклеотидный полиморфизм локусов MET и D7S23, сцепленный с геном муковисцидоза.

План ответа:

- 1) генетика муковисцидоза
- 2) Однонуклеотидный полиморфизм локусов MET
- 3) Однонуклеотидный полиморфизм локусов D7S23

13. Ассоциации HLA с аутоиммунными заболеваниями.

План ответа:

- 1) HLA и болезнь Бехтерева.
- 2) Воспалительные заболевания кишечника и HLA.
- 3) Ассоциация HLA с рассеянным склерозом.

14. Понятие общего эпитопа, ассоциации HLA с ревматоидным артритом.

План ответа:

- 1) Гипотеза "общего эпитопа" (shared epitope - SE)
- 2) связь РА с некоторыми аллелями *01 и *04 (*0401, *0404, *0408) HLA-DRB1-локуса.

15. Полиморфизм CA повторов в интроне 13 гена фактора VIII свертываемости крови.

План ответа:

- 1) Краткая характеристика фактора VIII свертываемости крови, биологическое значение
- 2) Генетический полиморфизм VIII свертываемости крови, распределение в различных популяциях
- 3) Генетический риск нарушений системы свертываемости крови

16. Методы анализа ДНК, варианты постановки полимеразно-цепной реакции.

План ответа:

- 1) Преставление о методах анализа ДНК
 - 2) Классификация, области применения
 - 3) Краткая характеристика методов выделения ДНК
 - 4) Краткая характеристика модификаций ПЦР
 - 5) Гибридизация
 - 6) Секвенирование
- 17. Полиморфизм. Понятие, виды, биологическое значение, примеры.**

План ответа:

- 1) Понятие генетического полиморфизма
 - 2) Виды полиморфизма
 - 3) Биологическое значение
 - 4) Примеры полиморфных систем. Биологическое значение
- 18. Гены предрасположенности и устойчивости к развитию СПИДа.**

План ответа:

- 1) е достоверная ассоциация генотипа с
- 2) устойчивостью или восприимчивостью к ВИЧ-инфекции: аллели CCR5Δ32 (rs333), CCR2-64I (rs1799864) и SDF1-3'A (rs1801157).
- 3) Защитный эффект аллелей CCR5Δ32 и CCR2-64I, SDF1-3'A .

19. Генетические клинко-диагностические показатели, используемые для проведения трансплантации стволовых клеток и солидных органов.

План ответа:

- 1) Распределение антигенов эритроцитов у доноров
- 2) Распределение антигенов HLA у доноров
- 3) Распределения генов HPA у доноров

4. ПОРЯДОК ПРОВЕДЕНИЯ И КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

4.1. Порядок проведения промежуточной аттестации

Зачет проводится в форме ответа на теоретический вопрос.

Особенности проведения процедуры оценивания результатов обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья обозначены в рабочей программе дисциплины (модуля).

4.2. Критерии оценивания промежуточной аттестации по видам оценочных средств

4.2.1. Критерии оценивания вопроса зачёта

Зачтено: Студент глубоко и полно владеет содержанием учебного материала и понятийным аппаратом; умеет связывать теорию с практикой, иллюстрировать примерами, фактами, данными научных исследований; осуществляет межпредметные связи, предложения. Делает выводы; логично, четко. Ясно и кратко излагает ответы на поставленные вопросы; умеет обосновывать свои суждения и профессионально-

личностную позицию по излагаемому вопросу. Ответ носит самостоятельный характер. Допущенные ошибки исправляются студентом после дополнительных вопросов экзаменатора.

Не зачтено: студент обнаруживает знание и понимание основных положений учебного материала, но излагает его неполно, непоследовательно, допускает неточности и существенные ошибки в определении понятий, формулировке положений, не привлекает для аргументации ответа основные положения исследовательских,

концептуальных и нормативных документов, не умеет обосновать свои суждения; наблюдается нарушение логики изложения отличается низким уровнем самостоятельности, не содержит собственной профессионально-личностной позиции. Или, студент имеет разрозненные, бессистемные знания: не умеет выделять главное и второстепенное; допускает ошибки в определении понятий, формулировке теоретических положений, искажающие их смысл; не ориентируется в нормативно- концептуальных, программно-методических, исследовательских материалах, беспорядочно и неуверенно излагает материал; не умеет соединять теоретические положения с педагогической практикой; не умеет применять знания для обоснования и объяснения фактов, не устанавливает межпредметные связи.

4.3. Результаты промежуточной аттестации и уровни сформированности компетенций

Критерием успешности освоения учебного материала **по окончании учебного семестра** (промежуточная аттестация) является экспертная оценка преподавателя, учитывающая текущую успеваемость студента в течение семестра. Экспертная оценка преподавателя может основываться на регулярности посещения обязательных учебных занятий, успешности выполнения установленных на данный семестр объемов рабочей программы, успешности сдачи тестов текущего контроля.

Зачтено: Студент глубоко и полно владеет содержанием учебного материала и понятийным аппаратом; умеет связывать теорию с практикой, иллюстрировать примерами, фактами, данными научных исследований; осуществляет межпредметные связи, предложения. Делает выводы; логично, четко. Ясно и кратко излагает ответы на поставленные вопросы; умеет обосновывать свои суждения и профессионально-личностную позицию по излагаемому вопросу. Ответ носит самостоятельный характер. Допущенные ошибки исправляются студентом после дополнительных вопросов экзаменатора.

Не зачтено: студент обнаруживает знание и понимание основных положений учебного материала, но излагает его неполно, непоследовательно, допускает неточности и существенные ошибки в определении понятий, формулировке положений, не привлекает для аргументации ответа основные положения исследовательских, концептуальных и нормативных документов, не умеет обосновать свои суждения; наблюдается нарушение логики изложения отличается низким уровнем самостоятельности, не содержит собственной профессионально-личностной позиции. Или, студент имеет разрозненные, бессистемные знания: не умеет выделять главное и второстепенное; допускает ошибки в определении понятий, формулировке теоретических положений, искажающие их смысл; не ориентируется в нормативно- концептуальных, программно-методических, исследовательских материалах, беспорядочно и неуверенно излагает материал; не умеет соединять теоретические положения с педагогической практикой; не умеет применять знания для обоснования и объяснения фактов, не устанавливает межпредметные связи.

Уровни сформированности компетенций:

«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 (в частности, для написания курсовой работы, диплома, научно-исследовательской самостоятельной работы).

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

**06.04.01 Биология, ОПОП Медико-биологические науки, ФОС РПД
Медико-генетические исследования, год набора 2025, форма обучения
очная**

Проректор по учебной работе утверждено 24.02.2025 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 микробиологии, иммунологии и общей биологии

Протокол заседания № 6 от 21.02.2025

Заведующий кафедрой согласовано А. Л. Бурмистрова

Автор (составитель) Д.С. Сташкевич

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