

Документ подписан простой электронной подписью Информация о владельце: ФИО: Таскаев Сергей Валерьевич Должность: Ректор Дата подписания: 12.09.2025 08:48:45 Уникальный программный ключ: 04c19ed8bfb98f3b6cb77a486b9a8788b8322323	 МИНОБРАЗОВАНИЯ РОССИИ Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования «Челябинский государственный университет» (ФГБОУ ВО «ЧелГУ»)	Фонд оценочных средств по дисциплине «Проблемы современной генетики» по направлению подготовки 06.03.01 «Биология» ФГБОУ ВО «ЧелГУ»	стр. 1
--	--	--	--------

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

Проблемы современной генетики

Направление подготовки (специальность)
06.03.01 Биология

Направленность (профиль)
Биология

Присваиваемая квалификация
Бакалавр

Форма обучения
очная

Год (ы) набора: 2025

Челябинск, 2025 г.

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Направление подготовки: **06.03.01 Биология**
 Направленность (профиль): Биология
 Дисциплина: **Проблемы современной генетики**
 Семестры изучения: 6
 Форма промежуточной аттестации: зачет

2. ПЕРЕЧЕНЬ ФОРМИРУЕМЫХ КОМПЕТЕНЦИЙ

2.1. Компетенции, закреплённые за дисциплиной

Изучение дисциплины «Проблемы современной генетики» 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 поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач	<p>УК-1.1. Выполняет поиск информации, определяет критерии системного анализа поставленных задач</p> <p>УК-1.2. Использует критический анализ, систематизацию и обобщение информации для решения поставленных задач</p>	<p>Знать: Для достижения индикатора УК-1.1.: современные методы, используемые для решения теоретических и прикладных задач молекулярной генетики и генетической инженерии; правила ведения дискуссий по проблемным вопросам генетики.</p> <p>Уметь: Для достижения индикатора УК-1.2.: логически верно, аргументировано, четко и ясно выражать свои мысли по проблемным вопросам генетики; - формулировать и решать практические и научные задачи, предполагающие знание генетики.</p> <p>Владеть: Для достижения индикатора УК-1.1.: навыками использовать знание основ и принципов биоэтики в</p>

			профессиональной деятельности; навыками работы в молекулярно-генетической лаборатории.
ПК-1	Способен применять современные методы обработки, анализа и синтеза полевой, производственной и лабораторной биологической информации, правила составления научно-технических проектов и отчетов	<p>ПК-1.1 Применяет принципы анализа информации, принципы работы современной аппаратуры и вычислительных средств.</p> <p>ПК-1.2 Использует теоретические знания в лабораторной работе.</p>	<p>Знать: Для достижения индикатора ПК-1.2.: основные правила и требования к работе в генетической лаборатории (включая вопросы техники безопасности).</p> <p>Уметь: Для достижения индикатора ПК-1.2.: пользоваться инструкциями к лабораторным приборам, протоколами методик.</p> <p>Владеть: Для достижения индикатора ПК-1.1.: навыками выполнения научно-исследовательских работ в области генетики 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>УК-1</p> <p>Знать: Для достижения индикатора УК-1.1.: современные методы, используемые для решения теоретических и прикладных задач молекулярной генетики и генетической инженерии;</p>	<p>Раздел 1: Введение</p> <p>Раздел 2: Структурно-функциональная организация бактериальных и эукариотических геномов</p> <p>Раздел 3. Геномика,</p>	Устный опрос, реферативные сообщения	Вопросы к зачету 1-15

	<p>правила ведения дискуссий по проблемным вопросам генетики.</p> <p>Уметь: Для достижения индикатора УК-1.2.: логически верно и аргументировано, четко ясно выражать свои мысли по проблемным вопросам генетики; - формулировать и решать практические и научные задачи, предполагающие знание генетики.</p> <p>Владеть: Для достижения индикатора УК-1.1.: навыками использовать знание основ и принципов биоэтики в профессиональной деятельности; навыками работы в молекулярно-генетической лаборатории.</p>	<p>протеомика, многомерная биология</p> <p>Раздел 4. Генетическая модификация и генная терапия.</p> <p>Раздел 5. Этические проблемы современной генетики</p>		
2	<p>ПК-1</p> <p>Знать: Для достижения индикатора ПК-1.2.: основные правила и требования к работе в генетической лаборатории (включая вопросы техники безопасности).</p> <p>Уметь: Для достижения индикатора ПК-1.2.: пользоваться инструкциями к лабораторным приборам и протоколами методик.</p> <p>Владеть: Для достижения индикатора ПК-1.1.: навыками выполнения научно-исследовательских работ в области генетики человека.</p>	<p>Раздел 3. Геномика, протеомика, многомерная биология</p> <p>Раздел 4. Генетическая модификация и генная терапия.</p> <p>Раздел 5. Этические проблемы современной генетики</p>	<p>Устный опрос, Реферативные сообщения</p>	<p>Вопросы к зачету 4-11</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 и критерии оценивания

Оценочные средства представлены вопросами для зачета.

3.2.1 Теоретические вопросы к зачету

1. Бактериальный геном. Компактизация ДНК бактерий. Роль доменной организации в функционировании бактериального генома.

Геном бактерии практически полностью состоит из генов и прилегающих к ним регуляторных элементов. ДНК гораздо меньше, чем у эукариот. ДНК представлена кольцевой двухцепочной суперспирализованной молекулой, расположенной в цитоплазме в виде клубка, называемого нуклеоидом. «Хромосома» бактерии имеет два уровня компактизации: 1. бусины, 2. петли. Также имеются плазмиды. Гены прокариот не имеют экзон-интронной структуры. Функционально связанные гены бактерий образуют опероны.

2. Геном эукариот. Структурные элементы генома.

Геном эукариот более сложен, чем у прокариот и включает нуклеотидные последовательности хромосом, ДНК митохондрий и пластид (1-10 % от общего генома, у дрожжей до 20%), ДНК плазмид у дрожжей, ДНК латентных и дефектных вирусов.

Структурные элементы генома эукариот:

А. Часто повторяющиеся последовательности (быстрые повторы);

Б. Умеренно повторяющиеся последовательности;

В. Диспергированные повторяющиеся последовательности

Г. Уникальные последовательности (гены «домашнего хозяйства» и «гены роскоши»).

3. Направления развития современной генетики. Программа «Геном человека» и ее результаты для генетики и медицины.

Цитогенетика изучает структурно-функциональную организацию хромосом. Популяционная генетика исследует генетическую структуру популяций, частоту аллелей отдельных генов (нормальных и патологических). Биохимическая генетика изучает биохимическими методами пути реализации генетической информации от гена к признаку. Разработка системы защиты от ионизирующей радиации – радиационная генетика. Фармакогенетика исследует генетическую обусловленность реакций отдельных людей на лекарственные средства и действие последних на наследственный аппарат. Проект Человеческий Геном — международный научно-исследовательский проект. Его цель - определить последовательность нуклеотидов, которые составляют ДНК, и идентифицировать 20—25 тыс. генов в человеческом геноме. Значимость: определение структуры человеческих генов является важным шагом для разработки новых медикаментов и развития других аспектов здравоохранения.

4. Главные задачи геномики и протеомики. Молекулярная медицина. Геномное и протеомное здоровье человека.

Задача геномики - установление полной генетической характеристики всей клетки - количества содержащихся в ней генов и их последовательности, количества нуклеотидов в каждом гене и их последовательности, определение функций каждого гена по отношению к метаболизму организма или, более обще, применительно к его жизнедеятельности. Задача протеомики - это предсказание функций отдельных белков путем экспериментального сопоставления их качественного и количественного состава в клетке на разных стадиях и в разных состояниях ее развития. Молекулярная медицина использует методы геномной инженерии. Геномное здоровье есть стабильное состояние (организация и функционирование)

наследственного материала. С геномным здоровьем тесно связано здоровье протеомное, обуславливаемое сохранением стабильности механизмов экспрессии генов и модификации продуцируемых ими белков.

5. Функциональная геномика, протеомика, транскриптомика, цитомика. Биоэтические проблемы геномики.

Функциональная геномика - область молекулярной биологии, которая пытается использовать обширное богатство данных, произведенных геномными проектами (такими как проекты упорядочивающего генома), чтобы описать ген (и белок) функции и взаимодействия. Протеомика – область молекулярной биологии, занимающаяся количественным определением и идентификацией белков. Транскриптомика – наука о транскриптоме (совокупность всех транскриптов, которые синтезируются в одной клетке или группе клеток (в том числе мРНК и некодирующие РНК)). Цитомика изучает механизмы генетической регуляции дифференцировки клеток. Биоэтическими проблемами геномики занимается и Совет Европы, который принял в 1996 г. «Конвенцию о правах человека и биомедицине». В ней уже нашли отражение особенно близкие к генетике и геномике проблемы.

6. Сравнительная геномика. Фармакогеномика.

Сравнительная геномика - область биологического исследования, в котором сравнены геномные особенности различных организмов. Сравнительная геномика позволила обнаружить тенденции эволюции.

Фармакогеномика – отрасль фармацевтики и фармакологии, которая исследует влияние генетической вариации каждого гена человека в его ответе на лекарственное средство. Фармакогеномика связывает экспрессию конкретного гена или однонуклеотидного полиморфизма в геноме человека с эффективностью или токсичностью лекарства для того, чтобы разработать рациональные средства оптимизации фармакотерапии.

7. Процесс создания ГМО. Отбор генетически модифицированных организмов. Основные этапы создания ГМО:

1. Получение изолированного гена.
2. Введение гена в вектор для переноса в организм.
3. Перенос вектора с геном в модифицируемый организм.
4. Преобразование клеток организма.
5. Отбор генетически модифицированных организмов и устранение тех, которые не были успешно модифицированы.

8. История генной терапии. Методы генетической трансфекции в генной терапии. Принципы генной терапии.

Этап I - (1970-1990) характеризуется попытками лечения дефицита фермента аргиназы заражением клеток вирусом папилломы Шоупа. Начало этапа II знаменуется успешной попыткой лечения врожденного иммунодефицита, осуществленной в США в сентябре 1990 г. 14 сентября 1990 года считается "днем рождения" реальной генной терапии. С 1997 г. и по настоящее время (этап III), когда наметился качественный прорыв в технике доставки чужеродных генов.

Методы генетической трансфекции:

- А) Чистой («голой») ДНК, дотированной в соответствующую плазмиду;
- Б) Комплексированной ДНК — плазмидной ДНК, комплексированной с солями, белками (трансферрином), органическими полимерами (DEAE — декстраном, полилизинном), липосомами или частицами золота;
- В) ДНК в составе вирусных частиц, предварительно лишенных способности к репликации.

Лечение путем генной терапии подразумевает исправление генетических дефектов больного путём размещения нормально функционирующих генов в его клетки.

9. Генотерапия моногенных наследственных заболеваний. Генотерапия ненаследственных заболеваний.

Генотерапия моногенных заболеваний может быть реализована при выполнении ряда условий. Прежде всего, должен быть выделен соответствующий ген с его регуляторными последовательностями. В некоторых случаях для адекватной экспрессии "чужого" гена достаточно его перенести вместе с промотором, в то время как в других случаях в переносимую генетическую конструкцию для ее регулируемой экспрессии, как, например, для генов а-или б-глобина, кроме пучков соответствующих генов, необходимо вводить регуляторные области, расположенные на значительном расстоянии от самих генов. Генотерапия также может быть использована при лечении ненаследственных заболеваний (главным образом, вирусных и онкологических). Существуют различные подходы. Так например для защиты нормальных клеток от химиотерапии вводят гены лекарственной устойчивости тип 1

10. Общие этические принципы медицины. Этические принципы медицинской генетики. История евгеники и современные перспективы.

Основные принципы медицинской этики: уважать жизнь, допускать возможность смерти, сводить вред к минимуму. Этические принципы медицинской генетики: 1. Справедливое распределение общественных ресурсов, выделенных для генетической службы. 2. Добровольность участия людей во всех медико-генетических процедурах 3. Уважение личности человека независимо от уровня его знаний. 4. Уважение мнения меньшинства. 5. Тесное взаимодействие с организациями, объединяющими больных и их родственников. 6. Предупреждение основанной на генетической информации дискриминации при трудоустройстве, страховании или обучении. 7. Совместная работа с представителями других профессий по оказанию всех видов медицинской и социальной помощи больным, страдающим наследственными заболеваниями, и их семьям. 8. Использование доступного языка при общении с больным. 9. Регулярное обеспечение больных необходимой помощью 10. Отказ от тестов или процедур, не нужных по медицинским показаниям. 11. Постоянное проведение контроля качества генетических услуг и процедур. Евгеника – учение о селекции применительно к человеку. Зародилась в Англии благодаря Френсису Гальтону. Её репутация сильно пострадала из-за нацистской Германии.

11. Этические аспекты генетического консультирования. Генетический скрининг.

Этические вопросы связаны с вмешательством в тайну семьи при составлении родословной, обнаружение носителя патологического гена, несовпадение паспортного и биологического отцовства, необходимость стерилизации или искусственного оплодотворения при высоком генетическом риске. Генетический скрининг — комплекс диагностических процедур, с помощью которых можно выявить риски развития определенных патологий у плода.

12. Трансгенные микроорганизмы. Клеточные культуры для продукции белков. Дрожжевые системы экспрессии.

Трансгенный микроорганизм — микроорганизм, в геном которого искусственно введен ген, который не может быть приобретен при естественном скрещивании. Для производства белка используются бактериальная культура *E. coli*, дрожжевые *Saccharomyces cerevisiae*. Дрожжевая система экспрессии имеет ряд преимуществ: они хорошо изучены, относительно просты в выращивании. Также охарактеризованы

несколько сильных промоторов дрожжей и в их клетках охарактеризовано большое число посттрансляционных модификаций. очень немногие из собственных дрожжевых белков секретируются в среду; таким образом, если гетерологичный белок секретируется клеткой, то его очистка не составит большого труда.

13. Трансгенные растения. Конструирование трансгенных растений. Векторы на основе Ti-плазмид. Другие векторы для конструирования трансгенных растений. Трансгенные растения - гибриды с измененным набором генов. Возможность получения трансгенных растений основана на тотипотентности их некоторых клеток.

У бактерии рода *Agrobacterium* способность переносить свою плазмидную ДНК в клетки зараженных растений, интегрировать ее в геном организма-хозяина и вызывать стабильную трансформацию этих клеток введенными генами. Применяют небольшие векторные молекулы на основе Ti-плазмид с удаленными онкогенами из переносимой T-области, которая ограничена 24-нуклеотидными повторами. Вместо онкогенов встраивают последовательности клонируемой чужеродной ДНК и селективный маркер. Не для все растения подходит данный метод, поэтому разработаны другие (векторы в основном предназначены для сборки эффективной экспрессионной генной конструкции в *E. coli* с последующим введением в растительную в клетку очищенной ДНК

14. Области применения генной инженерии растений. Биобезопасность трансгенных растений.

Применяются в пищевой диетологии, фармакологии, также создаются сорта, устойчивые к возбудителям. Проблемы безопасности трансгенных растений связаны с наличием генов устойчивости к антибиотику в некоторых из них. Также эти растения несут гены устойчивости к гербицидам и есть вероятность их передачи сорнякам. Что касается возможной токсичности или аллергенности трансгенных растений, то здесь применяют те же жесткие стандарты, как и для полученных традиционным путем новых сортов культурных растений или новых видов продуктов питания.

15. Трансгенные животные. Технологии получения. Применение трансгенных животных.

Трансгенные животные – это отдельные особи, геном которых отличается искусственно дополненной генетической информацией. Используемая стратегия состоит в следующем: 1. Клонированный ген вводят в ядро оплодотворенной яйцеклетки. 2. Оплодотворенные яйцеклетки с экзогенной ДНК имплантируют в реципиентную женскую особь (поскольку успешное завершение развития эмбриона млекопитающих в иных условиях невозможно). 3. Отбирают потомков, развившихся из имплантированных яйцеклеток, которые содержат клонированный ген во всех клетках. 4. Скрещивают животных, которые несут клонированный ген в клетках зародышевой линии, и получают новую генетическую линию. Применение трансгенных животных: научные модели, модели для изучения болезней человека, источники для производства фармацевтических препаратов, источники ксенотрансплантантов и источники пищи.

4. ПОРЯДОК ПРОВЕДЕНИЯ И КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

4.1. Порядок проведения промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в форме зачета. Промежуточная

аттестация может быть выставлена по итогам текущей успеваемости при следующих условиях:

- выполнение всех заданий текущей аттестации с оценкой не ниже 4 баллов;
- посещение не менее чем 80% всех занятий.

Для студентов, невыполнивших хотя бы одно из условий промежуточная аттестация проводится в форме устного зачета по билетам. Билет содержит два теоретических вопроса.

Оценочные средства для промежуточной аттестации представлены перечнем вопросов к зачету.

4.2 Критерии оценивания промежуточной аттестации по видам оценочных средств

4.2.1 Критерии оценивания теоретического вопроса зачета

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. Ответ 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

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**

Результат зачета	Требования к знаниям
Зачтено	<p>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.</p> <p>Учитывается участие в дискуссиях на практических и семинарских занятиях, уровень ответов на контрольные вопросы, написания тестовых заданий и защита докладов.</p>
Не зачтено	<p>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. Ответ отличается низким уровнем самостоятельности, не содержит собственной профессионально-личностной позиции.</p>

06.03.01 Биология, ОПОП Биология, ФОС РПД Проблемы современной генетики, 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 радиационной биологии

Протокол заседания № 7 от 21.02.2025

Заведующий кафедрой согласовано А.В. Аклеев

Автор (составитель) Е.В. Стяжкина

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