

**ПЯТИГОРСКИЙ МЕДИКО-ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ –**  
филиал федерального государственного бюджетного образовательного учреждения  
высшего образования  
**«ВОЛГОГРАДСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ  
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»**  
Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДАЮ  
Заместитель директора по УВР

\_\_\_\_\_ М.В. Черников  
«31» августа 2022 г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ  
ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ  
ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА**

Образовательная программа: специалитет по специальности

**30.05.01 «Медицинская биохимия»**

Кафедра: **биологии и физиологии**

Курс: **3-4**

Семестр: **6-7**

Форма обучения: очная

Трудоемкость дисциплины: **10** ЗЕ, из них **210** часов контактной работы обучающегося с преподавателем

Промежуточная аттестация: экзамен – **7** семестр

Пятигорск, 2022



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

## 1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

### Перечень формируемых компетенций по соответствующей дисциплине

№ п/п	Код и наименование компетенции	Индикатор достижения компетенции	Планируемые результаты освоения образовательной программы
1	ОПК-1. Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	ОПК-1.1. ОПК-1.1.1.  ОПК-1.2. ОПК-1.2.1.  ОПК-1.3. ОПК-1.3.1.	Знает: основы и современные достижения в области фундаментальных и прикладных медицинских и естественных наук. <b>Уметь</b>  Умеет; применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания и современные достижения для решения профессиональных задач.  Владеет: навыками использования фундаментальных и прикладных медицинских, естественнонаучных знаний и современных достижений в профессиональной деятельности.
2	ОПК-2. Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния in vivo и in vitro при проведении биомедицинских исследований	ОПК-2.1. ОПК-2.1.1.  ОПК-2.1.2.  ОПК-2.1.3.  ОПК-2.1.4.  ОПК-2.2. ОПК-2.2.1.	Знает строение и закономерности функционирования органов и систем организма человека в норме и при патологии;  Знает методы исследования строения и функционирования органов и систем человека в норме и при патологии;  Знает морфофункциональные показатели организма здорового человека и их изменения при развитии различных заболеваний;  Знает причины и механизмы типовых патологических процессов и реакций, их проявления и значение для организма при развитии различных заболеваний  Умеет выявлять структурные и функциональные изменения органов и систем органов человека при физиологическом состоянии и при патологических процессах; проводить диагностику заболеваний; умеет интерпретировать результаты исследования



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

		ОПК-2.3. ОПК-2.3.1.	Владеет методами оценки морфофункционального состояния человека в норме и при патологии.
3	ОПК-3. Способен использовать специализированное диагностическое и лечебное оборудование, применять медицинские изделия, лекарственные средства, клеточные продукты и генно-инженерные технологии, предусмотренные порядками оказания медицинской помощи	ОПК-3.1. ОПК-3.1.1.  ОПК-3.1.2.  ОПК-3.1.4.  ОПК-3.2. ОПК-3.2.1.  ОПК-3.3. ОПК-3.3.1.	Знает: основы и современные достижения в области фундаментальных и прикладных медицинских и естественных наук  Знает: принципы работы специализированного диагностического оборудования;  Знает: возможности применения клеточных продуктов и генно-инженерных технологий, используемых в медицинских целях.  Умеет применять на практике специализированное диагностическое оборудование для оценивания состояния организма человека.  Владеет навыками работы на специализированном диагностическом оборудовании для решения профессиональных задач

## 2. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Аттестация включает следующие типы заданий: тестирование, решение ситуационных задач, оценка освоения практических навыков (умений), собеседование по контрольным вопросам, подготовка доклада.

## 3. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Текущая аттестация включает следующие типовые задания: вопросы для устного опроса, тестирование, решение ситуационных задач, оценка освоения практических навыков (умений), собеседование по контрольным вопросам, подготовка доклада.

### 3.1.1. ТЕСТОВЫЕ ЗАДАНИЯ

**Проверяемые индикаторы достижения компетенций:** ОПК-1.1.1, ОПК-1.2.1, ОПК-1.3.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-2.1.3, ОПК-2.1.4, ОПК-2.2.1, ОПК-2.3.1, ОПК-3.1.1, ОПК-3.1.2, ОПК-3.1.4, ОПК-3.2.1, ОПК-3.3.1

#### 1.1.1. Тестовые задания

1. Ген - это:

- A. участок нуклеиновой кислоты, несущий элементарную функциональнозначимую информацию
- B. интрон
- C. экзон
- D. шаперон
- E. функциональнозначимый белок

2. Сколько аденина в цепочке ДНК если в комплементарной ей цепочке 25% тимина

- A. 75%
- B. 50%
- C. 25%
- D. 0%
- E. все ответы теста не верны

3. Максимальная длина у полинуклеотидов



Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации

- A. и- РНК  
B. р- РНК  
C. т- РНК  
D. ДНК  
E. все ответы теста не верны
4. Строительный материал для процесса транскрипции  
A. аминокислоты  
B. рибонуклеотиды  
C. дезоксирибонуклеотиды  
D. все ответы теста верны  
E. все ответы теста не верны
5. Сколько известно триплетов генетического кода для аминокислот?  
A. 64  
B. 20  
C. 61  
D. 3  
E. все ответы данного теста не верны
6. Участники фолдинга-  
A. РНК-полимераза  
B. ДНК- полимераза  
C. шапероны  
D. все ответы данного теста верны  
E. все ответы данного теста не верны
7. Синтез пре-и-РНК называется  
A. транскрипция  
B. дерепрессия  
C. индукция  
D. делеция  
E. все ответы данного теста не верны
8. Вырожденный (избыточный) генетический код это:  
A. неперекрывающийся код  
B. поврежденный код  
C. некодирующие фрагменты ДНК  
D. кодирование одной аминокислоты двумя и более триплетами  
E. кодирование одной аминокислоты одним триплетом
9. Участок ДНК, с которым связывается РНК-полимераза, называется:  
A. промотор  
B. терминатор  
C. транскриптон  
D. интрон  
E. все ответы данного теста не верны
10. Процесс элонгации в трансляции- это:  
A. начало синтеза белка  
B. удлинение полипептидной цепи белка  
C. окончание синтеза белка  
D. удлинение растущей цепи и-РНК  
E. все ответы данного теста не верны
11. Вставка одного нуклеотида в ДНК, как правило  
A. приводит к замене 1 аминокислоты при синтезе белка  
B. не приводит к нарушению последовательности аминокислот  
C. ведет к "сдвигу рамки" считывания триплетного кода  
D. все ответы данного теста верны  
E. все ответы данного теста не верны
12. Выпадение трех нуклеотидов в ДНК, как правило  
A. приводит к замене 1 аминокислоты при синтезе белка  
B. может приводить к потере 1 аминокислоты при синтезе белка  
C. не приводит к нарушению последовательности аминокислот  
D. все ответы данного теста верны  
E. все ответы данного теста не верны
13. Процессинг - это:  
A. связывание индуктора с белком-репрессором  
B. удвоение ДНК  
C. созревание пре-мРНК  
D. ассоциация большой и малой субъединиц рибосомы



Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации

Е. связывание транскрипционного фактора с промотором

14. У прокариотов при выключенном состоянии гена белок-репрессор мешает ферменту РНК-полимераза связаться

- A. с геном-регулятором
- B. со структурными генами
- C. с белками продуктами
- D. с промотором гена-оператора
- E. все ответы данного теста не верны

15. Биологический смысл полового размножения

- A. точная передача наследственной информации от материнских клеток к дочерним
- B. повышение выживаемости популяции
- C. уничтожение мутантных клеток
- D. получение полового удовлетворения
- E. все ответы теста не верны

16. Назвать гипотезу старения, в которой смерть запрограммирована на ДНК

- A. генетической детерминированности
- B. износ ДНК
- C. износ органов
- D. интоксикационная
- E. свободнорадикальная

17. Доминантный аллель - это:

- A. один из пары одинаковых по проявлению генов
- B. ген, подавляемый действием другого аллельного гена
- C. ген, подавляющий действие другого аллельного гена
- D. пара генов из негомологичных хромосом
- E. пара генов из гомологичных хромосом

18. Независимое комбинирование признаков при полигибридном скрещивании описывает

- A. Первый закон Менделя

B. Второй закон Менделя

C. Третий закон Менделя

D. Закон Моргана

E. Закон Харди- Вайнберга

19. Пример плейотропии -

- A. синдром Марфана
- B. синдром Шерешевского- Тернера
- C. синдром Клайнфельтера
- D. бомбейский феномен
- E. блеск волос у брюнетов

20. Генотип гомозиготного человека с группой крови В

- A.  $I^0I^0$
- B.  $I^BI^B$
- C.  $I^AI^B$
- D.  $I^BI^0$
- E.  $I^AI^A$

21. Попеременное доминирование аллельных генов в разных клетках организма называют

- A. аллельным исключением
- B. сверхдоминированием
- C. кодоминированием
- D. полным доминированием
- E. неполным доминированием

22. Пример наследственной патологии, сцепленной с полом

- A. альбинизм
- B. фенилкетонурия
- C. серповидноклеточная анемия
- D. синдром Дауна
- E. гемофилия

23. Альбинизм - пример

- A. Y- сцепленного типа наследования
- B. аутосомно-рецессивного типа наследования
- C. X- сцепленного- рецессивного типа наследования
- D. X- сцепленного-доминантного типа наследования



Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации

Е. аутосомно-доминантного типа наследования

24. Формула для подсчета доминантных гомозиготных организмов в популяции

- A.  $Aa=2pq$
- B.  $aa=q^2$
- C.  $AA=p^2$
- D.  $p+q=1$
- E.  $p^2 + 2pq + q^2 = 1$

25. Где расположен ген-оператор?

- A. на лизосомах
- B. на т-РНК
- C. на ДНК перед структурными генами
- D. на р-РНК
- E. все ответы теста не верны

26. При выключенном состоянии гена белок-репрессор связан с

- A. с РНК-полимеразой
- B. со структурными генами
- C. с геном-оператором
- D. все ответы теста верны
- E. все ответы теста не верны.

27. Положительная обратная связь, возникающая в организме человека

- A. часто приводит к смерти
- B. всегда приводит к выздоровлению
- C. не может возникнуть
- D. все ответы теста верны
- E. все ответы теста не верны

28. Отрицательная обратная связь приводит к

- A. увеличению отклонения параметра гомеостаза от стационарного состояния
- B. уменьшению отклонения параметра гомеостаза от стационарного состояния
- C. гибели организма из-за развития порочного круга болезни
- D. все ответы теста верны
- E. все ответы теста не верны

29. Какое вещество отрывало белок-репрессор от гена-оператора в опытах Жакоба-Моно?

- A. глюкоза
- B. лактоза
- C. лактаза
- D. ген-оператор
- E. все ответы теста не верны

30. В опытах Жакоба-Моно индуктор это -

- A. глюкоза
- B. лактоза
- C. лактаза
- D. ген-оператор
- E. все ответы теста не верны

31. При транскрипции белок-репрессор связан

- A. с геном-оператором
- B. со структурными генами
- C. с индуктором
- D. все ответы теста верны
- E. все ответы теста не верны.

32. Где расположены структурные гены?

- A. на лизосомах
- B. на ДНК после генов-операторов
- C. на ДНК перед генами-операторами
- D. на ДНК перед геном-регулятором
- E. все ответы теста не верны.

33. Выключенное состояние гена, когда белок-репрессор

- A. связан с геном-оператором
- B. отрывается от структурных генов
- C. связывается с индуктором
- D. отрывается от гена-оператора
- E. все ответы теста не верны.

34. Атенюатор –

- A. стимулирует считывание генетической информации
- B. тормозит работу РНК-полимеразы
- C. включает ген
- D. все ответы теста верны



Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации

Е. все ответы теста не верны

35. Физиологические последствия хромосомных и точковых мутаций

- А. смерть
- В. болезнь
- С. нет последствий для здоровья
- Д. все ответы теста верны
- Е. все ответы теста не верны

36. Дупликация участка длинного плеча акроцентрической хромосомы

- А. всегда приводит к замене только 1 аминокислоты при синтезе белка
- В. может приводить к замене 2 аминокислот
- С. ведет к "сдвигу рамки" триплетного кода и сборке бесполезного белка
- Д. все ответы теста верны
- Е. все ответы теста не верны

37. Инверсия длинного плеча хромосомы, заметная в световом микроскопе

- А. всегда приводит к замене только 1 аминокислоты при синтезе белка
- В. может приводить к замене 2 аминокислот
- С. ведет к "сдвигу рамки" триплетного кода и сборке бесполезного белка
- Д. все ответы теста верны
- Е. все ответы теста не верны

38. Выпадение шести нуклеотидов в ДНК, как правило

- А. приводит к замене 1 аминокислоты при синтезе белка
- В. не приводит к нарушению последовательности аминокислот
- С. ведет к "сдвигу рамки" триплетного кода и сборке бесполезного белка
- Д. все ответы теста верны
- Е. все ответы теста не верны

39. Назвать самую тяжелую мутацию

- А. вставка 1 нуклеотида

В. вставка 3 последовательных нуклеотидов

С. выпадение 3 последовательных нуклеотидов

Д. выпадение 6 последовательных нуклеотидов

Е. названные в этом тесте мутации равноопасны

40. К чему может вести вставка 3 последовательных нуклеотидов в ДНК?

- А. к замене 1 аминокислоты при синтезе белка
- В. вставке 1 аминокислоты при синтезе белка
- С. ведет к "сдвигу рамки" и сборке бесполезного белка
- Д. все ответы теста верны
- Е. все ответы теста не верны

41. Вставка одного нуклеотида в ДНК как правило

- А. приводит к замене 1 аминокислоты при синтезе белка
- В. не приводит к нарушению последовательности аминокислот
- С. ведет к "сдвигу рамки" триплетного кода и сборке бесполезного белка
- Д. все ответы теста верны
- Е. все ответы теста не верны

42. Вставка одного триплета в ДНК как правило

- А. приводит к замене 1 аминокислоты при синтезе белка
- В. не приводит к нарушению последовательности аминокислот
- С. ведет к "сдвигу рамки" триплетного кода и сборке бесполезного белка
- Д. все ответы теста верны
- Е. все ответы теста не верны

43. Замена одного нуклеотида в ДНК

- А. обязательно приводит к замене 1 аминокислоты при синтезе белка



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

В. может не приводить к нарушению последовательности аминокислот  
С. ведет к "сдвигу рамки" триплетного кода и сборке бесполезного белка  
D. все ответы теста верны  
E. все ответы теста не верны

44. Инверсия двух соседних нуклеотидов в ДНК

A. всегда приводит к замене только 1 аминокислоты при синтезе белка  
B. может приводить к замене 2 аминокислот  
C. ведет к "сдвигу рамки" триплетного кода и сборке бесполезного белка  
D. все ответы теста верны  
E. все ответы теста не верны

45. Делеция участка длинного плеча акроцентрической хромосомы

A. всегда приводит к замене только 1 аминокислоты при синтезе белка  
B. может приводить к замене 2 аминокислот  
C. ведет к "сдвигу рамки" триплетного кода и сборке бесполезного белка  
D. все ответы теста верны  
E. все ответы теста не верны

46. Примером хромосомной мутации без последствий для здоровья может служить

A. делеция участка длинного плеча акроцентрической хромосомы  
B. робертсоновская транслокация  
C. химерная хромосома 15+21  
D. все ответы теста верны  
E. все ответы теста не верны

47. Примером хромосомной мутации с последствиями для здоровья может служить

A. делеция участка длинного плеча акроцентрической хромосомы  
B. дупликация 1 хромосомы  
C. химерная хромосома 15+21  
D. все ответы теста верны

E. все ответы теста не верны

48. Физиологические последствия хромосомных и точковых мутаций

A. смерть  
B. болезнь  
C. нет последствий для здоровья  
D. все ответы теста верны  
E. все ответы теста не верны

49. Дупликация участка длинного плеча акроцентрической хромосомы

A. всегда приводит к замене только 1 аминокислоты при синтезе белка  
B. может приводить к замене 2 аминокислот  
C. ведет к "сдвигу рамки" триплетного кода и сборке бесполезного белка  
D. все ответы теста верны  
E. все ответы теста не верны

50. Инверсия длинного плеча хромосомы, заметная в световом микроскопе

A. всегда приводит к замене только 1 аминокислоты при синтезе белка  
B. может приводить к замене 2 аминокислот  
C. ведет к "сдвигу рамки" триплетного кода и сборке бесполезного белка  
D. все ответы теста верны  
E. все ответы теста не верны

51. Выпадение одного нуклеотида в ДНК, как правило

A. приводит к замене 1 аминокислоты при синтезе белка  
B. не приводит к нарушению последовательности аминокислот  
C. ведет к "сдвигу рамки" триплетного кода и сборке бесполезного белка  
D. все ответы теста верны  
E. все ответы теста не верны

52. Выпадение шести нуклеотидов в ДНК, как правило





Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации

А. приводит к замене 1 аминокислоты при синтезе белка

В. не приводит к нарушению последовательности аминокислот

С. ведет к "сдвигу рамки" триплетного кода и сборке бесполезного белка

Д. все ответы теста верны

Е. все ответы теста не верны

53. К чему может вести вставка 3 последовательных нуклеотидов в ДНК?

А. к замене 1 аминокислоты при синтезе белка

В. вставке 1 аминокислоты при синтезе белка

С. ведет к "сдвигу рамки" и сборке бесполезного белка

Д. все ответы теста верны

Е. все ответы теста не верны

54. Вставка одного триплета в ДНК как правило

А. приводит к замене 1 аминокислоты при синтезе белка

В. не приводит к нарушению последовательности аминокислот

С. ведет к "сдвигу рамки" триплетного кода и сборке бесполезного белка

Д. все ответы теста верны

Е. все ответы теста не верны

55. Замена одного нуклеотида в ДНК

А. обязательно приводит к замене 1 аминокислоты при синтезе белка

В. может не приводить к нарушению последовательности аминокислот

С. ведет к "сдвигу рамки" триплетного кода и сборке бесполезного белка

Д. все ответы теста верны

Е. все ответы теста не верны

56. Инверсия двух соседних нуклеотидов в ДНК

А. всегда приводит к замене только 1 аминокислоты при синтезе белка

В. может приводить к замене 2 аминокислот

С. ведет к "сдвигу рамки" триплетного кода и сборке бесполезного белка

Д. все ответы теста верны

Е. все ответы теста не верны

57. Делеция участка длинного плеча акроцентрической хромосомы

А. всегда приводит к замене только 1 аминокислоты при синтезе белка

В. может приводить к замене 2 аминокислот

С. ведет к "сдвигу рамки" триплетного кода и сборке бесполезного белка

Д. все ответы теста верны

Е. все ответы теста не верны

58. Примером хромосомной мутации без последствий для здоровья может служить

А. делеция участка длинного плеча арецентрической хромосомы

В. робертсоновская транслокация

С. химерная хромосома 15+21

Д. все ответы теста верны

Е. все ответы теста не верны

59. Примером хромосомной мутации с последствиями для здоровья может служить

А. делеция участка длинного плеча акроцентрической хромосомы

В. дупликация 1 хромосомы

С. химерная хромосома 15+21

Д. все ответы теста верны

Е. все ответы теста не верны



Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации

### 3.1.2. УСТАНОВЛЕНИЕ ПРАВИЛЬНОЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ В ПРЕДЛОЖЕННЫХ ВАРИАНТАХ ОТВЕТОВ

1. Указать правильную последовательность событий реализации генетического материала если: процессинг(П), фолдинг(Ф), трансляция(ТР), транскрипция(ТЦ), дерепрессия гена(ДГ), репрессия гена (РГ), транспорт белка (ТБ)
2. Указать правильную последовательность событий процессинга если: полиаденилирование(П), кепирование(Ф), сплайсинг(С), редактирование(Р)
3. Указать последовательность усложнения структуры ДНК от простой к более сложной если: хроматида(Х), гистоновая нить(ГН), хроматиновая фибрилла(ХФ), петельная структура(ПС), хромонема (ХН), хромосома (ХС)
4. Указать правильную последовательность событий клеточного цикла, если: метафаза(М), анафаза(А), телофаза(Т), профаза(П), цитокинез(Ц), интерфаза(И)

### 3.1.3. УСТАНОВЛЕНИЕ СООТВЕТСТВИЯ МЕЖДУ МНОЖЕСТВАМИ ВАРИАНТОВ ОТВЕТОВ

1. Установить соответствие терминов и синдромов
  - А. Моносомия
  - В. Аутосомная трисомия
  - С. Половая трисомия по X-хромосоме
  - Д. Анэуплоидия XXУ
  - Е. Анэуплоидия ХУУ
  1. Синдром Дауна
  2. Синдром Шерешевского-Тернера
  3. Синдром Кляйнфельтера
  4. Синдром «Суперженщина»
  5. Синдром «Супермен»
2. Установить соответствие понятий и их определений
  - А. Полное доминирование
  - В. Неполное доминирование
  - С. Сверхдоминирование
  - Д. Кодоминирование
  - Е. Аллельное исключение
  1. В гомозиготном состоянии доминантный ген проявляется сильнее, чем в гетерозиготном
  2. В гомозиготном состоянии доминантный ген проявляется слабее, чем в гетерозиготном
  3. Синоним совместного доминирования
  4. Синоним попеременного доминирования в разных клетках организма
  5. В гомозиготном состоянии доминантный ген проявляется также, как в гетерозиготном
3. Установить соответствие законов и их кратких синонимов
  - А. Закон Моргана
  - В. Закон Харди-Вайнберга
  - С. Первый закон Менделя
  - Д. Второй закон Менделя



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

- Е. Третий закон Менделя
1. Единообразия
  2. Независимого комбинирования
  3. Силы сцепления
  4. Постоянства частот генов
  5. Расщепления
4. Установить соответствие молекулярных процессов и их ферментов
- Г. загрузка отдельных аминокислот на транспортные молекулы
- Г. сборка белка
- Н. синтез молекул, которые переносят информацию к рибосомам
- Г. фолдинг
- Ж. удвоение генетического материала
6. ДНК-полимеразы
  7. шапероны
  8. РНК-полимеразы
  9. аминоацил-Т-РНК-синтетазы
  10. рибосомы
5. Установить соответствие молекул и их роли в секвенировании по методу Сенгера
- А. гель
- В. праймер
- С. дидезоксирибонуклеотиды с радиоактивными или флуоресцентными метками
- Д. пятно крови
- Е. четыре стандартных дезоксинуклеотида (dATP, dGTP, dCTP и dTTP);
1. средство для обрыва цепи
  2. строительный материал для полимеразной цепной реакции
  3. субстрат для извлечения ДНК
  4. участок одноцепочечной ДНК комплементарный участку исследуемой ДНК
  5. среда для электрофореза

**Критерии оценки тестирования**

Оценка по 100-балльной системе	Оценка по системе «зачтено - не зачтено»	Оценка по 5-балльной системе		Оценка по ECTS
		5	4	
96-100	зачтено	5	отлично	A
91-95	зачтено			B
81-90	зачтено	4	хорошо	C
76-80	зачтено			D
61-75	зачтено	3	удовлетворительно	E
41-60	не зачтено	2	неудовлетворительно	Fx
0-40	не зачтено			F



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

### 3.1.4. СИТУАЦИОННЫЕ ЗАДАЧИ

**Проверяемые индикаторы достижения компетенций:** ОПК-1.1.1, ОПК-1.2.1, ОПК-1.3.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-2.1.3, ОПК-2.1.4, ОПК-2.2.1, ОПК-2.3.1, ОПК-3.1.1, ОПК-3.1.2, ОПК-3.1.4, ОПК-3.2.1, ОПК-3.3.1

1. Фрагмент цепи ДНК имеет последовательность нуклеотидов: ГТГТАТГГААГТ. Определите последовательность нуклеотидов на и-РНК, антикодоны соответствующих т-РНК и последовательность аминокислот во фрагменте молекулы белка, используя таблицу генетического кода.
2. В процессе трансляции участвовало 30 молекул т-РНК. Определите число аминокислот, входящих в состав синтезируемого белка, а также число триплетов и нуклеотидов в гене, который кодирует этот белок.
3. Фрагмент цепи ДНК имеет последовательность нуклеотидов: ТАГЦГАГТАТЦАГГТ. Определите последовательность нуклеотидов на и-РНК, антикодоны соответствующих т-РНК и последовательность аминокислот во фрагменте молекулы белка, используя таблицу генетического кода.
4. В процессе трансляции участвовало 50 молекул т-РНК. Определите число аминокислот, входящих в состав синтезируемого белка, а также число триплетов и нуклеотидов в гене, который кодирует этот белок.
5. Белок состоит из 170 аминокислот. Установите, во сколько раз молекулярная масса участка гена, кодирующего данный белок, превышает молекулярную массу белка, если средняя молекулярная масса аминокислоты – 110, а нуклеотида – 300. Ответ поясните.
6. В молекуле и-РНК было найдено 10% аденина и 22% урацила. Сколько гуанина и цитозина в сумме содержится в той части молекулы ДНК, на участке которой образовалась данная и-РНК?
7. В молекуле и-РНК было найдено 18% аденина и 25% урацила. Сколько гуанина и цитозина в сумме содержится в той части молекулы ДНК, на участке которой образовалась данная и-РНК?
8. В молекуле и-РНК было найдено 25% аденина и 25% урацила. Сколько гуанина и цитозина содержится в той части молекулы ДНК, на участке которой образовалась данная и-РНК?
9. В одной цепочке нуклеотидов молекулы ДНК на долю аденина приходится 12%, а на долю цитозина – 25%, от общего числа нуклеотидов. Сколько % аденина и цитозина в сумме находится во второй комплементарной цепочке ДНК.
10. В молекуле и-РНК было найдено 11% аденина и 11% урацила. Сколько гуанина и цитозина в сумме содержится в той части молекулы ДНК, на участке которой образовалась данная и-РНК?
11. Все виды РНК синтезируются на ДНК – матрице. Фрагмент молекулы ДНК, на котором синтезируется участок центральной петли т-РНК, имеет следующую последовательность нуклеотидов: ТТАГЦГЦГТГЦЦАЦТ. Установите нуклеотидную последовательность участка т-РНК, который синтезируется на данном фрагменте, и аминокислоту которую переносит эта т-РНК в процессе биосинтеза белка, если третий триплет соответствует антикодону т-РНК.
12. В биосинтезе полипептида участвовали т-РНК с антикодонами ААУ, ЦЦГ, ГЦГ, АУУ, ГЦА. Определите нуклеотидную последовательность участка каждой цепи молекулы ДНК,



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

который несет информацию о синтезируемом полипептиде, и число нуклеотидов, содержащих аденин, гуанин, тимин, цитозин в двуцепочечной молекуле ДНК.

13. Фрагмент цепи ДНК имеет последовательность нуклеотидов: ЦАЦАТАЦЦТТЦА. Определите последовательность нуклеотидов на и-РНК, антикодоны соответствующих т-РНК и последовательность аминокислот во фрагменте молекулы белка, используя таблицу генетического кода.

14. Сколько хромосом будут иметь дочерние клетки, если материнская до митоза имела 14? Ответ обоснуйте.

15. Клетка почки обезьяны содержит 48 хромосом. Сколько хромосом будет содержаться в каждой из ее дочерних клеток, образовавшихся в результате митоза.

16. Общая масса всех молекул ДНК в 46 хромосомах одной соматической клетки человека составляет около  $6 \times 10^{-9}$  мг. Определите, чему равна масса всех молекул ДНК в этой клетке перед началом деления и после его окончания.

17. Клетка кожи человека содержит 46 хромосом. Сколько хромосом будет содержаться в каждой из ее дочерних клеток, образовавшихся в результате двух митотических делений этой клетки.

18. Общая масса всех молекул ДНК в 46 хромосомах одной соматической клетки человека составляет около  $6 \times 10^{-9}$  мг. Определите, чему равна масса всех молекул ДНК в сперматозоиде и соматической клетке перед началом деления и после его окончания.

19. В ходе беременности женщина получила радиационное облучение? Какие, на Ваш взгляд, могут возникнуть последствия данного воздействия?

20. До беременности и в течение беременности женщина систематически курила? Выскажите свое мнение о влиянии никотина на развитие зародыша?

21. Беременная женщина работает в химической лаборатории. Выскажите свое мнение о влиянии химических веществ на внутриутробное развитие зародыша.

### Критерии оценки решения ситуационных задач

Форма проведения текущего контроля	Критерии оценивания
Решения ситуационной задачи	«5» (отлично) – выставляется за полное, безошибочное выполнение задания
	«4» (хорошо) – в целом задание выполнено, имеются отдельные неточности или недостаточно полные ответы, не содержащие ошибок.
	«3» (удовлетворительно) – допущены отдельные ошибки при выполнении задания.
	«2» (неудовлетворительно) – отсутствуют ответы на большинство вопросов задачи, задание не выполнено или выполнено не верно.

### 3.1.5. ЗАДАНИЯ ПО ОЦЕНКЕ ОСВОЕНИЯ ПРАКТИЧЕСКИХ НАВЫКОВ

**Проверяемые индикаторы достижения компетенций:** ОПК-1.1.1, ОПК-1.2.1, ОПК-1.3.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-2.1.3, ОПК-2.1.4, ОПК-2.2.1, ОПК-2.3.1, ОПК-3.1.1, ОПК-3.1.2, ОПК-3.1.4, ОПК-3.2.1, ОПК-3.3.1

**Работа 1.** Определение полового хроматина в соскобах слизистых оболочек.

**Ацеторсеиновый метод.**

**Принцип.**



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

Клетки в процессе фиксации или окраски подвергаются воздействию кислоты (гидролизу). При этом хроматин ядра перестает резко окрашиваться и на его фоне четко выявляется темный комочек размером 1-1,5 мкм, представляющий собой так называемый гетеропикнотический участок спирализованной X-хромосомы, в норме характерный для женского пола.

**Посуда и оборудование.**

1. Предметные стекла.
2. Покровные стекла.
3. Шпатели.
4. Фильтровальная бумага.

**Реактивы.**

1. К Фиксатор: 3 части метилового или этилового спирта, 1 часть ледяной уксусной кислоты.
2. Раствор красителя ацеторсеина: 1 г синтетического орсеина растворяют в 4 мл горячей 100% ледяной уксусной кислоты, сильно взбалтывая до растворения. После охлаждения до комнатной температуры добавляют 55 мл дистиллированной воды и еще несколько раз встряхивают. Охлаждают под струей водопроводной воды и фильтруют. Сохраняют в хорошо закупоренной склянке в холодильнике. Время от времени фильтрацию повторяют (срок годности не более 3 мес).

**Взятие материала.**

Перед взятием материала со слизистой оболочки полости рта нужно тщательно прополоскать рот теплой водой. Предметные стекла готовят так же, как для исследования лейкоцитарной формулы. Слегка обточенным металлическим или деревянным шпателем делают соскоб, нажимая достаточно энергично, чтобы добыть клетки среднего слоя слизистой оболочки (правой и левой половины полости рта отдельно).


**Приготовление, фиксация и окраска препарата.**

Из соскоба делают тонкие, ровные отпечатки, которые, не доводя до высыхания, помещают на 15-20 мин в метиловый или этиловый ацетат спирта. На фиксированный препарат наносят каплю красителя ацеторсеина и покрывают покровным стеклом. Излишки красителя отсасывают фильтровальной бумагой.

**Возможные ошибки методики.**

1. Длительная фиксация может привести к чрезмерному обезвоживанию и деформации (сморщиванию) ядер эпителия. Ядерная мембрана становится неровной, и анализ телец полового хроматина будет затруднен.
2. Свежеприготовленным ацеторсеином прокрашивают мазок в течение 20-60 мин в зависимости от «возраста» раствора. Незрелый краситель окрашивает лишь часть клеток с половым хроматином, поэтому следует контролировать под микроскопом степень окрашенности, чтобы не допустить ошибки при подсчете. Окрашивание мазка зрелым красителем в течение часа и более может привести к чрезмерному перекрашиванию хроматиновых скоплений в ядре, в результате чего трудно бывает на их фоне заметить половой хроматин. Перекрашенный мазок можно отмыть в крепкой уксусной кислоте. Указать в кодирующей цепи ДНК направление синтеза стрелкой. Обозначить атомы углерода дезоксирибозы.

**Работа 2.** Заполнить таблицу по образцу. Кратко охарактеризовать три гипотезы возникновения генетического кода

	<p align="center"><b>Пятигорский медико-фармацевтический институт – филиал федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Волгоградский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации</b></p>
--	---

<b>Гипотеза возникновения генетического кода</b>	<b>Краткое содержание гипотезы</b>
<b>Замороженная случайность</b>	генетический код возник случайно и в таком виде закрепился.
<b>Стереохимическое сродство</b>	
<b>Оптимальность</b>	

#### **Критерии оценивания практических задач**

Форма проведения текущего контроля	Критерии оценивания
Решения практической задачи	«5» (отлично) – выставляется за полное, безошибочное выполнение задания
	«4» (хорошо) – в целом задание выполнено, имеются отдельные неточности или недостаточно полные ответы, не содержащие ошибок.
	«3» (удовлетворительно) – допущены отдельные ошибки при выполнении задания.
	«2» (неудовлетворительно) – отсутствуют ответы на большинство вопросов задачи, задание не выполнено или выполнено не верно.

**3.1.6. КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ ДЛЯ СОБЕСЕДОВАНИЯ** (ответ должен быть максимально кратким)

**Проверяемые индикаторы достижения компетенций:** ОПК-1.1.1, ОПК-1.2.1, ОПК-1.3.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-2.1.3, ОПК-2.1.4, ОПК-2.2.1, ОПК-2.3.1, ОПК-3.1.1, ОПК-3.1.2, ОПК-3.1.4, ОПК-3.2.1, ОПК-3.3.1



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

1. Клеточно-генетические теории онкогенеза.
2. Концепция онкогенов.
3. Межклеточная кооперация и опухолевая трансформация.
4. Механизмы межклеточной коммуникации.
5. Митохондрия как единая надмолекулярная машина.
6. Многостадийность систем передачи сигнала внутри клеток и множественность точек регуляции.
7. Молекулярная рецепция.
8. Молекулярные механизмы клеточной энергетики.
9. Молекулярные механизмы опухолевой трансформации.
10. Молекулярные механизмы регуляции формы, объема и движения клетки.
11. Молекулярные основы метастазирования опухолевых клеток.
12. Некроз и апоптоз (запрограммированная гибель).
13. Опухолевые супрессоры.
14. Почему контроль над апоптозом интересует онкологов?
15. Пример микрофиламентов -
16. Примеры маркеров опухолей.
17. Примеры функциональной активности цитоскелета.
18. Причины канцерогенеза.
19. Причины, вызывающие апоптоз.
20. Пролиферация эукариотических клеток и теломерные отделы хромосом.
21. Физико-химическая концепция онкогенеза
22. Эффект (предел) Хейфлика
23. Строительный материал для репликации ДНК?
24. Назвать пуриновые азотистые основания нуклеотидов.
25. Что «переводят» при трансляции в биологии?
26. Назвать 2 основных этапа биосинтеза белка с комплементарными взаимодействиями азотистых оснований нуклеотидов.
27. Принцип комплементарности при репликации ДНК.
28. Пример дерепрессии генов.
29. Какой процесс требует наличия и тесной связи всех трех видов РНК?
30. Кто выдвинул гипотезу о регуляции активности генов с помощью белков – репрессоров?
31. Какая РНК осуществляет транспорт информации к рибосомам?
32. Что наблюдается при попадании эритроцитов в гипертонический раствор?
33. При каких видах точечных мутаций может возникать стоп-кодон?
34. Какой органоид клетки имеет главную роль в фагоцитозе?
35. Локализация кодонов и антикодонов на РНК.
36. Сколько триплетов генетического кода кодируют аминокислоты?
37. Формула для подсчета в популяции особей - гетерозиготных носителей рецессивных генов
38. Процент полностью идентичных хромосом у дяди и племянника/
39. Генотип человека со II группой крови
40. Пример рецессивной наследственной болезни, сцепленной с полом
41. Уравнение вероятностей.
42. Бомбейский феномен пример ... при взаимодействии неаллельных генов






**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

43. Сцепленное наследование признаков наблюдается при локализации их генов в ... хромосомах.
44. Аллельный ген, который не проявляется в фенотипе называют
45. Пример доминантной наследственной патологии, сцепленной с X-хромосомой
46. Вероятность рождения ребенка с коричневой эмалью зубов, если родители здоровы, а один дед болен?
47. Пример случайной фенотипической изменчивости
48. Количество телец Барра у женщин при синдроме Дауна
49. Тип наследования при дальтонизме-
50. Аналог анализирующего скрещивания у людей -
51. Болезнь, которая служит примером 2 видов изменчивости: трисомии и транслокации -
52. Первый по времени формирования источник комбинативной изменчивости
53. Количество телец Барра при синдроме Шерешевского-Тернера
54. Доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляется активнее, чем в гомозиготном при - ...
55. Клеточно-генетические теории онкогенеза.
56. Концепция онкогенов.
57. Молекулярная рецепция.
58. Опухолевые супрессоры.

### **3.1.7. ТЕМЫ ДОКЛАДОВ**

**Проверяемые индикаторы достижения компетенций:** ОПК-1.1.1, ОПК-1.2.1, ОПК-1.3.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.1.2, ОПК-2.1.3, ОПК-2.1.4, ОПК-2.2.1, ОПК-2.3.1, ОПК-3.1.1, ОПК-3.1.2, ОПК-3.1.4, ОПК-3.2.1, ОПК-3.3.1

1. Эпигенетика: теоретические аспекты и практическое значение.
2. Генетика поведения.
3. Стволовые клетки в медицине.
4. Теломеры: старение и молодость.
5. Современные классификации мутаций.
6. Митохондриальная заместительная терапия.
7. Компоненты CRISPR/Cas9 для лечения опухолей.
8. Способы невирусной доставки ДНК в клетки
9. Молекулярные проблемы происхождения жизни на Земле.
10. Иммуноterapia рака.
11. Экстремальное похудение.
12. Развитие генной инженерии в современном мире.
13. Имплантанты будущего.
14. Влияние пересадки органов на продолжительность жизни.
15. Клонирование.
16. Бионические протезы: от зарождения технологий и до наших дней.
17. Особенности национальных болезней
18. ТОП-5 научных открытий в биологии 21 века.
19. Орфанные заболевания. Печать органов: как продвинулись технологии 3D-биопринтинга и что мешает их развитию.
20. Редактирование генов методом CRISPR протестировано на людях.

	<p><b>Пятигорский медико-фармацевтический институт – филиал федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Волгоградский государственный медицинский университет» Министерства здравоохранения Российской Федерации</b></p>
---	--

21. Медицинская генетика – неотъемлемая часть в лечении рака.
22. Химеризм.
23. Актуальность биопринтинга и выращивание натуральных тканей и органов.
24. «Свежие» нобелевские премии по физиологии, медицине и химии.

### Критерии оценки докладов

<b>Критерии оценки докладов в виде компьютерной презентации:</b>	<b>Баллы</b>	<b>Оценка</b>
Компьютерная презентация соответствует целям и задачам дисциплины, содержание презентации полностью соответствует заявленной теме, рассмотрены вопросы по проблеме, слайды расположены логично, последовательно, завершается презентация четкими выводами.	5	Отлично
Компьютерная презентация соответствует целям и задачам дисциплины, содержание презентации полностью соответствует заявленной теме, заявленная тема раскрыта недостаточно полно, при оформлении презентации имеются недочеты.	4	Хорошо
Компьютерная презентация соответствует целям и задачам дисциплины, но её содержание не в полной мере соответствует заявленной теме, заявленная тема раскрыта недостаточно полно, нарушена логичность и последовательность в расположении слайдов.	3	Удовлетворительно
Презентация не соответствует целям и задачам дисциплины, содержание не соответствует заявленной теме и изложено не научным стилем.	2-0	Неудовлетворительно

## 3.2. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

**Промежуточная аттестация проводится в форме экзамена.**

Промежуточная аттестация включает следующие типы заданий: решение ситуационной задачи, собеседование по контрольным вопросам.

### 3.2.1. СИТУАЦИОННЫЕ ЗАДАЧИ.

**Проверяемые индикаторы достижения компетенции:** ОПК-1.1.1, ОПК-1.2.1, ОПК-1.3.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.2.1, ОПК-2.3.1, ОПК-2.4.1, ОПК-2.2.1, ОПК-2.3.1, ОПК-3.1.1, ОПК-3.1.2, ОПК-3.1.4, ОПК-3.2.1, ОПК-3.3.1.

В медико-генетическую консультацию обратилась здоровая беременная женщина с просьбой определить пол плода, потому что ее брат и первый ребенок (сын) страдают тяжелой формой гемофилии. В клетках, взятых из амниотической жидкости, полового хроматина не обнаружено. Какой можно сделать вывод о поле плода? Определите вероятность рождения больного ребенка.



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

1. Голубоглазый мужчина женат на кареглазой женщине, родители которой были также кареглазыми, но сестра – голубоглазая. Может ли у них родиться голубоглазый ребенок?
2. Мать гомозиготна, имеет II (A) группу крови, отец гомозиготен, имеет III (B) группу крови. Какие группы возможны у их детей?
3. У мальчика I (O) группа крови, у его сестры IV (AB). Определите группы крови и генотип их родителей.
4. Альбинизм - наследственная аутосомно-рецессивная патология. Женщина альбинос вышла замуж за здорового мужчину и родила альбиноса. Какова вероятность, что второй ребенок тоже окажется альбиносом?
5. У человека доминантный ген определяет мигрень. Здоровая женщина вышла замуж за мужчину, гетерозиготного по гену мигрени. Какова вероятность рождения в этой семье ребенка с мигренью?
6. Мужчина, который не страдал амавротической идиотией, вступил в брак с девушкой без этой болезни. У них родилось двое детей: мальчик с амавротической идиотией и здоровая девочка. Напишите генотипы названных лиц. Назовите и сформулируйте закон, который проявляется в данной ситуации.
7. Слияние нижних молочных резцов наследуется как аутосомный доминантный признак. У первого ребенка в семье нижние резцы оказались сросшимися. Родители не помнят, была ли у них эта аномалия. Напишите возможные варианты генотипов родителей. При каких вариантах генотипов родителей вероятность рождения детей с аномалией наибольшая? При каких вариантах генотипов родителей наивысшая вероятность рождения ребенка без аномалии?
8. Какова вероятность рождения здоровых детей, если отец гетерозиготен по аутосомному рецессивному заболеванию, а мать здорова и гомозиготна?
9. Какова вероятность рождения ребенка с аутосомно-доминантной болезнью, если отец болен и гомозиготен, а мать гетерозиготна по этому дефекту?
10. Генетически здоровая девушка опасается, что ее брак со здоровым мужчиной, брат которого страдает гемофилией (рецессивная X-сцепленная патология) приведет к рождению больных детей. Определите вероятность рождения больных детей у этой пары.
11. Гипертрихоз (рост волос по краю ушной раковины) передается через Y-хромосому, а полидактилия (шестипалость) – как доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать – полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье также будет без обеих аномалий?
12. Женщина, мать которой страдала дальтонизмом, а отец – гемофилией, вступила в брак с мужчиной, который страдает обоими заболеваниями. Определите вероятность рождения в этой семье детей, которые будут также страдать обоими заболеваниями.
13. В медико-генетическую консультацию обратились жених и невеста. Они обеспокоены здоровьем будущих детей, потому что в семье невесты мать, сестра матери и брат страдают тяжелой формой рахита, резистентного к кальциферолу (витамину D) Болезнь определяется доминантным геном, локализованным в X-хромосоме. Определите вероятность рождения в будущей семье больного ребенка, если жених и невеста здоровы.



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

14. Вычислите частоту носителей рецессивного аллеля гена, вызывающего сахарный диабет, если известно, что заболевание встречается с частотой 1 на 200.
15. В Европе на 10000 человек с нормальным содержанием меланина встречается один альбинос. Ген альбинизма наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Рассчитать частоту встречаемости носителей гена альбинизма.
16. Галактоземия (неусваиваемость молочного сахара) наследуется по аутосомно - рецессивному типу, встречается с частотой 1 на 40000. Рассчитать частоту встречаемости носителей гена галактоземии.
17. Кистозный фиброз поджелудочной железы встречается среди населения с частотой 1 на 2 000. Вычислите частоту носителей этого рецессивного гена.
18. Врожденный вывих бедра наследуется доминантно, средняя пенетрантность 25%. Заболевание встречается с частотой 6 на 10000. Определите число здоровых новорожденных.
19. Рассчитать состав идеальной популяции, если генотипом aa в ней обладает 1 особь из 900.
20. Вычислить частоту аллелей A и a в популяции с соотношением генотипов: 64 AA : 32 Aa : 4 aa.
21. Анализ популяции показал, что встречаемость людей, обладающих аутосомным рецессивным признаком, равна 0,04. Какова частота гетерозигот в этой популяции?

**Критерии оценки решения ситуационных задач**

Форма проведения текущего контроля	Критерии оценивания
Решения ситуационной задачи	«5» (отлично) – выставляется за полное, безошибочное выполнение задания
	«4» (хорошо) – в целом задание выполнено, имеются отдельные неточности или недостаточно полные ответы, не содержащие ошибок.
	«3» (удовлетворительно) – допущены отдельные ошибки при выполнении задания.
	«2» (неудовлетворительно) – отсутствуют ответы на большинство вопросов задачи, задание не выполнено или выполнено не верно.

**22.**

**3.2.2. Перечень контрольных вопросов для собеседования**

**Проверяемые индикаторы достижения компетенций:** ОПК-1.1.1, ОПК-1.2.1, ОПК-1.3.1, ОПК-2.1.1, ОПК-2.2.1, ОПК-2.3.1, ОПК-2.4.1, ОПК-2.2.1, ОПК-2.3.1, ОПК-3.1.1, ОПК-3.1.2, ОПК-3.1.4, ОПК-3.2.1, ОПК-3.3.1.

№	Вопросы для промежуточной аттестации
1.	Структура и функции нуклеиновых кислот
2.	Репликация ДНК. Механизм репликации. Ферменты репликации. Инициация, элонгация и терминация репликации
3.	Метилирование ДНК. Теломерная ДНК



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

4.	Реализация генетической информации. Биосинтез белка (инициация элонгация и терминация транскрипции)
5.	Ковалентная модификация м-РНК. Сплайсинг и альтернативный сплайсинг
6.	Генетический код. Расшифровка генетического кода
7.	Биосинтез белка (инициация, элонгация и терминация трансляции)
8.	Клетка, как носитель наследственной информации
9.	Хромосомы вирусов, прокариот и клеточных органелл эукариот
10.	Строение и химический состав хромосом. Эухроматин и гетерохроматин
11.	Уровни упаковки хроматина. Строение центромеры
12.	Дифференциальные окраски хромосом
13.	Клеточный цикл. Фазы митоза и мейоза
14.	Регуляция клеточного цикла
15.	Понятия о кариотипе, гаплоидном и диплоидном наборах хромосом
16.	Понятие о политенных хромосомах и хромосомы типа «ламповых щеток»
17.	Строение генов прокариот. Регуляция активности генов на уровне транскрипции у прокариот
18.	Строение геномов прокариот. Оперонные системы регуляции активности генов у прокариот
19.	Принцип негативного и позитивного контроля активности генов на примере лактозного и триптофанового оперонов
20.	Аттенуация транскрипции
21.	Строение генов эукариот
22.	Регуляторная часть гена эукариот. Промоторы, энхансеры, сайленсеры, инсуляторы
23.	Посттранскрипционный уровень регуляции у эукариот
24.	Интрон-экзонная организация кодирующих регионов генов эукариот
25.	Регуляция действия гена на уровне трансляции и созревания белков
26.	Роль клеточного ядра в развитии. Тотипотентность генома
27.	Механизмы, обеспечивающие эмбриогенез. Детерминация
28.	Генетические основы дифференцировки. Морфогенез
29.	Морфогенез: клеточные основы. Морфогены
30.	Гены, контролирующие развитие
31.	Концепция фенотипа. Правила наследования Г. Менделя
32.	Особенности проявления менделевских правил наследования в медицинской генетике
33.	Аутосомно-доминантное наследование
34.	Аутосомно-рецессивные заболевания
35.	Сегрегационный анализ
36.	Комплементарное взаимодействие неаллельных генов
37.	Эпистатическое взаимодействие неаллельных генов
38.	Полимерное взаимодействие неаллельных генов
39.	Действие генов-модификаторов. Плейотропия
40.	Влияние внешней среды на проявление признаков
41.	Наследование, сцепленное с X-хромосомой (рецессивные гены)
42.	Наследование, сцепленное с X-хромосомой (доминантные гены)



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

43.	Инактивация X хромосомы
44.	Наследование, сцепленное с хромосомой Y
45.	Генетические механизмы определения пола
46.	Полное и неполное сцепление генов. Кроссинговер
47.	Одиночный и множественный кроссинговер. Интерференция
48.	Гибридизация соматических клеток и картирование генов у человека и картирование генов у человека
49.	Цитологические доказательства кроссинговера
50.	Неравный кроссинговер
51.	Митотический (соматический) кроссинговер
52.	Теория гена Т. Моргана
53.	Ступенчатый аллелизм
54.	Центровая теория строения гена
55.	Концепция "Один ген – один фермент"
56.	«Рекон» - единица рекомбинации
57.	«Мутон» - единица мутации, цис-транс-тест
58.	Изменчивость (определение). Понятие о фенкопиях и генокопиях
59.	Модификационная изменчивость
60.	Комбинативная изменчивость
61.	Мутационная изменчивость. Мутагенные факторы. Классификация мутаций
62.	Генные мутации. Замещение одной пары оснований. Миссенс и нонсенс-мутации. Делеции и инсерции. Неравный кроссинговер (генная конверсия). Мутации сайта сплайсинга. Динамические или нестабильные мутации
63.	Функциональные эффекты мутаций
64.	Численные хромосомные мутации (трисомии, моносомии, полиплоидии)
65.	Структурные хромосомные мутации
66.	Делеция. Микроделеционные синдромы
67.	Дупликации. Транслокации (Реципрокные транслокации, Робертсоновские транслокации). Инсерции и инверсии
68.	Изохромосомы и кольцевые хромосомы
69.	Мутационный процесс и эволюция. Молекулярные механизмы репарации ДНК. Прямая репарация. Эксцизионная репарация. Пострепликативная репарация. SOS репарация
70.	Репарация и наследственные болезни
71.	Основные задачи клинической генетики
72.	Аксиомы клинической генетики
73.	Геномика и клиническая медицина
74.	Структурную, функциональную, сравнительную, эволюционную, медицинскую геномику
75.	Диагностика наследственных заболеваний
76.	Синдромологическая диагностика
77.	Клинико-генеалогический метод
78.	Параклинические исследования



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

79.	Компьютерные программы диагностики наследственных болезней
80.	Семионтика наследственных заболеваний
81.	Особенности клинических проявлений наследственной патологии
82.	Общие принципы клинической диагностики наследственных болезней. Классификация и этиология врожденных пороков
83.	Признаки дисморфогенеза в диагностике наследственной и врожденной патологии
84.	Молекулярно-генетические методы. Выделение ДНК. Полимеразная цепная реакция (ПЦР)
85.	Рестрикционный анализ. Электрофорез в полиакриламидном и агарозном геле
86.	Блоттинг по Саузерну
87.	Прямая ДНК-диагностика
88.	Мультиплексная полимеразная цепная реакция
89.	Аллель-специфическая амплификация
90.	Полиморфизм длин амплифицированных фрагментов
91.	ПДРФ-анализ (полиморфизм длины рестрикционных фрагментов) (RFLP - Restriction Fragment Length Polymorphism) метод
92.	Анализ полиморфизма длины рестрикционных фрагментов, так называемый ПДРФ-анализ
93.	Анализ одноцепочечного конформационного полиморфизма (SSCP)
94.	Метод Сэнгера (секвенирование ДНК)
95.	Косвенная ДНК-диагностика
96.	Методы анатомирования генома. Стратегии идентификации генов
97.	Карты генетического сцепления
98.	Физическое картирование
99.	Мелкомасштабные генетические карты
100.	Метод гибридизации in situ*
101.	Карты ДНК-копии
102.	Крупномасштабные физические карты
103.	Макрорестрикционная карта
104.	Заполнение пробелов на карте и поиск генов
105.	«Прогулка» по хромосоме
106.	Секвенирование
107.	Автоматическое секвенирование
108.	Геном человека - общая структура
109.	Митохондриальный геном
110.	Ядерный геном
111.	Кодирующая ДНК ядерного генома
112.	Некодирующая ДНК ядерного генома
113.	Внегенная ДНК
114.	Моногенные заболевания. Классификация генных болезней. Общие закономерности патогенеза
115.	Главные черты клинической картины клинический полиморфизм и его причины. Генетическая гетерогенность



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

116	Клиника и генетика некоторых генных болезней. Нейрофиброматоз (болезнь Реклингхаузена). Миотоническая дистрофия. Синдром Марфана. Синдром Элерса-Данло. Фенилкетонурия. Муковисцидоз. Адреногенитальный синдром. Синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосомой. синдром Мартина-Белл
117	Наследственные болезни обмена. Классификация
118	Нарушение обмена аминокислот. Фенилкетонурия
119	Нарушение обмена углеводов. Галактоземия
120	Нарушения обмена липидов. Ганглиозидозы. Болезнь Тея-Сакса (амавротическая идиотия), болезнь Зандхоффа
121	Сфинголипидозы. Болезнь Ниманна-Пика. Болезнь Гоше
122	Нарушения обмена гликозамингликанов. Мукополисахаридозы
123	Неменделевское наследование. Геномный импринтинг и болезни импринтинга
124	Механизмы возникновения болезней импринтинга
125	Генетика и клиника синдрома Прадера-Вилли
126	Генетика и клиника синдрома Энжельмана
127	Генетика и клиника синдрома Беквита-Видемана
128	Митохондриальные заболевания. Классификация митохондриальных заболеваний
129	Клиническая картина некоторых митохондриальных заболеваний. Наследственная нейропатия зрительного нерва Лебера (LHON). Подострая некротизирующая энцефалопатия (синдром Лея). Синдром нейропатии, атаксии и пигментной дистрофии сетчатки (NARP). Синдром миоклонус-эпилепсии и рваных красных мышечных волокон (MERRF). Синдром митохондриальной энцефалопатии и инсультоподобных эпизодов (MELAS). Синдром Кернса-Сейра (KSS). Синдром Ли (болезнь Ли, подострая некротизирующая энцефаломиелопатия Ли)
130	Хромосомные заболевания. Общая характеристика хромосомных заболеваний
131	Триплоидии. Тетраплоидии
132	Клиническая картина некоторых хромосомных болезней. Синдром Дауна Эдвардса. Синдром Патау Синдром Клайнфельтера Синдром Шерешевского-Тернера. Синдром Вольфа-Хиршхорна. Синдром "кошачьего крика"
133	Микроделеционные синдромы. Характеристика микроделеционных синдромов
134	Механизм образования интерстициальных делеций и дупликаций
135	Методы диагностики микроделеционных синдромов
136	Клиническая картина некоторых микроделеционных синдромов. Синдром Смита-Магениса. Синдром Вильямсаю. Синдромы ДиДжорджи и вело-кардио-фациальный. Синдром Лангера-Гидиона. Синдром Прадера-Вилли. Синдром Ангельмана. Синдроме Миллера-Дикера. Ретинобластома
137	Цитогенетические методы. Получение препаратов митотических хромосом. Окраска препаратов. Простая окраска хромосом. Дифференциальная окраска хромосом
138	Молекулярно-цитогенетические методы. Метод флюоресцентной гибридизации in situ (FISH)
139	Метод сравнительной геномной гибридизации
140	Спектроскопический анализ хромосом
141	Показания для проведения цитогенетических исследований
142	Врожденные пороки развития. Классификация пороков развития. Следствия пороков





**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

143	Примеры пороков: анэнцефалия, краниорахишизис, энцефалоцеле, рахишизис, гидроцефалия, расщелина губы и/или неба, редукционные пороки конечностей, экстрофия мочевого пузыря, гастрошиз, омфалоцеле экзомфалоз, грыжа пупочного канатика
144	Периконцепционная профилактика врожденных пороков развития. Показания для проведения ПП
145	Последовательность и содержание этапов ПП и лечения
146	Эмбриональный морфогенез (дизрафии, гетеротопии, агенезия (аплазия), гипоплазия, атрезия)
147	Факторы среды, ассоциированные с раком (канцерогены)
148	Протоонкогены и онкогены. Физиологическая роль протоонкогенов
149	Механизмы превращения протоонкогенов в онкогены
150	Гены-супрессоры опухолевого роста
151	Наследственные опухолевые синдромы
152	Актуальность изучения ВПЧ. Характеристика ВПЧ
153	Общая оценка канцерогенности ВПЧ. Характеристика генома ВПЧ
154	Диагностика ВПЧ и маркеры РШМ
155	Гены иммуноглобулинов. соматическая рекомбинация и соматическая мутация. Антиген-распознающие рецепторы
156	Генетика главного комплекса гистосовместимости (МНС)
157	Наследственные иммунодефициты
158	Генетика системы гемостаза
159	Патогенез наследственной тромбофилии
160	Гены тромбоцитарных рецепторов
161	Гены свертывающей системы крови
162	Гены белков противосвертывающей системы крови
163	Гены белков эндотелиальной дисфункции
164	Основные группы тератогенных факторов
165	Основные положения тератогенеза. Пути поступления тератогенов
166	Инфекционные агенты. Физические тератогены. Химические тератогены
167	Наиболее распространенные нозологические формы МФЗ
168	Общие и частные механизмы реализации наследственной предрасположенности
169	Факторы и принципы выявления лиц с повышенным риском развития болезней с наследственным предрасположением
170	Экогенетические заболевания
171	Генетика количественных признаков. Гаметическая интеграция неаллельных генов
172	Методы изучения изменчивости и наследуемости количественных признаков
173	Эпигенетика, определение, история развития
174	Метилирование ДНК и ремоделирование хроматина, посттранскрипционная регуляция, инактивация X-хромосомы и геномный импринтинг, как основные механизмы эпигенетической наследственности
175	Пренатальный скрининг (дородовой) и сроки его проведения
176	Обследования первого триместра - первый скрининг или «двойной» тест скрининг



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

177	Расшифровка скрининга ХГЧ. Расшифровка скрининга PAPP-A
178	Обследования второго триместра - второй скрининг или «тройной» тест скрининг. Расшифровка скрининга по уровню АФП. Расшифровка скрининга по уровню эстриола в сыворотке крови
179	Ультразвуковой скрининг третьего триместра - скрининг 3 триместра
180	Критерии неонатального скрининга
181	Скрининг на фенилкетонурию (ФКУ) – стандарт неонатального скрининга
182	Заболевания, на которые выполняется неонатальный скрининг в рамках Национального проекта “Здоровье” (Фенилкетонурия, Галактоземия, Муковисцидоз. Врожденный гипотиреоз, Адреногенитальный синдром)
183	Особенности применения молекулярно-генетических методов в программах неонатального скрининга. Этапы лабораторных исследований. Контроль качества лабораторных исследований
184	Задачи геномики. Секвенирование генома человека
185	Программы для анализа данных при секвенировании
186	Номенклатура обозначения мутаций и полиморфизмов в геноме человека
187	Фармакогенетические закономерности I фазы биотрансформации
188	Фармакогенетические закономерности II фазы биотрансформации
189	Транспорт лекарственных средств (III фаза биотрансформации)
190	Фармакодинамика и генетический полиморфизм
191	Задача медико-генетических консультаций с точки зрения организации здравоохранения. Задача медико-генетических консультаций с медицинской точки зрения. Задачи медико-генетических консультаций с социальной точки зрения
192	Лечение наследственных заболеваний
193	Симптоматическое лечение
194	Патогенетическое лечение (коррекция обмена на уровне субстрата, ограничение определенных веществ в пище, диетическое добавление, усиленное выведение субстрата патологической реакции, метаболическая ингибция, коррекция обмена на уровне продукта гена, коррекция обмена на уровне ферментов)
195	Хирургическое лечение (трансплантация органов и тканей)
196	Этиотропное лечение

### 3.2.3. ПРИМЕР ЭКЗАМЕНАЦИОННОГО БИЛЕТА.

**Пятигорский медико-фармацевтический институт – филиал ФГБОУ ВО  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации**

Кафедра: Биологии и физиологии

Дисциплина: Общая и медицинская генетика

Специалитет по специальности Медицинская биохимия

Учебный год: 2022-2023

**Экзаменационный билет № n**

Экзаменационные вопросы:



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

1. Виды взаимодействия аллельных и неаллельных генов.
2. Генетика опухолевого роста.

Экзаменационная задача:

Определите строение фрагмента экзона молекулы ДНК, если известна структура его транскрипта: 5' – УУЦАГГУУААЦАГГЦ – 3'. По таблице генетического кода определите последовательность аминокислот в кодируемом участке белка.

М.П. \_\_\_\_\_ Зав. кафедрой. \_\_\_\_\_ (ФИО)

**Критерии оценки уровня усвоения материала дисциплины и сформированности компетенций**

Характеристика ответа	Оценка ECTS	Баллы в БРС	Уровень сформированности компетентности и по дисциплине	Оценка по 5-балльной шкале
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний об объекте, проявляющаяся в свободном оперировании понятиями, умении выделить существенные и несущественные его признаки, причинно-следственные связи. Знание об объекте демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ формулируется в терминах науки, изложен литературным языком, логичен, доказателен, демонстрирует авторскую позицию обучающегося. Студент демонстрирует высокий продвинутый уровень сформированности компетентности	A	100–96	ВЫСОКИЙ	5 (5+)
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показана совокупность осознанных знаний об объекте, доказательно раскрыты основные положения темы; в ответе прослеживается четкая структура, логическая последовательность, отражающая сущность раскрываемых понятий, теорий, явлений. Знание об объекте демонстрируется на фоне понимания его в системе данной науки и междисциплинарных связей. Ответ изложен литературным языком в терминах науки. Могут быть допущены недочеты в определении понятий, исправленные обучающимся самостоятельно в процессе ответа. Студент демонстрирует высокий уровень сформированности компетенций.	B	95–91		5
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос, показано умение выделить существенные и несущественные признаки, причинно-следственные связи. Ответ четко структурирован, логичен, изложен литературным языком в терминах науки. Могут быть допущены недочеты или незначительные ошибки, исправленные обучающимся с помощью преподавателя. Студент демонстрирует средний повышенный уровень сформированности компетентности.	C	90–81	СРЕДНИЙ	4
Дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос,	D	80-76		4 (4-)



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

показано умение выделить существенные и несущественные признаки, причинно-следственные связи. Ответ четко структурирован, логичен, изложен в терминах науки. Однако допущены незначительные ошибки или недочеты, исправленные обучающимся с помощью «наводящих» вопросов преподавателя. Студент демонстрирует средний достаточный уровень сформированности компетенций.				
Дан полный, но недостаточно последовательный ответ на поставленный вопрос, но при этом показано умение выделить существенные и несущественные признаки и причинно-следственные связи. Ответ логичен и изложен в терминах науки. Могут быть допущены 1-2 ошибки в определении основных понятий, которые обучающийся затрудняется исправить самостоятельно. Студент демонстрирует низкий уровень сформированности компетентности.	E	75-71	НИЗКИЙ	3 (3+)
Дан недостаточно полный и недостаточно развернутый ответ. Логика и последовательность изложения имеют нарушения. Допущены ошибки в раскрытии понятий, употреблении терминов. Обучающийся не способен самостоятельно выделить существенные и несущественные признаки и причинно-следственные связи. Обучающийся может конкретизировать обобщенные знания, доказав на примерах их основные положения только с помощью преподавателя. Речевое оформление требует поправок, коррекции. Студент демонстрирует крайне низкий уровень сформированности компетентности.	E	70-66		3
Дан неполный ответ, логика и последовательность изложения имеют существенные нарушения. Допущены грубые ошибки при определении сущности раскрываемых понятий, теорий, явлений, вследствие непонимания обучающимся их существенных и несущественных признаков и связей. В ответе отсутствуют выводы. Умение раскрыть конкретные проявления обобщенных знаний не показано. Речевое оформление требует поправок, коррекции. Студент демонстрирует пороговый уровень сформированности компетенций.	E	65-61	ПОРОГОВЫЙ	3 (3-)
Дан неполный ответ, представляющий собой разрозненные знания по теме вопроса с существенными ошибками в определениях. Присутствуют фрагментарность, нелогичность изложения. Обучающийся не осознает связь данного понятия, теории, явления с другими объектами дисциплины. Отсутствуют выводы, конкретизация и доказательность изложения. Речь неграмотная. Дополнительные и уточняющие вопросы преподавателя не приводят к коррекции ответа обучающегося не только на поставленный вопрос, но и на другие вопросы дисциплины. Компетентность отсутствует.	Fx	60-41	КОМПЕТЕНТНОСТЬ ОТСУТСТВУЕТ	2
Не получены ответы по базовым вопросам дисциплины. Студент не демонстрирует индикаторов достижения формирования компетенций. Компетентность отсутствует.	F	40-0		2

**Итоговая оценка по дисциплине**



**Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации**

Оценка по 100-балльной системе	Оценка по системе «зачтено - не зачтено»	Оценка по 5-балльной системе		Оценка по ECTS
96-100	зачтено	5	отлично	A
91-95	зачтено			B
81-90	зачтено	4	хорошо	C
76-80	зачтено			D
61-75	зачтено	3	удовлетворительно	E
41-60	не зачтено	2	неудовлетворительно	Fx
0-40	не зачтено			F



Пятигорский медико-фармацевтический институт –  
филиал федерального государственного бюджетного  
образовательного учреждения высшего образования  
«Волгоградский государственный медицинский университет»  
Министерства здравоохранения  
Российской Федерации

**ЭКСПЕРТНОЕ ЗАКЛЮЧЕНИЕ  
НА ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ  
ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И  
ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ  
ПО ДИСЦИПЛИНЕ «Общая и медицинская генетика»  
ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 30.05.01 «МЕДИЦИНСКАЯ БИОХИМИЯ»**

Фонд оценочных средств по дисциплине «Общая и медицинская генетика» по специальности 30.05.01 «Медицинская биохимия» содержит вопросы по темам, комплект тестовых заданий, комплект ситуационных задач, перечень вопросов к промежуточной аттестации (зачету), критерии оценки ответов студентов.

Содержание фонда оценочных средств соответствует ФГОС ВО по специальности 30.05.01 Медицинская биохимия, квалификация выпускника «Врач-биохимик», утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от «13» августа 2020 г № 998, утвержденным Ученым советом университета от 31.08. 2021 г.

Контрольные измерительные материалы соответствуют специальности 30.05.01 «Медицинская биохимия» и рабочей программе дисциплины «Общая и медицинская генетика» по специальности 30.05.01 «Медицинская биохимия». Измерительные материалы связаны с основными теоретическими вопросами, практическими навыками и компетенциями, формируемыми в процессе изучения дисциплины «Общая и медицинская генетика».

Измерительные материалы соответствуют компетенции специалиста по специальности 30.05.01 «Медицинская биохимия» и позволяют подготовить специалиста к практической деятельности.

ФОС позволяет специалисту провести проверку уровня усвоения компетенций, овладение которыми реализуется в ходе изучения дисциплины «Общая и медицинская генетика».

Фонд оценочных средств является адекватным отображением требований ФГОС ВО, обеспечивает решение оценочной задачи и соответствие общих и профессиональных компетенций специалиста этим требованиям.

Измерительные материалы позволяют специалисту применить знания, полученные в ходе изучения дисциплины «Общая и медицинская генетика» к условиям будущей профессиональной деятельности.

**ЗАКЛЮЧЕНИЕ:** фонд оценочных средств в представленном виде вполне может быть использован для успешного освоения программы по дисциплине «ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА» по специальности 30.05.01 «МЕДИЦИНСКАЯ БИОХИМИЯ».

**Рецензент:**

Серебряная Фатима Казбековна  
Кандидат фармацевтических наук, доцент

Дата: \_\_\_\_ . \_\_\_\_ . 2022 г.

Подпись \_\_\_\_\_