

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Наумова Наталия Александровна  
Должность: Ректор  
Дата подписания: 24.10.2024 14:21:41  
Уникальный программный ключ:  
6b5279da4e034bff679172803da5b7b559fc69e2

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ МОСКОВСКОЙ ОБЛАСТИ  
Государственное образовательное учреждение высшего образования Московской области  
МОСКОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ОБЛАСТНОЙ УНИВЕРСИТЕТ  
(МГОУ)  
Факультет специальной педагогики и психологии

Кафедра клинических основ дефектологии и специальной психологии

УТВЕРЖДЕН  
На заседании кафедры

Протокол от «5» июня 2021 г. №12  
Зав. кафедрой   
/С.Н. Утенкова/

**Фонд оценочных средств**

**по дисциплине**

Основы генетики и наследственные нарушения развития у детей

**Направление подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование**

**Программа подготовки: Дошкольное инклюзивное образование**

Мытищи

2021

## ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕЙ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

### 1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения образовательной программы

| Код и наименование компетенции   | Этапы формирования   |
|--|--|
| УК-1 «способность осуществлять поиск, критический анализ и синтез информации, применять системный подход для решения поставленных задач» | 1. Работа на учебных занятиях<br>2. Самостоятельная работа |
| ОПК-8 «способность осуществлять педагогическую деятельность на основе специальных научных знаний»  | 1. Работа на учебных занятиях<br>2. Самостоятельная работа |

### 5.2. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования, описание шкал оценивания

| Оцениваемые компетенции | Уровень сформированности | Описание показателей  | Этап формирования  | Критерии оценивания   | Шкала оценивания |
|-------------------------|--------------------------|---|--|---|------------------|
| УК-1                    | пороговый                | <b>Знать.</b> Основные теории и законы генетики.<br><b>Уметь.</b> Применять полученные знания в ходе решения генетических задач и построения родословных по наследованию признаков.   | 1. Работа на учебных занятиях<br>2. Самостоятельная работа | защита лабораторных работ<br>экзамен  | 41-60            |
|                         | продвинутый              | <b>Знать.</b> Основные теории и законы генетики; основные наследственные нарушения развития, лежащие в основе аномалий развития.<br><b>Уметь.</b> Применять полученные знания в ходе решения генетических задач и построения родословных по наследованию признаков.<br><b>Владеть.</b> Навыками оперирования генетическими законами для объяснения факторов и причин возникновения генетических заболеваний и наследственных патологий. | 1. Работа на учебных занятиях<br>2. Самостоятельная работа | выполнение лабораторных, защита конспектов, прохождение тестирования, прохождение коллоквиумов, экзамен | 61-100           |

|              |             |  |  |   |        |
|--------------|-------------|--|--|---|--------|
| <b>ОПК-8</b> | пороговый   | <p><b>Знать.</b> Особенности патологий, возникающие при различных вариантах генетических нарушений</p> <p><b>Уметь.</b> Определять направления индивидуального образовательного маршрута детей с ОВЗ на основе знаний о сохранном функционале при генетических аномалиях</p>   | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Работа на учебных занятиях</li> <li>2. Самостоятельная работа</li> </ol> | защита лабораторных работ<br>экзамен  | 41-60  |
|              | продвинутый | <p><b>Знать.</b> Особенности патологий, возникающие при различных вариантах генетических нарушений, перечень нарушенных и сохраненных функций при различных генетических аномалиях.</p> <p><b>Уметь.</b> Определять направления индивидуального образовательного маршрута детей с ОВЗ на основе знаний о сохранном функционале при генетических аномалиях</p> <p><b>Владеть.</b> Навыками анализа информации о характере наследственной патологии для оптимизации процесса взаимодействия с ребёнком с ОВЗ и его ближайшим окружением в рамках профессиональной деятельности</p> | <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Работа на учебных занятиях</li> <li>2. Самостоятельная работа</li> </ol> | выполнение лабораторных, защита конспектов, прохождение тестирования, прохождение коллоквиумов, экзамен | 61-100 |

**Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы**

*ПЕРЕЧЕНЬ ТЕМ ЛАБОРАТОРНЫХ РАБОТ ПО ДИСЦИПЛИНЕ*

*Лабораторная работа 1.* Строение животной клетки и основные процессы, протекающие в ней

*Лабораторная работа 2.* Жизненный цикл и деление эукариотических клеток

*Лабораторная работа 3.* Решение задач по молекулярным основам наследственности.

*Лабораторная работа 4.* Решение задач по основным законам наследственности

*Лабораторная работа 5.* Составление и генетический анализ родословных

*Лабораторная работа 6.* Генные и хромосомные мутации

*Лабораторная работа 7.* Моногенные болезни человека

*Лабораторная работа 8.* Хромосомные болезни человека

*Лабораторная работа 9.* Болезни с наследственным предрасположением и нетрадиционным типом наследования

*ПРИМЕРНЫЕ ВОПРОСЫ ДЛЯ ПРОВЕРКИ ОБЯЗАТЕЛЬНОГО МИНИМУМА ЗНАНИЙ ПО ТЕМАМ ДИСЦИПЛИНЫ*

**Тема 1. Цитологические и молекулярные основы наследственности и возникновения аномалий развития**

I

1. Клеточная теория: история разработки и основные положения.
2. Общий план строения животной клетки.
3. Основные органеллы животной клетки; их функции.
4. Обмен веществ и превращение энергии в клетке
5. Химическое строение нуклеиновых кислот.
6. Роль ДНК и РНК в процессе синтеза белка и передаче наследственной информации.
7. Генетический код. Свойства генетического кода.
8. Строение и тонкая структура хромосом, их морфология и классификация. Понятие кариотипа.
9. Хромосомная теория наследственности. Сцепление генов. Хромосомные карты.
10. Гены. Строение и классификация генов.

## II

1. Понятие клеточного цикла. Особенности жизненного цикла клеток различных типов. Общая характеристика основных периодов клеточного цикла.
2. Характеристика митоза как процесса деления соматических клеток.
3. Особенности мейотического деления клеток. Мейоз как деление в фазе созревания гамет.
4. Гаметогенез. Характеристика сперматогенеза.
5. Гаметогенез. Характеристика овогенеза.

### Тема 2. Основные законы наследственности

1. Закон единообразия гибридов первого поколения.
2. Закон расщепления в потомстве гибридов.
3. Закон независимого комбинирования пар признаков. Ограниченность третьего закона Менделя.
4. Особенности наследования при взаимодействии генов.
5. Сцепленное наследование.

### Тема 3. Изменчивость и её роль в возникновении нарушений развития

1. Понятие и типы изменчивости, их характеристика.
2. Характеристика процесса мутагенеза. Типы мутаций по виду клеток, в которых они произошли. Типы мутаций по влиянию на организм. Типы мутаций в соответствии с уровнем организации наследственных структур.
3. Хромосомные мутации и их типология.
4. Генные мутации. Классификации генных мутаций.
5. Понятие генетического груза. Его виды.
6. Особенности клинических проявлений наследственных болезней.
7. Характеристика понятий пенетрантности и экспрессивности наследственных заболеваний.

### Тема 4. Хромосомные болезни

1. Общая характеристика хромосомных болезней человека.
2. Количественные нарушения аутосом. Примеры болезней.
3. Количественные нарушения половых хромосом. Примеры болезней.
4. Структурные нарушения аутосом. Примеры болезней.

### Тема 5. Моногенные заболевания человека

1. Общая характеристика группы моногенных заболеваний человека.
2. Закономерности наследования при моногенных заболеваниях с аутосомно-доминантным типом наследования. Примеры болезней.
3. Закономерности наследования при моногенных заболеваниях с аутосомно-рецессивным типом наследования. Примеры болезней.
4. Закономерности наследования при доминантном X-сцепленном наследовании. Примеры болезней.

5. Закономерности наследования при рецессивном Х-сцепленном типе наследования. Примеры болезней.
6. Особенности митохондриальной (цитоплазматической) наследственности у человека. Примеры болезней.

**Тема 6. Болезни с наследственным предрасположением  
и нетрадиционным типом наследования**

1. Болезни с наследственным предрасположением. Примеры заболеваний.
2. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни импринтинга. Примеры заболеваний.
3. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни экспансии. Примеры заболеваний.

*ПРИМЕРЫ ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЗАДАЧ*

1. Определите направление синтеза и нуклеотидную последовательность каждой из двух дочерних нитей, которые возникнут при репликации приведённого ниже двухцепочечного фрагмента ДНК:
 
$$3\text{'-А-Г-Т-Ц-Т-Т-Г-Ц-А-5'}$$

$$5\text{'-Т-Ц-А-Г-А-А-Ц-Г-Т-3'}$$
2. Проанализируйте возможности изменений в структуре синтезируемого полипептида при возникновении следующих мутационных изменений структуры одного из информационных триплетов молекулы мРНК:
  - а) замена триплета ААА на триплет АГА;
  - б) замена ЦУЦ на ЦУУ;
  - в) замена ГГЦ на ГУЦ;
  - г) замена УУА на УУГ;
  - д) замена УУА на УГА;
  - е) замена УАА на УАЦ.
3. Врожденная близорукость наследуется как аутосомный доминантный признак, отсутствие веснушек – как аутосомный рецессивный признак. Признаки находятся в разных парах хромосом. У отца врожденная близорукость и отсутствие веснушек, у матери нормальное зрение и веснушки. В семье трое детей, двое близорукие без веснушек, один с нормальным зрением и с веснушками. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей и родившихся детей. Рассчитайте вероятность рождения детей близоруких и с веснушками. Объясните, какой закон имеет место в данном случае.
4. Глухота и болезнь Вильсона (нарушение обмена меди) – рецессивные признаки. От брака глухого мужчины и женщины с болезнью Вильсона родился ребенок с обеими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?
5. Дальтонизм – одна из форм цветной слепоты. Заболевание, сцепленное с полом и наследуется по рецессивному гену. Проявление этого признака характерно для мужчин, хотя ген дальтонизма сцеплен с «Х» - хромосомой. Дочь дальтоника вышла замуж за сына дальтоника оба различают цвета нормально. Указать генотипы родителей и первого поколения. Определить, каким будет зрение у F1 -?
6. У человека ген полидактилии (многопалости) доминирует над нормальным строением кисти. У жены кисть нормальная, муж гетерозиготен по гену полидактилии. Определите вероятность рождения в этой семье многопалого ребенка.
7. Составьте родословную семьи со случаем сахарного диабета. Пробанд - больная женщина, ее брат, сестра и родители здоровы. Со стороны отца имеются следующие родственники: больной сахарным диабетом дядя и две здоровые тети. Одна из них имеет трех здоровых детей, вторая - здорового сына. Дедушка и бабушка со стороны отца - здоровы. Сестра бабушки болела сахарным диабетом. Мать пробанда, дядя дедушка и бабушка с материнской стороны здоровы. У дяди два здоровых ребенка. Определите характер насле-

дования болезни и вычислите вероятность рождения больных детей в семье пробанда, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

8. Уровень умственных способностей у человека может быть высоким, средним и низким. Допустим, что средний уровень умственных способностей доминирует над низким, а высокий уровень наследуется как неполностью доминантный признак. Карий цвет глаз и русые волосы доминируют соответственно над голубым цветом глаз и рыжими волосами. Предположим, что голубоглазая, русоволосая Василиса Премудрая, имеющая высокий уровень умственных способностей, выходит замуж за кареглазого, русоволосого Ивана-царевича, обладающего средним уровнем умственных способностей. Известно, что мать Василисы Премудрой была рыжеволосой. Отец Ивана-царевича был голубоглазым, а его мать - рыжеволосой. Какова вероятность рождения от брака Василисы Премудрой с Иваном-царевичем голубоглазых, рыжеволосых детей и каково развитие у них умственных способностей?

### *ПРИМЕРНЫЙ ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ КОЛЛОКВИУМОВ*

#### Тема «Генные заболевания человека»

##### Часть 1

1. Синдром Марфана
2. Синдром Холт-Орама (синдром рука—сердце)
3. Фенилкетонурия ((ФКУ, фенилпировиноградная олигофрения, болезнь Фёллинга)
4. Гомоцистинурия
5. Муковисцидоз
6. Болезнь Нимана-Пика
7. Синдроме Барде-Бидля
8. Псевдогипертрофическая мышечная дистрофия Дюшенна
9. Нейрофиброматоз (болезнь Реклинггаузена)
10. Туберозный склероз (болезнь Бурневилля-Прингла)
11. Синдром Вильямса (синдром «лица эльфа», идиопатической гиперкальциемии)
12. Синдром Рубинштейна-Тейби

##### Часть 2

13. Синдром Ушера
14. Синдром Крузона
15. Синдром Тричера-Коллинза
16. Синдром Пендреда
17. Синдром Ричардса-Рандля
18. Синдром Жервелла и Ланге-Нильсена
19. Синдром множественных лентиго
20. Синдром Ваарденбурга
21. Синдром Ригера
22. Синдром Альстрена
23. Синдром Ленца

#### Тема «Хромосомные болезни»

1. Синдром Дауна (болезнь Дауна)
2. Синдром Патау
3. Синдром Эдвардса
4. Синдром трисомии X
5. Синдром Клайнфельтера
6. Синдром дисомии по Y-хромосоме
7. Синдром Шерешевского-Тернера
8. Синдром Лежена (синдром «кошачьего крика»)

Тема «Болезни с наследственным предрасположением  
и нетрадиционным типом наследования»

1. Синдром Прадера-Вилли
2. Синдром Ангельмана
3. Синдром Мартина-Белл(синдром ломкой X-хромосомы)
4. Синдром Корнелии де Лайте
5. Синдром Альпорта (наследственный нефрит с глухотой)

*ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ ТЕСТОВЫХ ВОПРОСОВ ПО ТЕМАМ ДИСЦИПЛИНЫ*

Хромосомы, у которых центромера расположена посередине или почти посередине, называются...

- A) субметацентрическими;
- B) метацентрическими;**
- C) акроцентрическими;
- D) аномальными

Модель репликации ДНК, при которой сохраняется исходная молекула и образуется новая, называется ...

- A) консервативной;**
- B) полуконсервативной;
- C) нативной;
- D) дисперсной

Одним из авторов ядерной гипотезы наследственности является...

- A) Х.де Фриз
- B) Т. Морган
- C) Н.И. Вавилов
- D) Э. Страсбургер**

Органоидами, содержащими набор ферментов, которые осуществляют при низких значениях рН гидролитическое расщепление веществ (нуклеиновых кислот, белков, жиров, углеводов), являются

- A) митохондрии
- B) каналы эндоплазматической сети
- C) лизосомы**
- D) полисомы

**Экзамен может проводиться как в виде традиционной формы в офлайн-формате (очно), так и дистанционно (в форме электронного тестирования)**

*ПРИМЕРНЫЙ ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ К ЭКЗАМЕНУ ПО ДИСЦИПЛИНЕ  
«ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ И НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ РАЗВИТИЯ У ДЕТЕЙ»*

1. Краткая история развития генетических знаний. Значение знаний о роли генетических факторов в этиологии и патогенезе заболеваний в дефектологии.
2. Клеточная теория. Основные положения клеточной теории.
3. Строение животной клетки. Основные органеллы и их функции.
4. Строение и функции хромосом: морфология хромосом, группы хромосом генома человека и их характеристика.
5. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты.
6. Генетический код. Свойства генетического кода.
7. Гены и их организация. Классификация генов.

8. Жизненный цикл клетки.
9. Митоз как процесс деления соматических клеток. Нарушения, возникающие в ходе митоза, как основа для возникновения аномалий развития.
10. Мейоз как цитологическая основа полового размножения и стадия формирования половых клеток. Нарушения, возникающие в ходе мейоза, как основа возникновения хромосомных и генетических аномалий.
11. Гаметогенез. Сперматогенез. Характеристика фаз.
12. Гаметогенез. Овогенез. Характеристика фаз.
13. Молекулярные основы наследственности: строение нуклеиновых кислот и ДНК.
14. Белки: структура, система синтеза белка. Нарушения структуры белка как основа для возникновения нарушений развития.
15. Наследование при моногибридном скрещивании. Закон единообразия гибридов первого поколения.
16. Закон расщепления в потомстве гибридов.
17. Межаллельное взаимодействие: неполное доминирование, кодоминирование, множественный аллелизм.
18. Ди- и полигибридное скрещивание. Закон независимого комбинирования пар признаков (генов). Ограниченность третьего закона Менделя.
19. Наследование при взаимодействии генов. Комплементарное действие генов. Эпистатическое действие генов: доминантный и рецессивный эпистаз. Полимерия.
20. Сцепленное наследование. Сцепленное с полом наследование.
21. Клинико-генеалогический анализ как метод генетики человека. Составление родословной. Генетический анализ родословной.
22. Понятия изменчивости. Типы и формы изменчивости. Влияние изменчивости на генетическую природу человека.
23. Мутагенез. Спонтанные и индуцированные мутации. Типы мутаций по виду клеток, в которых они произошли. Типы мутаций по влиянию на организм. Типы мутаций в соответствии с уровнем организации наследственных структур.
24. Хромосомные мутации. Изменение числа хромосом. Изменение структуры хромосом (структурные aberrации). Примеры болезней, вызываемых хромосомными мутациями.
25. Генные мутации. Молекулярные механизмы генных мутаций. Типы генных мутаций. Примеры болезней, вызываемых генными мутациями.
26. Наследственная патология как результат наследственной изменчивости. Генетический груз. Понятие сегрегационного и мутационного генетического груза, их эффекты. Соотношение генетических факторов и условий внешней среды в возникновении и развитии патологий.
27. Особенности клинических проявлений наследственных болезней: сроки манифестации, прогрессивность и хронический характер, вовлечённость многих органов и систем, семейный характер, специфические симптомы, устойчивость к симптоматическому лечению.
28. Пенетрантность и экспрессивность как характеристики клинического полиморфизма наследственных заболеваний. Понятие генетической гетерогенности наследственно обусловленных болезней.
29. Общая характеристика группы моногенных заболеваний человека. Примеры заболеваний.
30. Закономерности наследования при моногенных заболеваниях с аутосомно-доминантным типом наследования. Примеры и характеристика болезней.
31. Закономерности наследования при моногенных заболеваниях с аутосомно-рецессивным типом наследования. Примеры и характеристика болезней.
32. Закономерности наследования при доминантном X-сцепленном наследовании.



- Примеры и характеристика болезней.
33. Закономерности наследования при рецессивном Х-сцепленном типе наследования. Примеры и характеристика болезней.
  34. Особенности митохондриальной (цитоплазматической) наследственности у человека. Примеры и характеристика болезней.
  35. Общая характеристика хромосомных болезней человека. Примеры болезней.
  36. Количественные нарушения аутосом. Примеры и характеристика болезней.
  37. Количественные нарушения половых хромосом. Примеры и характеристика болезней.
  38. Структурные нарушения аутосом. Примеры и характеристика болезней.
  39. Болезни с наследственным предрасположением. Примеры заболеваний.
  40. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни импринтинга. Примеры и характеристика заболеваний.
  41. Наследственные болезни с нетрадиционным типом наследования. Болезни экспансии. Примеры и характеристика заболеваний.
  42. Интеллектуальные нарушения, возникающие на основе генетических аномалий. Примеры заболеваний.
  43. Стойкие нарушения слуха как результат генетических аномалий. Примеры заболеваний.
  44. Стойкие нарушения зрения как результат генетических аномалий. Примеры заболеваний.

*ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ ТЕСТОВЫХ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТ-ТЕСТАЦИИ (ЭКЗАМЕНА) ПО ДИСЦИПЛИНЕ «ОСНОВЫ ГЕНЕТИКИ И НАСЛЕДСТВЕННЫЕ НАРУШЕНИЯ РАЗВИТИЯ У ДЕТЕЙ»*

1. Дополнительная наследственная информация в клетках человека содержится в ...
  - А) аппарате Гольджи;
  - Б) митохондриях;**
  - В) клеточном центре.
2. Период существования клетки от её образования в результате деления исходной клетки до собственного деления или смерти – это:
  - А) жизненный цикл клетки;**
  - Б) амитоз;
  - В) предсинтетический период.
3. Цитологическая основа бесполого размножения –
  - А) амитоз;
  - Б) митоз;**
  - В) мейоз.
4. В профазе I мейоза:
  - А) образуются биваленты;**
  - Б) биваленты выстраиваются по экватору веретена деления;
  - В) двуххроматидные хромосомы расходятся к противоположным полюсам клетки.
5. В телофазе происходит:
  - А) деспирализация хромосом, восстановление ядерной оболочки, восстановление ядрышек, разрушение нитей веретена деления и деление клетки;**
  - Б) расхождение однохроматидных хромосом к противоположным полюсам клетки;
  - В) спирализация хромосом, разрушение ядерной оболочки, растворение ядрышек, формирование нитей веретена деления.
6. Процесс формирования половых клеток –
  - А) гаметогенез;**
  - Б) мейотическое деление;
  - В) интерфаза.
7. Сперматогонии размножаются путём следующих друг за другом митозов в зоне...
  - А) формирования;
  - Б) размножения;**
  - В) роста.

8. Материальный субстрат наследственности, носитель генетической информации –
- А) ген;
  - Б) молекула ДНК;**
  - В) фотоны.
9. Замена нуклеотида в кодирующей части гена, приводящая к замене аминокислоты в полипептиде –
- А) нонсенс-мутация;
  - Б) миссенс-мутация;**
  - В) фреймшифт.
10. Утрата сегмента ДНК –
- А) делеция;**
  - Б) инверсия;
  - В) дупликация.
11. К моногенным болезням относится –
- А) фенилкетонурия;**
  - Б) синдром Эдвардса;
  - В) синдром Дауна.
12. К моногенным заболеваниям с ауто-сомно-доминантным типом наследования относится ...
- А) синдром Шерешевского-Тернера;
  - Б) синдром кошачьего крика;
  - В) синдром Марфана.**
13. К моногенным заболеваниям с ауто-сомно-рецессивным типом наследования относятся
- А) синдром Барде-Бидля;**
  - Б) синдром Кляйнфельтера;
  - В) синдром Дауна.
14. Примером X-сцепленного рецессивного заболевания является –
- А) гемофилия А;**
  - Б) фенилкетонурия;
  - В) гемоцистинурия.
15. Витамин-Д-резистентный рахит имеет –
- А) X-сцепленный доминантный тип наследования;**
  - Б) X-сцепленный рецессивный тип наследования;
  - В) Y-сцепленный тип наследования.
16. Увеличение числа наборов хромосом, кратное гаплоидному – это ...
- А) анеуплоидия;
  - Б) моносомия;
  - В) полиплоидия.**
17. Уменьшение числа хромосом на одну хромосому – это ...
- А) анеуплоидия;
  - Б) моносомия;**
  - В) полиплоидия.
18. Единственная моносомия у человека, совместимая с жизнью:
- А) синдром Шерешевского-Тернера;**
  - Б) синдром Кляйнфельтера;
  - В) синдром Дауна.
19. Обмен фрагментами негомологичных хромосом – это ...
- А) транслокации;**
  - Б) абберрации;
  - В) делеции.
20. Кареотип 47, XX (XY) +21 характерен для ...
- А) синдрома Дауна;**
  - Б) синдрома Патау;
  - В) синдрома Эдвардса.
21. Кареотип 47, XX (XY) +13 характерен для ...
- А) синдрома Дауна;
  - Б) синдрома Патау;**
  - В) синдрома Эдвардса.
22. Для синдрома Кляйнфельтера характерен кареотип ...
- А) 47, XXY;**
  - Б) 45, X0;
  - В) 47, XXX.
23. Причина синдрома «кошачьего крика» ...
- А) чаще делеция короткого плеча 5 хромосомы;
  - Б) чаще дупликация длинного плеча 7 хромосомы;**
  - В) мутация половых хромосом.
24. Глухота и болезнь Вильсона – рецессивные признаки. Выберите из предложенных вариантов выберите соответствующие браку глухого мужчины и женщины с болезнью Вильсона ...
- А) aaBB × AAbb;**
  - Б) AaBb × AaBb;
  - В) aabb × AABB.

**4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.**

**Соотношение оценки и баллов в рамках процедуры оценивания**

| <b>«Оценка»</b>            | <b>Соответствие количеству баллов</b> |
|----------------------------|---------------------------------------|
| <b>Отлично</b>             | <b>81-100</b>                         |
| <b>Хорошо</b>              | <b>61-80</b>                          |
| <b>Удовлетворительно</b>   | <b>41-60</b>                          |
| <b>Неудовлетворительно</b> | <b>0-40</b>                           |

**Шкала оценки посещаемости:**

**8-10 баллов** – регулярное посещение занятий.

**5-7 баллов** – систематическое посещение занятий, единичные пропуски по уважительной причине.

**2-4 балла** – нерегулярное посещение занятий.

**0-1 балл** – регулярные пропуски занятий.

*Т.о., по итогам посещаемости максимально может быть набрано 10 баллов.*

**Шкала оценки результатов работы студентов на лабораторных занятиях:**

**15-20 баллов** – высокая активность на лабораторных занятиях; лабораторные работы выполняются в полном объёме и в срок; при организации работы по подбору и апробации методик студент показывает наличие аналитического мышления и креативных способностей; при решении задач привлекает знания, полученные в ходе занятий, а также активно использует данные литературных источников и сети Internet; студент осознаёт перспективы использования информации, получаемой в ходе лабораторных занятий, в дальнейшей профессиональной деятельности – способен к моделированию ситуаций.

**10-14 баллов** – студент проявляет активность на лабораторных занятиях; лабораторные работы выполняются в полном объёме и в срок; при организации работы по подбору и апробации методик студент показывает наличие аналитического мышления и креативных способностей; при решении задач привлекает знания, полученные в ходе занятий, а также активно использует данные литературных источников и сети Internet.

**5-9 баллов** – низкая активность на практических занятиях, лабораторные работы выполняются в недостаточно полном объёме и/или отсрочено; при организации работы по подбору и апробации методик студент не проявляет инициативы; при решении задач привлекает только знания, полученные в ходе занятий по дисциплине.

**0-4 баллов** – отсутствие или слабая активность на лабораторных занятиях, студент показал незнание материала.

**Шкала оценки конспекта:**

*В ходе изучения дисциплины предусмотрено выполнение заданий по двум конспектам – каждый максимально оценивается в 5 баллов. Т.о., за выполнение и защиту двух конспектов может быть набрано 10 баллов.*

**5 баллов:** Содержание конспекта полностью соответствует теме. Раскрыты все вопросы. Конспект выполнен в указанные сроки и содержит не только текстовое оформление, но и иллюстративное. Оформление соответствует необходимым требованиям, в конце контрольной работы представлен список литературы и медиа-ресурсов, указаны источники иллюстраций. Студент ориентируется в содержании конспекта, самостоятельно даёт полные и развернутые ответы на вопросы по материалам, делает необходимые выводы, устанавливает ключевые закономерности.

**3-4 балла:** Содержание конспекта полностью соответствует варианту. Все вопросы раскрыты в общих чертах. Конспект выполнен в указанные сроки. Оформление соответствует необходимым требованиям, в конце конспекта представлен список литературы и медиа-ресурсов. Студент ориентируется в содержании конспекта, дает ответы на вопросы по материалам, делает необходимые выводы, устанавливает ключевые закономерности.

**1-2 балла:** Содержание конспекта не полностью соответствует варианту. Все вопросы раскрыты в общих чертах. Конспект выполнен в указанные сроки. Оформление соответствует необходимым требованиям, в конце конспекта представлен список литературы и медиа-ресурсов. Студент слабо ориентируется в содержании конспекта, частично дает ответы на вопросы по материалам, с помощью наводящих вопросов делает выводы.

**0 баллов:** Содержание конспекта не соответствует варианту. Оформление не соответствует необходимым требованиям. Студент не может дать правильные ответы на вопросы по материалам конспекта и сделать необходимые выводы даже при условии оказания ему активной помощи.

#### **Шкала оценки в рамках процедуры тестирования:**

*В ходе изучения дисциплины предусмотрено двух тестов – каждый максимально оценивается в 5 баллов. Т.о., за прохождение двух тестов может быть набрано 10 баллов.*

Для оценки **тестовых работ** используются следующие критерии:

**0 баллов:** 0-20% правильных ответов оценивается как «неудовлетворительно»

**1-2 балла:** 21-50% - «удовлетворительно»;

**3-4 балла:** 51-90% - «хорошо»;

**5 баллов:** 91-100% – «отлично».

#### **Шкала оценки коллоквиума**

*В ходе изучения дисциплины предусмотрено прохождение четырёх коллоквиумов – каждый максимально оценивается в 5 баллов. Т.о., в результате прохождения трёх коллоквиумов может быть набрано 20 баллов.*

**5 баллов:** студент владеет обширным теоретическим материалом по симптоматике наследственных заболеваний, характере их наследования; в ходе подготовки им собраны дополнительные сведения и факты.

**3-4 балла:** студент владеет теоретическим материалом по симптоматике наследственных заболеваний и характере их наследования в рамках программы дисциплины..

**1-2 балла:** студент имеет представление о наследственных заболеваниях; допускает ошибки (путает) теоретические данные по их симптоматике и характере их наследования.

**0 баллов:** студент испытывает выраженные затруднения при ответе на вопросы по наследственным заболеваниям.

#### **Шкала оценки в рамках процедуры экзамена (офлайн-формат):**

**21-30 баллов:** студент быстро и самостоятельно готовится к ответу; при ответе полностью раскрывает сущность поставленного вопроса; способен проиллюстрировать свой ответ конкретными примерами; демонстрирует понимание проблемы и высокий уровень ориентировки в ней; формулирует свой ответ самостоятельно, используя лист с письменным вариантом ответа лишь как опору, структурирующую ход рассуждения.

**11-20 баллов:** студент самостоятельно готовится к ответу; при ответе раскрывает основную сущность поставленного вопроса; демонстрирует понимание проблемы и достаточный уровень ориентировки в ней, при этом затрудняется в приведении конкретных примеров.

**1-10 баллов:** студент готовится к ответу, прибегая к некоторой помощи; при ответе не в полном объеме раскрывает сущность поставленного вопроса, однако, при этом, демонстрирует понимание проблемы.

**0 баллов:** студент испытывает выраженные затруднения при подготовке к ответу, пытается воспользоваться недопустимыми видами помощи; при ответе не раскрывает сущность поставленного вопроса; не ориентируется в рассматриваемой проблеме; оказываемая стимулирующая помощь и задаваемые уточняющие вопросы не способствуют более продуктивному ответу студента.

*Т.о., во время экзамена студентом может быть максимально набрано 30 баллов.*

### **Шкала оценки в рамках процедуры экзамена (онлайн-формат – электронное тестирование):**

Для оценки **тестовых работ** используются следующие критерии:

**0-3 балла:** 0-40% правильных ответов оценивается как «неудовлетворительно»

**4-10 баллов:** 41-60% - «удовлетворительно»;

**11-20 баллов:** 61-80% - «хорошо»;

**21-30 баллов:** 81-100% – «отлично».

### **Самостоятельные работы студентов оцениваются в соответствии со следующими критериями:**

**81-100 баллов:** студент полностью и самостоятельно раскрывает содержание поставленного вопроса; иллюстрирует свой ответ практическими примерами; свободно ориентируется в рассматриваемых проблемах. При выполнении письменной или мультимедийной работы также – оформляет материал в соответствии с требованиями; сопровождает его достаточным по объему и соответствующим тематике материала списком литературы, включающем разнообразные вариативные источники (книжные, учебные и методические пособия; публикации, достоверные интернет-ресурсы и т.д.).

**61-80 баллов:** студент достаточно полно, однако, с помощью раскрывает содержание поставленного вопроса; в дальнейшем самостоятельно ориентируется в различных аспектах рассматриваемой проблемы. При выполнении письменной или мультимедийной работы также – оформляет материал в соответствии с требованиями; сопровождает его достаточным по объему и соответствующим тематике материала списком литературы.

**41-60 баллов:** студент раскрывает содержание поставленного вопроса и может ориентироваться в рассматриваемой проблеме при условии оказания ему помощи. При выполнении письменной или мультимедийной работы также – оформляет материал в соответствии с требованиями; сопровождает его достаточным по объему и соответствующим тематике материала списком литературы.

**0-40 баллов:** студент не раскрывает в требуемом объеме содержание поставленного вопроса; не ориентируется в рассматриваемой проблеме даже при условии оказания ему помощи. Предоставляемые письменные или мультимедийные работы не оформлены или оформлены в нарушение соответствующих требований; в работе не представлен список литературы; либо представленный список является недостаточным по объему, не соответствующим тематике изучаемого вопроса.