

**МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФГБОУ ВО «СГУ имени Н.Г. Чернышевского»
Институт физической культуры и спорта**

СОГЛАСОВАНО

заведующий кафедрой теоретических
основ физического воспитания

Беспалова Т.А. 

"14" 10 2021 г.

УТВЕРЖДАЮ

председатель НМК института
физической культуры и спорта

Беспалова Т.А. 

"14" 10 2021 г.

Фонд оценочных средств

Текущего контроля и промежуточной аттестации по дисциплине

ОБЩАЯ И МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Специальность

30.05.01 Медицинская биохимия

Квалификация (степень) выпускника

врач-биохимик

Форма обучения

очная

Саратов,
2021

1. Карта компетенций

Контролируемые компетенции (шифр компетенции)	Планируемые результаты обучения (знает, умеет, владеет, имеет навык)
УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	Знать: теоретические и методические основы общей и медицинской генетики, методологические принципы генетического исследования и анализа проблемных ситуаций;
	Уметь: выбрать оптимальные методы медико-генетического исследования в проблемных ситуациях на основе системного подхода;
	Владеть: навыками выработки стратегии действий при проведении аналитических медико-генетических исследований.
ОПК-1 Способен использовать и применять фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания для постановки и решения стандартных и инновационных задач профессиональной деятельности	Знать: естественнонаучные, фундаментальные и прикладные медико-генетические закономерности и характеристики живых организмов и человека;
	Уметь: сформулировать и обосновать медико-генетическое заключение, опираясь на фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания;
	Владеть: основными методологическими приемами для постановки и решения стандартных и инновационных задач в области медицинской генетики.
ОПК-2 Способен выявлять и оценивать морфофункциональные, физиологические состояния и патологические процессы в организме человека, моделировать патологические состояния <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских исследований	Знать: нормальные генетические морфофункциональные, физиологические состояния в организме человека для дальнейшего изучения и сравнения с патологическими состояниями и процессами;
	Уметь: сформулировать и обосновать медико-генетическое заключение о нормальном состоянии и процессах в организме человека;
	Владеть: навыками моделирования патологических состояний <i>in vivo</i> и <i>in vitro</i> при проведении биомедицинских генетических исследований.
ОПК-5 Способен к организации и осуществлению	Знать: нормальные биофизические процессы и явления, происходящие на генетическом уровне в организме человека;

<p>прикладных и практических проектов и иных мероприятий по изучению</p>	<p>Уметь: организовать прикладные и практические проекты по изучению биофизических процессов и явлений, происходящих на генетическом уровне в организме человека;</p>
<p>биофизических и иных процессов и явлений, происходящих на клеточном, органном и системном уровнях в организме человека</p>	<p>Владеть: методами медико-генетического исследования, позволяющими изучить биофизические процессы и явления в организме человека.</p>

2. Показатели оценивания планируемых результатов обучения

Семестр	Шкала оценивания			
	2	3	4	5
5 семестр	<p>Не знает теоретические и методические основы общей и медицинской генетики, методологические принципы генетического исследования и анализа проблемных ситуаций; естественнонаучные, фундаментальные и прикладные медико-генетические закономерности и характеристики живых организмов и человека; естественнонаучные, фундаментальные и прикладные медико-генетические закономерности и характеристики живых организмов и человека; нормальные генетические морфофункциональные, физиологические состояния в организме человека для дальнейшего изучения и сравнения с</p>	<p>Удовлетворительно знает теоретические и методические основы общей и медицинской генетики, методологические принципы генетического исследования и анализа проблемных ситуаций; естественнонаучные, фундаментальные и прикладные медико-генетические закономерности и характеристики живых организмов и человека; естественнонаучные, фундаментальные и прикладные медико-генетические закономерности и характеристики живых организмов и человека; нормальные генетические морфофункциональные, физиологические состояния в организме человека для дальнейшего изучения и</p>	<p>Хорошо знает теоретические и методические основы общей и медицинской генетики, методологические принципы генетического исследования и анализа проблемных ситуаций; естественнонаучные, фундаментальные и прикладные медико-генетические закономерности и характеристики живых организмов и человека; естественнонаучные, фундаментальные и прикладные медико-генетические закономерности и характеристики живых организмов и человека; нормальные генетические морфофункциональные, физиологические состояния в организме</p>	<p>Отлично знает теоретические и методические основы общей и медицинской генетики, методологические принципы генетического исследования и анализа проблемных ситуаций; естественнонаучные, фундаментальные и прикладные медико-генетические закономерности и характеристики живых организмов и человека; естественнонаучные, фундаментальные и прикладные медико-генетические закономерности и характеристики живых организмов и человека; нормальные генетические морфофункциональные, физиологические состояния в организме</p>

	<p>патологическими состояниями и процессами; нормальные биофизические процессы и явления, происходящие на генетическом уровне в организме человека;</p> <p>Не умеет выбрать оптимальные методы медико-генетического исследования в проблемных ситуациях на основе системного подхода; сформулировать и обосновать медико-генетическое заключение, опираясь на фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания; сформулировать и обосновать медико-генетическое заключение о нормальном состоянии и процессах в организме человека; организовать прикладные и практические проекты по изучению биофизических процессов и явлений, происходящих на генетическом уровне в организме человека;</p>	<p>сравнения с патологическими состояниями и процессами; нормальные биофизические процессы и явления, происходящие на генетическом уровне в организме человека;</p> <p>Удовлетворительно умеет выбрать оптимальные методы медико-генетического исследования в проблемных ситуациях на основе системного подхода; сформулировать и обосновать медико-генетическое заключение, опираясь на фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания; сформулировать и обосновать медико-генетическое заключение о нормальном состоянии и процессах в организме человека; организовать прикладные и практические проекты по изучению биофизических процессов и явлений, происходящих на</p>	<p>человека для дальнейшего изучения и сравнения с патологическими состояниями и процессами; нормальные биофизические процессы и явления, происходящие на генетическом уровне в организме человека;</p> <p>Хорошо умеет выбрать оптимальные методы медико-генетического исследования в проблемных ситуациях на основе системного подхода; сформулировать и обосновать медико-генетическое заключение, опираясь на фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания; сформулировать и обосновать медико-генетическое заключение о нормальном состоянии и процессах в организме человека; организовать прикладные и практические проекты по изучению биофизических процессов и явлений,</p>	<p>человека для дальнейшего изучения и сравнения с патологическими состояниями и процессами; нормальные биофизические процессы и явления, происходящие на генетическом уровне в организме человека;</p> <p>Отлично умеет выбрать оптимальные методы медико-генетического исследования в проблемных ситуациях на основе системного подхода; сформулировать и обосновать медико-генетическое заключение, опираясь на фундаментальные и прикладные медицинские, естественнонаучные знания; сформулировать и обосновать медико-генетическое заключение о нормальном состоянии и процессах в организме человека; организовать прикладные и практические проекты по изучению биофизических процессов и явлений,</p>
--	---	--	---	--

	<p>Не владеет навыками выработки стратегии действий при проведении аналитических медико-генетических исследований; основными методологическими приемами для постановки и решения стандартных и инновационных задач в области медицинской генетики; навыками моделирования патологических состояний in vivo и in vitro при проведении биомедицинских генетических исследований; методами медико-генетического исследования, позволяющими изучить биофизические процессы и явления в организме человека.</p>	<p>генетическом уровне в организме человека; Удовлетворительно владеет навыками выработки стратегии действий при проведении аналитических медико-генетических исследований; основными методологическими приемами для постановки и решения стандартных и инновационных задач в области медицинской генетики; навыками моделирования патологических состояний in vivo и in vitro при проведении биомедицинских генетических исследований; методами медико-генетического исследования, позволяющими изучить биофизические процессы и явления в организме человека.</p>	<p>происходящих на генетическом уровне в организме человека; Хорошо владеет навыками выработки стратегии действий при проведении аналитических медико-генетических исследований; основными методологическими приемами для постановки и решения стандартных и инновационных задач в области медицинской генетики; навыками моделирования патологических состояний in vivo и in vitro при проведении биомедицинских генетических исследований; методами медико-генетического исследования, позволяющими изучить биофизические процессы и явления в организме человека.</p>	<p>происходящих на генетическом уровне в организме человека; Отлично владеет навыками выработки стратегии действий при проведении аналитических медико-генетических исследований; основными методологическими приемами для постановки и решения стандартных и инновационных задач в области медицинской генетики; навыками моделирования патологических состояний in vivo и in vitro при проведении биомедицинских генетических исследований; методами медико-генетического исследования, позволяющими изучить биофизические процессы и явления в организме человека.</p>
--	---	---	--	---

3. Оценочные средства

3.1 Задания для текущего контроля

1) Коллоквиум

Средство контроля усвоения учебного материала темы, раздела или разделов дисциплины, организованное как учебное занятие в виде собеседования преподавателя с обучающимися.

По завершению изучения соответствующих разделов дисциплины проводится устный опрос студентов для подтверждения освоения материала.

Устные опросы проводятся во время практических занятий и возможны при проведении зачета в качестве дополнительного испытания при недостаточности результатов тестирования и решения задачи. Вопросы опроса не должны выходить за рамки объявленной для данного занятия темы. Устные опросы необходимо строить так, чтобы вовлечь в тему обсуждения максимальное количество обучающихся в группе, проводить параллели с уже пройденным учебным материалом данной дисциплины и смежными курсами, находить удачные примеры из современной действительности, что увеличивает эффективность усвоения материала на ассоциациях.

Основные вопросы для устного опроса доводятся до сведения студентов на предыдущем практическом занятии.

Письменные блиц-опросы позволяют проверить уровень подготовки к практическому занятию всех обучающихся в группе, при этом оставляя достаточно учебного времени для иных форм педагогической деятельности в рамках данного занятия. Письменный блиц-опрос проводится без предупреждения, что стимулирует обучающихся к систематической подготовке к занятиям. Вопросы для опроса готовятся заранее, формулируются узко, дабы обучающийся имел объективную возможность полноценно его осветить за отведенное время

Письменные опросы целесообразно применять в целях проверки усвояемости значительного объема учебного материала, например, во время проведения зачета (экзамена), когда необходимо проверить знания студентов по всему курсу.

Подготовка к опросу проводится в ходе самостоятельной работы студентов и включает в себя повторение пройденного материала по вопросам предстоящего опроса. Помимо основного материала студент должен изучить дополнительную рекомендованную литературу и информацию по теме, в том числе с использованием Интернет-ресурсов. В среднем, подготовка к устному опросу по одному семинарскому занятию занимает от 2 до 3 часов в зависимости от сложности темы и особенностей организации студентом своей

самостоятельной работы. Опрос предполагает устный ответ студента на один основной и несколько дополнительных вопросов преподавателя.

Ответ студента должен представлять собой развёрнутое, связанное, логически выстроенное сообщение. При выставлении оценки преподаватель учитывает правильность ответа по содержанию, его последовательность, самостоятельность суждений и выводов, умение связывать теоретические положения с практикой.

Шкала оценивания результатов устного опроса

Оценка	Описание
5	студент полно излагает материал, дает правильное определение основных понятий; обнаруживает понимание материала, может обосновать свои суждения, применить знания на практике, привести необходимые примеры не только из учебника, но и самостоятельно составленные; излагает материал последовательно и правильно
4	студент дает ответ, удовлетворяющий тем же требованиям, что и для отметки «5», но допускает 1–2 ошибки, которые сам же исправляет, и 1–2 недочета в последовательности
3	студент обнаруживает знание и понимание основных положений данной темы, но излагает материал неполно и допускает неточности в определении понятий или формулировке правил; не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры; излагает материал непоследовательно и допускает ошибки в языковом оформлении излагаемого.
2	студент обнаруживает незнание большей части соответствующего вопроса, допускает ошибки в формулировке определений и правил, искажающие их смысл, беспорядочно и неуверенно излагает материал. Оценка «2» отмечает такие недостатки в подготовке, которые являются серьезным препятствием к успешному овладению последующим материалом.

Темы коллоквиумов

Раздел 1. Введение. Цель, задачи и методы генетики. История развития генетики.

1. Основные методы генетического анализа. Роль генетики в развитии современного общества.

Раздел 2. Законы Менделя.

1. Моно-, ди- и полигибридное скрещивания. Правило чистоты гамет. Приложение закона вероятности к расчету формул расщепления. Цитологический механизм менделевского наследования.

Раздел 3. Взаимодействие генов

1. Типы аллельного и неаллельного взаимодействия генов. Полное и неполное доминирование, кодоминирование. Комплементарное взаимодействие генов. Эпистаз. Полимерия, плейотропия.

Раздел 4. Сцепление генов

1.Одиарные и множественные перекресты. Интерференция и коинциденция. Принцип построения генетических карт.

Раздел 5. Структура и функции ДНК

1.Доказательство генетических функций ДНК. Модель молекулы ДНК. Различные формы ДНК. Генетический код. Механизм репликации ДНК.

Раздел 6. Геном прокариот и эукариот

1.Особенности структуры эукариотического генома. Интроны, экзоны. Сплайсинг. Многоуровневый характер регуляции экспрессии эукариотических генов. Развитие представлений о структуре гена.

Раздел 7. Генная инженерия

1.Методы получения генов. Понятие о векторах и рекомбинантных молекулах. Гомологический и гетерологический перенос. Достижения и перспективы генной инженерии.

Раздел 8. Мутации и модификации

1.Ненаследственная изменчивость (модификации). Норма реакции. Адаптивная направленность модификационной изменчивости. Фенокопии. Морфозы.

Раздел 9. Молекулярные механизмы мутаций, рекомбинации и репарации

1.Мейотический и соматический кроссинговер. Цитологические доказательства перекреста. Модель Холидея. Молекулярные механизмы рекомбинации. Виды репарации: фотореактивация, эксцизионная репарация, пострепликативная репарация, SOS-репарация.

Раздел 10. Нехромосомная наследственность

1.Геном митохондрий. Геном хлоропластов. Генетический контроль ЦМС. Плазмидный геном. Прионы.

Раздел 11. Генетика онтогенеза

1.Ооплазматическая сегрегация. Тотипотентность и преддетерминация. Дифференциальная активность генов. Позиционная информация. Генетический контроль раннего развития.

Раздел 12. Генетика популяций

1.Факторы генетической динамики популяции. Краткая характеристика.
2.Понятие о генетическом гомеостазе, Его механизмы. Популяция как единица эволюции.

Раздел 13. Генетика человека

1.Различные типы наследования признаков у человека – аутосомно-доминантное и аутосомно-рецессивное, сцепленное с полом, детерминированное полом, ограниченное полом, наследование при сцеплении генов и полигенное наследование (комплементарность, эпистаз, полимерия, плейотропное взаимодействие генов). Цитоплазматическое наследование у человека.

2.Гаметогенез и оплодотворение. Генетические аспекты эмбриогенеза человека. Цитогенетические основы определения пола в ходе онтогенеза

человека, его нарушения (мозаицизм, гермафродиты и гинандроморфы). Психогенетика. Роль наследственности и среды в проявлении специфических для человека фенотипических признаков - склонностей, способностей, таланта.

Раздел 14. Медицинская генетика

1. Врожденные заболевания и тератогенез. Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные).
2. Генетическая гетерогенность заболеваний. Профилактика наследственно обусловленных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.
3. Методы пренатальной диагностики. Достижения и перспективы развития медицинской генетики. Генная терапия.

Раздел 15. Эволюционная генетика человека.

1. Происхождение рас и расогенез. Генетическое родство и генетические различия представителей разных рас. Роль географической и социальной изоляции в формировании генофонда человечества.
2. Этногеномика и палеогеномика. Перспективы человека как биологического вида с точки зрения генетики.

2) Тесты

Тестирование проводится в пределах объема знаний, умений и навыков, установленных в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом высшего образования и содержанием рабочей программы дисциплины. Тестирование проводится в письменной форме. В начале тестового задания содержится инструкция, в соответствии с которой необходимо выбрать один или несколько пунктов из предложенных вариантов ответа на вопрос тестового задания. Среднее время ответа на одно тестовое задание – 1 минута.

Шкала оценивания тестовой формы контроля знаний

% выполнения задания	Балл по 10-бальной системе
86-100	отлично
71-85	хорошо
51-70	удовлетворительно
Менее 50	неудовлетворительно

Примеры тестовых заданий:

1. Наследственность - это:

- а) свойство организмов одного вида быть похожими друг на друга
- б) проявление у потомков признаков, которыми обладают родители;
- в) свойство организмов наследовать определённый тип онтогенеза, характерный для представителей данного вида;
- г) процесс передачи потомкам комплекса фенотипических признаков

2. Изменчивость - это:

- а) свойство организмов, заключающееся в изменении наследственных задатков или характера их проявления, что позволяет представителям одного вида так или иначе отличаться друг от друга;
- б) изменение структуры наследственного материала, приводящее к появлению различий среди представителей одного вида;
- в) изменение фенотипа организма;
- г) изменение генотипа в результате мутационного процесса

3. Аллельные гены расположены:

- а) в негомологичных хромосомах и отвечают за 1 признак;
- б) в идентичных локусах гомологичных хромосом и отвечают за альтернативное развитие одного признака;
- в) в идентичных локусах гомологичных хромосом и отвечают за возможность развития различных признаков;
- г) в разных участках гомологичных хромосом и отвечают за разные признаки

4. Фенокопии у человека могут быть вызваны:

- а) вирусными заболеваниями (краснуха, герпес);
- б) токсоплазмозом;
- в) ионизирующей радиацией;
- г) резус-конфликтом

5. Тератогенами являются:

- а) все загрязнители окружающей среды;
- б) факторы, вызывающие злокачественный рост;
- в) факторы, приводящие к появлению уродств;
- г) все мутагены и канцерогены

6. Пробандом называют человека:

- а) с которого начинается построение родословной;
- б) имеющего изучаемый признак;
- в) вступившего в кровно-родственный брак;
- г) являющегося носителем изучаемого признака

7. Человеческим популяциям присущи виды изоляции:

- а) экологическая и географическая;
- б) генетическая и социальная;

- в) социальная, географическая и генетическая;
- г) географическая и социальная

3) Рефераты

Реферат – особая форма самостоятельной работы студента и контроля его знаний, которая может завершиться устным докладом. В процессе самостоятельной работы студент приобретает навыки самоорганизации, самоконтроля, самоуправления, саморефлексии и становится активным самостоятельным субъектом учебной деятельности.

Цель реферативного контроля знаний – выработать навыки самостоятельного поиска информации по определенной проблеме, умение работать с литературой, выявлять основную мысль, умение оформлять работу и подготовить доклад с презентацией. Реферат пишется на основе учебников, учебно-методических пособий, монографий, научных статей и не предполагает проработку источников (как, например, в курсовых и дипломных работах).

Работа над рефератом предполагает следующий порядок. Прежде всего, необходимо выбрать тему. Тема реферата, как правило, предлагается преподавателем. Если студенту дается возможность самому сформулировать тему, следует обратить внимание на четкую формулировку темы, которая должна быть конкретной. После выбора темы необходимо приступить к знакомству с отечественной и зарубежной литературой. Прочитав подходящую литературу, ее следует законспектировать и составить план написания реферата. Язык, которым пишется реферат, должен отвечать правилам литературной русской речи, но одновременно следует избегать излишней эмоциональности и красочности.

Требования к оформлению рефератов

Нумерация страниц документа

Страницы документа следует пронумеровать арабскими цифрами, соблюдая сквозную нумерацию по всему тексту документа. Номер страницы проставляют в центре нижней части листа без точки.

Требования к тексту

Текст набирается в текстовом редакторе Word 14 кеглем (размером), шрифтом Times New Roman через полуторный междустрочный интервал. Подчеркивания в тексте не допускаются, выделять можно *курсивом*, **полужирным шрифтом**.

Текст распечатывается на белой писчей бумаге формата А4 (297×210 мм). Поля: слева – 25 мм; сверху – не менее 15 мм; снизу – не менее 15 мм; справа – не менее 10 мм. Абзацный отступ – 1,25 см.

Распечатанную работу следует потом сброшюровать.

Допускается оформление рефератов в рукописном варианте, по своему объему примерно соответствующему печатному (в большинстве случаев 20–25 страниц рукописного текста соответствует 15 машинописным).

Текст документа, при необходимости, разделяют на разделы, подразделы, пункты и подпункты, которые следует нумеровать арабскими цифрами и записывать с абзацного отступа.

Разделы должны иметь порядковую нумерацию в пределах всего текста, за исключением приложений.

Подразделы нумеруются арабскими цифрами в пределах каждого раздела. Номер подраздела состоит из номера раздела и подраздела, разделенных точкой.

Пункты нумеруются арабскими цифрами в пределах каждого подраздела. Номер пункта состоит из номера раздела, подраздела, пункта, разделенных точкой.

ПРИМЕР.

- 1 Типы и основные размеры
 - 1.1
 - 1.2 *Нумерация пунктов первого раздела документа*
 - 1.3
- 2 Технические требования
 - 2.1
 - 2.2 *Нумерация пунктов второго раздела документа*
 - 2.3

Номер подпункта включает номера раздела, подраздела, пункта и порядковый номер подпункта, разделенные точкой. После номера раздела, подраздела, пункта, подпункта в тексте документа точку не ставят. Если раздел или подраздел состоят из одного пункта, он также нумеруется. Каждый пункт или подпункт записывают с абзаца.

Заголовки

Переносы слов в заголовках не допускаются. Точку в конце заголовка не ставят. Если заголовок состоит из двух предложений, их разделяют точкой. Заголовки печатаются с абзацного отступа с первой прописной буквы, 14 размером шрифта (Times New Roman полужирный). Заголовки «Содержание», «Введение», «Список литературы» располагают симметрично тексту.

Расстояние между заголовком и текстом – пропуск одной строки (1,5 интервала), между заголовками разделов и подразделов – один интервал.

Каждый раздел текстового документа рекомендуется начинать с новой страницы. Подраздел отделяется от предыдущего пропуском строки.

Иллюстрации

Иллюстрации (чертежи, графики, схемы, компьютерные распечатки, диаграммы, фотоснимки) следует располагать в документе непосредственно после текста, в котором они упоминаются впервые, или на следующей странице. На все иллюстрации должны быть даны ссылки в тексте. При ссылках на иллюстрации следует писать «...в соответствии с рисунком 4».

Чертежи, графики, диаграммы, схемы, иллюстрации, помещаемые в документе, должны соответствовать требованиям государственных стандартов Единой системы конструкторской документации (ЕСКД).

Иллюстрации, за исключением иллюстрации приложений, следует нумеровать арабскими цифрами сквозной нумерацией. Если рисунок один, то он обозначается «Рисунок 1». Слово «рисунок» и его наименование располагают посередине строки.

Иллюстрации каждого приложения обозначают отдельной нумерацией арабскими цифрами с добавлением перед цифрой обозначения приложения. Например, Рисунок А3.

Примечания

Примечания приводят в документе, если необходимы пояснения или справочные данные к содержанию текста, таблиц или графического материала. Они помещаются непосредственно после текста, к которому относятся эти примечания, печатаются с прописной буквы с абзаца и выделяются курсивом.

Если примечание одно, то его не нумеруют и после слова «*Примечание*» ставят точку, Если примечаний несколько – двоеточие. Например: *Примечания: 1.*

Объем реферата может составлять от 15 до 25 страниц.

План реферата

Реферат должен включать следующие основные структурные компоненты:

1. Титульный лист.
2. Содержание.
3. Введение (1-2 стр).
4. Обзор литературы (теоретическая часть, 5-6 стр).
5. Анализ литературных данных (аналитическая часть, 2-3 стр).
6. Заключение (2-3 стр).
7. Список литературы (от 20 источников).
8. Приложения (если есть необходимость).

Титульный лист оформляется в печатном варианте не нумеруется и носит информационный характер с указанием учебного заведения, где выполнена работа, кафедры, дисциплины, автора, полного названия реферата, преподавателя, места и года написания (образец титульного листа см. в приложение 1)

Содержание включает перечисление всех разделов реферата с указанием страниц.

Введение представляет собой небольшую, четко структурированную часть работы, в которой кратко изложены ее основные аспекты: цель, задачи, актуальность темы, степень изученности вопроса.

Обзор литературы представляет собой аналитический обзор литературы по хронологическому принципу. Предполагается описание этапов

исследования проблемы отечественными и зарубежными учеными. Аналитический обзор может быть «авторским» — автором работы анализируются мнения по изучаемой проблеме, принадлежащие различным научным школам, различным течениям и направлениям. Предпочтительно описание по «феноменологическому» принципу, позволяющему углубить понимание изучаемого явления, исследуемой проблемы и систематизировать накопленные сведения. Аналитический обзор предполагает указание на противоречия в понимании природы изучаемого явления.

Анализ литературных данных. Дается собственная оценка автором работы своего видения проблемы, ее отдельных сторон. Кроме того, аналитический обзор может заканчиваться обоснованием собственного подхода к изучению выбранной проблемы.

Заключение. В заключении дается оценка содержания работы с точки зрения актуальности данной темы для изучения других дисциплин. Кроме того, в заключении намечаются возможные перспективы исследования и возможность применения полученных результатов на практике.

Оформление списка литературы. Каждый литературный источник в списке обозначается отдельным порядковым номером (точку после номера не ставить).

Располагать литературу в списке рекомендуется в такой последовательности, в какой она упоминается в тексте, либо по алфавиту.

Описание использованного источника должно соответствовать ГОСТ 7.1–2003 «Библиографическая запись. Библиографическое описание. Общие требования и правила составления».

Согласно ГОСТ 7.1–2003 в библиографическом описании применяют *пробелы в один печатный знак до и после знаков предписанной пунктуации*: тире (–), одна косая черта (/), две косые черты (//), знак равенства (=), запятая (,), точка с запятой (;), двоеточие (:). Исключение составляют два знака: «точка» и «запятая» – пробел ставится только в конце. При переносе записи на знаках =, +, /, // следует начинать ими следующую строку, однако допускается их оставлять в конце строки. Остальные условные разделительные знаки, одинаковые по форме со знаками препинания (:, , ;) оставляют в конце строки. Перед знаками «одна косая черта» (/) и «две косые черты» (//) знаки препинания не ставятся, кроме точки как знака сокращения (приложение 2).

Приложения. Материал, дополняющий реферат, следует помещать в приложениях, которые оформляют как продолжение данного документа.

В тексте документа на все приложения должны быть даны ссылки. Приложения располагают в порядке ссылок на них в тексте документа.

Каждое приложение следует начинать с новой страницы с указанием наверху посередине страницы слова «Приложение» и его обозначение.

Приложение должно иметь заголовок, который записывают симметрично относительно текста с прописной буквы отдельной строкой.

Текст каждого приложения, при необходимости, может быть разделен на разделы, подразделы, пункты, подпункты, которые нумеруют в пределах каждого приложения. Перед номером ставится обозначение этого приложения.

Приложения должны иметь общую с остальной частью документа сквозную нумерацию страниц.

Образец оформления титульного листа

**МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**
**Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования**
**«САРАТОВСКИЙ НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИССЛЕДОВАТЕЛЬСКИЙ
ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ ИМЕНИ
Н.Г. ЧЕРНЫШЕВСКОГО»**
(ФГБОУ ВО «СГУ имени Н.Г. Чернышевского»)

Факультет фундаментальной медицины и медицинских технологий
Кафедра основ медицины и медицинских технологий

Зав. кафедрой _____

Преподаватель _____

РЕФЕРАТ

Тема: _____

Исполнитель: _____

Саратов 20 ____

Примеры библиографического описания

Официальные, законодательные материалы

Конституция Российской Федерации: офиц. текст. – М. : ИНФРА-М, 2004. – 48 с.

О государственной судебной-экспертной деятельности в Российской Федерации : федер. закон // Ведомости Федер. Собр. РФ. – 2001. – № 17. – Ст. 940. – С. 11–28.

Нормативные акты

О порядке рассмотрения кандидатур на должность высшего должностного лица (руководителя высшего исполнительного органа государственной власти) субъекта Российской Федерации: указ Президента РФ // Рос. газ. – 1997. – 26 нояб. – С. 7.

Книга одного автора

Гомола А.И. Гражданское право: учеб. пособие для студентов сред. спец. учеб. заведений / А.И. Гомола. – М. : Академия, 2003. – 416 с.

Книга двух, трех и четырех авторов

Большаков А.В. Основы философских знаний : курс лекций для студентов сред. спец. учеб. заведений / А.В. Большаков, С.В. Грехнев, В.И. Добрынина ; Научно-метод. центр сред. проф. образования Рос. Федерации. – М. : НМЦСПО, 1997. – 228 с.

Книга пяти и более авторов

Электрорадиоизмерения : учебник / В.И. Нефедов, А.С. Сигов, В.К. Битюков [и др.] ; под ред. А.С. Сигова. – М. : ФОРУМ : ИНФРА-М, 2004. – 384 с. : ил.

Раздел, глава из книги

Гаврилов Э.П. Конституционное право / Э.П. Гаврилов // Основы права : учебник для сред. проф. образования / З.Г. Крылова, Э.П. Гаврилов, Е.И. Лебедева [и др.]. – 2-е изд., перераб. и доп. – М. : Высш. шк., 2004. – 327 с.

Сборники

Сборник судебной-арбитражной практики : письма, информ. письма Высш. арбитраж. суда Рос. Федерации, 2000–2003 гг. / сост. В.Н. Болоцкий, Л.В. Соцура ; под ред. А.А. Безуглова. – М. : Антэя, 2003. – 591 с.

Статья из сборника

Астафьев Ю.В. Судебная власть: федеральный и региональный уровни / Ю.В. Астафьев, В.А. Панюшкин // Государственная и местная власть : Правовые проблемы : сб. науч. тр. – Воронеж, 2000. – С. 75–92.

Статья из материалов конференции

Жданова Е.Г. Дистанционное обучение – реалии и перспективы / Е.Г. Жданова // Модернизация образовательного процесса в средних специальных учебных заведениях с использованием опыта международного сотрудничества : материалы VIII междунар. науч.-практ. конф. «Колледж – 2004», Воронеж, 18–19 марта 2004 г. / Воронеж. гос. пром.-гуманитар. колледж. – Воронеж : ВГПГК, 2004. – С. 134–135.

Статья из газеты

Балиев А. Таможня упрощает контроль / Алексей Балиев // Рос. газ. – 2004. – 15 февр. – С. 8.

Электронные ресурсы

Ресурсы локального доступа

Коняшина О.В. Английский язык: учеб. пособие [Электронный ресурс] : для студентов спец. 2201, 2204 / О.В. Коняшина ; Федер. агентство по образованию, Воронеж. гос. пром.-гуманитар. колледж. – Электрон. текстовые и граф. дан. – Воронеж : ВГПГК, 2005.

Ресурсы удаленного доступа

Российская государственная библиотека [Электронный ресурс] / Центр информ. технологий РГБ. – Электрон. дан. – М. : Рос. гос. б-ка, 1997– . – <http://www.rsl.ru>, свободный.

Шкала оценивания результатов написания реферата

Показатели	Баллы
1. Наличие обоснования актуальности темы, постановка проблемы	0,5
2. Правильное определение объекта и предмета будущего исследования	0,5
3. Наличие сформулированных цели и задач исследования, соответствие их теме исследования	0,5
4. Проведен анализ различных аспектов проблемы по литературным данным	0,5
5. Использование отечественной литературы (не менее 60%)	0,5
6. Использование иностранной литературы (не менее 40%)	0,5
7. Соответствие заголовков содержанию разделов	0,5
8. Актуальность списка литературы (издания за последние 5 лет)	0,5
9. Описание методов исследования	0,5
10. Обоснованность, доступность и надежность методов	0,5
Итого оценка	5,0

Примерный перечень тем рефератов:

1. Сравнительная характеристика прокариотического и эукариотического геномов.
2. Особенности организации генома вирусов.
3. Сложная структура гена.
4. Репликация ДНК.
5. Репарация генетических повреждений.
6. Генетическая рекомбинация.
7. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Мутагены и антимутагены.
8. Мобильные генетические элементы.
9. Метилирование ДНК как способ регуляции генной активности.
10. Митохондриальная наследственность и генеалогическое древо человечества.
11. Генетические основы старения организмов. Теломеры и теломераза.
12. Наследственность без нуклеиновых кислот. Цитогены и прионы.
13. Генетический контроль программируемой клеточной смерти.
14. Генетические механизмы раковой трансформации клеток.

4) Ситуационные задачи:

Критерии оценивания при решении ситуационных задач

Оценка	Описание
5	Демонстрирует полное понимание проблемы. Все пункты, содержащиеся в вопросах к ситуационной задаче, выполнены. Ответ полный, без ошибок.
4	Демонстрирует значительное понимание проблемы. Все пункты, содержащиеся в вопросах к ситуационной задаче, выполнены. Ответ достаточно полный, допущены неточности.
3	Демонстрирует частичное понимание проблемы. Большинство пунктов, содержащихся в вопросах к ситуационной задаче, выполнены. В ответах содержатся не полные сведения о фундаментальных и прикладных аспектах решения рассматриваемой задачи.
2	Не демонстрирует понимание проблемы. Нет ответа. Не было попытки решить задачу.

Примеры ситуационных задач:

Задача № 1

Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) находится в X - хромосоме. Отец девушки страдает дальтонизмом, а мать, как и все её предки, различает цвета нормально. Девушка выходит замуж за здорового юношу.

Что можно сказать об их будущих сыновьях, дочерях, а также внуках обоего пола (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена дальтонизма)?

Задача №2.

Альбинизм – рецессивный признак. Талассемия – наследственное заболевание крови, обусловленное действием одного гена. В гомозиготе вызывает наиболее тяжелую форму заболевания – большую талассемию, обычно смертельную в детском возрасте (tt). В гетерозиготе проявляется менее тяжелая АВ Ab aB ab АВ Ab aB ab форма – малая талассемия (Tt). Ребенок-альбинос страдает малой талассемией.

Каковы наиболее вероятные генотипы его родителей?

Задача №3

Некоторые формы катаракты и глухонемоты у человека передаются как аутосомные рецессивные несцепленные между собой признаки. Отсутствие резцов и клыков верхней челюсти также может передаваться как рецессивный признак, несцепленный с катарактой и глухонемотой.

Какова вероятность рождения детей со всеми тремя аномалиями в семье, где один из родителей страдает катарактой и глухонемотой, но гетерозиготен

но третьему признаку, а второй супруг гетерозиготен по катаракте и глухонемоте, но страдает отсутствием резцов и клыков в верхней челюсти?

Задача №4

В консультацию обратилась супружеская пара, у которой родился ребенок с синдромом Дауна. Родители оба здоровы. У матери в кариотипе выявлена транслокация части хромосомы 21 на хромосому 15 (trs 15+21).

Объясните механизм появления кариотипа больного ребенка.

Могут ли в данной семье родиться здоровые дети?

3.2 Промежуточная аттестация

Промежуточная аттестация по дисциплине проводится в виде устного экзамена. Подготовка студента к прохождению промежуточной аттестации осуществляется в период лекционных и семинарских занятий, а также во внеаудиторные часы в рамках самостоятельной работы. Во время самостоятельной подготовки студент пользуется конспектами лекций, литературой по дисциплине (см. перечень литературы в рабочей программе дисциплины).

Критерии оценивания

Во время экзамена студент должен дать развернутый ответ на вопросы, изложенные в билете. Преподаватель вправе задавать дополнительные вопросы по всему изучаемому курсу.

Во время ответа студент должен продемонстрировать знания по основным разделам дисциплины. Полнота ответа определяется показателями оценивания планируемых результатов обучения.

Критерии оценивания результатов экзамена:

Оценка	Описание
5	При ответе на все вопросы экзаменационного билета (зачетного задания) студент дает правильное определение основных понятий; обнаруживает понимание фундаментальных и прикладных аспектов обсуждаемого раздела дисциплины, может аргументированно обосновать свои суждения, излагает материал последовательно и правильно
4	Студент дает ответ, удовлетворяющий тем же требованиям, что и для отметки «5», но допускает 1–2 ошибки, которые сам же исправляет, и 1–2 недочета в последовательности
3	Студент не может полностью конкретизировать фундаментальные и прикладные аспекты обсуждаемого раздела дисциплины, излагает материал неполно и допускает неточности в определении понятий или формулировке правил; не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения; излагает материал непоследовательно и допускает ошибки в терминологическом оформлении излагаемого.
2	Студент обнаруживает незнание большей части экзаменационного билета, допускает ошибки в формулировке определений и правил, искажающие их смысл, беспорядочно и неуверенно излагает материал. Оценка «2» отмечает такие недостатки в подготовке, которые являются серьезным препятствием к успешному овладению последующим материалом.

Перечень экзаменационных теоретических вопросов:

1. Предмет и задачи генетики. Основные направления генетических исследований.
2. Этапы развития классической генетики.

3. Гибридологический метод Г. Менделя. Закономерности наследования в моно- и дигибридном скрещиваниях.
4. Типы межallelного взаимодействия генов. Экспрессивность и пенетрантность.
5. Закономерности наследования признаков в полигибридных скрещиваниях. Использование закона вероятности для расчета формул расщепления в гибридном потомстве.
6. Особенности наследования при наличии серии множественных аллелей. Примеры.
7. Комплементарное взаимодействие неallelных генов. Примеры.
8. Эпистаз и полимерия. Примеры.
9. Генотип как система межallelных и неallelных взаимодействий. Явление плейотропии.
10. Хромосомный механизм и различные типы определения пола. Структурные и функциональные особенности половых хромосом.
11. Наследование признаков, сцепленных с полом, зависимых от пола и ограниченных полом.
12. Роль аутосом в определении пола. Балансовая теория определения пола Бриджеса.
13. Возможность естественного и искусственного определения пола. Фримартини.
14. Генетические последствия нерасхождения половых хромосом в мейозе. Гигандроморфы.
15. Наследование при полном и неполном сцеплении генов. Мейотический и митотический (соматический) перекресты.
16. Генетические и цитологические доказательства перекреста хромосом.
17. Множественные перекресты. Интерференция. Коинциденция. Принципы генетического картирования.
18. Хромосомная теория наследственности. Значение работ школы Т. Моргана для развития мировой генетики.
19. Доказательство генетических функций ДНК (эксперименты Ф. Гриффита, Г. Бидла и Тейтума; О. Эйвери, К. Мак-Леода и Б. Мак-Картти).
20. Модель строения молекулы ДНК (работы Р. Франклин, Э. Чаргаффа, Д. Уотсона и Ф. Крика). Различные формы ДНК.
21. Механизм репликации ДНК у прокариот и эукариот. Ферменты репликации.
22. Расшифровка генетического кода. Его основные особенности.
23. Этапы транскрипции. Факторы транскрипции.
24. Трансляция. Взаимодействие разных форм РНК в этом процессе.
25. Структура прокариотического генома. Принцип регуляции действия прокариотических генов (опероны).
26. Способы переноса генетической информации у прокариот: конъюгация, трансдукция.

27. Морбильные генетические элементы прокариот.
28. Особенности структуры эукариотического генома.
29. Различные уровни регуляции эукариотических генов. Механизм сплайсинга.
30. Способы получения изолированных генов.
31. Векторы и рекомбинантные молекулы. Способы введения чужеродной ДНК в клетку.
32. Основные достижения генной инженерии прокариот и эукариот.
33. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Классификация мутаций.
34. Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости Н.И.Вавилова.
35. Молекулярные механизмы мутационного процесса. Роль мигрирующих генетических элементов в возникновении мутаций.
36. Различные типы хромосомных мутаций, их генетические последствия и роль в эволюции разных групп организмов.
37. Геномные мутации. Различные типы полиплоидов. Роль полиплоидии в эволюции растений и животных.
38. Искусственный мутагенез. Типы мутагенов. Супермутагены. Тест-системы. Антимутагены.
39. Основные типы нехромосомного наследования (пластидный, митохондриальный и плазмидный). Взаимодействие ядерных и цитоплазматических генов (ЦМС). Прионы.
40. Онтогенез как процесс реализации генетической информации. Стабильность генома и дифференциальная активность генов.
41. Ранний онтогенез дрозофилы. Детерминация клеток на ранних стадиях развития зародыша. Позиционная информация.
42. Генетический контроль развития: мутации с материнским эффектом, сегментные мутации.
43. Гомеозисные мутации. Структура гомеозисных генов. Роль макромутаций в эволюции (К.Уодингтон, Р.Гольдшмидт).
44. Генотипическая структура популяции. Закон Харди-Вайнберга.
45. Мутационный процесс и отбор, как факторы генетической динамики популяций.
46. Роль дрейфа генов и миграционных процессов эволюции популяций.
47. Изоляция популяций, как один из механизмов видообразования. Типы РИМ (репродуктивных изолирующих механизмов).
48. Понятие генетического гомеостаза (С.С.Четвериков), его механизмы.
49. Прямые и косвенные генетические методы изучения эволюционного процесса.
50. Изменение количества ДНК в процессе эволюции живых организмов и его механизмы. Квантовое видообразование.
51. Основные направления в эволюции генов и геномов.

52. Человек как объект генетических исследований. Методы изучения генетики человека.

53. Кариотип человека.

54. Генные и хромосомные болезни человека.

55. Геногеография.

56. Международная программа «Геном человека».

57. Различные типы наследования признаков у человека – аутосомно-доминантное и аутосомно-рецессивное, сцепленное с полом, детерминированное полом, ограниченное полом, наследование при сцеплении генов и полигенное наследование (комплементарность, эпистаз, полимерия, плейотропное взаимодействие генов).

58. Цитоплазматическое наследование у человека.

59. Основные типы наследственных заболеваний человека.

60. Генные, хромосомные и геномные наследственные болезни.

61. Врожденные заболевания и тератогенез. Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные).

62. Генетическая гетерогенность заболеваний.

63. Профилактика наследственно обусловленных заболеваний.

64. Медико-генетическое консультирование.

65. Методы пренатальной диагностики.

66. Достижения и перспективы развития медицинской генетики.

67. Генная терапия.

68. Генетические основы антропогенеза.

69. Молекулярно-генетическое сходство человека и других приматов.

Происхождение рас и расогенез.

70. Генетическое родство и генетические различия представителей разных рас.

71. Роль географической и социальной изоляции в формировании генофонда человечества.

72. Этногеномика и палеогеномика.

73. Перспективы человека как биологического вида с точки зрения генетики.

ФОС для проведения промежуточной аттестации одобрен на заседании кафедры теоретических основ физического воспитания от 14.10.2021 года, протокол №2.

Автор(ы): Т.А. Беспалова, к.м.н., доцент, зав.кафедрой теоретических основ физического воспитания института физической культуры и спорта СГУ.