

**Оценочные средства для проведения аттестации
по дисциплине «Частные разделы генетики»
для обучающихся 2023 года поступления
по образовательной программе
06.03.01 Биология,
направленность (профиль) Генетика
(бакалавриат),
форма обучения очная
на 2026-2027 учебный год**

1. Оценочные средства для проведения текущего контроля на занятиях (ТК), оценки самостоятельной работы обучающихся (СР), проведения промежуточной аттестации (ПА), позволяющие проверить сформированность у обучающихся предусмотренных программой дисциплины знаний (з) / умений (у) / навыков (н) (ЗУН):

ПК-3.2.1. Умеет оценивать исходное состояние объектов исследований, проводить этапы лабораторных исследований биологических модельных объектов под руководством более квалифицированного работника, проводить статистическую обработку данных, осуществлять поиск и анализ регуляторной и научной информации для решения профессиональных задач в области лабораторных исследований при доклинических исследованиях лекарственных средств

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-3. Способен к участию в проведении аналитического этапа лабораторных исследований биологических модельных объектов при доклинических исследованиях лекарственных средств под руководством более квалифицированного работника	ПК-3.2. Умеет: ПК-3.2.1. Умеет оценивать исходное состояние объектов исследований, проводить этапы лабораторных исследований биологических модельных объектов под руководством более квалифицированного работника, проводить статистическую обработку данных, осуществлять поиск и анализ регуляторной и научной информации для решения профессиональных задач в области лабораторных исследований	у-1. Умеет осуществлять поиск и анализ регулярной и научной информации в области генетических болезней и методах их диагностики, генетики инфекционных заболеваний, генетических основ эволюции, генетической структуры популяции и её эволюции, генетики старений

	при доклинических исследованиях лекарственных средств	
--	---	--

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
1.	Модуль 1. Генетические болезни и методы их диагностики. Модуль 2. Генетика инфекционных заболеваний. Модуль 3. Генетические основы онкологических заболеваний. Модуль 4. Генетические технологии в диагностике, лечении и профилактике заболеваний. Модуль 5. Генетические основы эволюции. Модуль 6. Генетическая структура популяций и её эволюция. Модуль 7. Генетика и старение.	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Методы наиболее применимы для диагностики наследственных генетических заболеваний у лабораторных животных: 1) кариотипирование 2) полимеразная цепная реакция 3) бактериологический посев 4) ультразвуковое исследование 5) секвенирование 6) рентгенография грудной клетки	1) кариотипирование 2) полимеразная цепная реакция 5) секвенирование	да	да	да
		2. Ситуационная задача	Вы — генетик в научно-исследовательском центре,	полимеразная цепная реакция	да	нет	да

	.		специализирующемся на изучении наследственных заболеваний у лабораторных животных. К вам поступил заказ от лаборатории нейробиологии: необходимо подтвердить наличие модели болезни Хантингтона у линии трансгенных мышей и оценить стабильность передачи патологического признака в поколениях. У нескольких особей в линии наблюдаются характерные неврологические симптомы, схожие с проявлениями болезни Хантингтона. Для подтверждения генетической модели нужно выявить патологическую экспансию тринуклеотидных повторов CAG в гене HTT у животных.				
--	---	--	--	--	--	--	--

			Старший коллега просит вас выбрать лабораторный метод, который позволит амплифицировать интересующий участок ДНК для последующего анализа числа повторов. Какой метод Вы выберете (ответ запишите в именительном падеже и без сокращений)?				
--	--	--	--	--	--	--	--

ПК-3.2.1. Умеет оценивать исходное состояние объектов исследований, проводить этапы лабораторных исследований биологических модельных объектов под руководством более квалифицированного работника, проводить статистическую обработку данных, осуществлять поиск и анализ регуляторной и научной информации для решения профессиональных задач в области лабораторных исследований при доклинических исследованиях лекарственных средств

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-3. Способен к участию в проведении аналитического этапа лабораторных исследований биологических модельных объектов при доклинических исследованиях лекарственных средств под руководством более квалифицированного работника	ПК-3.2. Умеет: ПК-3.2.1. Умеет оценивать исходное состояние объектов исследований, проводить этапы лабораторных исследований биологических модельных объектов под руководством более квалифицированного работника, проводить статистическую обработку данных, осуществлять поиск и анализ регуляторной и научной информации для решения профессиональных задач в области лабораторных исследований	у-2. Умеет интерпретировать генетические профили опухолей, понимать взаимосвязь между изменениями генов и развитием новообразований

	при доклинических исследованиях лекарственных средств	
--	--	--

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
2.	Модуль 3. Генетические основы онкологических заболеваний.	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Какие из перечисленных хромосомных перестроек имеют доказанную диагностическую значимость в доклинических исследованиях на лабораторных животных (мышях, крысах и др.): 1) транслокация t (9;22) 2) делеция 5q 4) транслокация t (8;14)	1) транслокация t (9;22) 2) делеция 5q 4) транслокация t (8;14)	да	да	да
		2. Ситуационная задача	Ваша лаборатория создаёт генетические модели рака у лабораторных животных	секвенирование по Сэнгеру	да	нет	да

			для изучения механизмов развития опухолей и тестирования новых методов терапии. Старший научный сотрудник поручил вам разработать модель наследственного рака молочной железы и яичников у трансгенных мышей. Для этого нужно выбрать ген, мутации в котором ассоциированы с повышенным риском развития этих опухолей. В ходе подготовки вы анализируете литературные данные и обнаруживаете, что у людей наследственные формы рака молочной железы и яичников часто связаны с мутациями в генах BRCA1 и BRCA2. Эти гены кодируют белки, участвующие в репарации двунитевых разрывов ДНК. При их инактивации нарушается				
--	--	--	--	--	--	--	--

			восстановление ДНК, что приводит к геномной нестабильности и злокачественной трансформации клеток. Какой метод Вы выберете для подтверждения наличия мутации в выбранном гене у полученных трансгенных мышей?				
--	--	--	---	--	--	--	--

ПК-3.2.1. Умеет оценивать исходное состояние объектов исследований, проводить этапы лабораторных исследований биологических модельных объектов под руководством более квалифицированного работника, проводить статистическую обработку данных, осуществлять поиск и анализ регуляторной и научной информации для решения профессиональных задач в области лабораторных исследований при доклинических исследованиях лекарственных средств

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-3. Способен к участию в проведении аналитического этапа лабораторных исследований биологических модельных объектов при доклинических исследованиях лекарственных средств под руководством более квалифицированного работника	ПК-3.2. Умеет: ПК-3.2.1. Умеет оценивать исходное состояние объектов исследований, проводить этапы лабораторных исследований биологических модельных объектов под руководством более квалифицированного работника, проводить статистическую обработку данных, осуществлять поиск и анализ регуляторной и научной информации для решения профессиональных задач в области лабораторных исследований	у-3. Умеет применять современные методики молекулярной диагностики для идентификации специфичных мутаций и выбора таргетной терапии

	при доклинических исследованиях лекарственных средств	
--	---	--

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
3.	Модуль 1. Генетические болезни и методы их диагностики. Модуль 2. Генетика инфекционных заболеваний. Модуль 3. Генетические основы онкологических заболеваний. Модуль 4. Генетические технологии в диагностике, лечении и профилактике заболеваний. Модуль 7. Генетика и старение.	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Какие методы применяются для выявления герминальных мутаций в генах BRCA1/2 в доклинических исследованиях на животных моделях и клеточных линиях: 1) мультиплексная ПЦР 2) NGS-панели наследственного рака 3) кариотипирование 4) секвенирование нового поколения 5) электрофорез в агарозном геле 6) рентгенография	1) мультиплексная ПЦР 2) NGS-панели наследственного рака 4) секвенирование нового поколения	да	да	да
		2. Ситуационная задача	В лабораторию поступили: образцы опухолевой и здоровой ткани молочной железы	секвенирование нового поколения	да	нет	да

			от трансгенной линии мышей (доклиническая модель трижды негативного рака молочной железы — ТНРМЖ); Задача — выявить герминальные и соматические мутации в генах BRCA1/2, которые могут определять чувствительность опухоли к PARP-ингибиторам. Какой метод высокопроизводительного секвенирования, вы будете использовать для полномасштабного анализа генов BRCA1/2 .				
--	--	--	--	--	--	--	--

ПК-3.3.1. Владеет навыком оценки данных о свойствах испытуемых биологических объектов, опытом оценки результатов лабораторных исследований биологических модельных объектов под руководством более квалифицированного работника

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-3. Способен к участию в проведении аналитического этапа лабораторных исследований биологических модельных объектов при доклинических исследованиях лекарственных средств под руководством более	ПК-3.3. Владеет: ПК-3.3.1. Владеет навыком оценки данных о свойствах испытуемых биологических объектов, опытом оценки результатов лабораторных исследований биологических модельных объектов под	н–1. Имеет навык (опыт деятельности) оценки результатов лабораторных исследований генетических характеристик и фенотипических особенностей биологических моделей под руководством более квалифицированного работника

квалифицированного работника	руководством квалифицированного работника	более
------------------------------	--	-------

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
4.	Модуль 1. Генетические болезни и методы их диагностики. Модуль 2. Генетика инфекционных заболеваний. Модуль 3. Генетические основы онкологических заболеваний. Модуль 4. Генетические технологии в диагностике, лечении и профилактике заболеваний. Модуль 6. Генетическая структура популяций и её эволюция. Модуль 7. Генетика и старение.	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Какие методы позволяют одновременно оценить и генетические изменения, и связанные с ними фенотипические проявления у биологических моделей (клеточных линий, модельных организмов): 1) секвенирование следующего поколения 2) флуоресцентная гибридизация in situ (FISH) 4) CRISPR/Cas9 1) секвенирование следующего поколения 2) флуоресцентная гибридизация in situ (FISH) 3) биохимический анализ ферментов 4) CRISPR/Cas9 5) рентгенография грудной клетки 6) спектрофотометрия общего белка	1) секвенирование следующего поколения 2) флуоресцентная гибридизация in situ (FISH) 4) CRISPR/Cas9	да	да	да

		2. Ситуационная задача	В ходе эксперимента с клеточной линией HeLa вы обнаружили, что клетки не реагируют на сигнал апоптоза, индуцированный химиопрепаратом. По результатам вестерн-блоттинга уровень белка p53 не повышается после воздействия агента. Секвенирование гена TP53 выявило миссенс-мутацию в ДНК-связывающем домене. Какой белок не выполняет свою функцию из-за мутации и приводит к устойчивости клеток к апоптозу.	p53	да	да	да
--	--	-------------------------------	---	-----	----	----	----

ПК-4.2.1. Умеет оценивать исходное состояние объектов исследований, проводить этапы клинических лабораторных исследований под руководством более квалифицированного работника, проводить статистическую обработку данных, осуществлять поиск и анализ регуляторной и научной информации для решения профессиональных задач в области лабораторных исследований при клинических исследованиях лекарственных средств

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-4. Способен к участию в проведении аналитического этапа	ПК-4.2. Умеет: ПК-4.2.1. Умеет оценивать исходное	у-1. Умеет оценивать начальные параметры и характеристики человека, учитывая его

лабораторных исследований при клинических исследованиях лекарственных препаратов под руководством более квалифицированного работника	состояние объектов исследований, проводить этапы клинических лабораторных исследований под руководством более квалифицированного работника, проводить статистическую обработку данных, осуществлять поиск и анализ регуляторной и научной информации для решения профессиональных задач в области лабораторных исследований при клинических исследованиях лекарственных средств	генетические особенности и возможные вариации
--	---	---

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
5.	Модуль 1. Генетические болезни и методы их диагностики. Модуль 2. Генетика инфекционных заболеваний. Модуль 3. Генетические основы онкологических заболеваний. Модуль 4. Генетические технологии в диагностике,	1. Выбор нескольких правильных ответов	Выберите три верных ответа из шести. Методы наиболее применимы для оценки начальных генетических параметров человека, позволяющих выявить предрасположенность к заболеваниям или особенности метаболизма: 1) полноэкзомное секвенирование 2) генотипирование на ДНК-микрочипах 3) кариотипирование	1) полноэкзомное секвенирование 2) генотипирование на ДНК-микрочипах 3) кариотипирование	да	да	да

	лечения и профилактике заболеваний. Модуль 5. Генетические основы эволюции.		ДНК-микрочипах 3) кариотипирование 4) общий анализ крови 5) УЗИ 6) измерение артериального давления				
	Модуль 6. Генетическая структура популяций и её эволюция. Модуль 7. Генетика и старение.	2. Ситуационная задача	Пациент с подозрением на синдром Марфана имеет характерные признаки: высокий рост, арахнодактилия, расширение корня аорты. Семейный анамнез отягощён. Необходимо подтвердить диагноз на молекулярном уровне. Вы назначаете метод, позволяющий «прочитать» последовательность нуклеотидов в гене FBN1 и выявить патогенные мутации (точечные замены, небольшие инделы). Какой конкретно метод, являющийся «золотым стандартом» для диагностики моногенных заболеваний, Вы	метод Сэнгера	да	нет	да

			выберете в данной ситуации?				
--	--	--	-----------------------------	--	--	--	--

ПК-4.3.1. Владеет навыком оценки данных о свойствах испытуемых объектов, опытом оценки результатов лабораторных исследований испытуемых объектов под руководством более квалифицированного работника

Результаты освоения ОП (компетенции)	Индикаторы достижения компетенции	Результаты обучения по дисциплине
ПК-4. Способен к участию в проведении аналитического этапа лабораторных исследований при клинических исследованиях лекарственных препаратов под руководством более квалифицированного работника	ПК-4.3. Владеет: ПК-4.3.1. Владеет навыком оценки данных о свойствах испытуемых объектов, опытом оценки результатов лабораторных исследований испытуемых объектов под руководством более квалифицированного работника	н–1. Имеет навык (опыт деятельности) оценки анализа данных о генетических и фенотипических характеристиках человека, выявления ключевых показателей и тенденций

№	Раздел(ы), подразделы(ы) дисциплины (модули, модульные единицы), формирующий(е) данный ЗУН	Тип задания	Содержание задания	Правильный ответ	Для какого вида контроля предназначен		
					ТК	СР	ПА
6.	Модуль 1. Генетические болезни и методы их диагностики. Модуль 2. Генетика инфекционных заболеваний. Модуль 3. Генетические	1. Сопоставьте понятия	Установите соответствие между генетической мутацией/нарушением и заболеванием, которое она вызывает: 1. Экспансия CAG-повторов в гене НТТ	1. Экспансия CAG-повторов в гене НТТ А. Болезнь Хантингтона 2. Делеция гена DMD Е. Мышечная дистрофия Дюшенна	да	да	да

	основы онкологических заболеваний. Модуль 4. Генетические технологии в диагностике, лечении и профилактике заболеваний. Модуль 5. Генетические основы эволюции. Модуль 6. Генетическая структура популяций и её эволюция. Модуль 7. Генетика и старение.		2. Делеция гена DMD 3. Мутация в гене PAX6 4. Мутация в гене CFTR 5. Мутация в гене BRCA1 6. Точечная мутация в гене β-глобина (HBB), приводящая к замене глутаминовой кислоты на валин в 6-м положении А. Болезнь Хантингтона Б. Муковисцидоз В. серповидноклеточная анемия Г. Аниридия Д. Наследственный рак молочной железы и яичников Е. Мышечная дистрофия Дюшенна	3. Мутация в гене PAX6 Г. Аниридия 4. Мутация в гене CFTR Б. Муковисцидоз 5. Мутация в гене BRCA1 Д. Наследственный рак молочной железы и яичников 6. Точечная мутация в гене β-глобина (HBB) В. серповидноклеточная анемия			
		2. Ситуационная задача	В неонатальном отделении у новорождённого	фенилаланингидроксилаза	да	нет	да

			заподозрили наследственное нарушение обмена веществ. У ребёнка наблюдается рвота, судороги, специфический «мышинный» запах мочи. Биохимический анализ показал повышение уровня фенилаланина в крови. При молекулярно-генетическом исследовании мутацию в гене, кодирующем какой фермент необходимо определить для диагностики данного состояния? Ответ запишите с маленькой буквы в именительном падеже.				
--	--	--	---	--	--	--	--

2. Вопросы для подготовки к промежуточной аттестации:

1. Различия моногенных и полигенных заболеваний.
2. Синдром Марфана: ген и тип наследования.
3. Плейотропия: пример на основе фенилкетонурии.
4. Механизмы наследования полигенных заболеваний. Примеры.

5. Синдром Дауна: генетическая причина, фенотипические проявления и частота встречаемости.
6. Показания для проведения генетического тестирования в клинической практике.
7. Принцип метода ПЦР и его модификации в генетической диагностике.
8. Преимущества и ограничения NGS относительно метода Сэнгера.
9. Микроматричный анализ (aCGH): суть и области применения.
10. Генетическая основа разнообразия антител и Т-клеточных рецепторов.
11. Врождённые иммунодефициты с установленной генетической причиной.
12. Генетические маркеры восприимчивости к ВИЧ-инфекции.
13. Роль популяционного генетического анализа в изучении инфекционных заболеваний.
14. Гены HLA: связь с инфекционными и аутоиммунными заболеваниями.
15. Ключевые мутации, приводящие к злокачественному перерождению клеток. Примеры.
16. Отличия онкогенов от генов супрессоров опухолей. Примеры.
17. Таргетная терапия рака: препараты и их молекулярные мишени.
18. Роль генетического тестирования в персонализации лечения онкологических заболеваний.
19. Перспективы генной терапии наследственных форм рака (пример с BRCA1/2).
20. Принцип работы системы CRISPR/Cas9: необходимые компоненты.
21. Этические проблемы редактирования генома человека (разделение на соматические и зародышевые линии).
22. Успешные примеры применения CRISPR в биомедицинских исследованиях.
23. Отличия клонирования ДНК от геномного редактирования и области применения клонирования.
24. Ограничения технологии CRISPR для клинического применения.
25. Значение генетического разнообразия для выживания популяций.
26. Влияние дрейфа генов и мутаций на генетическую структуру популяций (примеры).
27. Влияние демографических изменений (миграция, урбанизация) на генетическую структуру человеческих популяций.
28. «Эффект основателя» и «бутылочное горлышко»: связь с распространением наследственных заболеваний.
29. Построение генетической карты гипотетического гена по данным о частоте рекомбинации.
30. Роль теломер и теломеразы в процессах старения и возрастзависимых заболеваниях.
31. Гены, ассоциированные с долголетием у человека (FOXO3, APOE и др.).
32. Возрастзависимые изменения экспрессии генов (пример на иммунной системе).
33. Генетические вмешательства, потенциально замедляющие старение.

34. Риски и этические проблемы «терапии долголетия» на основе генетических технологий.
35. Алгоритм генетического консультирования семьи с отягощённым анамнезом наследственного заболевания.

3. Пример билета для промежуточной аттестации:

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Волгоградский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

Дисциплина: Частные разделы генетики

Бакалавриат по направлению подготовки 06.03.01 Биология, направленность (профиль) Генетика

Учебный год: 2026 - 2027

Экзаменационный билет №1

1. Синдром Дауна: генетическая причина, фенотипические проявления и частота встречаемости.
2. Успешные примеры применения CRISPR в биомедицинских исследованиях.
3. *Ситуационная задача.* В ходе эксперимента с клеточной линией HeLa вы обнаружили, что клетки не реагируют на сигнал апоптоза, индуцированный химиопрепаратом. По результатам вестерн-блоттинга уровень белка p53 не повышается после воздействия агента. Секвенирование гена TP53 выявило миссенс-мутацию в ДНК-связывающем домене. Какой белок не выполняет свою функцию из-за мутации и приводит к устойчивости клеток к апоптозу.

Заведующий кафедрой



А.В. Стрыгин

В полном объеме фонд оценочных средств по дисциплине доступен в ЭИОС ФГБОУ ВО ВолгГМУ Минздрава России:

<https://study.volgmed.ru/course/index.php?categoryid=450>

Рассмотрено на заседании кафедры фундаментальной медицины и биологии, протокол от «21» мая 2026 г. № 10.

Заведующий кафедрой



А.В. Стрыгин