

Оценочные средства, порядок их применения и критерии оценивания

1. Оценочные средства текущего контроля

1.1 Письменная работа

1.1.1 Порядок проведения

Письменная работа включает как элементы решения генетических задач, так и вопросы, требующие краткого и емкого изложения предмета и методов генетических исследований. Выполняется в рукописном виде в тетради, предназначенной для практических работ.

Количество баллов по БРС за эту форму контроля (из 50): 20. При частично правильном выполнении ставится часть балла.

1.1.2 Критерии оценивания

Баллы в интервале 86-100% от максимальных ставятся, если обучающийся:

Продемонстрирован высокий уровень знаний и умений, необходимых для выполнения задания. Работа полностью соответствует требованиям профессиональной деятельности. Отличная способность применять имеющиеся знания и умения для решения практических задач. Высокий уровень самостоятельности. Соответствие выбранных методов поставленным задачам.

Баллы в интервале 71-85% от максимальных ставятся, если обучающийся:

Продемонстрирован средний уровень знаний и умений, необходимых для выполнения задания. Работа в основном соответствует требованиям профессиональной деятельности. Хорошая способность применять имеющиеся знания и умения для решения практических задач. Средний уровень самостоятельности. Выбранные методы в целом соответствуют поставленным задачам.

Баллы в интервале 56-70% от максимальных ставятся, если обучающийся:

Продемонстрирован низкий уровень знаний и умений, необходимых для выполнения задания. Работа частично соответствует требованиям профессиональной деятельности. Удовлетворительная способность применять имеющиеся знания и умения для решения практических задач. Низкий уровень самостоятельности. Выбранные методы частично соответствуют поставленным задачам.

Баллы в интервале 0-55% от максимальных ставятся, если обучающийся:

Продемонстрирован неудовлетворительный уровень знаний и умений, необходимых для выполнения задания. Работа не соответствует требованиям профессиональной деятельности. Неудовлетворительная способность применять имеющиеся знания и умения для решения практических задач. Недостаточный уровень самостоятельности. Выбранные методы не соответствуют поставленным задачам.

1.1.3 Содержание оценочного средства

Темы 2, 3, 5,7, 8,9.

Задача 1. Окраска щетины свиней, имеющих в генотипе доминантные гены А и В, - красная. В присутствии любого из них - окраска песочная. Взаимодействие рецессивных аллелей дает белую окраску. Какое потомство и в каком соотношении следует ожидать от скрещивания особей следующих генотипов:

а) $Aabb \times aaBb$; б) $AaBb \times Aabb$ в) $AaBB \times AABb$?

Задача 2. Цвет глаз у дрозофилы наследуется так: взаимодействие генов А и В определяет нормальную темно-красную окраску (дикий фенотип), в присутствии только гена А – глаза коричневые, гена В – ярко-красные, при отсутствии обоих генов – белые.

<p>Определить генотип и фенотип потомства F_1 от скрещиваний: а) $AaBb \times aaBb$; б) $aaBb \times AaBB$; в) $AAbb \times AaBb$.</p>																																																																			
<p>Задача 3. У лука окрашенность луковицы определяется доминантным геном А, ген а определяет неокрашенные луковицы. Действие гена А зависит от наличия в генотипе другого доминантного гена I – подавителя окраски. Скрестили два сорта лука с неокрашенными луковицами: один – доминантный по обоим парам генов, второй – рецессивный. Каковы будут F_1 и F_2 ?</p>																																																																			
<p>Задача 4. У кукурузы пурпурная окраска зерен определяется присутствием в генотипе гена А и отсутствием гена-подавителя I, во всех остальных случаях – зерна белые. Какое расщепление будет в F_1 в следующих скрещиваниях: а) $AaIi \times aaII$; б) $AAIi \times aaII$?</p>																																																																			
<p>Задача 5. Дайте краткую характеристику моногенных болезней человека</p> <table border="1"> <tr><td>муковисцидоз</td><td></td></tr> <tr><td>врожденный гипотиреоз</td><td></td></tr> <tr><td>фенилкетонурия</td><td></td></tr> <tr><td>галактоземия</td><td></td></tr> <tr><td>синдром Мартина-Белла</td><td></td></tr> <tr><td>Дистрофия Дюшенна</td><td></td></tr> <tr><td>Синдром Марфана</td><td></td></tr> <tr><td>Синдром Холт-Орама</td><td></td></tr> <tr><td>Синдром Барде-Бидля</td><td></td></tr> </table>				муковисцидоз		врожденный гипотиреоз		фенилкетонурия		галактоземия		синдром Мартина-Белла		Дистрофия Дюшенна		Синдром Марфана		Синдром Холт-Орама		Синдром Барде-Бидля																																															
муковисцидоз																																																																			
врожденный гипотиреоз																																																																			
фенилкетонурия																																																																			
галактоземия																																																																			
синдром Мартина-Белла																																																																			
Дистрофия Дюшенна																																																																			
Синдром Марфана																																																																			
Синдром Холт-Орама																																																																			
Синдром Барде-Бидля																																																																			
<p>Задача 6. Заполните таблицу</p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>Заболевание</th> <th>Количество аутосом</th> <th>Количество половых хром.</th> <th>Кариотип</th> </tr> </thead> <tbody> <tr><td>Синдром Дауна</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>Синдром Патау</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>Синдром Эдвардса</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>Синдром Реторе</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>Синдром трисомии 8</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>Синдром «кошачьего крика»</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>Синдром Вольфа-Хиршхорна</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>Синдром Орбели</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>Синдром де Груши</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>Синдром «кошачьего глаза»</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>Полисомия по X-хромосоме</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>Синдром Клайнфельтера</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>Синдром Каллмана и Рейфенштейна</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>Полисомия по Y-хромосоме.</td><td></td><td></td><td></td></tr> <tr><td>Синдром Шерешевского-Тернера.</td><td></td><td></td><td></td></tr> </tbody> </table>				Заболевание	Количество аутосом	Количество половых хром.	Кариотип	Синдром Дауна				Синдром Патау				Синдром Эдвардса				Синдром Реторе				Синдром трисомии 8				Синдром «кошачьего крика»				Синдром Вольфа-Хиршхорна				Синдром Орбели				Синдром де Груши				Синдром «кошачьего глаза»				Полисомия по X-хромосоме				Синдром Клайнфельтера				Синдром Каллмана и Рейфенштейна				Полисомия по Y-хромосоме.				Синдром Шерешевского-Тернера.			
Заболевание	Количество аутосом	Количество половых хром.	Кариотип																																																																
Синдром Дауна																																																																			
Синдром Патау																																																																			
Синдром Эдвардса																																																																			
Синдром Реторе																																																																			
Синдром трисомии 8																																																																			
Синдром «кошачьего крика»																																																																			
Синдром Вольфа-Хиршхорна																																																																			
Синдром Орбели																																																																			
Синдром де Груши																																																																			
Синдром «кошачьего глаза»																																																																			
Полисомия по X-хромосоме																																																																			
Синдром Клайнфельтера																																																																			
Синдром Каллмана и Рейфенштейна																																																																			
Полисомия по Y-хромосоме.																																																																			
Синдром Шерешевского-Тернера.																																																																			

1.2. Реферат

1.2.1. Порядок проведения

Реферат выполняется в объеме 16-20 страниц через 1,5 интервала. При компьютерном наборе следует придерживаться нормы: 64-70 знаков в строке, 28-30 строк на странице формата А4. В исключительных случаях допускается написание текста от руки; в этом случае объем реферата увеличивается до 30 страниц.

Студент самостоятельно выбирает тему реферата из списка, предложенного преподавателем, с учетом своих интересов и предпочтений. Студент может предложить собственную тему исследования, обосновав ее целесообразность. Выполнение студентами реферативной работы на одну и ту же тему не допускается.

Для написания реферата студент самостоятельно подбирает необходимую литературу, анализирует источники, что является важнейшей составляющей оценки его исследования. Рекомендуется избегать прямых компиляций, недобросовестного скачивания или заимствования из интернета, использования устаревшей литературы и информации, не поддающейся проверке. Особое внимание уделяется проверке добросовестности написания работы и проверке реферата в системе антиплагиат.

Источниковая база реферата должна быть по возможности максимально разнообразной, включающей монографические исследования, учебные и практические пособия, учебники, справочники, энциклопедии, материалы периодической печати, электронные источники информации и т.д. Количество источников в каждом конкретном

случае может варьировать, но, как правило, включать не менее 10 наименований.

Реферат обязательно должен включать: содержание, введение, изложение содержания научного исследования, заключение и список использованной литературы. Все использованные в тексте цифровые данные, цитаты, заимствованные суждения и информация должны быть подтверждены соответствующими ссылками (допускается сокращенный вариант сноски, например: [15, 223], где первая цифра — номер источника в общем списке, вторая — номер страницы).

При проверке реферата оцениваются не только проработка источников и изложение материала, но и соблюдение требований к структуре и оформлению работы, своевременность выполнения. В случае публичной защиты реферата оцениваются также ораторские способности. Количество баллов по БРС за эту форму контроля (из 50): 20

1.2.2 Критерии оценивания

Баллы в интервале 86-100% от максимальных ставятся, если:

Тема раскрыта полностью. Продемонстрировано превосходное владение материалом. Используются надлежащие источники в нужном количестве. Структура работы соответствует поставленным задачам. Степень самостоятельности работы высокая.

Баллы в интервале 71-85% от максимальных ставятся, если:

Тема в основном раскрыта. Продемонстрировано хорошее владение материалом. Используются надлежащие источники. Структура работы в основном соответствует поставленным задачам. Степень самостоятельности работы средняя.

Баллы в интервале 56-70% от максимальных ставятся, если:

Тема раскрыта слабо. Продемонстрировано удовлетворительное владение материалом. Используемые источники и структура работы частично соответствуют поставленным задачам. Степень самостоятельности работы низкая.

Баллы в интервале 0-55% от максимальных ставятся, если:

Тема не раскрыта. Продемонстрировано неудовлетворительное владение материалом. Используемые источники недостаточны. Структура работы не соответствует поставленным задачам. Работа несамостоятельна.

1.2.3 Содержание оценочного средства

Примерные темы рефератов

1. Практическое значение генетики для медицины и педагогики.
2. Факторы, повышающие риск рождения детей с хромосомными болезнями.
3. Роль генетических факторов в этиологии нарушений зрения. Проблемы коррекции
4. Изолированные расстройства письма.
5. Заикание.
6. Наследственные болезни аминокислотного обмена, липидного обмена и обмена углеводов
7. Расстройства звукопроизношения.
8. Этиология и патогенез раннего детского аутизма.
9. Болезни, связанные с абберациями хромосом.
10. Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом.
11. Становление и развитие медико-генетического консультирования
12. Цель и задачи медико-генетического консультирования.
13. Совершенствование методов пренатальной диагностики.
14. Формы интеллектуальных нарушений и умственной отсталости. Клинические признаки олигофрении и деменции.
15. Синдромы интеллектуальных нарушений. Особенности фенотипа и патологии внутренних органов у детей.
16. Роль генетических факторов при нарушениях слуха у детей и типы наследования
17. Врожденные рецессивные и доминантные нейросенсорные глухота и тугоухость.
18. Речь как механизм мышления и способ формирования сознания.
19. Расстройства звукопроизношения. Заикание.
20. Специфические расстройства развития школьных навыков.
21. Наиболее известные расстройства письма и чтения.
22. Речевые расстройства, сопутствующие различным заболеваниям
23. Типы наследования деформаций позвоночника. Сколиозы и кифозы.

24. Наследственно-дегенеративные заболевания нервной системы.
25. Наследственные болезни нервно-мышечной системы.
26. Моногенные наследственные болезни центральной нервной системы.
27. Нарушения опорно-двигательного аппарата при хромосомных болезнях.
28. Эмоционально-личностные нарушения у детей
29. Генетические аспекты эмоциональных и поведенческих расстройств.
30. Этиология и патогенез раннего детского аутизма.

1.3. Устный опрос

1.3.1 Порядок проведения

Устный опрос проводится по темам 1-9.

Обучающиеся выступают с сообщениями, дополнениями, участвуют в обсуждении, отвечают на вопросы преподавателя. Ответ студента должен представлять собой логически последовательное и развернутое сообщение на заданный вопрос, его умение применять понятийно-терминологический аппарат и полученные знания в конкретных случаях. Количество баллов по БРС за эту форму контроля (из 50): 10

1.3.2 Критерии оценивания

Баллы в интервале 86-100% от максимальных ставятся, если:

В ответе качественно раскрыто содержание темы. Ответ хорошо структурирован. Прекрасно освоен понятийный аппарат. Продемонстрирован высокий уровень понимания материала. Превосходное умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.

Баллы в интервале 71-85% от максимальных ставятся, если:

Основные вопросы темы раскрыты. Структура ответа в целом адекватна теме. Хорошо освоен понятийный аппарат. Продемонстрирован хороший уровень понимания материала. Хорошее умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные вопросы.

Баллы в интервале 56-70% от максимальных ставятся, если:

Тема частично раскрыта. Ответ слабо структурирован. Понятийный аппарат освоен частично. Понимание отдельных положений из материала по теме. Удовлетворительное умение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.

Баллы в интервале 0-55% от максимальных ставятся, если обучающийся:

Тема не раскрыта. Понятийный аппарат освоен неудовлетворительно. Понимание материала фрагментарное или отсутствует. Неумение формулировать свои мысли, обсуждать дискуссионные положения.

Содержание оценочного средства

Вопросы для устного опроса

1. Какие особенности растений гороха позволили отнести организмы, взятые Г. Менделю для гибридизации, к чистым линиям?
2. Расскажите о наследовании признаков при сцеплении генов.
3. Что такое изменчивость и норма реакции генотипа?
4. Объясните особенности генетики пола и наследования признаков, сцепленных с полом.
5. В чем различие между наследованием, сцепленным с полом, и наследованием, зависимым от пола?
6. Каковы типы взаимодействия аллельных и неаллельных генов?
7. Расскажите о наследовании при взаимодействии неаллельных генов.
8. Какие известны типы мутационной изменчивости и ее генетического мониторинга?
9. В чем состоит фенотипическое проявление мутаций?
10. Расскажите о хромосоме как носителе наследственной информации.
11. Что характерно для кариотипа человека?
12. Какова пространственная модель ДНК?
13. Какое число хромосом содержится в соматических клетках организма человека? А в половых?
14. Что такое хроматида, центромера?
15. Какие хромосомы называют соматическими?
16. В чем биологическая сущность митоза и мейоза?
17. На каком этапе деления клетки происходит репликация ДНК, кроссинговер и удвоение хромосом?
18. Какие морфологические варианты хромосом встречаются у человека в норме?
19. Объясните особенности проявления и классификация наследственных болезней человека
20. Какие наиболее выдающиеся отечественные селекционные достижения вы знаете?
21. Назовите современные селекционно-генетические методы при выведении новых сортов?
22. Дайте характеристику моногенных и хромосомных болезней, вызывающих умственную отсталость.
23. Что такое наследственная патология? Приведите примеры
24. Перечислите и кратко охарактеризуйте болезни, обуславливающие нарушения опорно-двигательного аппарата, зрения и слуха.

25. Каковы теоретические и практические аспекты проекта "Геном человека"?
26. Обоснуйте молекулярные механизмы реализации наследственной информации.
27. Расскажите об использовании таблицы генетического кода.
28. Как осуществляется идентификация мутантных генов в геноме человека?
29. В чем особенность моногенных болезней с наследственной предрасположенностью? Приведите примеры
30. Какие вы знаете полигенные болезни с наследственной предрасположенностью?
31. Какие исследования относятся к экспресс-диагностике? Что такое генетический риск?
32. Каковы основные задачи медико-генетического консультирования?
33. Перечислите показания для направления на медико-генетическое консультирование.
34. Каким образом происходит определение пола будущего организма?
35. Проанализируйте признаки на примере членов вашей семьи, выявите доминантные и рецессивные признаки.
36. Расскажите о часто встречающихся деформациях позвоночника при наследственных болезнях.
37. В чем заключаются особенности генетически обусловленных форм нарушений коммуникативного поведения?

2. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

2.1. Зачет

4.2.1.1. Порядок проведения

По дисциплине предусмотрен зачет, который проводится в письменной форме или устной форме по билетам, в которых содержатся по 3 вопроса (задания) по всем темам курса, направленные на проверку всех компетенций. Зачет проводится в указанное в расписании время и в отведенной для этого аудитории. Обучающемуся даётся время на подготовку.

Максимум за зачет можно набрать 50 баллов.

2.1.2. Критерии оценивания.

Зачтено Обучающийся обнаружил знание основного учебно-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей работы по специальности, справился с выполнением заданий, предусмотренных программой дисциплины.

Не зачтено Обучающийся обнаружил значительные пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допустил принципиальные ошибки в выполнении предусмотренных программой заданий и не способен продолжить обучение или приступить по окончании университета к профессиональной деятельности без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

2.1.3. Оценочные средства.

Вопросы к зачету:

1. Предмет генетики. Основные разделы и методы генетики, их взаимосвязь. Место генетики среди биологических наук.
2. Генетика как наука о наследственности и изменчивости. Методы генетики
3. Основные этапы становления и развития генетики
4. Гибридологический метод изучения наследственности. Основные закономерности наследственности и изменчивости. Законы наследственности, установленные Г. Менделем.
5. Моногибридное скрещивание. Цитогенетические основы единообразия первого поколения и расщепления признаков во втором поколении.
6. Закон независимого наследования признаков и его цитогенетические основы.
7. Закономерности наследования при дигибридном и полигибридном скрещивании.
8. Особенности наследования признаков при взаимодействии генов. Сущность понятий "генотип" и "фенотип". Плейотропность действия генов. Мультигенные признаки.
9. Влияние факторов внешней среды на реализацию генотипа. Пенетрантность, экспрессивность и норма реакции.
10. Взаимодействие генов. Комплементарность. Рecessивный эпистаз. Доминантный эпистаз.
11. Наследование при взаимодействии генов. Полимерия. Плейотропия.
12. Основные положения хромосомной теории наследственности
13. Наследование признаков, сцепленных с полом.
14. Митоз и мейоз, их биологическое значение.
15. Строение и функционирование хромосом. Сущность понятий кариотип и геном.
16. Кроссинговер, механизмы кроссинговера. Генетические и цитологические доказательства кроссинговера
17. Понятие о генетической карте. Принципы их построения.
18. Хромосомные перестройки (абerrации). Молекулярные механизмы хромосомных перестроек.