

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«Национальный исследовательский ядерный университет «МИФИ»
Обнинский институт атомной энергетики –
филиал федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего
образования «Национальный исследовательский ядерный университет «МИФИ»
(ИАТЭ НИЯУ МИФИ)

Одобрено на заседании

Ученого совета ИАТЭ НИЯУ МИФИ

протокол от 30.10.2023 г. № 23.10

ФОНД
ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ

«Медицинская генетика»

Направление подготовки:	01.04.02 «Прикладная математика и информатика»
Профиль:	«Прикладная математика и информатика»
Квалификация (степень) выпускника:	магистр
Форма обучения:	очная

20__ г.

Область применения

Фонд оценочных средств (ФОС) – является неотъемлемой частью учебно-методического комплекса учебной дисциплины «Медицинская генетика» и предназначен для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу данной дисциплины.

Цели и задачи фонда оценочных средств

Целью Фонда оценочных средств является установление соответствия уровня подготовки обучающихся требованиям федерального государственного образовательного стандарта.

Для достижения поставленной цели Фондом оценочных средств по дисциплине «Медицинская генетика» решаются следующие задачи:

- контроль и управление процессом приобретения обучающимися знаний, умений и навыков предусмотренных в рамках данного курса;
- контроль и оценка степени освоения компетенций, предусмотренных в рамках данного курса;
- обеспечение соответствия результатов обучения задачам будущей профессиональной деятельности через совершенствование традиционных и внедрение инновационных методов обучения в образовательный процесс в рамках данного курса.

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

В результате освоения ООП магистратуры обучающийся должен овладеть следующими результатами обучения по дисциплине:

Коды компетенций	Результаты освоения ООП <i>Содержание компетенций*</i>	Перечень планируемых результатов обучения по дисциплине**
ПК-11	Способен использовать инструменты и методы биоинформатики для анализа результатов высокопроизводительного секвенирования и OMICS данных при выполнении диагностических, клинических и научных исследований.	З-ПК-11. Основы молекулярной биологии, медицинской генетики, современные методы протеомики, метаболомики, метагеномики и геносистематики. У-ПК-11. использовать базовые алгоритмические знания и представления об алгоритмах анализа больших массивов современных биологических и медикобиологических данных. В-ПК-11. современными цифровыми информационными технологиями для сбора, хранения, обработки, анализа и передачи научной информации, в том числе для работы с базами данных (Big Data).

1.2. Этапы формирования компетенций в процессе освоения ООП магистратуры

Компоненты компетенций, как правило, формируются при изучении нескольких дисциплин, а также в немалой степени в процессе прохождения практик, НИР и во время самостоятельной работы обучающегося. Выполнение и защита ВКР являются видом учебной деятельности, который завершает процесс формирования компетенций.

Место дисциплины и соответствующий этап формирования компетенций в целостном процессе подготовки по образовательной программе можно определить по матрице компетенций, которая приводится в Приложении 1.

Этапы формирования компетенции в процессе освоения дисциплины:

- **начальный** этап – на этом этапе формируются знаниевые и инструментальные основы компетенции, осваиваются основные категории, формируются базовые умения. Студент воспроизводит термины, факты, методы, понятия, принципы и правила; решает учебные задачи по образцу;
- **основной** этап – знания, умения, навыки, обеспечивающие формирование компетенции, значительно возрастают, но еще не достигают итоговых значений. На этом этапе студент осваивает аналитические действия с предметными знаниями по дисциплине, способен самостоятельно решать учебные задачи, внося коррективы в алгоритм действий, осуществляя коррекцию в ходе работы, переносит знания и умения на новые условия;
- **завершающий** этап – на этом этапе студент достигает итоговых показателей по заявленной компетенции, то есть осваивает весь необходимый объем знаний, овладевает всеми умениями и навыками в сфере заявленной компетенции. Он способен использовать эти знания, умения, навыки при решении задач повышенной сложности и в нестандартных условиях.

Этапы формирования компетенций в ходе освоения дисциплины отражаются в тематическом плане (см.п. 4 рабочей программы дисциплины).

1.3. Паспорт фонда оценочных средств по дисциплине

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины (результаты по разделам)	Код контролируемой компетенции (или её части) / и ее формулировка	Наименование оценочного средства
Текущий контроль			
1.	Раздел 1-7	ПК-11	Контрольная работа
Промежуточный контроль			
	ЭКЗАМЕН	ПК-11	Экзаменационный билет

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

Конечными результатами освоения программы дисциплины являются сформированные когнитивные дескрипторы «знать», «уметь», «владеть», расписанные по отдельным компетенциям, которые приведены в п.1.1. Формирование этих дескрипторов происходит в процессе изучения дисциплины по этапам в рамках различного вида учебных занятий и самостоятельной работы.

Выделяются три уровня сформированности компетенций на каждом этапе: пороговый, продвинутый и высокий.

Уровни	Содержательное описание уровня	Основные признаки выделения уровня	БРС, % освоения	ECTS/Пятибалльная шкала для оценки экзамена/зачета
Высокий <i>Все виды компетенций сформированы на высоком уровне в соответствии с целями и задачами дисциплины</i>	Творческая деятельность	<i>Включает нижестоящий уровень.</i> Студент демонстрирует свободное обладание компетенциями, способен применить их в нестандартных ситуациях: показывает умение самостоятельно принимать решение, решать проблему/задачу теоретического или прикладного характера на основе изученных методов, приемов, технологий	90-100	A/ Отлично/ Зачтено
Продвинутый <i>Все виды компетенций сформированы на продвинутом уровне в соответствии с целями и задачами дисциплины</i>	Применение знаний и умений в более широких контекстах учебной и профессиональной деятельности, нежели по образцу, большей долей самостоятельности и инициативы	<i>Включает нижестоящий уровень.</i> Студент может доказать владение компетенциями: демонстрирует способность собирать, систематизировать, анализировать и грамотно использовать информацию из самостоятельно найденных теоретических источников и иллюстрировать ими теоретические положения или обосновывать практику применения.	85-89	B/ Очень хорошо/ Зачтено
			75-84	C/ Хорошо/ Зачтено
Пороговый <i>Все виды компетенций сформированы на пороговом уровне</i>	Репродуктивная деятельность	Студент демонстрирует владение компетенциями в стандартных ситуациях: излагает в пределах задач курса теоретически и практически контролируемый материал.	65-74	D/Удовлетворительно/ Зачтено
			60-64	E/Посредственно /Зачтено
Ниже порогового	Отсутствие признаков порогового уровня: компетенции не сформированы. Студент не в состоянии продемонстрировать обладание компетенциями в стандартных ситуациях.		0-59	Неудовлетворительно/ Зачтено

Оценивание результатов обучения студентов по дисциплине осуществляется по регламенту текущего контроля и промежуточной аттестации.

Критерии оценивания компетенций на каждом этапе изучения дисциплины для каждого вида оценочного средства и приводятся в п. 4 ФОС. Итоговый уровень сформированности компетенции при изучении дисциплины определяется по таблице. При этом следует понимать, что граница между уровнями для конкретных результатов освоения образовательной программы может смещаться.

Уровень сформированности компетенции	Текущий контроль	Промежуточная аттестация
высокий	высокий	высокий
	<i>продвинутый</i>	<i>высокий</i>
	<i>высокий</i>	<i>продвинутый</i>
продвинутый	<i>пороговый</i>	<i>высокий</i>
	<i>высокий</i>	<i>пороговый</i>
	продвинутый	продвинутый
	<i>продвинутый</i>	<i>пороговый</i>
	<i>пороговый</i>	<i>продвинутый</i>
пороговый	пороговый	пороговый
ниже порогового	пороговый	ниже порогового
	ниже порогового	-

3. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков или опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций.

Рейтинговая оценка знаний является интегральным показателем качества теоретических и практических знаний и навыков студентов по дисциплине и складывается из оценок, полученных в ходе текущего контроля и промежуточной аттестации.

Текущий контроль в семестре проводится с целью обеспечения своевременной обратной связи, для коррекции обучения, активизации самостоятельной работы студентов.

Промежуточная аттестация предназначена для объективного подтверждения и оценивания достигнутых результатов обучения после завершения изучения дисциплины.

Текущий контроль осуществляется два раза в семестр: контрольная точка № 1 (КТ № 1) и контрольная точка № 2 (КТ № 2).

Результаты текущего контроля и промежуточной аттестации подводятся по шкале балльно-рейтинговой системы.

Вид контроля	Этап рейтинговой системы Оценочное средство	Балл	
		Минимум	Максимум
Текущий	Контрольная точка № 1		
	Оценочное средство № 1 – Контрольная работа	0	30
	Контрольная точка № 2		
	Оценочное средство № 2 – Контрольная работа	0	30
Промежуточный	Зачёт		
	Оценочное средство – Зачетный билет	24	40
	...		
ИТОГО по дисциплине		60	100

Бонусы: поощрительные баллы студент получает к своему рейтингу в конце семестра за активную и регулярную работу на практических занятиях, за вовремя сданные индивидуальные задания.

По Положению бонус (премиальные баллы) не может превышать **5 баллов**.

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

Процедура оценивания знаний, умений, навыков по дисциплине «Медицинская генетика» включает учет успешности по всем видам оценочных средств. Оценка качества подготовки включает текущую и промежуточную аттестацию.

Текущий контроль представляет собой проверку усвоения учебного материала, регулярно осуществляемую на протяжении обучения на каждой лабораторной работе.

Текущий контроль осуществляется в форме устного опроса, отчета по лабораторной работе, теста, докладов, рефератов и контрольных работ.

Формой **промежуточного контроля** является экзамен, баллы за который выставляются по итогам устного опроса на экзамене.

По окончании семестрового курса освоения дисциплины проводится промежуточная аттестация в виде экзамена, что позволяет оценить совокупность приобретенных в процессе обучения студентом профессиональных компетенций.

Экзамен складывается из двух оценочных средств, устный ответ на вопросы к экзамену, при этом студент должен ответить на 3 вопроса из примерного перечня вопросов для подготовки к экзамену и отчитаться по лабораторным работам за семестр.

Оценка по дисциплине выставляется по следующим критериям:

«Отлично» выставляется при предоставлении отчетов по лабораторным работам (не менее 70%) и сданном экзамене на отлично.

«Хорошо» выставляется при предоставлении отчетов по лабораторным работам (не менее 70 %) и сданном экзамене на хорошо.

«Удовлетворительно» выставляется при предоставлении отчетов по лабораторным работам (не менее 70 %) и сданном экзамене на удовлетворительно.

«Неудовлетворительно» выставляется студентам, если не предоставлены отчеты по лабораторным работам, либо на экзамене студент набрал менее 20 баллов.

Оценка сформированности компетенций на экзамене для тех обучающихся, которые пропускали занятия и не участвовали в проверке компетенций во время изучения дисциплины, проводится после индивидуального собеседования с преподавателем по пропущенным или не усвоенным обучающимся темам с последующей оценкой самостоятельно усвоенных знаний на экзамене.

4. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков

4.1.1 Контрольная работа

- а) типовые задания (вопросы)

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«Национальный исследовательский ядерный университет «МИФИ»
Обнинский институт атомной энергетики –
филиал федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования «Национальный исследовательский ядерный университет «МИФИ»

Комплект заданий для контрольной работы по дисциплине Медицинская генетика

Тема: «Классическая медицинская генетика»

ВАРИАНТ 1

1. Объясните, что такое моногенные болезни. Приведите примеры их наследования.
2. Расскажите о доминантном и рецессивном наследовании. Какие особенности у каждого из этих типов наследования?
3. Что представляет собой гетерозиготный и гомозиготный генотип? Приведите примеры.
4. Какие виды хромосом участвуют в половой детерминации у человека? Каковы особенности наследования половозависимых болезней?

ВАРИАНТ 2

1. Что такое фенотип и генотип? Какие факторы могут влиять на проявление генетических признаков?
2. Объясните принцип работы метода ПЦР (полимеразной цепной реакции) и его роль в медицинской генетике.
3. Какие методы генетической диагностики вы знаете? Опишите принципы работы хотя бы двух из них.
4. В чем заключается значение генетической консультации для семей с риском наследственных заболеваний?

Тема: «Геномика и транскриптомика»

ВАРИАНТ 1

1. Что представляет собой геномика? Какова цель исследования геномов?
2. Объясните, что такое секвенирование ДНК. Какие методы секвенирования используются для анализа генома?
3. Какие основные этапы обработки данных при секвенировании генома? В чем заключается ассемблирование генома?
4. Что такое экзомное секвенирование? Какая информация получается при этом методе?

ВАРИАНТ 2

1. Какая роль транскриптомики в изучении генетики? Что такое транскриптом?
2. Объясните принцип работы метода РНК-секвенирования (RNA-Seq). Какие вопросы он помогает решить?
3. Что такое экспрессия генов? Какие факторы могут влиять на экспрессию генов?
4. В чем заключается анализ дифференциальной экспрессии генов? Какие методы используются для этого анализа?

Контрольные работы проводятся 2 раза в семестр на модульных неделях по расписанию, устанавливаемому деканатом. Они проводятся в форме тестов или ином виде по выбору преподавателя с учетом объема изученного материала по курсу. Время проведения контрольной работы - не более 20-30 мин на работу. Для повышения эффективности данной формы контроля необходимо использовать несколько их вариантов.

Оценивание студента проводится преподавателем независимо от наличия или отсутствия студента (по уважительной или неуважительной причине) на занятии. Студенту, пропустившему по уважительной причине контрольную модульную работу, предоставляется возможность отработки. Отработать занятие можно по согласованию с преподавателем в четко установленные сроки в соответствии с графиком консультаций преподавателя, который имеется на кафедре и на официальном сайте кафедры.

Оценивается степень усвоения теоретических знаний по следующим критериям: правильность, полнота и логичность письменного ответа, способностью проиллюстрировать ответ примерами.

в) описание шкалы оценивания:

Максимальный балл за контрольную работу – 10. Каждый вопрос оценивается в 2,5 балла.

Оценка	Критерии
9 – 10 баллов «отлично»	1) полное раскрытие темы; ответы на все вопросы 2) указание точных названий и определений; 3) правильная формулировка понятий и категорий;
8 баллов «Хорошо»	1) недостаточно полное, по мнению преподавателя, раскрытие темы; ответы даны не на все вопросы 2) несущественные ошибки в определении понятий и категорий, кардинально не меняющих суть изложения; 3) наличие грамматических и стилистических ошибок и др.
6–7 баллов «Удовлетворительно»	1) ответ отражает общее направление изложения лекционного материала; 2) наличие достаточного количества несущественных или одной-двух существенных ошибок в определении понятий и категорий; 3) наличие грамматических и стилистических ошибок и др.
0–5 баллов «Неудовлетворительно»	1) нераскрытие темы; 2) большое количество существенных ошибок;

4.1.6 Экзамен

а) типовые вопросы:

1. Что такое мутация? Приведите примеры различных видов мутаций и их последствий.
2. Объясните разницу между моногенными и полигенными наследственными заболеваниями. Каким образом они наследуются?
3. Расскажите о доминантном и рецессивном наследовании. Как определяется наличие гетерозиготных и гомозиготных генотипов?
4. Какие виды хромосом участвуют в половой детерминации у человека? Приведите примеры наследственных заболеваний, связанных с половыми хромосомами.
5. Какие методы генетической диагностики вы можете назвать? Опишите принцип работы хотя бы двух из них.
6. Что такое экспрессия генов? Какие факторы могут влиять на экспрессию генов?
7. Какие методы секвенирования ДНК вы знаете? Приведите примеры их применения в исследованиях геномики.
8. Что такое транскриптомика? Какие методы позволяют изучать транскрипцию генов?
9. Какие перспективы предоставляет геномное редактирование с использованием CRISPR-Cas9? Какие могут быть практические применения этой технологии?
10. Объясните значение генетической консультации и какие ситуации могут требовать обращения за генетической консультацией.
11. Как генетика связана с развитием онкологических заболеваний? Приведите примеры наследственных факторов риска рака.
12. Расскажите о значении Human Genome Project (Проект генома человека) для медицинской генетики и биологических исследований.
13. В чем заключается значение исследования микроРНК (miRNA) в транскриптомике? Какие роли играют микроРНК в регуляции генной экспрессии?
14. Какие факторы могут повысить риск развития генетически обусловленных заболеваний? Приведите примеры влияния генетических и окружающих факторов на заболеваемость.
15. Каким образом методы генетической диагностики применяются на ранних стадиях развития эмбриона? Какие методы пренатальной диагностики вы можете назвать?
16. Расскажите о роли эпигенетики в генной регуляции. Какие факторы могут влиять на изменение эпигенетических меток?
17. Как генетика и транскриптомика могут помочь в понимании механизмов развития комплексных заболеваний, таких как сахарный диабет и сердечно-сосудистые заболевания?
18. В чем состоит значение геномики и транскриптомики для индивидуализированной медицины и персонализированного лечения?
19. Какие преимущества и ограничения имеют методы секвенирования нового поколения (NGS) по сравнению с традиционными методами секвенирования?
20. Приведите примеры актуальных исследований и открытий в области геномики и транскриптомики, которые вносят вклад в медицину и биологию.

б) критерии оценивания компетенций (результатов):

Ответ оценивается по следующим критериям:

- правильность, полнота и логичность построения ответа;
- умение оперировать специальными терминами;
- использование в ответе дополнительного материала;
- умение иллюстрировать теоретические положения практическим материалом;

в) описание шкалы оценивания:

Допуск к экзамену по дисциплине осуществляется при количестве баллов более 36.

За семестр студент может набрать от 36 до 60 баллов.

Минимальный балл за ответ на экзамене – 24, максимальный – 40.

Общая оценка в случае дифференцировки выглядит следующим образом:

- 60-74 баллов – «удовлетворительно»;
- 75-89 баллов – «хорошо»;
- 90-100 баллов – «отлично».

Оценка «отлично» на экзамене ставится при:

- правильном, полном и логично построенном ответе;
- умении оперировать специальными терминами;
- использовании в ответе дополнительного материала;
- умении иллюстрировать теоретические положения практическим материалом.

Оценка «хорошо» на экзамене ставится при:

- правильном, полном и логично построенном ответе, но имеются негрубые ошибки или неточности;
- умении оперировать специальными терминами, но возможны затруднения в использовании практического материала;
- использовании в ответе дополнительного материала;
- умении иллюстрировать теоретические положения практическим материалом, но делаются не вполне законченные выводы или обобщения.

Оценка «удовлетворительно» на экзамене ставится при:

- схематичном неполном ответе;
- неумении оперировать специальными терминами или их незнании;
- с одной грубой ошибкой;
- неумении приводить примеры практического использования научных знаний;

Оценка «неудовлетворительно» на экзамене ставится при:

- ответе на все вопросы билета с грубыми ошибками;
- неумении оперировать специальной терминологией;
- неумении приводить примеры практического использования научных знаний.