

АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
«ПЕРВЫЙ АКАДЕМИЧЕСКИЙ ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЙ КОЛЛЕДЖ»

**ФОНД
ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ**

ОП.04 Генетике человека с основами медицинской генетики

индекс наименование учебной дисциплины

по специальности 34.02.01 Сестринское дело

код

наименование

наименование цикла: Общепрофессиональный цикл

Фонд оценочных средств разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело

Организация разработчик: Автономная некоммерческая организация профессиональная образовательная организация «Первый академический профессиональный колледж» (АНО ПОО ПАПК)

Разработчики: Остроухова Юлия Владимировна – преподаватель генетики с основами медицинской генетики, фармакологии, общественного здоровья и здравоохранения, основ латинского языка, основ микробиологии и иммунологии, основы патологии, председатель ПЦК в АНО ПОО ПАПК.

«Рассмотрено» на заседании ПЦК Естественно-научных дисциплин АНО ПОО ПАПК «26» августа 2024 г. протокол № 1

Председатель ПЦК _____ / Остроухова Ю.В./

«Согласовано»

Методист _____ / Филатова Л.С. /

Содержание

1. Пояснительная записка	3
2. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения основной образовательной программы.....	5
3. Описание перечня оценочных средств и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования	6
4. Оценочные средства характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения основной образовательной программы.....	7
5. Критерии и шкала оценивания компетенций на различных этапах их формирования.....	20
6. Описание процедуры оценивания знаний и умений, характеризующих этапы формирования компетенций.....	24

1. Пояснительная записка

ФОС предназначены для контроля и оценки образовательных достижений студентов, осваивающих **ОП.04 Генетике человека с основами медицинской генетики**.

ФОС разработаны в соответствии требованиями ОПОП СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело, рабочей программы **ОП.04 Генетике человека с основами медицинской генетики**.

ФОС включает контрольные материалы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации.

При изучении дисциплины студент должен:

уметь:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Результатом освоения программы является овладение профессиональными (ПК) и общими (ОК) компетенциями:

ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.

ОК 03. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях.

ОК 08. Использовать средства физической культуры для сохранения и укрепления здоровья в процессе профессиональной деятельности и поддержания необходимого уровня физической подготовленности.

ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.

ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни.

ПК 3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения.

ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента.

ПК 4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской

помощи пациенту.

ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом.

ПК 4.4. Обучать пациента (его законных представителей) и лиц, осуществляющих уход, приемам ухода и самоухода.

ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме.

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

№	Контролируемые разделы (темы) дисциплины	Код контролируемой компетенции (или ее части)	Наименование оценочного средства
1.	Раздел 1. Основы генетики Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	ОК 1-4, ОК 8, ОК 9, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 3.1-3.3, ПК 4.1-ПК	Устный контроль. Тестирование. Реферат. Разноуровневые задания.
2.	Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	ОК 1-4, ОК 8, ОК 9, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 3.1-3.3, ПК 4.1	Устный контроль. Тестирование. Разноуровневые задания и задачи.
3.	Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	ОК 1-4, ОК 8, ОК 9, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 3.1-3.3, ПК 4.1	Устный контроль. Тестирование. Разноуровневые задания и задачи.
4.	Раздел 3. Закономерности наследования признаков Тема 3.1. Типы наследования признаков	ОК 1-4, ОК 8, ОК 9, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 3.1-3.3, ПК 4.1	Устный контроль. Тестирование. Разноуровневые задания и задачи.
5.	Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.	ОК 1-4, ОК 8, ОК 9, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 3.1-3.3, ПК 4.1	Устный контроль. Тестирование. Реферат.
6.	Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости Тема 4.1. Методы изучения наследственности	ОК 1-4, ОК 8, ОК 9, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 3.1-3.3, ПК 4.1	Устный контроль. Тестирование. Разноуровневые задания.
7.	Раздел 5. Наследственность и патология Тема 5.1. Наследственные болезни и их	ОК 1-4, ОК 8, ОК 9, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 3.1-3.3, ПК 4.1	Устный контроль. Тестирование. Презентация.

	классификация		
8.	Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	ОК 1-4, ОК 8, ОК 9, ОК 11, ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 3.1-3.3, ПК 4.1	Устный контроль. Тестирование. Презентация.

3. Описание перечня оценочных средств и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования

№ п/п	Наименование оценочного средства	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в фонде
1	Разноуровневые задания	Различают задания а) репродуктивного уровня, позволяющие оценивать и диагностировать знание фактического материала (базовые понятия, алгоритмы, факты) и умение правильно использовать специальные термины и понятия, узнавание объектов изучения в рамках определенного раздела дисциплины; б) реконструктивного уровня, позволяющие оценивать и диагностировать умения синтезировать, анализировать, обобщать фактический и теоретический материал с формулированием конкретных выводов, установлением причинно-следственных связей; в) творческого уровня, позволяющие оценивать и диагностировать умения, интегрировать знания различных областей, аргументировать собственную точку зрения.	Комплект разноуровневых заданий
2	Реферат	Продукт самостоятельной работы студента, представляющий собой краткое изложение в письменном виде полученных результатов теоретического анализа определенной научной (учебно-исследовательской) темы, где автор раскрывает суть исследуемой проблемы, приводит различные точки зрения, а также собственные взгляды на нее.	Темы рефератов
3	Устный опрос	Средство контроля, организованное как специальная беседа преподавателя с обучающимся на темы, связанные с изучаемой дисциплиной, и рассчитанное на выяснение объема знаний обучающегося по определенному разделу, теме, проблеме и т.п.	Вопросы по темам/разделам дисциплины

4	Тест	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося.	тестовые задания
---	------	--	------------------

4. Оценочные средства, характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения основной образовательной программы

Тестовые задания

1. Генетика это – ...

а) наука о закономерностях наследственности и изменчивости

б) учение о наследственном здоровье человека и методах его улучшения, о способах влияния на наследственные качества будущих поколений с целью их улучшения

в) Наука о химическом составе живых клеток и организмов и о лежащих в основе их жизнедеятельности процессах

2. Ген – это...

а) наследственный фактор, который несет информацию об определенном признаке или функции организма, который является структурной и функциональной единицей наследственности.

б) концевой участок хромосомы

в) структурная и функциональная единица наследственности живых организмов

3. Гены, унаследованные организмом от родителей, будут являться:

а) фенотипом

б) кариотипом

в) генотипом

4. Доминирование – это...

а) проявление у гибридов признака только одного из родителей

б) проявление у гибридов признака обоих родителей

в) отсутствие проявления какого-либо признака у потомка

5. Чистая линия – это...

а) группа организмов, не имеющих признаков которые бы полностью передавались потомству

б) группа организмов, имеющих некоторые признаки, которые полностью передаются потомству

в) группа организмов, имеющих признаки которые полностью передаются потомству

6. Аллели – это...

а) разные формы одного и того же гена, расположенные в различных участках хромосом, и определяющие альтернативные варианты развития одного и того же признака

б) разные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках хромосом, и определяющие варианты развития различных признаков

в) разные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках хромосом, определяющие альтернативные варианты развития одного и того же признака

7. Наследование групп крови системы АВ0 у человека это пример:

а) кодоминирования

б) неполного доминирования

в) полного доминирования

8. Закон чистоты гамет – это...

а) в каждую гамету попадает лишь 1 аллель из пары аллелей данного гена родителя

б) в каждую гамету попадает целая пара аллелей данного гена родителя

в) в гамету не поступают аллели от родительской особи

9. Движущий отбор – это...

- а) форма естественного отбора, действующая при не направленном изменении окружающей среды
- б) форма естественного отбора, при которой его действие направлено против особей, имеющих сильные отклонения от нормы, в пользу особей со средней выраженностью признака
- в) форма естественного отбора, действующая при направленном изменении окружающей среды**

10. Движущей силой эволюции, как полагал Дарвин, является:

- а) генетика**
- б) половой отбор
- в) естественный отбор

11. Моногибридным называется...

- а) скрещивание двух любых особей
- б) скрещивание двух особей, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков**
- в) скрещивание двух особей, отличающихся друг от друга по двум парам альтернативных признаков

12. Особь, имеющая две одинаковых аллели одного гена, и не дающая расщепления признака в потомстве, называется

- а) гомозиготной**
- б) гетерозиготной
- в) доминантной
- г) дигетерозиготной

13. Основой замечательной работы Г. Менделя является:

- а) гибридологический метод
- б) цитологическое исследование**
- в) метод биохимических исследований
- г) метод анатомического анализа

14. Соотношение генотипов гибридов, полученных при моногибридном скрещивании, составляет:

- а) 1 : 2 : 1**
- б) 3 : 1
- в) 2 : 1
- г) 1 : 1

15. Совокупность внешних признаков организма:

- а) фенотип**
- б) генотип
- в) геном
- г) генофонд

16. Особь с генотипом Аа

- а) гомозиготна по доминантному признаку
- б) гомозиготна по рецессивному признаку
- в) дигетерозиготна
- г) гетерозиготна**

17. Скрещивание особей, отличающихся по двум парам признаков, называется

- а) моногибридным
- б) дигибридным**
- в) полигибридным
- г) анализирующим

18. Согласно закону независимого наследования признаков, расщепление по фенотипу происходит в соотношении

- а) 1 : 1
- б) 1 : 2 : 1
- в) 3 : 1**
- г) 9 : 3 : 3 : 1

19. При дигибридном анализирующем скрещивании генотипы родителей соответствуют

- а) AABV x BbVb
- б) AaVb x aabb
- в) AABV x AAbb
- г) Aa x Vb**

20. Цвет кожи у человека наследуется по типу

- а) неполного доминирования
- б) полного доминирования**
- в) множественного действия гена
- г) полимерии

21. Сцепленные гены — это

- а) аллельные гены
- б) гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом
- в) гены, находящиеся в одной хромосоме**

22. Влияние нескольких неаллельных генов на формирование одного признака носит название

- а) группа сцепления
- б) полимерия**
- в) плейотропия

23. В гаплоидном наборе хромосом яйцеклетки человека

- а) содержится одна Y-хромосома
- б) содержится одна X-хромосома**
- в) содержится либо одна X-, либо одна Y-хромосома
- г) содержатся одна X— и одна Y-хромосома

24. Соматическая клетка мужчины содержит

- а) 44 аутосомы, одну X— и одну Y-хромосому**
- б) 44 аутосомы, две X-хромосомы
- в) 44 аутосомы, две Y-хромосомы
- г) 46 аутосом

25. Признаки, сцепленные с полом, — это

- а) признаки, гены которых расположены в X— или Y-хромосомах**
- б) признаки, определяющие все биологические особенности данного пола
- в) первичные половые признаки
- г) вторичные половые признаки

26. Какие утверждения являются верными?

- а) сцепление генов никогда не нарушается
- б) гены в хромосоме расположены линейно
- в) сцепление генов нарушается в результате оплодотворения
- г) один признак может развиваться под действием одного гена

- д) один признак может развиваться под действием нескольких генов
- е) неаллельные гены могут взаимодействовать между собой
- г) **все утверждения верны**

27. Для первой группы крови характерно наличие:

- а) β групповых антител, А и В изоантигенов
- б) групповых антител, А изоантигенов
- в) **α и β групповых антител, изоантигены отсутствуют**
- г) А и В изоантигенов, групповые антитела отсутствуют

28. Универсальными донорами являются люди с группой крови:

- а) I
- б) II
- в) III
- г) IV

29. Универсальными реципиентами являются люди с группой крови:

- а) I
- б) II
- в) III
- г) IV

30. У людей, кровь которых резус-положительная:

- а) Изоантиген А и В отсутствует
- б) Изоантиген А имеется, изоантиген В отсутствует
- в) Изоантиген А отсутствует, изоантиген В имеется
- г) Изоантиген А и В содержится
- д) **нет правильного ответа**

31. Какой метод исследования наследственности использовал в своих работах Мендель?

- а) **цитогенетический**
- б) биохимический
- в) гибридологический

32. В чем заключается суть гибридологического метода изучения наследственности?

- а) в изучении потомков, полученных при скрещивании специально отобранных пар организмов.
- б) **в изучении потомков, полученных при скрещивании случайных пар организмов.**
- в) в изучении хромосом объекта при помощи микроскопа.

33. Какими свойствами, полезными для проведения исследования обладает горох?

- а) **он может быть опылен перекрестно**
- б) он легко выращивается
- в) горошины имеют округлую форму

34. В чем заключается суть цитогенетического метода изучения наследственности?

- а) **изучение хромосом объекта с помощью микроскопа**
- б) изучение образцов объекта путем скрещивания специально подобранных пар организмов
- в) изучение объекта путем компьютерного моделирования

35. С помощью генеалогического метода нельзя выяснить:

- а) закономерности наследования признаков у человека

- б) характер изменения хромосом
- в) оба варианта верны**

36. С помощью какого метода было установлено наследование дальтонизма у человека:

- а) генеалогического**
- б) биохимического
- в) гибридологического

37. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка:

- а) цитогенетического
- б) генеалогического
- в) близнецового**

38. Для определения генотипа особи с доминантным признаком её скрещивают с особью, имеющей:

- а) доминантный фенотип
- б) доминантный генотип
- в) рецессивный фенотип**

39. Какое заболевание можно обнаружить с помощью генеалогического метода:

- а) полидактилию**
- б) лактазную недостаточность
- в) фенилкетонурию

40. Какой метод обнаруживает нарушения работы генов, которые отвечают за обмен веществ:

- а) дерматоглифический
- б) биохимический**
- в) генеалогический

41. Какое заболевание можно выявить с помощью цитогенетического метод:

- а) синдром кошачьего крика**
- б) шизофрению
- в) альбинизм

42. Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений:

- а) цитогенетическим**
- б) биохимическим
- в) гибридологическим

43. Обратимое изменение фенотипа под влиянием условий среды носит название

- а) мутация
- б) модификация**
- в) норма реакции
- г) генотип

44. Пример ненаследственной изменчивости — это

- а) сочетание генов при оплодотворении
- б) групповая изменчивость
- в) искусственные мутации**
- г) рекомбинация генов в результате независимого расхождения хромосом в ходе мейоза

- 45. Пример наследственной изменчивости — это**
- а) увеличение массы тела человека при усиленном питании
 - б) увеличение урожая при правильном поливе
 - в) увеличение числа хромосом в кариотипе**
 - г) повышение устойчивости организма человека к холоду в результате закаливания
- 46. Выберите три верных ответа из шести. Мутациями являются:**
- а) позеленение клубней картофеля на свету
 - б) брахидактилия**
 - в) синдром Дауна**
 - г) искривление ствола сосны, растущей в трещине скалы
 - д) превращение головастика в лягушку
 - е) возникновение белых глаз у дрозофилы**
- 47. Полиплоидные организмы возникают в результате:**
- а) геномных мутаций**
 - б) генных мутаций
 - в) модификационной изменчивости
 - г) комбинативной изменчивости.
- 48. Мутации, связанные с изменением структуры и формы самой хромосомы (поворот участка на 180 градусов) это...**
- а) генные
 - б) хромосомные**
 - в) геномные
- 49. Синдром Дауна это...**
- а) генное заболевание
 - б) хромосомное**
 - в) геномное
- 50. Триомия по 21 хромосоме это...**
- а) Синдром Патау
 - б) Синдром Дауна**
 - в) ФКН
- 51. Трисомия 13 хромосомы это...**
- а) Синдром Клайнфельтера
 - б) Полидактилия
 - в) Синдром Патау**
- 52. Кариотип 47, XX,13+ имеется у больного**
- а) Синдромом Патау** б) Синдромом Эдварса в) Синдромом Дауна д) ФКТ
- 53. Кариотип 47,XXY и 48,XXXУ имеется у больного**
- а) Синдромом Шершевского-Тернера
 - б) Синдромом Клайнфельтера**
 - в) Синдромом Патау
- 54. Полисомия по X хромосоме у мужчин это...**
- а) ФКТ
 - б) Дальтонизм**

- в) Куриная слепота
- г) **Синдром Клайнфельтера**

55. Трисомия по 18 хромосоме это...

- а) **Синдром Эдварса**
- б) Анемия
- в) Синдром Дауна

56. Моносомия по X хромосоме это...

- а) **Синдром Шершевского-Тернера**
- б) Синдром Дауна
- в) Полидактилия

57. Синдром «Кошачьего крика» это...

- а) **Утрата фрагмента 5-й хромосомы**
- б) Трисомия по 21 хромосоме
- в) Полисомия по X хромосоме у мужчин

58. Генные мутации это...

- а) мутации, связанные с изменением структуры и формы самой хромосомы
- б) **маленькие точечные мутации, связанные с изменением нуклеотидов**
- в) мутации, связанные с изменением числа хромосом

59. Галактоземия характеризуется...

- а) **Нарушением углеводного обмена**
- б) Нарушением обмена пуриновых азотистых оснований
- в) Недостатком фермента в-галактозидазы

60. Серповидно-клеточная анемия характеризуется...

- а) Делецией в гене
- б) Дефицитом глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы
- в) **Повышением устойчивости к анемии**

61. Мультифакториальные болезни

- а) Наследуются моногенно
- б) **Наследуются полигенно**
- в) Всегда связаны с рецессивными мутациями

62. Альбинизм характеризуется

- а) Нарушением углеводного обмена
- б) Недостатком фермента тирозиназы
- в) **Нарушением пигментации отдельных частей кожи**

63. Синдром Марфана это болезнь

- а) хромосомная
- б) мультифакториальная
- в) **аутосомно-доминантная**
- г) аутосомно-рецессивная

64. К симптомам ФКН НЕ относится

- а) **диарея**
- б) олигофрения
- в) нарушение пигментации
- г) карликовость

65. Дальтонизм наследуется через
а) хромосому XIII пары
б) X-хромосому половой пары
в) хромосому XX-пары
66. Гемофилия наследуется через
а) хромосому XXI пары
б) хромосому XIII пары
в) X-хромосому половой пары
67. На какие 2 группы делят болезни с наследственной предрасположенностью?
а) моногенные и полигенные
б) моногенные и дигенные
в) генные и генормные
68. При целиакии...
а) в коже отсутствует меланин
б) нарушается всасывание в кишечнике
в) страдает иммунная система
69. Выберите из списка 2 мультифакториальных заболевания
а) диабет
б) куриная слепота
в) шизофрения
г) гастрит
70. Болезни с наследственной предрасположенностью это...
а) заболевания, возникающие при недостаточности витаминов
б) болезни, в патогенезе которых играет роль наследственность
в) болезни, связанные эндокринной системой
71. Выберите то, что относится к врожденным порокам развития
а) шизофрения
б) рассеянный склероз
в) вывих бедра
72. Выберите то, что относится к хроническим заболеваниям неинфекционной этиологии
а) эпилепсия
б) вывих бедра
в) анэнцефалия
73. Выберите группу возбудителей хронического пиелонефрита
а) стафилококк, стрептококк, энтерококк, кишечная палочка, вирусы
б) вирусы, бактерии
в) микрококки, вирусы, диплококки
74. Диета с ограничением солей и жидкости необходима при...
а) рассеянном склерозе
б) хроническом пиелонефрите
в) шизофрении
75. Ингаляционное применение лекарственных средств применяется преимущественно при...

- а) эпилепсии
- б) маниакально-депрессивном психозе
- в) бронхиальной астме**

76. Для какого заболевания характерна фокальность?

- а) шизофрении
- б) эпилепсии**
- в) бронхиальной астмы

77. На что направлена первичная профилактика?

- а) прерывание патологической беременности
- б) предупреждение рождения больного ребенка**
- в) коррекционные манипуляции

78. На что направлен 3 вид профилактики? А) прерывание патологической беременности Б) предупреждение

- В) коррекционные манипуляции.**

79. Отсутствие или избыток продукта определенной биохимической реакции является у человека причиной заболеваний:

- а) обмена веществ;
- б) хронических;
- в) инфекционных.

80. Сахарный диабет является примером:

- а) хромосомных заболеваний;
- б) молекулярных заболеваний;**
- в) врожденного нарушения обмена веществ;
- г) инфекционных заболеваний.

81. Отрицательные последствия (гибель плода) наличия в крови резус-фактора проявляются при вступлении в брак резус-отрицательной женщины и резус-положительного мужчины. Это объясняется тем, что:

- а) организм матери вырабатывает антитела;
- б) плод наследует резус-отрицательную кровь;
- в) плод выделяет антигены;
- г) плод наследует резус-положительную кровь.**

82. . Основным путем предотвращения наследственных заболеваний является:

- а) реабилитация;
- б) лечение;
- в) установление их причин;
- г) профилактика.**

83. Медико-генетическое консультирование не обеспечивает:

- а) прогноз вероятности рождения генетически неполноценного потомства;
- б) контроль за ребенком в период его внутриутробного развития;**
- в) прогноз вероятности рождения второго здорового ребенка, если первый был наследственно болен.

84. Объектом изучения клинической генетики являются:

- а) больной человек;
- б) больной и больные родственники;**

в) больной и все члены его семьи, в том числе и здоровые.

85. Выберите два правильных ответа.

Какие наследственные болезни поддаются коррекции специальными диетами:

- а) нейрофиброматоз;
- б) фенилкетонурия;**
- в) муковисцидоз;
- г) галактоземия;**
- д) умственная отсталость с ломкой X-хромосомой.

86. Выберите два правильных ответа.

Для проведения цитогенетического анализа используются:

- а) мышечные клетки;
- б) эритроциты;
- в) биоптат хориона;**
- г) эмбриональная ткань.**

Темы рефератов

1. «Значение генетики для медицины»
2. «История развития науки – генетики»
3. «Открытие нуклеиновых кислот»
4. «Свойства нуклеиновых кислот»
5. «Антропогенные факторы мутагенеза»
6. «Радиационный мутагенез»
7. «Биологические факторы мутагенеза»
8. «Профилактика наследственных заболеваний»
9. «Виды наследственных патологий».

Разноуровневые задачи

1. Черная масть крупного рогатого скота доминирует над рыжей, а белоголовость над сплошной окраской головы.

Какое потомство можно получить от скрещивания гетерозиготного черного быка со сплошной окраской головы с рыжей белоголовой коровой, если последняя гетерозиготна по белоголовости? Гены обоих признаков находятся в разных хромосомах.

1. 50% черные белоголовые, 50% черные со сплошной окраской головы
2. 50% рыжие белоголовые, 50% рыжие со сплошной окраской головы.
3. 25% черные белоголовые, 25% черные со сплошной окраской головы, 25% рыжие белоголовые, 25% рыжие со сплошной окраской головы.
4. 100% черные белоголовые
5. 50% черные белоголовые, 50% рыжие со сплошной окраской головы.

2. У родителей со II группой крови родился сын с I группой крови и гемофилик. Оба родителя не страдают этой болезнью.

Определите вероятность рождения второго ребенка здоровым и возможные группы крови его. Гемофилия наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

1. 25%. II или III
2. 25%. I или III
3. 100%, I
4. 75%. I или II
5. 50%, II

3. Мать со II группой крови имеет ребенка с I группой крови. Установите возможные

группы крови отца.

1. IV
2. II
3. I
4. III
5. I, II (IAIO), III (IBIO).

4. Потемнение зубов может передаваться двумя рецессивными генами, один из которых расположен в аутосомах, другой - в X-хромосоме. Какой будет риск у детей иметь темные зубы, если родители гетерозиготны по аутосомным генам и мама имеет рецессивный ген, расположенный в X-хромосоме?

1. 25%
2. 100%
3. 75%
4. 0%
5. 50%

5. У матери I (O), группа крови, у отца - IV (AB). Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей?

1. не могут
2. I
3. IV
4. I и IV
5. могут

4.1 Материалы для студентов по подготовке к промежуточной аттестации

4.1.1 Перечень вопросов к промежуточной аттестации по учебной дисциплине (дифференцированный зачет)

1. Краткая история развития медицинской генетики.
2. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.
3. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.
4. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.
5. Клетка – основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки.
6. Прокариотические и эукариотические клетки.
7. Общий план строения эукариотической клетки.
8. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки.
9. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип».
10. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки.
11. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
12. Сохранение информации от поколения к поколению.
13. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена.
14. Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК.
15. Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов.
16. Транскрипция, трансляция, элонгация.
17. Синтез белка как молекулярная основа самообновления.
18. Генетический код его универсальность, специфичность.

19. Законы наследования Я. Г. Менделя.
20. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.
21. Сущность законов наследования признаков у человека.
22. Типы и закономерности наследования признаков у человека.
23. Генотип и фенотип.
24. Виды взаимодействия генов.
25. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.
26. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
27. Генетическое определение групп крови и резус – фактора
28. Основные виды изменчивости.
29. Причины мутационной изменчивости.
30. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез.
31. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.
32. Методы изучения наследственности и изменчивости.
33. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, ПОП уляционно-статистический, иммуногенетический методы.
34. Классификация наследственных болезней.
35. Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания.
36. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом.
37. Мультифакториальные заболевания.
38. Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.
39. Виды профилактики наследственных заболеваний.
40. Показания к медико-генетическому консультированию (МГК).
41. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
42. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.

4.1.2 Тестовые задания для студентов по подготовке к промежуточной аттестации

- 1. Отрицательные последствия (гибель плода) наличия в крови резус-фактора проявляются при вступлении в брак резус-отрицательной женщины и резус-положительного мужчины. Это объясняется тем, что:**
 - а) организм матери вырабатывает антитела;
 - б) плод наследует резус-отрицательную кровь;
 - в) плод выделяет антигены;
 - г) плод наследует резус-положительную кровь.
- 2. На какие 2 группы делят болезни с наследственной предрасположенностью?**
 - а) моногенные и полигенные
 - б) моногенные и дигенные
 - в) генные и генормные
- 3. Альбинизм характеризуется**
 - а) Нарушением углеводного обмена
 - б) Недостатком фермента тирозиназы
 - в) Нарушением пигментации отдельных частей кожи
- 4. Мультифакториальные болезни**
 - а) Наследуются моногенно
 - б) Наследуются полигенно
 - в) Всегда связаны с рецессивными мутациями
- 5. Кариотип 47,XXY и 48,XXXУ имеется у больного**
 - а) Синдромом Шершевского-Тернера
 - б) Синдромом Клайнфельтера
 - в) Синдромом Патау
- 6. Пример наследственной изменчивости — это**
 - а) увеличение массы тела человека при усиленном питании
 - б) увеличение урожая при правильном поливе

- в) увеличение числа хромосом в кариотипе
- г) повышение устойчивости организма человека к холоду в результате закаливания

7. Какое заболевание можно выявить с помощью цитогенетического метод:

- а) синдром кошачьего крика
- б) шизофрению
- в) альбинизм

8. Какими свойствами, полезными для проведения исследования обладает горох?

- а) он может быть опылен перекрестно
- б) он легко выращивается
- в) горошины имеют округлую форму

9. Какие утверждения являются верными?

- а) сцепление генов никогда не нарушается
- б) гены в хромосоме расположены линейно
- в) сцепление генов нарушается в результате оплодотворения
- г) один признак может развиваться под действием одного гена
- д) один признак может развиваться под действием нескольких генов
- е) неаллельные гены могут взаимодействовать между собой
- г) все утверждения верны

10. Сцепленные гены — это

- а) аллельные гены
- б) гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом
- в) гены, находящиеся в одной хромосоме

11. Выберите группу возбудителей хронического пиелонефрита

- а) стафилококк, стрептококк, энтерококк, кишечная палочка, вирусы
- б) вирусы, бактерии
- в) микрококки, вирусы, диплококки

12. На что направлена первичная профилактика?

- а) прерывание патологической беременности
- б) предупреждение рождения больного ребенка
- в) коррекционные манипуляции

13. Медико-генетическое консультирование не обеспечивает:

- а) прогноз вероятности рождения генетически неполноценного потомства;
- б) контроль за ребенком в период его внутриутробного развития;
- в) прогноз вероятности рождения второго здорового ребенка, если первый был наследственно болен.

14. Выберите два правильных ответа.

Для проведения цитогенетического анализа используются:

- а) мышечные клетки;
- б) эритроциты;
- в) биоптат хориона;
- г) эмбриональная ткань.

15. Объектом изучения клинической генетики являются:

- а) больной человек;
- б) больной и больные родственники;
- в) больной и все члены его семьи, в том числе и здоровые.

16. Основным путем предотвращения наследственных заболеваний является:

- а) реабилитация;
- б) лечение;
- в) установление их причин;
- г) профилактика.

17. На что направлен 3 вид профилактики?

- а) прерывание патологической беременности
- б) предупреждение
- в) коррекционные манипуляции.

18. Болезни с наследственной предрасположенностью это...

- а) заболевания, возникающие при недостаточности витаминов
- б) болезни, в патогенезе которых играет роль наследственность
- в) болезни, связанные эндокринной системой

19. При целиакии...

- а) в коже отсутствует меланин
- б) нарушается всасывание в кишечнике
- в) страдает иммунная система

20. Синдром «Кошачьего крика» это...

- а) Утрата фрагмента 5-й хромосомы
- б) Трисомия по 21 хромосоме
- в) Полисомия по X хромосоме у мужчин

Вопросы	Ключи	Вопросы	Ключи
1	г	11	а
2	а	12	б
3	в	13	б
4	б	14	в г
5	б	15	б
6	в	16	г
7	а	17	в
8	а	18	б
9	г	19	б
10	в	20	а

5. Критерии и шкала оценивания компетенций на различных этапах их формирования
КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТОВ НА УСТНЫЕ ВОПРОСЫ

№ п/п	критерии оценивания	оценка/зачет
1.	1) полно и аргументированно отвечает по содержанию задания; 2) обнаруживает понимание материала, может обосновать свои суждения, применить знания на практике, привести необходимые примеры не только по учебнику, но и самостоятельно составленные; 3) излагает материал последовательно и правильно.	отлично
2.	студент дает ответ, удовлетворяющий тем же требованиям, что и для оценки «5», но допускает 1-2 ошибки, которые сам же исправляет.	хорошо
3.	ставится, если студент обнаруживает знание и понимание основных положений данного задания, но: 1) излагает материал неполно и допускает неточности в определении понятий или формулировке правил; 2) не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры; 3) излагает материал непоследовательно и допускает ошибки.	удовлетворительно
4.	студент обнаруживает незнание ответа на соответствующее задание, допускает ошибки в формулировке определений и правил, искажающие их смысл, беспорядочно и неуверенно излагает материал; отмечаются такие недостатки в подготовке студента, которые являются серьезным препятствием к успешному овладению последующим материалом.	неудовлетворительно

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ ТЕСТИРОВАНИЯ

№ п/п	тестовые нормы: % правильных ответов	оценка/зачет
1	85-100 %	отлично
2	70-84%	хорошо
3	51-69%	удовлетворительно
4	менее 50%	неудовлетворительно

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ РЕШЕНИЯ ЗАДАЧ

№ п/п	критерии оценивания	оценка/зачет
1	Полное верное решение. В логическом рассуждении и решении нет ошибок, задача решена рациональным способом. Получен правильный ответ. Ясно описан способ решения.	отлично
2	Решение в целом верное. В логическом рассуждении и решении нет существенных ошибок, но задача решена неоптимальным способом или допущено не более двух незначительных ошибок. В работе присутствуют арифметическая ошибка, механическая ошибка или описка при переписывании выкладок или ответа, не исказившие экономическое содержание ответа.	хорошо
3	Имеются существенные ошибки в логическом рассуждении и в решении. Рассчитанное значение искомой величины искажает экономическое содержание ответа. Доказаны вспомогательные утверждения, помогающие в решении задачи.	удовлетворительно
4	Решение неверное или отсутствует.	неудовлетворительно

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ РЕФЕРАТА

№ п/п	критерии оценивания	оценка/зачет
1.	ответ аргументирован, обоснован и дана самостоятельная оценка изученного материала	отлично
2.	ответ аргументирован, последователен, но допущены некоторые неточности	хорошо
3.	ответ является неполным и имеет существенные логические несоответствия	удовлетворительно
4.	в ответе отсутствует аргументация, тема не раскрыта	неудовлетворительно

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ СТУДЕНЧЕСКИХ ПРЕЗЕНТАЦИЙ

Оформление слайдов	Параметры
Оформление презентации	<p>Соблюдать единого стиля оформления. Фон должен соответствовать теме презентации</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ Слайд не должен содержать более трех цветов ○ Фон и текст должны быть оформлены контрастными цветами ○ При оформлении слайда использовать возможности анимации ○ Анимационные эффекты не должны отвлекать внимание от содержания слайдов ○ Для заголовка – не менее 24 ○ Для информации не менее – 18 ○ Лучше использовать один тип шрифта ○ Важную информацию лучше выделять жирным шрифтом, курсивом. Подчеркиванием ○ На слайде не должно быть много текста, оформленного прописными буквами ○ На слайде не должно быть много выделенного текста (заголовки, важная информация)
Содержание презентации	<ul style="list-style-type: none"> ○ Слайд должен содержать минимум информации ○ Информация должна быть изложена профессиональным языком ○ Содержание текста должно точно отражать этапы выполненной работы ○ Текст должен быть расположен на слайде так, чтобы его удобно было читать ○ В содержании текста должны быть ответы на проблемные вопросы ○ Текст должен соответствовать теме презентации ○ Слайд не должен содержать большого количества информации ○ Лучше ключевые пункты располагать по одному на слайде
Структура презентации	<ul style="list-style-type: none"> ○ Предпочтительно горизонтальное расположение информации ○ Наиболее важная информация должна располагаться в центре ○ Надпись должна располагаться под картинкой <p>Для обеспечения разнообразия следует использовать разные виды слайдов:</p> <ul style="list-style-type: none"> ○ с таблицами ○ с текстом ○ с диаграммами

Если студенческая работа отвечает всем требованиям критериев, то ей дается оценка **отлично**. Если при оценивании половина критерием отсутствует, то работа оценивается **удовлетворительно**. При незначительном нарушении или отсутствии каких-либо параметров в работе, она оценивается **хорошо**.

КРИТЕРИИ И ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

№ п/п	критерии оценивания	Оценка /зачет
1	Оценка «отлично» выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний, причем не затрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе материал различной литературы, правильно обосновывает принятое нестандартное решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач по формированию общепрофессиональных компетенций.	<i>«отлично» /зачтено</i>
2	Оценка «хорошо» выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения, а также имеет достаточно полное представление о значимости знаний по дисциплине.	<i>«хорошо» /зачтено</i>
3	Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает сложности при выполнении практических работ и затрудняется связать теорию вопроса с практикой.	<i>«удовлетворительно»/ зачтено</i>
4	Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, неуверенно отвечает, допускает серьезные ошибки, не имеет представлений по методике выполнения практической работы. Как правило, оценка «неудовлетворительно» ставится студентам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по данной дисциплине.	<i>«неудовлетворительно»/ незачтено</i>

КРИТЕРИИ И ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ УРОВНЕЙ ОСВОЕНИЯ КОМПЕТЕНЦИЙ

Шкала оценивания	Уровень освоенности компетенции	Результаты освоенности компетенции
отлично	высокий	студент, овладел элементами компетенции «знать», «уметь» и «владеть», проявил всесторонние и глубокие знания программного материала по дисциплине, освоил основную и дополнительную литературу, обнаружил творческие способности в
		понимании, изложении и практическом использовании усвоенных знаний.

хорошо	базовый	студент овладел элементами компетенции «знать» и «уметь», проявил полное знание программного материала по дисциплине, освоил основную рекомендованную литературу, обнаружил стабильный характер знаний и умений и проявил способности к их самостоятельному применению и обновлению в ходе последующего обучения и практической деятельности.
удовлетворительно	Нормативный	студент овладел элементами компетенции «знать», проявил знания основного программного материала по дисциплине в объеме, необходимом для последующего обучения и предстоящей практической деятельности, изучил основную рекомендованную литературу, допустил неточности в ответе на экзамене, но в основном обладает необходимыми знаниями для их устранения при корректировке со стороны экзаменатора.
неудовлетворительно	компетенции не сформированы	студент не овладел ни одним из элементов компетенции, обнаружил существенные пробелы в знании основного программного материала по дисциплине, допустил принципиальные ошибки при применении теоретических знаний, которые не позволяют ему продолжить обучение или приступить к практической деятельности без дополнительной подготовки по данной дисциплине.

6. Описание процедуры оценивания знаний и умений, характеризующих этапы формирования компетенций

Оценка знаний, умений, навыков, характеризующих этапы формирования компетенций по ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» осуществляется в ходе текущего и промежуточного контроля. Текущий контроль организуется в формах: устного опроса (беседы, индивидуального опроса, докладов, сообщений); тестирования, подготовки реферативных сообщений, мультимедийных презентаций, разноуровневых заданий.

Промежуточный контроль осуществляется в форме дифференцированного зачета. Каждая форма промежуточного контроля должна включать в себя теоретические вопросы, позволяющие оценить уровень освоения студентами знаний и практические задания, выявляющие степень сформированности умений и навыков.

Процедура оценивания компетенций, обучающихся основана на следующих принципах: периодичности проведения оценки, многоступенчатости оценки по устранению недостатков, единства используемой технологии для всех обучающихся, выполнения условий сопоставимости результатов оценивания, соблюдения последовательности проведения оценки.

Краткая характеристика процедуры реализации текущего и промежуточного контроля для оценки компетенций обучающихся включает:

доклад, сообщение, эссе и др. - продукт самостоятельной работы студента, представляющий собой публичное выступление по представлению полученных результатов решения определенной учебно-практической, учебно-исследовательской или научной темы. Подготовка осуществляется во внеурочное время. В оценивании результата наравне с преподавателем могут принимать участие студенты группы.

устный опрос – устный опрос по основным терминам может проводиться в начале/конце лекционного или семинарского занятия в течении 15-20 мин. Либо устный опрос проводится в течение всего семинарского занятия по заранее выданной тематике.

тест – позволяет оценить уровень знаний студентами теоретического материала по

дисциплине. Осуществляется на бумажных носителях по вариантам.

Зачет (дифференцированный) – проводится в заданный срок согласно графику учебного процесса. Зачет проходит в устной форме в виде собеседования по вопросам итогового контроля. При выставлении результата по зачету учитывается уровень приобретенных компетенций студента. Компонент «знать» оценивается теоретическими вопросами по содержанию дисциплины, компоненты «уметь» и «владеть» - практико-ориентированными заданиями.

разноуровневые задания (кейс задания, ситуационные задачи).

Цель решения задач - обучить студентов умению проводить анализ реальных ситуаций.

- Самостоятельное выполнение задания;
- Анализ и правильная оценка ситуации, предложенной в задаче;
- Правильность выполняемых действий и их аргументация;
- Верное анатомо-физиологическое обоснование решения;
- Самостоятельное формулирование выводов;

реферат - продукт самостоятельной работы студента, представляющий собой публичное выступление по представлению полученных результатов решения определенной учебно-практической, учебно-исследовательской или научной темы. Защита реферата проводится на занятии.

Изложенное понимание реферата как целостного авторского текста определяет критерии его оценки: новизна текста; обоснованность выбора источника; степень раскрытия сущности вопроса; соблюдения требований к оформлению.

Новизна текста: а) актуальность темы исследования; б) новизна и самостоятельность в постановке проблемы, формулирование нового аспекта известной проблемы в установлении новых связей (межпредметных, внутриспредметных, интеграционных); в) умение работать с исследованиями, критической литературой, систематизировать и структурировать материал; г) явленность авторской позиции, самостоятельность оценок и суждений; д) стилевое единство текста, единство жанровых черт.

Степень раскрытия сущности вопроса: а) соответствие плана теме реферата; б) соответствие содержания теме и плану реферата; в) полнота и глубина знаний по теме; г) обоснованность способов и методов работы с материалом; е) умение обобщать, делать выводы, сопоставлять различные точки зрения по одному вопросу (проблеме).

Обоснованность выбора источников: а) оценка использованной литературы: привлечены ли наиболее известные работы по теме исследования (в т.ч. журнальные публикации последних лет, интернет ресурсы и т.д.).

Соблюдение требований к оформлению: а) насколько верно оформлены ссылки на используемую литературу, список литературы; б) оценка грамотности и культуры изложения.

контрольная работа - выполняется письменно, по завершению усвоения темы для выяснения уровня усвоения данной темы по следующим позициям: умение систематизировать знания; точное, осмысленное воспроизведение изученных сведений; понимание сущности процессов; воспроизведение требуемой информации в полном объеме. Отведенное время – 45 мин.

презентация - продукт самостоятельной работы студента, представляющий собой публичное выступление по представлению полученных результатов решения определенной учебно-практической, учебно-исследовательской или научной темы с демонстрацией презентации. Подготовка осуществляется во внеурочное время. На подготовку дается одна неделя. Результаты озвучиваются на втором занятии, регламент - 7 минут на выступление. В оценивании результата наравне с преподавателем принимают участие студенты группы.