

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ИРКУТСКОЙ ОБЛАСТИ

ОБЛАСТНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«САЯНСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

по учебной дисциплине

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

программы подготовки специалистов среднего звена

по специальности 31.02.01 Лечебное дело углубленной подготовки

Саянск

2021

Фонд оценочных средств разработан на основании:

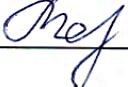
- федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело углубленной подготовки;
- рабочей программе учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики;
- учебного плана ОГБПОУ «Саянский медицинский колледж»;
- локальных нормативных актов ОГБПОУ «Саянский медицинский колледж».

Разработчик:

Пыжьянова И.В., преподаватель генетики человека высшей квалификационной категории ОГБПОУ «Саянский медицинский колледж».

Рассмотрено на заседании цикловой методической комиссии ОГСЭ, ЕН и ОП

Протокол № 1 от « 31 » 08 2021 г.

Председатель ЦМК  / Л.А. Казиминова

Одобрено на заседании методического совета

Протокол № 1 от « 31 » 08 2021 г.

Заместитель директора по учебной работе  / О.И. Комолкина



СОДЕРЖАНИЕ

| | | |
|---|--|----|
| 1 | Паспорт фонда оценочных средств | 4 |
| | 1.1 Общие положения | 4 |
| | 1.2 Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке | 5 |
| | 1.3 Организация контроля и оценки освоения программы учебной дисциплины | 6 |
| | 1.3.1 Текущий контроль при освоении учебной дисциплины | 6 |
| | 1.3.2 Промежуточная аттестация по учебной дисциплине | 6 |
| | 1.3.3 Мониторинг эффективности образовательного процесса по учебной дисциплине | 7 |
| 2 | Комплект заданий для подготовки обучающихся к оценке освоения умений и усвоения знаний по учебной дисциплине | 7 |
| | 2.1 Задания для подготовки обучающихся к текущему контролю по учебной дисциплине | 7 |
| | 2.2 Задания для подготовки обучающихся к промежуточной аттестации по учебной дисциплине | 8 |
| 3 | Фонд оценочных средств для проверки освоения программы учебной дисциплины | 8 |
| | 3.1 Фонд оценочных знаний для текущего контроля по учебной дисциплине | 8 |
| | 3.2 Фонд оценочных знаний для промежуточной аттестации по учебной дисциплине | 11 |
| | 3.2.1 Пакет преподавателя | 11 |
| | 3.2.2 Задания для обучающихся | 11 |
| | 3.2.3 Регистрация результатов освоения учебной дисциплины | 12 |
| | 3.3 Фонд оценочных материалов для проведения мониторинга эффективности образовательного процесса | 12 |
| | 3.3.1 Вид оценочных материалов | 12 |
| | 3.3.2 Критерии оценки результатов освоения умений и усвоения знаний по учебной дисциплине | 12 |
| | 3.3.3 Регистрация показателей результатов освоения учебной дисциплины | 12 |
| 4 | Перечень приложений к фонду оценочных средств | 13 |
| | Приложение 1 | 14 |
| | Приложение 2 | 15 |
| | Приложение 3 | 19 |
| | Приложение 4 | 21 |

1 Паспорт фонда оценочных средств

1.1 Общие положения

Фонд оценочных средств (далее ФОС) предназначен для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики программы подготовки специалистов среднего звена (далее ППСЗ) по специальности 31.02.01 Лечебное дело углубленной подготовки.

В результате освоения учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики обучающийся должен обладать предусмотренными федеральным государственным образовательным стандартом (далее ФГОС) следующими умениями, знаниями, которые способствуют формированию профессиональных компетенций, и общими компетенциями:

Умения:

У 1 - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;

У 2 - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

У 3 - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Знания:

З 1 - биохимические и цитологические основы наследственности;

З 2 - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;

З 3 - методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;

З 4 - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;

З 5 - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;

З 6 - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Общие компетенции:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

Профессиональные компетенции:

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

1.2 Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке

В результате аттестации по учебной дисциплине осуществляется комплексная проверка следующих умений и знаний, а также динамика формирования общих компетенций.

Таблица 1

| Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания) | Показатели оценки результата |
|--|---|
| Уметь: | |
| Уметь проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией | - наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях; - оценка выполнения заданий рабочей тетради; - оценка выполнений заданий текущего контроля; - оценка выполнения заданий на дифференцированном зачете. |
| Уметь проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии | - наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях; - оценка выполнения заданий рабочей тетради; - оценка выполнений заданий текущего контроля; - оценка выполнения заданий на дифференцированном зачете. |
| Уметь проводить предварительную | - наблюдение и оценка деятельности на |

| | |
|---|---|
| диагностику наследственных болезней. | практических занятиях; - оценка выполнения заданий рабочей тетради; - оценка выполнений заданий текущего контроля; - оценка выполнения заданий на дифференцированном зачете. |
| Знать: | |
| Знать биохимические и цитологические основы наследственности | - наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях; |
| Знать закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов | - оценка выполнения заданий рабочей тетради; - оценка выполнений заданий текущего контроля; |
| Знать методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии | - оценка выполнения заданий на дифференцированном зачете. |
| Знать основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза | |
| Знать основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения | |
| Знать цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию | |

1.3 Организация контроля и оценки освоения программы учебной дисциплины

1.3.1 Текущий контроль при освоении учебной дисциплины

Предметом оценки при освоении учебной дисциплины являются требования ППСЗ к умениям и знаниям, обязательным при реализации программы учебной дисциплины и направленные на формирование общих и профессиональных компетенций.

Текущий контроль проводится с целью оценки систематичности учебной работы обучающегося, включает в себя ряд контрольных мероприятий, реализуемых в рамках аудиторной и внеаудиторной самостоятельной работы обучающегося.

1.3.2 Промежуточная аттестация по учебной дисциплине

Промежуточная аттестация проводится с целью установления уровня и качества подготовки обучающихся ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело в части требований к результатам освоения программы учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики и определяет:

- полноту и прочность теоретических знаний;
- сформированность умения применять теоретические знания при решении практических задач в условиях, приближенных к будущей профессиональной деятельности.

Формой промежуточной аттестации по учебной дисциплине является дифференцированный зачет. Дифференцированный зачет проводится в

соответствии с графиком учебного процесса учебного плана ОГБПОУ «Саянский медицинский колледж» по завершению изучения дисциплины в течение семестра без четко выделенной сессии

Информация о форме, сроках промежуточной аттестации по дисциплине доведена до сведения обучающихся на учебно-методическом стенде в начале семестра.

Форма проведения дифференцированного зачета – письменная работа, включающая задания разного уровня сложности, ориентированные на оценку уровня усвоения обучающимися теоретического материала и оценку умений применять теоретические знания и профессионально-значимую информацию.

Для проведения дифференцированного зачета сформирован фонд оценочных средств, позволяющий оценить знания, умения, приобретенный учебный опыт. Оценочные средства составлены на основе рабочей программы учебной дисциплины и охватывают все разделы и темы.

Перечень заданий, выносимых на дифференцированный зачет, разработан преподавателем учебной дисциплины, рассмотрен на заседании цикловой методической комиссии ОГСЭ, ЕН и ОП и утвержден заместителем директора по учебной работе. Вопросы для подготовки к дифференцированному зачету по учебной дисциплине доведены до сведения обучающихся на учебно-методическом стенде кабинета, в библиотеке.

1.3.3 Мониторинг эффективности образовательного процесса по учебной дисциплине

Контроль образовательных достижений обучающихся в виде срезов знаний проводится:

- для определения уровня знаний и умений обучающихся;
- для получения данных свидетельствующих о возможном снижении/повышении качества преподавания и корректировки программы учебной дисциплины;
- для обеспечения самооценки качества реализации ППССЗ по специальности.

Контроль осуществляется по истечении не менее трех месяцев после окончания изучения дисциплины в форме тестирования.

2 Комплект заданий для подготовки обучающихся к оценке освоения умений и усвоения знаний по учебной дисциплине

2.1 Задания для подготовки обучающихся к текущему контролю по учебной дисциплине

Для подготовки к практическим и теоретическим занятиям по каждому разделу (теме) составлены контрольные вопросы, задания для подготовки к оценке освоения умений.

Задания для подготовки обучающихся к текущему контролю по учебной дисциплине входят в состав учебно-методических комплексов тем дисциплины, хранятся у преподавателя.

2.2 Задания для подготовки обучающихся к промежуточной аттестации по учебной дисциплине

| Назначение задания | Вид задания | Примечание |
|---|-------------------|---|
| Задания для подготовки обучающихся к дифференцированному зачету по учебной дисциплине | Перечень вопросов | Приложение 1. Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации по учебной дисциплине |

3 Фонд оценочных средств для проверки освоения программы учебной дисциплины

3.1 Фонд оценочных средств для текущего контроля по учебной дисциплине

ФОС для текущего контроля по учебной дисциплине включает контрольно-оценочные материалы для проверки результатов освоения программы теоретического и практического курса учебной дисциплины.

Контрольно-оценочные материалы текущего контроля входят в состав учебно-методических тем учебной дисциплины, хранятся у преподавателя (Приложение 2).

Применяются различные формы и методы текущего контроля учебной дисциплины (таблица 2). В ходе текущего контроля отслеживается формирование общих и профессиональных компетенций через наблюдение за деятельностью обучающегося (проявление интереса к дисциплине, участие в кружковой работе, УИРС, олимпиадах; эффективный поиск, отбор и использование дополнительной литературы; работа в команде, пропаганда здорового образа жизни и др.).

Таблица 2

Формы и методы текущего контроля успеваемости по учебной дисциплине и формируемые общие и профессиональные компетенции по темам (разделам)

| Элемент учебной дисциплины (наименование темы) | Форма и методы контроля | | Проверяемые У, З | Формируемые ОК и ПК |
|--|-------------------------|---|------------------|---------------------|
| | Формы контроля | Методы контроля | | |
| Теоретические занятия | | | | |
| Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки | Фронтальный | Устный контроль | З 1-6 | ОК 1-13 |
| Цитологические основы наследственности. | Групповой, | Устный контроль Оценка выполнения внеаудиторной самостоятельной работы (ВСР) | З 1 | ОК 1-13 |
| Биохимические основы наследственности | Групповой, | Устный контроль Оценка выполнения внеаудиторной самостоятельной работы (ВСР) | З 1 | ОК 1-13 |

| | | | | |
|--|-----------------------------|--|-----|----------------------|
| Наследование признаков при моногибридном, дигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. | Фронтальный, индивидуальный | Устный контроль Терминологический диктант Оценка выполнения внеаудиторной самостоятельной работы (ВСР) | 3 2 | ОК 1-13 |
| Хромосомная теория наследственности. Наследование группы крови. | Фронтальный, индивидуальный | Устный контроль Терминологический диктант Оценка решения задач Оценка выполнения внеаудиторной самостоятельной работы (ВСР) | 3 2 | ОК 1-13 |
| Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. | Фронтальный, индивидуальный | Устный контроль Тестовый контроль Оценка выполнения внеаудиторной самостоятельной работы (ВСР) | 3 3 | ОК 1-13 |
| Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. | Фронтальный, индивидуальный | Устный контроль Тестовый контроль Оценка выполнения внеаудиторной самостоятельной работы (ВСР) | 3 4 | ОК 1-13 |
| Хромосомные болезни. Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням. | Фронтальный, индивидуальный | Устный контроль Тестовый контроль Оценка выполнения внеаудиторной самостоятельной работы (ВСР) | 3 5 | ОК 1-13 |
| Медико-генетическое консультирование. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний | Фронтальный, индивидуальный | Устный контроль Тестовый контроль Оценка выполнения внеаудиторной самостоятельной работы (ВСР) | 3 6 | ОК 1-13 |
| Практические занятия | | | | |
| Цитологические основы наследственности. | Индивидуальный | Решение задач Оценка выполнения ВСР Наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях | 3 1 | ПК 2.2-2.4, 3.1, 5.3 |
| Биохимические основы наследственности | Индивидуальный | Решение задач Оценка выполнения ВСР Наблюдение и | 3 1 | ПК 2.2-2.4, 3.1, 5.3 |

| | | | | |
|---|----------------|--|--------------|----------------------|
| | | оценка деятельности на практических занятиях | | |
| Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами | Индивидуальный | Решение генетических задач Оценка выполнения ВСР Наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях | 3 2 У 3 | ПК 2.2-2.4, 3.1, 5.3 |
| Наследование группы крови и резус-фактора | Индивидуальный | Решение генетических задач Оценка выполнения ВСР Наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях | 3 2 У 3 | ПК 2.2-2.4, 3.1, 5.3 |
| Составление и анализ родословных схем | Индивидуальный | Решение генетических задач Оценка выполнения ВСР Наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях | У 3 3 3 | ПК 2.2-2.4, 3.1, 5.3 |
| Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение | Индивидуальный | Решение генетических задач Оценка выполнения ВСР Наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях | У 3 3 3 | ПК 2.2-2.4, 3.1, 5.3 |
| Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза | Индивидуальный | Решение генетических задач Оценка выполнения ВСР Наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях | 3 4 | ПК 2.2-2.4, 3.1, 5.3 |
| Хромосомные болезни. Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням | Индивидуальный | Решение генетических задач Оценка выполнения ВСР Наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях | У 1-3 3 5 | ПК 2.2-2.4, 3.1, 5.3 |
| Медико-генетическое | Индивидуальный | Решение | У 1-3 | ПК 2.2-2.4, |

| | | | | |
|---|----|--|-----|----------|
| консультирование. Диагностика, профилактика и лечение | ый | генетических задач Оценка выполнения ВСР Наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях | 3 6 | 3.1, 5.3 |
|---|----|--|-----|----------|

Показатели результатов текущего контроля по теоретическим и практическим занятиям учебной дисциплины выставляются в соответствующие графы «Журнала учета образовательного процесса» в виде отметок по пятибалльной системе.

3.2 Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по учебной дисциплине

3.2.1 Пакет преподавателя

- условия проведения дифференцированного зачета по учебной дисциплине.

Место проведения: учебный кабинет Генетики человека с основами медицинской генетики.

Количество вариантов – 4.

Время выполнения задания – 45 минут.

- критерии оценки освоения программы учебной дисциплины.

Оценка «5» (отлично) – выставляется обучающемуся, допустившему до 10 % ошибок в тестовом задании, верно решившему две генетические задачи, правильно составившему родословную схему и верно определившему тип наследования признака.

Оценка «4» (хорошо) – выставляется обучающемуся, допустившему до 25 % ошибок в тестовом задании, верно решившему две генетические задачи, правильно составившему родословную схему и верно определившему тип наследования признака.

Оценка «3» (удовлетворительно) – выставляется обучающемуся, допустившему до 40 % ошибок в тестовом задании, верно решившему одну из двух генетических задач, правильно составившему родословную схему и верно определившему тип наследования признака.

Оценка «2» (неудовлетворительно) – обучающийся допустил более 40 % ошибок в тестовом задании, не решил генетические задачи и не составил родословную схему.

3.2.2 Задания для обучающихся

- вид контрольно-оценочных средств: контрольная работа (Приложение 3. Примерный вариант контрольной работы для дифференцированного зачета).

- структура контрольно-оценочных средств.

Каждый вариант контрольной работы состоит из 3 заданий:

Задание 1 – тестовый контроль с выбором одного правильного ответа.

Задание 2 – решение генетических задач (задача № 1 – наследование моногенного признака, задача № 2 – наследование группы крови и резус-фактора).

Задание 3 – составление и анализ родословной схемы.

- время выполнения – 45 минут.

3.2.3 Регистрация результатов освоения учебной дисциплины

Итоговая оценка фиксируется преподавателем в соответствующей графе бланка «Ведомость промежуточной аттестации».

3.3 Фонд оценочных материалов для проведения мониторинга эффективности образовательного процесса

3.3.1 Вид оценочных материалов

Для проведения среза знаний по дисциплине составлены тестовые задания закрытой формы с выбором одного ответа из четырех и генетическая задача на наследование группы крови и резус-фактора.

Количество вариантов- 2.

Количество заданий в одном варианте: тестовые задания – 10, генетическая задача – 1 (Приложение 4. Задания для проведения среза знаний по дисциплине Генетика человека с основами медицинской генетики).

3.3.2 Критерии оценки результатов освоения умений и усвоения знаний по учебной дисциплине

При проведении контроля в тестовой форме преподавателем определяется процент результативности теста:

«5» (отлично) – от 90 до 100 % правильных ответов и правильно решенная генетическая задача.

«4» (хорошо) – от 76 до 89 % правильных ответов и правильно решенная генетическая задача.

«3» (удовлетворительно) – от 61 до 75 % правильных ответов и правильно решенная генетическая задача.

«2» (неудовлетворительно) – 60 % и менее правильных ответов.

3.3.3 Регистрация показателей результатов освоения учебной дисциплины

При проверке выполнения тестовых заданий преподаватель отмечает количество ошибок, определяет процент результативности теста, выставляет оценку. Оценка заверяется подписью преподавателя.

Оценка фиксируется преподавателем в соответствующей графе бланка «Ведомость контрольного среза знаний для проведения мониторинга качества обучения студентов», заверяется подписью преподавателя.

Перечень приложений к фонду оценочных средств
по учебной дисциплине Генетика человека с основами медицинской генетики

| Номер приложения | Название приложения |
|------------------|---|
| Приложение 1 | Перечень вопросов для подготовки к промежуточной аттестации по учебной дисциплине |
| Приложение 2 | Задания для текущего контроля успеваемости |
| Приложение 3 | Примерный вариант контрольной работы для дифференцированного зачета |
| Приложение 4 | Задания для проведения среза знаний по дисциплине Генетика человека с основами медицинской генетики |

Перечень вопросов для подготовки обучающихся к дифференцированному зачету по дисциплине Генетика человека с основами медицинской генетики

1. Строение клетки, краткая характеристика органоидов клетки.
2. Особенности строения ядра клетки.
3. Эухроматин, гетерохроматин, половой хроматин.
4. Строение хромосом, аутосомы и половые хромосомы, кариотип, идиограмма.
5. Жизненный цикл клетки, митоз, мейоз
6. Гаметогенез, половые клетки, их отличие от соматических.
7. Строение и функции белков.
8. Строение ДНК, репликация, функции.
9. Строение РНК, виды РНК.
10. Синтез белка, транскрипция, трансляция.
11. Законы единообразия гибридов первого поколения, расщепления признаков, независимого наследования признаков. Анализирующее скрещивание.
12. Взаимодействие аллельных генов. Взаимодействие неаллельных генов.
13. Наследование группы крови системы АВ0, резус-фактора.
14. Т. Морган и хромосомная теория наследственности.
15. Наследование признаков, сцепленных с полом.
16. Изменчивость, ее виды. Ненаследуемая, модификационная (фенотипическая) изменчивость.
17. Наследуемая изменчивость: мутации (генные, хромосомные, геномные – полиплоидия, гетероплоидия), комбинативная изменчивость.
18. Методы изучения наследственности человека: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и др.
19. Классификация наследственных заболеваний, особенности клинических проявлений наследственных заболеваний?
20. Генные наследственные заболевания: аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, рецессивные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой, доминантные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой, аномалии, сцепленные с Y-половой хромосомой.
21. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа половых хромосом, аутосом, строения хромосом.
22. Задачи, организация, основные принципы и этапы медико-генетического консультирования.
23. Методы пренатальной диагностики, неонатальный скрининг.
24. Профилактика наследственных заболеваний.
25. Принципы лечения больных с наследственной патологией.

Задания для текущего контроля успеваемости

**Практическое занятие 1
Цитологические основы наследственности**

Тестовый контроль:

Выберите один правильный ответ:

1. Яйцеклетка организма человека содержит набор хромосом

| | |
|------------------|-----------------|
| А) диплоидный | В) гаплоидный |
| Б) тетраплоидный | Г) полиплоидный |
2. Процесс образования мужской половой клетки называется
 - А) онтогенезом
 - Б) овогенезом
 - В) эмбриогенезом
 - Г) сперматогенезом
3. Для сперматозоида характерно
 - А) подвижность
 - Б) неподвижность
 - В) большой запас питательных веществ
 - Г) диплоидный набор хромосом
4. Набор хромосом клетки организмов, принадлежащих к одному виду, характеризующийся определенными размерами, формой, числом, называется:
 - А) геном
 - Б) кариотипом
 - В) фенотипом
 - Г) нормой реакции
5. Способом деления клетки, лежащим в основе бесполого размножения организмов, является

| | |
|----------|-----------------|
| А) митоз | В) конъюгация |
| Б) мейоз | Г) кроссинговер |

**Практическое занятие 2.
Биохимические основы наследственности**

1. Строение ДНК.
2. Какие фрагменты принадлежат РНК:
 - а) ЦГТАГАЦТТ
 - б) УАУЦГГАУГ
 - в) ГУУАЦГГА
 - г) АТТЦТГГЦА
3. Если одна из цепей ДНК имеет нуклеотидную последовательность ААГ ТЦЦ АЦА ЦАГ, то какое строение будет иметь вторая цепь.
4. Участок молекулы ДНК, кодирующий часть полипептида имеет строение АЦЦ АТА ГТЦ ЦАА ГГА. Определите последовательность аминокислот в полипептиде.

**Практическое занятие 3.
Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами**

- 1) Голубоглазый мужчина, оба родителя которого имели карие глаза, женится на кареглазой женщине, чья мать была кареглазой, а отец - голубоглазым. От этого брака родилось двое детей - кареглазая дочь и голубоглазый сын. Каковы генотипы всех указанных лиц?

2) Мужчина гетерозиготный по кареглазости и полидактилии женился на голубоглазой женщине с нормальной кистью. Каковы вероятностные генотипы и фенотипы детей этого брака?

Практическое занятие 4. Наследование группы крови и резус-фактора

Решите генетические задачи.

1. Женщина с IV группой крови вышла замуж за гомозиготного мужчину с III группой крови. Какая группа крови у детей?

2. Женщина с резус-положительной группой крови (гетерозигота) вышла замуж за мужчину с резус-отрицательной кровью. Определить резус-фактор у детей и вероятность резус-конфликта.

Практическое занятие 5. Составление и анализ родословных схем

Построить родословную схему. Установить тип наследования признака. Пробанд – голубоглазый мужчина, оба родителя которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у которой отец кареглазый, а мать – голубоглазая. От этого брака родился один голубоглазый сын. Составить родословную семьи, приняв за изучаемый признак голубого цвета глаз.

Практическое занятие 6. Генетика пола у человека. Тельца Барра и их диагностическое значение

Тестовый контроль

Выберите один правильный ответ.

1. Генеалогический метод изучения наследственности человека состоит в изучении:

1. хромосомных наборов;
2. развития признаков у близнецов;
3. родословной поколений;
4. обмена веществ у человека.

2. Цитогенетический метод изучения наследственности человека состоит в изучении:

1. хромосомных наборов;
2. развития признаков у близнецов;
3. родословной людей;
4. обмена веществ у человека.

3. Задачей близнецового анализа является:

1. определение характера наследственности признака
2. определение частоты встречаемости аллеля в популяции
3. определение степени наследуемости признака
4. определение наличия патологии по другим признакам

4. При диагностике каких болезней у пациента исследуют кариотип?

1. генных
 2. хромосомных
 3. инвазионных
 4. мультифакториальных
 5. инфекционных
5. Наука о родословных

1. генетика
2. биология

3. генеалогия
4. евгеника

Практическое занятие 7. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза

Тестовый контроль

1. Какая изменчивость возникает у организмов под влиянием мутагенов?
 - а) соотносительная
 - б) генотипическая
 - в) групповая
 - г) возрастная
2. Мутационная изменчивость, в отличие от модификационной,
 - а) носит обратимый характер
 - б) передается по наследству
 - в) носит массовый характер
 - г) имеет широкую норму реакции
3. В результате воздействия химического мутагенного фактора последовательность генов в хромосоме изменилась с ABCDEFGH на ABCBCDEFGH. Определите тип хромосомной перестройки.
 - а) делеция
 - б) дупликация
 - в) транслокация
 - г) инверсия
4. В результате изучения кариотипа клетки больного была сделана следующая запись – 46, XX, del (5p-). Определите тип мутации и дайте характеристику.
5. В результате мутации, связанной с заменой в шестом кодирующем триплете ДНК тимина на аденин, т.е. с заменой исходного кодона ЦТЦ на кодон ЦАЦ, возникает мутантный гемоглобин (HbS), который обеспечивает появление серповидных эритроцитов. Определите различия в аминокислотной последовательности нормального и мутантного гемоглобина, принимая во внимание, что все другие кодирующие триплеты ДНК не изменяются.

| | | | | | | | | | | |
|--------------|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
| ДНК | ЦАЦ | ГТГ | ГАЦ | ТГА | ГГА | ЦАЦ | ЦТЦ | ТТЦ | АГА | ЦГГ |
| иРНК | | | | | | | | | | |
| аминокислоты | | | | | | | | | | |

Практическое занятие 8. Хромосомные болезни. Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням

Тестовый контроль

1. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Патау?

| | |
|--------------|--------------|
| а) 47 XX 21+ | в) 47 ХУ 13+ |
| б) 47 ХХУ | г) 45 ХО |
2. Какой кариотип характерен для больного с синдромом «кошачьего крика»?

| | |
|-------------------|---------------|
| а) 45 ХО | в) 46 ХХ, 5p- |
| б) 46ХХ, t(15+21) | г) 47 ХХХ |
3. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Эдвардса?
 - а) 47 XV 18+
 - б) 47 XV 13+
 - в) 47 ХХ 21+
 - г) 46 ХО
4. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера?
 - а) ненаследственные
 - б) моногенные

- в) хромосомные
- г) мультифакториальные

Решите генетические задачи.

Известно, что хорья Гентингтона – заболевание, проявляющееся после 35-40 лет и сопровождающееся прогрессирующим нарушением функций головного мозга, и положительный резус – фактор наследуются как несцепленные аутосомно – доминантные признаки. Отец является дигетерозиготой по этим генам, а мать имеет отрицательный резус и здорова. Определите генотипы родителей, возможного потомства и вероятность рождения здоровых детей с положительным резусом.

Практическое занятие 9.

Медико-генетическое консультирование. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Дифференцированный зачет

Тестовый контроль

Выберите один или несколько правильных ответов

1. Пренатальная диагностика - это
 - а) комплекс мероприятий, направленных на предупреждение развития заболевания у ребенка;
 - б) мероприятия по предотвращению беременности при высоком риске рождения больного ребенка;
 - в) диагностика болезни у эмбриона или плода;
 - г) оценка риска развития заболевания у будущего ребенка;
 - д) диагностика гетерозиготного носительства рецессивных патологических генов у беременной.
2. Перечислите неинвазивные методы пренатальной диагностики.
 - а) фетоскопия;
 - б) УЗИ;
 - в) хорионбиопсия;
 - г) анализ ХГЧ в сыворотке беременной;
 - д) кордоцентез.
3. При каких наследственных заболеваниях используется третичная профилактика?
 - а) фенилкетонурия;
 - б) врожденный гипотиреоз;
 - в) хорья Гентингтона;
 - г) альбинизм.
4. К категории высокого генетического риска относятся следующие показатели:

| | |
|------------|-------------|
| а) 100 %; | в) 10-20 %; |
| б) 5-10 %; | г) 20-25 %. |
5. Укажите сроки беременности, в которые проводится амниоцентез
 - а) 7-8 недель;
 - б) 11-12 недель;
 - в) 16-18 недель;
 - г) 24-26 недель.

**Примерный вариант контрольной работы для проведения
промежуточной аттестации (дифференцированный зачет)
по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»
для обучающихся I курса II семестра, специальность 31.02.01 Лечебное дело**

I вариант

Задание 1

Выберите один правильный ответ

1. Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом называются

| | |
|-----------|-----------|
| а) оперон | в) аллель |
| б) локус | г) геном |
2. Нетранслируемые участки генов эукариот называются

| | |
|------------|-----------|
| а) домены | в) гены |
| б) интроны | г) экзоны |
3. Выпадение участка гена или хромосомы называется

| | |
|---------------|-----------------|
| а) делеция | в) транслокация |
| б) дупликация | г) инверсия |
4. Пары близнецов, в которых наследуемый признак проявляется только у одного из пары, называются

| | |
|-------------------|-------------------|
| а) дисконформными | в) конкурсными |
| б) дискордантными | г) конкордантными |
5. Субметацентрические хромосомы средних размеров составляют группу

| | | | |
|-------------|-------------|--------------|--------------|
| а) С (6-12) | б) А (1,23) | в) G (21,22) | г) F (19,20) |
|-------------|-------------|--------------|--------------|
6. Мутации, происходящие в природе без видимых причин, называются

| | |
|-------------------|-----------------|
| а) соматические | в) генеративные |
| б) индуцированные | г) спонтанные |
7. На каком этапе клеточного деления из хроматина формируются хромосомы

| | |
|---------------|---------------|
| а) в анафазе | в) в профазе |
| б) в телофазе | г) в метафазе |
8. Наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием в организме больного красящего пигмента меланина, называется

| | |
|--------------------|----------------|
| а) альбинизм | в) астигматизм |
| б) сахарный диабет | г) дальтонизм |
9. Факторы внешней (внутренней) среды, вызывающие мутации, называются

| | |
|----------------|---------------|
| а) канцерогены | в) экстрагены |
| б) андрогены | г) мутагены |
10. Кратное увеличение числа гаплоидных наборов хромосом

| | |
|----------------|----------------|
| а) анеуплоидия | в) полисомия |
| б) моносомия | г) полиплоидия |
11. Пары близнецов, в которых проявляется исследуемый признак, называются:

| | |
|-------------------|-------------------|
| а) конкордантными | в) дисконформными |
| б) дискордантными | г) конкурсными |
12. Степень проявления гена в популяции

| | | |
|-------------------|--------------------|----------------|
| а) пенетрантность | б) экспрессивность | в) плейотропия |
|-------------------|--------------------|----------------|
13. Отрыв участка хромосомы, поворот его на 180 °С и встраивание на прежнее место - это

| | |
|-----------------|----------------|
| а) транслокация | в) трансцизия |
| б) инверсия | г) трансверсия |
14. Тип наследования гемофилии

| | |
|-----------------------------------|-----------------------------------|
| а) сцепленный с полом доминантный | в) аугосомно-рецессивный |
| б) аутосомно- доминантный | г) сцепленный с полом рецессивный |

15. Организм с генотипом AaBb, образует следующие типы гамет
- | | | | | | | | |
|-------|----|----|----|-------|----|----|----|
| а) A | B | A | B | в) Ab | AB | aB | ab |
| б) Aa | Aa | BB | Bb | г) AB | AB | ab | ab |
16. Самые крупные хромосомы в кариотипе человека относятся к группе
- | | |
|--------------|--------------|
| а) F (19,20) | в) G (21,22) |
| б) C (6-12) | г) A (1,2,3) |
17. Организм с генотипом AaBBCc образует следующие типы гамет:
- | | | | | | | | |
|--------|-----|-----|-----|-------|----|----|----|
| а) ABC | aBC | ABc | aBc | в) AB | AC | aB | aC |
| б) ABC | aBc | abc | aBC | г) Ac | AC | aB | ac |
18. Удвоение участка гена или хромосомы называется:
- | | |
|---------------|-----------------|
| а) инверсия | в) транслокация |
| б) дупликация | г) деления |
19. Совокупность генов - это
- | | |
|-------------|-------------|
| а) кариотип | в) генофонд |
| б) фенотип | г) генотип |
20. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности
- | | | | |
|---------------|-------------|--------------|-------------|
| а) перокисомы | б) аутосомы | в) хроматиды | г) мезосомы |
|---------------|-------------|--------------|-------------|
21. Пары близнецов, в которых наследуемый признак проявляется только у одного из пары, называются
- | | |
|-------------------|-------------------|
| а) дискомфортными | в) конкурсными |
| б) дискордантными | г) конкордантными |
22. Организм, содержащий одинаковые аллели одного гена
- | | |
|-----------------|---------------|
| а) зигота | в) гемизигота |
| б) гетерозигота | г) гомозигота |
23. Число хромосом кариотипа человека
- | | | | |
|-------|-------|-------|-------|
| а) 48 | б) 23 | в) 46 | г) 44 |
|-------|-------|-------|-------|
24. Кариотип, характерный для больного с синдромом Патау
- | | |
|----------------|----------------|
| а) 45, XO | в) 47, XY, 13+ |
| б) 47, XX, 21+ | г) 47, XX, Y |
25. Братя и сестры пробанда
- | | |
|------------------|---|
| а) сибсы | оба родителя дигетерозиготы по II группе крови и резус-фактору. |
| б) близнецы | |
| в) аллели | |
| г) свойственники | |

Задание 2

Решить генетические задачи.

1. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемой, рецессивен по отношению к гену нормального слуха: а) какова вероятность рождения больных детей от брака гетерозиготных родителей; б) от брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотип родителей.

2. У человека присутствие резус – фактора (Rh⁺) обусловлено доминантным геном D. Отсутствие резус – белка (Rh⁻) обусловлено рецессивным геном d. Ген I⁰ (I) группы крови рецессивен по отношению к генам I^A (II) и I^B (III) групп крови. Определите и объясните, какие группы крови возможны у детей, если у

Задание 3.

Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд - больная шизофренией женщина. Ее брат и сестра здоровы. Отец пробанда здоров. Со стороны отца имеются следующие родственники: больной шизофренией дядя и две здоровые тетки, одна из них имеет трех здоровых детей, вторая - больного сына. Дед и бабушка со стороны отца здоровы. Сестра бабушки болела шизофренией. Мать пробанда, дяди, дед и бабушка с материнской стороны здоровы. У дяди два здоровых ребенка. Составив родословную определите по какой линии передается предрасположение к болезни?

**Задания для проведения среза знаний
по дисциплине Генетика человека с основами медицинской генетики**

Вариант 1

Задание 1

Выберите один правильный ответ.

1. Доминантный аллель — это:
 - 1) пара одинаковых по проявлению генов
 - 2) один из двух аллельных генов
 - 3) ген, подавляющий действие другого аллельного гена
 - 4) подавляемый ген
2. Примерами анализирующего скрещивания являются:
 - 1) AA x Aa и aa x aa
 - 2) Aa x aa и AA x aa
 - 3) Aa x Aa и AA x Aa
 - 4) AA x Aa и AA x AA
3. У гибридов первого поколения, полученных от чистых линий, не проявляется аллель:
 - 1) рецессивный
 - 2) доминантный
 - 3) определяющий неполное доминирование
 - 4) сцепленный с признаком
4. Растение гороха, дающее гладкие семена, было скрещено с таким растением. В первом поколении все потомки оказались с гладкими семенами. Наиболее вероятными генотипами родителей могли быть:
 - 1) Aa и Aa
 - 2) aa и AA
 - 3) aa и Aa
 - 4) Aa и AA
5. Профилактическим методом предупреждения наследственных заболеваний в будущей семье является:
 - 1) исследование генетического аппарата одного из родителей
 - 2) генеалогическое исследование родителей
 - 3) близнецовый метод
 - 4) отмена лекарств во время беременности
6. Хромосомную теорию наследственности создал:
 - 1) Г. Мендель
 - 2) Ч. Дарвин
 - 3) Т. Морган
 - 4) Р. Вирхов
7. Генотип ВВсс образует гаметы:
 - 1) В, С и с
 - 2) ВВ и Сс
 - 3) ВСиВс
 - 4) ВВс и ВВс
8. Участок молекулы ДНК, несущий информацию об одной молекуле белка — это:
 - 1) ген
 - 2) фен
 - 3) геном
 - 4) генотип
9. Генотип — это совокупность:
 - 1) всех генов популяции
 - 2) всех генов организма
 - 3) генов, расположенных на половых хромосомах
 - 4) генов всех видов, образующих биоценоз
10. Т. Морган для своих экспериментов использовал:
 - 1) горох
 - 2) белых мышей
 - 3) мушку дрозофилу
 - 4) крупный рогатый скот

Задание 2

В родильном доме перепутали двух мальчиков (назовём их условно X и Y). Родители одного из них имеют I и IV группы крови, второго – I и III. лабораторный анализ крови показал, что у Y – I, а у X - II группа крови. Определите, кто чей сын.

Вариант 2

Задание 1

Выберите один правильный ответ.

1. Дигетерозигота (AaBb) образует:
1) 2 типа гамет 2) 8 типов гамет
3) 4 типа гамет 4) 3 типа гамет
2. Гомозиготными называются организмы, которые:
1) образуют один сорт гамет
2) при скрещивании друг с другом дают расщепления
3) несут только доминантные гены
4) несут только рецессивные гены
3. ПОЛ человека определяется:
1) до оплодотворения яйцеклетки
2) после оплодотворения
3) в момент оплодотворения яйцеклетки сперматозоидом
4) иным способом
4. Независимое наследование двух генов наблюдается в том случае, если они располагаются:
1) в любых хромосомах 2) в гомологичных хромосомах
3) в половых хромосомах 4) в негомологичных хромосомах
5. У родителей, имеющих 1(0) группу крови, может родиться ребенок, имеющий группу крови:
1) 1(0) 2) II(A) 3) III(B) 4) IV(AB)
6. Ген, проявляющийся у гетерозиготы в фенотипе, называется:
1) аллельным 2) сцепленным
3) рецессивным 4) доминантным
7. Каково соотношение доминантных и рецессивных признаков у гибридов первого поколения при скрещивании гетерозигот?
1) 1:1 2) 3:1 3) 2:1 4) 1:2:1
8. Фенотип — это:
1) способность одного гена контролировать несколько признаков;
2) совокупность внешних и внутренних признаков организма;
3) совокупность всех генов организма;
4) способность множества генов контролировать один признак.
9. Сцепленными называются гены, находящиеся в:
1) одной хромосоме; 2) гомологичных хромосомах;
3) половых хромосомах; 4) аутосомах.
10. Генеалогический метод изучения наследственности человека состоит в изучении:
1) хромосомных наборов;
2) развития признаков у близнецов;
3) родословной поколений;
4) обмена веществ у человека.

Задание 2

В родильном доме перепутали двух девочек (α и β). Родители одной из них имеют II и IV группы крови, а родители второй I и II. лабораторный анализ показал, что у α – I группа крови, а у β – II. определите, кто чья дочь.

Лист согласования

Дополнения и изменения к комплекту ФОС на учебный год

Дополнения и изменения к комплекту ФОС на _____ учебный год по дисциплине _____

В комплект ФОС внесены следующие изменения:

Дополнения и изменения в комплекте ФОС обсуждены на заседании ЦМК
ОГСЭ, ЕН и ОП

«_____» _____ 20____ г. (протокол № _____).

Председатель ЦМК _____ / _____ /