



**ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ
АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
ГУМАНИТАРНО-МНОГОПРОФИЛЬНЫЙ КОЛЛЕДЖ Г.КИЗИЛОРТ**

Российская Федерация
Республика Дагестан,
368124, г. Кизилорт,
ул. Вишневого, 170.

Тел.: +7(989) 476-00-15
E- mail: gmk.kizilort@yandex.ru

ОДОБРЕНО

на педагогическом совете № 1
от «22» август 2022г.

УТВЕРЖДЕНО

директор ПОАНО «ГМК» г.Кизилорт
О.М.Гасанов _____
от «22» август 2022г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

**для проведения текущего контроля успеваемости, промежуточной
аттестации обучающихся по учебной дисциплине**

**ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ**

по специальности 34.02.01 «Сестринское дело»
по программе базовой подготовки
на базе основного общего образования;
форма обучения – очная

Квалификация выпускника – медицинская сестра/ медицинский брат

г. Кизилорт 2022г.

Оглавление

1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения основной образовательной программы
2. Описание перечня оценочных средств и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования
3. Оценочные средства характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения основной образовательной программы
4. Описание шкал оценивания компетенций на различных этапах их формирования
5. Описание процедуры оценивания знаний и умений, характеризующих этапы формирования компетенций

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

Основной задачей оценочных средств является контроль и оценивание уровня освоения компетенций и умений.

Оценочные средства для контроля знаний и умений, формируемых дисциплиной «Генетика человека с основами медицинской генетики», оцениваемые компоненты компетенций отражены в таблице.

Таблица № 1

	Контролируемые разделы (темы) дисциплины*	Код контролируемой компетенции (или ее части)	Наименование оценочного средства
1	Введение. Предмет и задачи генетики. Молекулярные основы наследственности.	ОК-1,2,4,5,8,11 ПК 1.1. ПК 2.1. ПК 2.2. ПК 2.3. ПК 2.4. ПК 2.5.	Устный опрос. Тестовые задания
2	Наследование признаков при моногибридном, дигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.	ОК-1,2,4,5,8,11 ПК 1.1. ПК 2.1. ПК 2.2. ПК 2.3. ПК 2.4. ПК 2.5.	Устный опрос. Ситуационные задачи и задания.
3	Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови по системе АВО	ОК-1,2,4,5,8,11 ПК 1.1. ПК 2.1. ПК 2.2. ПК 2.3. ПК 2.4. ПК 2.5.	Тестовые задания Ситуационные задания и задачи
4	Методы изучения наследственности	ОК-1,2,4,5,8,11 ПК 1.1. ПК 2.1. ПК 2.2. ПК 2.3. ПК 2.4. ПК 2.5.	Тестовые задания Ситуационные задания и задачи
5	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	ОК-1,2,4,5,8,11 ПК 1.1. ПК 2.1. ПК 2.2. ПК 2.3. ПК 2.4. ПК 2.5.	Тестовые задания Ситуационные задания и задачи
6	Хромосомные болезни	ОК-1,2,4,5,8,11 ПК 1.1. ПК 2.1. ПК 2.2. ПК 2.3. ПК 2.4. ПК 2.5.	Тестовые задания Ситуационные задания и задачи
7	Генные болезни.	ОК-1,2,4,5,8,11 ПК 1.1. ПК 2.1. ПК 2.2. ПК 2.3. ПК 2.4. ПК 2.5.	Устный опрос Тестовые задания
8	Наследственное предрасположение к болезням.	ОК-1,2,4,5,8,11 ПК 1.1. ПК 2.1. ПК 2.2. ПК 2.3. ПК 2.4. ПК 2.5.	Устный опрос Ситуационные задания и задачи
9	Диагностика наследственных болезней	ОК-1,2,4,5,8,11 ПК 1.1. ПК 2.1. ПК 2.2. ПК 2.3. ПК 2.4. ПК 2.5.	Устный опрос Практико- ориентированные задания
10	Профилактика и лечение наследственных заболеваний	ОК-1,2,4,5,8,11 ПК 1.1. ПК 2.1. ПК 2.2. ПК 2.3. ПК 2.4. ПК 2.5.	Устный опрос Ситуационные задания и задачи

* Наименование темы (раздела) или тем (разделов) берется из рабочей программы дисциплины.

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

Таблица № 2

№ п/п	Наименование оценочного средства	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в фонде
	2	3	4
1	Устный опрос	Средство контроля усвоения учебного материала темы, раздела или разделов дисциплины, организованное как учебное занятие в виде собеседования преподавателя с обучающимися.	Вопросы по темам/разделам дисциплины
2	Тестовые задания	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося.	Фонд тестовых заданий
3	Ситуационные задачи и задания	Различают задачи и 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 ситуационных задач заданий

3. Оценочные средства для текущего контроля по ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

Тема 1.1. Введение. Предмет и задачи генетики. Молекулярные основы наследственности.

Вопросы к устному опросу:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность изменчивость с точки зрения патологии человека.
2. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.
3. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.
4. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.
5. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК
6. Репликация: понятие
7. Биосинтез белка.
8. Гены и их структура.
9. Реализация генетической информации
10. Генетический код и его свойства.

Тестовые задания:

1. Роль ДНК в жизнедеятельности клетки:

- а) хранитель ядерной и цитоплазматической наследственности;
- б) участие в реакциях матричного синтеза;
- в) участие в процессах транскрипции.

2. Что такое генетический код, кодон, антикодон?

- а) генетический код - триплет ДНК, кодон - триплет и-РНК, антикодон - триплет тРНК;
- б) генетический код - триплет ДНК, кодон - триплет р-РНК, антикодон - триплет тРНК;
- в) генетический код - триплет и-РНК, кодон - триолет ДНК, антикодон - триплет тРНК.

3. Уровни упаковки ДНК в хромосоме эукариот:

- а) нуклеосомная нить;
- б) хроматиновая фибрилла;
- в) хромонема;
- г) метафазная хромосома.

4. Типы хромосом:

- а) метацентрические;
- б) субметацентрические;
- в) акроцентрические;
- г) телоцентрические;
- д) кольцевые.

5. Особенность Денверской классификации хромосом человека:

- а) группы хромосом обозначаются римскими цифрами;
- б) группы хромосом обозначаются заглавными буквами латинского алфавита;
- в) группы хромосом обозначаются арабскими цифрами.

6. Органеллы клетки общего назначения:

- а) эндоплазматическая сеть, рибосомы, пластинчатый комплекс;

- б) микрофиламенты, тонофибриллы;
- в) центросома, митохондрии, лизосомы;
- г) пластиды.

Ключи правильных ответов:

1. абв
2. а
3. абвг
4. абвг
5. б
6. авг

Тема 2.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном скрещивании.

Взаимодействие между генами

Вопросы к устному опросу:

1. Содержание учебного материала
2. Сущность законов наследования признаков у человека.
3. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
4. Генотип и фенотип: понятия
5. Взаимодействие аллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование.

Ситуационные задания и задачи:

Задача №1

Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.

Ключи правильных ответов:

1. Мужчина и женщина здоровы, следовательно, они несут доминантный ген **A**.
2. У каждого из них один из родителей нес рецессивный признак шизофрении (**aa**), следовательно, в их генотипе присутствует также рецессивный ген **a**, и их генотип – **Aa**.

Схема брака

	♀ Aa здорова		×	♂ Aa здоров	
гаметы	○ A	○ a		○ A	○ a
F₁	AA здоров 25%	Aa здоров 25%		Aa здоров 25%	aa болен 25%

3. Вероятность появления больного ребенка равна $1/4$ (число событий, при котором появляется генотип **aa**, равно 1, число всех возможных событий равно 4).
Вероятность рождения ребенка, больного шизофренией, равна 25% ($1/4$).

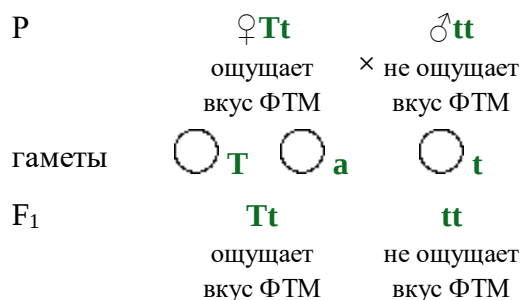
Задача №2

Способность человека ощущать горький вкус фенилтиомочевина (ФТМ) – доминантный признак, ген которого (**T**) локализован в 17-й аутосоме. В семье мать и дочь ощущают вкус ФТМ, а отец и сын не ощущают. Определить генотипы всех членов семьи.

Ключи правильных ответов:

1. Отец и сын не ощущают вкус ФТМ, т.е. несут рецессивный признак, следовательно, их генотип – **tt**.
2. Мать и дочь ощущают вкус, значит, каждая из них несет доминантный ген **T**.
3. Одну хромосому ребенок получает от отца, другую – от матери. От отца дочь может получить только рецессивный ген **t** (поскольку он гомозиготен). Следовательно, генотип дочери – **Tt**.
4. В потомстве матери есть особь с генотипом **tt**, следовательно, она также несет рецессивный ген **t**, и ее генотип – **Tt**.

Схема брака



Ответ

Генотип матери и дочери – **Tt**, отца и сына – **tt**.

Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови по системе АВО

Тестовые задания:

1. Скрещивание особей, имеющих близкую степень родства

- 1) Депрессия
- 2) Имбридинг
- 3) Супрессия

2. Совокупность генов в популяции или вида –

- 1) Ген
- 2) Генотип
- 3) Аллель

3. Небелковая часть фермента -

- 1) Кофермент
- 2) Коэнзим

13. Явление, когда на формирование одного признака влияет несколько эквивалентных пар генов

- 1) Эпистаз
- 2) Полимерия
- 3) Криптомерия

14. Рекомбинация- это...

- 1) Процесс обмена генетическим материалом путем соединения одинаковых молекул друг с другом
- 2) Процесс синтеза дочерней молекулы ДНК на матрице родительской ДНК
- 3) Процесс обмена генетическим материалом путём разрыва и соединения разных молекул

15. Сколько хромосом у человека?

- 1) 23 пары
- 2) 24 пары
- 3) 25 пар
- 4) 46 пар

Ключи правильных ответов:

- 1. 2
- 2. 2
- 3. 1
- 4. 2
- 5. 3
- 6. 1

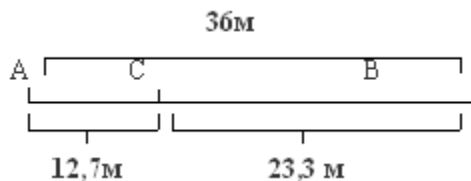
Ситуационные задания и задачи:

Задание №1

Гены А, В, и С лежат в одной хромосоме. Между генами АС кроссинговер проходит с частотой 12,7% , количество рекомбинантов по генам ВС – 23,3% , расстояние между генами АВ – 36 морганид. Построить генетическую карту по взаиморасположению этих генов в хромосоме.

Ключи правильных ответов:

- 1) 1% кроссинговера равен 1 морганиде.
- 2) Рекомбинанты – это организмы, образовавшиеся при слиянии кроссоверных гамет. Так как гены в хромосоме лежат линейно, чертим прямую линию и откладываем расстояние между генами, которое выражено в морганидах:



Гены в хромосомах лежат линейно, в определенных местах – локусах. Одна морганида соответствует одному проценту кроссинговера или рекомбинантных (кроссоверных) особей.

Задача №2

Определить вероятность рождения детей одновременно с обеими аномалиями и здоровых в семье, где жена страдает дефицитом глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (А), ее отец был гемофилик и страдал дефицитом глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы, а мать здорова. Муж имел такой же генотип, как и отец женщины. Расстояние между генами 12 морганид. Дать цитологическое обоснование. Какими законами генетики пользовались?.

Ключи правильных ответов:

Решение:

Дано:

А – глюкозо-6-фосфатдегидрогеназа, а – норма;

h – гемофилия, H – нормальное свертывание крови;

$S_{AB} = 12$ м.

Ход решения:

Расстояние между генами 12 м говорит о том, что задача на неполное сцепление генов, поэтому решением в хромосомном исполнении. Оба гена лежат в неаллельном участке X-хромосомы.

P: $\begin{matrix} A & a \\ X & X \\ h & H \end{matrix} \times \begin{matrix} A \\ X & Y \\ h \end{matrix}$

G: $\begin{matrix} A & a \\ X & X \\ h & H \end{matrix} \quad \begin{matrix} A \\ X & Y \\ h \end{matrix}$

некроссоверные

$\begin{matrix} A & a \\ X & X \\ H & h \end{matrix}$

Кроссоверные

F_1	$\begin{matrix} A & A \\ X & X \\ H & h \end{matrix}$	$\begin{matrix} A & a \\ X & X \\ h & H \end{matrix}$	$\begin{matrix} A \\ X & Y \\ h \end{matrix}$	$\begin{matrix} a \\ X & Y \\ H \end{matrix}$
	22%	22%	22%	22%
	нарушение обмена Г6Ф	оба заболевания		норма

это некроссоверные особи, их вероятность:

$$\frac{100\% - 12\%}{4} = 22\%.$$

$\begin{matrix} A & A \\ X & X \\ H & h \end{matrix}$	$\begin{matrix} a & A \\ X & X \\ h & h \end{matrix}$	$\begin{matrix} A \\ X & Y \\ H \end{matrix}$	$\begin{matrix} a \\ X & Y \\ h \end{matrix}$
3%	3%	3%	3%
нарушен обмен Г6Ф	оба заболевания	нарушен обмен Г6Ф	гемофил.

кроссоверные особи, их вероятность: $12\% : 4 = 3\%$

Вероятность рождения детей с обеими аномалиями: $2 \cdot 22\% + 3\% = 47\%$;

вероятность здоровых детей в семье: 22%.

При решении задачи применяли [закон чистоты гамет](#), хромосомную теорию Моргана, сцепленное с полом наследование. Взаимодействие генов: полное доминирование, не полное сцепление генов.

Тема 3.1. Методы изучения наследственности

Тестовые задания:

1. Методы генетики человека:

- близнецовый
- гибридологический
- популяционно-статистический
- моделирование наследственных болезней
- дерматоглифика

2. Особенности человека как генетического объекта:

- а) небольшое число потомков в семьях
- б) длительная смена поколений
- в) позднее наступление половой зрелости
- г) отсутствие у большинства людей схем родословных
- д) возможность экспериментальных браков

3. Для диагностики генных болезней человека используют методы генетики:

- а) клинико-генеалогический
- б) цитогенетические
- в) ДНК-диагностику
- г) близнецовый
- д) биохимический

4. Для диагностики хромосомных болезней человека используют методы генетики:

- а) клинико-генеалогический
- б) цитогенетические
- в) биохимические
- г) популяционно-статистический
- д) близнецовый

5. Укажите этапы клинико-генеалогического метода:

- а) анализ родословной
- б) сбор сведений о наличии (отсутствии) изучаемого признака у родственников пробанда
- в) составление схемы родословной
- г) моделирование наследственных болезней

6. Основные задачи клинико-генеалогического метода:

- а) установление наследственного характера признака
- б) определение типа наследования
- в) фено- и генотипический прогноз для потомства
- г) оценка соотносительной роли наследственности и среды в формировании признака

Ключи правильных ответов:

- 1. а,в,г,д
- 2. а,б,в,г
- 3. а,в,д
- 4. а,б
- 5. а,б,в
- 6. а,б,в

Ситуационные задания и задачи:

Задача №1

У человека альбинизм – аутосомный рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой $1 / 20\,000$. Определите частоту гетерозиготных носителей заболевания в районе.

Ключи правильных ответов:

Альбинизм наследуется рецессивно.

Величина $1/20000$ - это q^2 .

Следовательно, частота гена a будет: $q = 1/20000 = 1/141$. Частота гена p будет: $p = 1 - q$;
 $p = 1 - 1/141 = 140/141$.

Количество гетерозигот в популяции равно $2pq = 2 \times (140/141) \times (1/141) = 1/70$.

Т.к. в популяции 20000 человек то число гетерозигот в ней $1/70 \times 20000 = 286$ человек.

Ответ: 286 человек

Задача №2

Врожденный вывих бедра у человека наследуется как аутосомный доминантный признак с пенетрантностью 25%. Болезнь встречается с частотой $6/10\,000$. Определите число гетерозиготных носителей гена врожденного вывиха бедра в популяции.

Ключи правильных ответов:

Генотипы лиц, имеющих врожденный вывих бедра, AA и Aa (доминантное наследование).

Здоровые лица имеют генотип aa .

Из формулы $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ ясно, что число особей, несущих доминантный ген равно $(p^2 + 2pq)$.

Однако приведенное в задаче число больных $6/10000$ представляет собой лишь одну четвертую (25%) носителей гена A в популяции.

Следовательно, $p^2 + 2pq = (4 \times 6)/10\,000 = 24/10000$. Тогда q^2 (число гомозиготных по рецессивному гену особей) равно $1 - (24/10000) = 9976/10000$ или 9976 человек.

Ответ: 9976 человек

Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

Тестовые задания:

1. Дополните выражения:

1. Пределы модификационной изменчивости называются
2. Образование у потомков новых сочетаний генов называется
_____ изменчивостью.

2. Закончите выражение:

Моносомия, трисомия и полисомия — это
случаи _____

3. Соотнесите признаки мутационной и модификационной изменчивости.

ПРИЗНАКИ

- А) Групповая
- Б) Направленная
- В) Скачкообразная
- Г) Наследственная
- Д) Ненаследственная
- Е) Вызывает только полезные изменения
- Ж) Вызывает разные изменения

ИЗМЕНЧИВОСТЬ

- 1) Мутационная изменчивость
- 2) Модификационная изменчивость

4. Соотнесите виды мутаций с характером изменений.

ИЗМЕНЕНИЯ

- Б) У ребенка болезнь Дауна
- Г) Шестипалость у человека
- Д) Альбинизм
- Е) Синдром Клайнфельтера у человека

ВИДЫ МУТАЦИЙ

- 1) Генные
- 2) Геномные

5. Дайте развернутый ответ.

Какие биологические закономерности лежат в основе комбинативной изменчивости?

Ключи правильных ответов:

1.

- 1. Нормой реакции
- 2. Комбинативной

2. гетероплоидии (анеуплоидии)

3.

А	Б	В	Г	Д	Е	Ж
2	2	1	1	2	2	1

4.

А	Б	В	Г	Д	Е
1	2	2	1	1	2

5. Элементы ответа: генетические комбинации, мейоз, кроссинговер, результат комбинаций.

Тема 5.1. Хромосомные болезни

Тестовые задания:

1. Термины, обозначающие аномалию пальцев рук:
 1. арахнодактилия
 2. брахидактилия
 3. полидактилия
 4. брахимелия
 5. менингоцеле

2. Для синдрома Эдвардса характерны следующие хромосомные мутации:
 1. трисомия по 17 хромосоме
 2. трисомия по 18 хромосоме
 3. мозаицизм 47,XX+18/46,XX
 4. делеция 18 хромосомы
 5. дупликация 17 хромосомы

3. Для синдрома Патау характерны следующие хромосомные мутации:
 1. трисомия по 14 хромосоме
 2. трисомия по 13 хромосоме
 3. делеция 18 хромосомы
 4. мозаицизм 47,XY+13/46,XY
 5. дупликация 18 хромосомы

4. Для синдрома Шерешевского-Тернера характерно:
 1. первичная аменорея
 2. моносомия 45,X
 3. отрицательный половой хроматин
 4. ожирение
 5. низкий рост

5. Показаниями для пренатального кариотипирования плода являются:
 1. наличие фенилкетонурии у одного из родителей
 2. рождение предыдущего ребенка с синдромом Дауна
 3. один из родителей- носитель сбалансированной хромосомной мутации
 4. возраст беременной старше 35 лет
 5. наличие диабета у одного из родителей

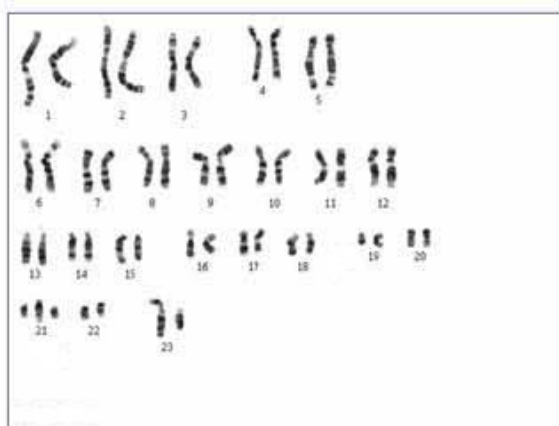
6. Формула кариограммы, характерная для болезни Дауна:
 1. 47,XXY
 2. 47,XY+21/46,XY
 3. 46,XY,t(14,21)

4. 47,XX+21
5. 46,XY,del(5p)

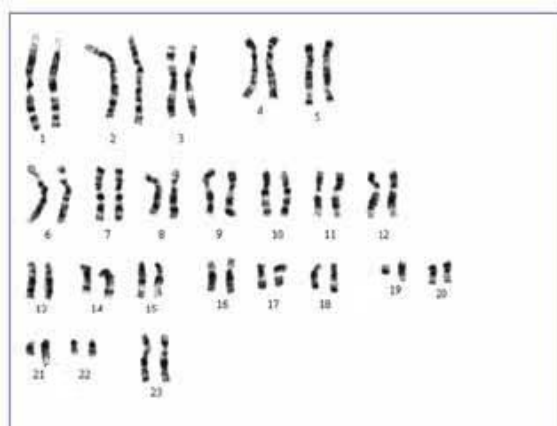
Ключи правильных ответов:

1. 1,2,3
2. 2,3
3. 2,4
4. 1,2,3,5
5. 2,3,4
6. 2,3,4

Задача №1



а



б

1. Чем отличаются кариотипы на фотографиях «а» и «б»?
2. На какой из фотографий представлен аномальный кариотип?
3. Назовите данный синдром, напишите кариотип.
4. Опишите основные признаки данного заболевания.
5. Какие еще заболевания из этой группы вы знаете?

Ключи правильных ответов:

1. Кариотипы отличаются набором хромосом.
2. На фотографии «а» представлен аномальный кариотип.
3. Синдром Дауна, 47, XY, 21+.
4. Множественные фенотипические дизморфии, врожденные пороки внутренних органов, умственная отсталость, трисомия по 21 хромосоме.
5. К аутосомным трисомиям у живорожденных относятся также синдромы Патау и Эдвардса.

Тема 5.2. Генные болезни.

Вопросы к устному опросу:

1. Определение понятия генные болезни.
2. Этиология, патогенез, распространенность генных болезней.
3. Основные принципы классификации, клинический полиморфизм, генетическая гетерогенность генных болезней.
4. Генные болезни с аутосомно-доминантным типом наследования (синдром Марфана, анемия Минковского-Шоффара, нейрофиброматоз).
5. Генные болезни с аутосомно-рецессивным типом наследования (муковисцидоз, врожденная гиперплазия коры надпочечников, синдром Картагенера).
6. Генные болезни с Х-сцепленным доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит).
7. Генные болезни с Х-сцепленным рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофия Дюшенна).

Тестовые задания:

1. К болезням накопления относятся

- а) Альбинизм
- б) Болезнь Вильсона-Коновалова
- в) Кретинизм
- г) Сахарный диабет
- д) Фенилкетонурия

2. Галактоземия характеризуется

- а) Нарушением углеводного обмена
- б) Нарушением обмена пуриновых азотистых оснований
- в) Накоплением галактозы
- г) Недостатком фермента β -галактозидазы
- д) Недостатком фермента уридил-трансферазы

3. При недостатке фермента фенилаланил-гидроксилазы

- а) Нарушается синтез фенилаланина
- б) Нарушается синтез тирозина +в) Происходит повышение уровня кетонов в моче
- г) Происходит накопление фенилаланина в суставах
- д) Происходит накопление тирозина в ЦНС

4. Примерами энзимопатий являются

- а) Анэуплоидии
- б) Арахнодактилия
- в) Ахондроплазия
- г) Алкаптонурия
- д) Анэнцефалия

5. Серповидно-клеточная анемия характеризуется

- а) Делецией в гене, кодирующем α -цепь гемоглобина
- б) Заменой глутаминовой кислоты на валин в β -цепи гемоглобина
- в) Гемолитической желтухой
- г) Повышением устойчивости к малярии
- д) Дефицитом глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы

6. Согласно балансовой теории

- а) Большинство локусов содержит аллели дикого типа
- б) Большинство гомологичных локусов содержит рецессивные аллели
- в) Большинство гомологичных локусов содержит доминантные аллели
- г) Большинство гомологичных локусов содержит полиморфные аллели
- д) Все особи являются гетерозиготами по всем локусам

7. Популяцию нельзя считать идеальной, если в ней

- а) Соотношение $p:q=1:1$
- б) Соотношение $\text{♀}:\text{♂}=1:1$
- в) Самок вдвое больше, чем самцов
- г) Рecessивных гомозигот больше, чем особей с доминантным фенотипом
- д) Отсутствуют особи с рецессивным фенотипом

Ключи правильных ответов:

- 1. бгд
- 2. авд
- 3. б
- 4. г
- 5. бвг
- 6. г
- 7. вд

Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням.

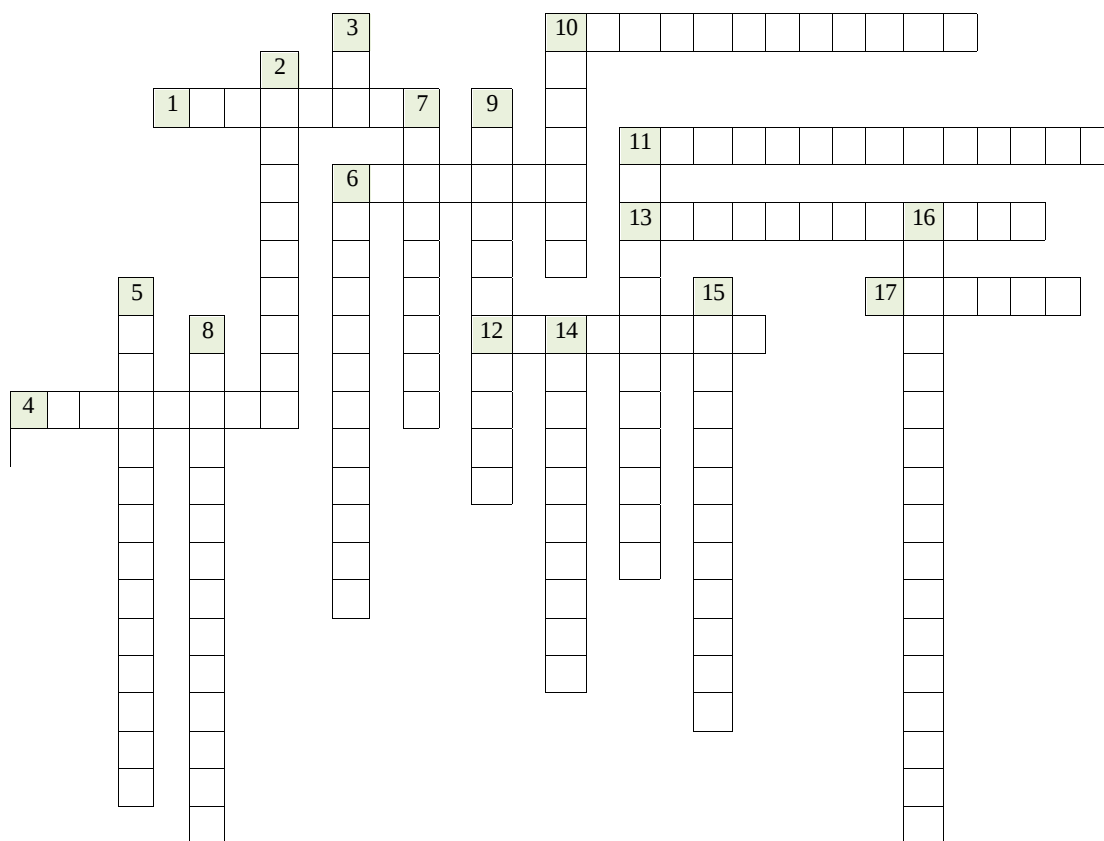
Вопросы к устному опросу:

- 1. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
- 2. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
- 3. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
- 4. Виды мультифакториальных признаков.
- 5. Изолированные врожденные пороки развития.

Ситуационные задания и задачи:

Задание №1: Кроссворд

При затруднении решения кроссворда воспользуйтесь конспектом лекции и разделом учебника по теме



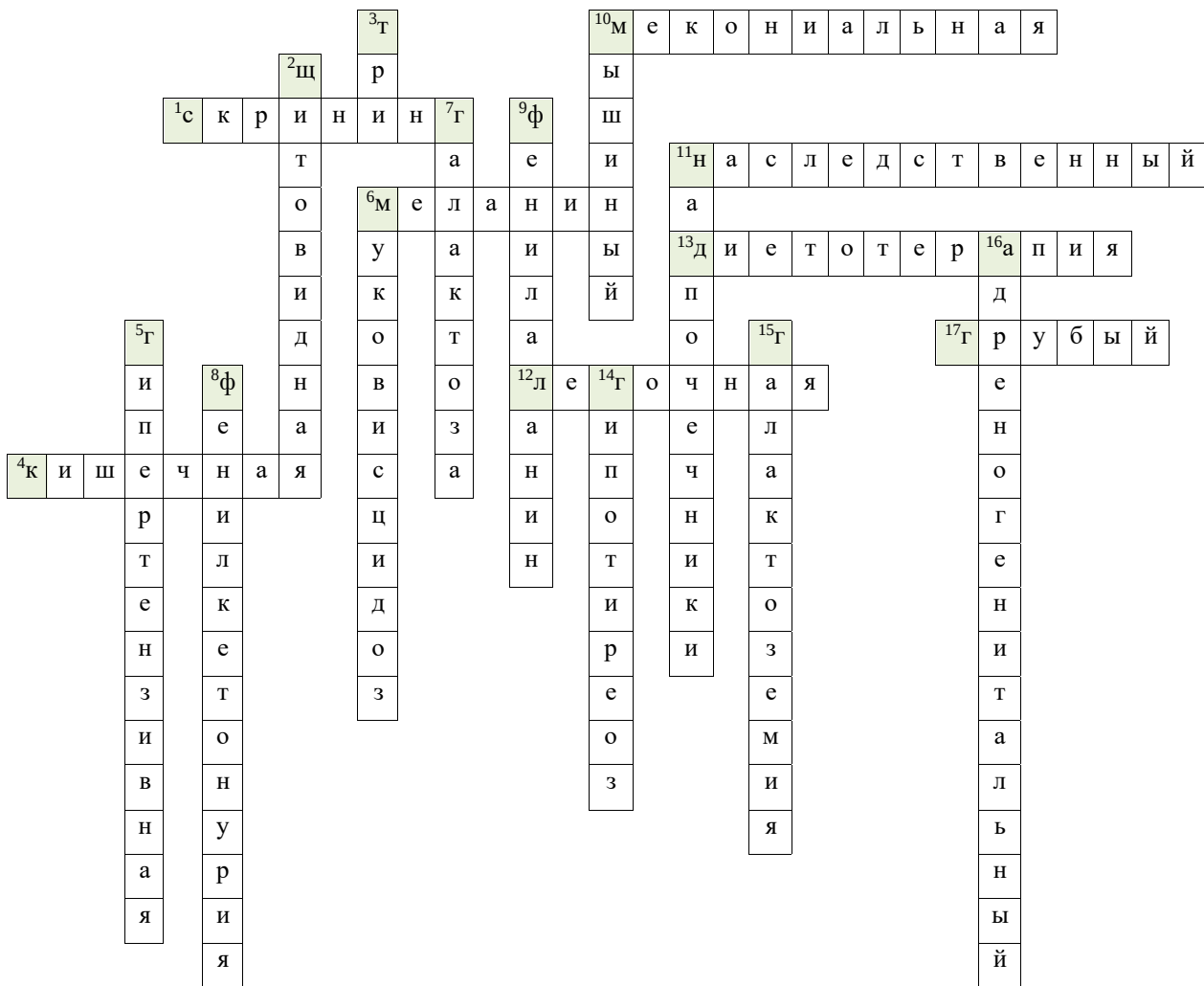
По горизонтали

1. Основной метод неонатальной диагностики наследственных заболеваний.
4. Форма муковисцидоза с преимущественным поражением ЖКТ.
6. Дефицит, какого пигмента отмечается при ФКУ?
10. Непроходимость у новорожденных, которая развивается при муковисцидозе.
11. К какой группе заболеваний относятся ФКУ, галактоземия, ВГ, АГС, муковисцидоз?
12. Форма муковисцидоза с преимущественным поражением дыхательной системы.
13. Основной вид лечения при ФКУ и галактоземии.
17. Какой голос при плаче у детей с ВГ?

По вертикали

2. Какая железа поражается при ВГ?
3. Сколько форм имеет адреногенитальный синдром?
5. Форма АГС, при которой отмечается стойкое повышение АД?
6. Заболевание, при котором нарушается секреция выделительных желез?
7. Вещество, которое необходимо исключить из рациона больных с галактоземией?
8. При каком заболевании у пациентов голубой цвет глаз и белый цвет волос?
9. Обмен, какого вещества нарушается при ФКУ?
10. Какой запах имеет пот у ребенка с ФКУ?
11. Какой парный орган поражается при АГС?
14. Какое заболевание проявляется дефицитом тиреоидных гормонов?
15. При каком заболевании из рациона ребенка исключаются молочные продукты?
16. Какой синдром характеризуется повышенным выделением андрогенов?

Ключи правильных ответов:



Тема 5.4. Диагностика наследственных болезней

Вопросы к устному опросу:

1. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.
2. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.
3. Цитогенетическая диагностика
4. Биохимические исследования
5. Молекулярно-генетическая диагностика

Практико-ориентированные задания:

Задание №1: продемонстрируйте алгоритм проведения неонатального скрининга

Ключи правильных ответов:

Индивидуальный набор:

- ватные шарики – не менее 2-х
- марлевые салфетки – не менее 2-х
- стерильный скарификатор (одноразовый) для новорожденных
- тест-бланк

Лекарственные средства:

- Растворы 40 % глюкоза (в ампулах).
- Стерильная вода для разведения (в ампулах) (при обезболивании 20 % глюкозой).
- Спирт 70 %.

Подготовительные мероприятия

1. Представиться матери, объяснить цель забора крови.
2. Оформить письменное добровольное согласие на проведение манипуляции или отказ от нее.
3. Предупредить мать об условиях забора (через 3 часа после кормления).

Алгоритм проведения

- вымыть руки (гигиенический уровень), надеть перчатки;
- вымыть пятку ребёнка;
- протереть пятку стерильной салфеткой, смоченной 70% спиртом, промокнуть её сухой стерильной салфеткой;
- проколоть пятку стерильным одноразовым скарификатором;
- снять первую каплю крови стерильным сухим тампоном;
- мягко надавить на пятку для получения второй капли крови;
- приложить перпендикулярно тест-бланк к капле крови и пропитать его кровью насквозь;
- аналогичным образом нанести на тест-бланк 6-8 капель, вид пятен крови должен быть одинаковым с обеих сторон.
- высушить тест-бланк в горизонтальном положении на чистой обезжиренной поверхности не менее 2 ч без применения тепловой обработки и попадания прямых солнечных лучей;
- упаковать тест-бланки в чистый конверт таким образом, чтобы пятна крови не соприкасались.

Оформление сопроводительной документации и транспортировка.

После забора образцов крови медсестра разборчиво записывает шариковой ручкой на тест-бланке, не затрагивая пятен крови, следующие сведения:

- наименование учреждения, в котором произведён забор образцов крови;
- фамилия, имя, отчество матери ребёнка;
- адрес выбытия матери ребёнка;
- порядковый номер тест-бланка с образцом крови;
- дата и номер истории родов;
- дата взятия образца крови;
- состояние ребёнка (здоров/болен);
- доношенный/недоношенный (срок гестации)
- масса тела ребёнка;
- фамилия, имя, отчество лица, осуществлявшего забор крови.

Доставка тест-бланков для проведения исследований осуществляется не реже одного раза в три дня, в термо-контейнере с соблюдением температурного режима (+2 - +8 С), вместе с журналом регистрации забора крови.

Этап	Обоснование
Оформить письменное добровольное согласие на проведение манипуляции или отказ от нее.	Соблюдение прав пациента
Предупредить мать об условиях забора (через 3 часа после кормления).	При проведении скрининга сразу после кормления ребенка, возможно получение ложноположительного результата у здорового ребенка.
Приложить перпендикулярно тест-бланк к капле крови и пропитать его кровью	При недостаточном пропитывании бланка возможно получение ложноотрицательного

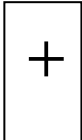
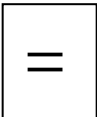
насквозь.	результата у больного ребенка.
Высушить тест-бланк в горизонтальном положении на чистой обезжиренной поверхности не менее 2 ч без применения тепловой обработки и попадания прямых солнечных лучей.	При неправильном высушивании материала возможно разрушение элементов крови и получение ложноотрицательного результата.
Доставка тест-бланков для проведения исследований осуществляется не реже одного раза в три дня, в термо-контейнере с соблюдением температурного режима (+2 - +8 С).	Задержка и нарушение правил транспортировки может привести к поздней постановке диагноза и получение ложноотрицательного результата.

Тема 5.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний

Вопросы к устному опросу:

1. Принципы лечения наследственных болезней.
2. Виды профилактики наследственных болезней.
3. Медико-генетическое консультирование как профилактика
4. наследственных заболеваний.
5. Перспективное и ретроспективное консультирование

Ситуационные задания и задачи:

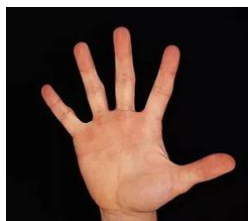
Признаки	Заболевание
    	1
  	2
  	3



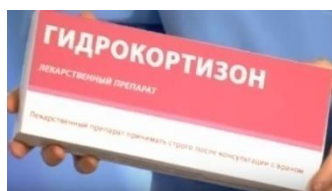
4



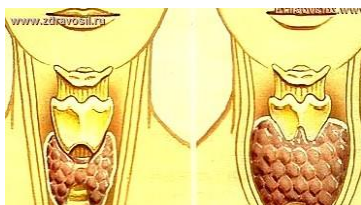
5



6



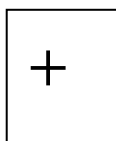
7



8



9



10

Ключи правильных ответов:

1. фенилкетонурия
2. фенилкетонурия
3. муковисцидоз
4. муковисцидоз
5. галактоземия
6. муковисцидоз
7. адреногенитальный синдром
8. врождённый гипотиреоз
9. врождённый гипотиреоз
10. фенилкетонурия

**Оценочные материалы для итогового контроля по
ОП 04. Генетика человека с основами медицинской генетики
Тестовые задания:**

1. Выберите один, наиболее правильный вариант. **Какой метод используют в генетике при изучении геномных мутаций**

1. Близнецовый
2. Генеалогический
3. Биохимический
4. Цитогенетический

2. Выберите два верных ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны.

Генетики, используя генеалогический метод исследования, составляют

1. генетическую карту хромосом
2. схему скрещивания
3. родословное древо
4. схему предковых родителей и их родственные связи в ряде поколений
5. вариационную кривую

3. Укажите один правильный ответ

Хромосомный набор в соматических клетках мужчин содержит

1. 44 аутосомы и две X-хромосомы
2. 44 аутосомы, одну X-хромосому и одну Y-хромосому
3. 22 аутосомы и одну X-хромосому
4. 44 аутосомы, две Y-хромосомы

4. Укажите один правильный ответ

Однорядовые близнецы могут появиться в том случае, если:

1. одна яйцеклетка оплодотворяется одним сперматозоидом

2. одна яйцеклетка оплодотворяется двумя сперматозоидами
3. две яйцеклетки оплодотворяются двумя сперматозоидами
4. две яйцеклетки оплодотворяется одним сперматозоидом

5. Укажите один правильный ответ

К хромосомным мутациям относят:

1. трансляция
2. инверсия
3. мимикрия
4. реполяризация
5. экстраполяция

6. Укажите один правильный ответ

Кариотип свойственный синдрому "кошачьего крика":

1. 45, XO
2. 47, XXУ
3. 46, XX / 47, XX + 13
4. 46, XX, del (p5)
5. 47, XX + 18

7. Укажите один правильный ответ

Как называется 1-й закон Менделя?

1. закон расщепления признаков в соотношении 3 : 1.
2. закон единообразия первого поколения.
3. неполное доминирование при промежуточном наследовании.
4. промежуточное наследование при неполном доминировании.

8. Установите соответствие между функцией органоида клетки и органоидом, выполняющим эту функцию.

ФУНКЦИЯ	ОРГАНОИД
А) секреция синтезированных веществ	1) аппарат Гольджи
Б) биосинтез белков	2) лизосома
В) расщепление органических веществ	3) рибосома
Г) образование лизосом	
Д) формирование полисом	
Е) защитная	

9. Укажите один правильный ответ

Фенотип - это совокупность признаков и свойств организма, проявление которых обусловлено

1. действием доминантного гена
2. действием рецессивного гена
3. действием как доминантных, так и рецессивных генов

4. взаимодействием генотипа с факторами среды

10. Укажите один правильный ответ

Число хромосом в кариотипе человека равно

1. 48
2. 44
3. 23
4. 46

11. Выберите два верных ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны.

Для изучения наследственных болезней человека исследуют клетки околоплодной жидкости методами:

1. цитогенетическим
2. биохимическим
3. гибридологическим
4. физиологическим
5. сравнительно-анатомическим

12. Укажите один правильный ответ

Вероятность рождения больного сына у отца, страдающего гемофилией:

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

14.
Укаж
ите
один
прав
ильн
ый
ответ
Диаг
ноз
синд
рома

13. ПРИЗНАКИ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ

- А) хранит наследственную информацию
Б) копирует наследственную информацию и передаёт её к месту синтеза белка
В) является матрицей для синтеза белка
Г) состоит из двух цепей
Д) переносит аминокислоты к месту синтеза белка
Е) специфична по отношению к аминокислоте

**ВИДЫ
НУКЛЕИНОВЫХ
КИСЛОТ**

- 1) ДНК
2) и-РНК
3) т-РНК

Марфана ставится на основании:

1. жалоб больного и данных семейного анамнеза
2. характерного сочетания клинических признаков
3. биохимического анализа
4. клинических симптомов, биохимического и патоморфологического исследований

15. Укажите один правильный ответ

Геномные мутации - это:

1. Нарушение в структуре гена
2. Изменение числа хромосом
3. Накопление интронных повторов
4. Изменение структуры хромосом

16. Выберите из текста три предложения, которые дают верную характеристику методам исследования генетики и наследственности человека. Запишите цифры, под которыми они указаны.

1. Генеалогический метод, используемый в генетике человека, основан на изучении родословного древа.
2. Благодаря генеалогическому методу был установлен характер наследования конкретных признаков.
3. Близнецовый метод позволяет прогнозировать рождение однояйцевых близнецов.
4. При использовании цитогенетического метода устанавливают наследование у человека групп крови.
5. Характер наследования гемофилии (плохой свёртываемости крови) был установлен путём анализа родословных как X-сцепленный рецессивный ген.
6. Гибридологический метод позволяет изучить распространение болезней по природным зонам Земли.

17. Укажите один правильный ответ

Аутосомно-доминантно наследуются:

1. гемофилия
2. синдром Шерешевского-Тернера
3. миопатия Дюшенна
4. нейрофиброматоз
5. шизофрения

18. Укажите один правильный ответ

Вероятность кроссинговера между генами А и В — 7%, между генами В и С — 10%, между генами А и С — 17%. Каков вероятный порядок расположения генов в хромосоме, если известно, что они сцеплены?

1. А — В — С
2. А — С — В
3. В — С — А
4. С — А — В

19. Установите соответствие между характеристиками и органоидами клетки: к каждой позиции, данной в первом столбце, подберите соответствующую позицию из второго столбца.

ХАРАКТЕРИСТИКИ	ОРГАНОИДЫ
----------------	-----------

А) замкнутая молекула ДНК Б) окислительные ферменты на кристах В) внутреннее содержимое — кариоплазма Г) линейные хромосомы Д) наличие хроматина в интерфазе Е) складчатая внутренняя мембрана	1) ядро 2) митохондрии
--	--------------------------------------

20. Укажите один правильный ответ Основной закон популяционной генетики:

1. Менделя
2. Бидл-Татума
3. Харди-Вайнберга
4. Моргана
5. Райта

21. Укажите один правильный ответ

В характеристику болезни Дауна входит все перечисленное, кроме

1. монголоидного разреза глаз
2. олигофрении
3. нарушения речи
4. врожденных пороков сердца
5. пирамидной недостаточности

22. Укажите один правильный ответ

Кариотип, свойственный синдрому Клайнфельтера:

1. 47, XXУ
2. 47, ХУУ
3. 46, ХУ
4. 45, У
5. 47, ХХХ

23. Укажите один правильный ответ

Процесс удвоения молекул нуклеиновых кислот называется:

1. Транскрипция
2. Процессинг
3. Полиплоидия
4. Трансляция
5. Репликация

24. Укажите один правильный ответ

Пробанд – это:

1. Больной, обратившийся к врачу
2. Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию

3. Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика
4. Лицо, с которого начинается сбор родословной

25. Укажите один правильный ответ

Мультифакториальные заболевания характеризует:

1. аутосомно-доминантный тип наследования
2. отсутствие менделирования
3. чаще болеют дети
4. возможность выделения отдельных форм с эффектом главного гена

26. Установите соответствие между процессами, происходящими на разных этапах жизненного цикла клетки, и этапами, в которых эти процессы происходят: к каждой позиции, данной в первом столбце, подберите соответствующую позицию из второго столбца.

ПРОЦЕССЫ	ЭТАПЫ ЖИЗНЕННОГО ЦИКЛА
А) репликация ДНК Б) образование веретена деления В) сборка рибосом Г) расхождение хроматид к полюсам Д) удвоение центриолей Е) исчезновение ядерной мембраны	1) интерфаза 2) митоз

27. Укажите один правильный ответ

Укажите пример записи анализирующего скрещивания.

1. AA x Aa
2. aa x aa
3. Aa x aa
4. AA x AA

28. Укажите один правильный ответ

Замену отдельных нуклеотидов в цепи ДНК на другие относят к:

1. Хромосомным мутациям
2. Геномным мутациям
3. Генным мутациям

29. Укажите один правильный ответ

Доминантный ген - это ген, действие которого:

1. выявляется в гетерозиготном состоянии
2. выявляется в гомозиготном состоянии
3. выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии
4. неверно все из перечисленного

30. Укажите один правильный ответ

Эпикант – это:

1. Сросшиеся брови
2. Широко расставленные глаза
3. Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза
4. Сужение глазной щели

Ключи правильных ответов:

1. 4
2. 34
3. 2
4. 1
5. 2
6. 4
7. 2
8. 132132
9. 4
10. 4
11. 12
12. 2
13. 122133
14. 1
15. 2
16. 125
17. 4
18. 1
19. 221112
20. 3
21. 5
22. 1
23. 5
24. 4
25. 2
26. 121212
27. 3
28. 3
29. 3
30. 3

4. Описание шкал оценивания компетенций на различных этапах их формирования

Критерии оценки экзамена

- «5» **баллов** ставиться, если обучающийся: Обстоятельно, с достаточной полнотой ответ на вопрос. Дает правильные формулировки, точные определения и понятия терминов, обнаруживает полное понимание материала и может обосновать свой ответ, привести необходимые примеры, правильно отвечает на дополнительные вопросы преподавателя. Практическое задание выполняется без каких-либо ошибок.
- «4» **балла** ставиться, если обучающийся: Обстоятельно, с достаточной полнотой излагает ответ на вопрос. Дает правильные формулировки, определения и понятия терминов, обнаруживает полное понимание материала и может обосновать свой ответ. Но допускает единичные ошибки, которые исправляет после замечания преподавателя. Практическое задание имеет незначительные отклонения от нормы.
- «3» **балла** ставиться, если обучающийся: Знает и понимает основные положения данного вопроса, но допускает неточности в формулировке. Допускает частичные ошибки. Излагает материал недостаточно связно и последовательно. Выполнение практического задания имеет существенные недостатки, неподдающиеся исправлению.
- «2» **балла** ставиться, если обучающийся: Обнаруживает незнание общей части соответствующего вопроса, допускает ошибки в формулировке правил, искажающие их смысл, беспорядочно и неуверенно излагает материал. Выполнение практического задания полностью не соответствует норме, не поддается исправлению.

Критерии оценки решения ситуационной задачи:

- 5 «отлично» – комплексная оценка предложенной ситуации, знание теоретического материала, правильный выбор и выполнение действий, верное анатомо-физиологическое обоснование решения, самостоятельное формулирование выводов.
- 4 «хорошо» – комплексная оценка предложенной ситуации, незначительные затруднения при выполнении действий и формулировании выводов.
- 3 «удовлетворительно» – затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации; выполнение действий с помощью преподавателя.
- 2 «неудовлетворительно» – неверная оценка ситуации; неправильное решение задачи.

Критерии оценки тестового контроля знаний:

- 5 «отлично» – 90-100% правильных ответов
- 4 «хорошо» – 81-90% правильных ответов
- 3 «удовлетворительно» – 71-80% правильных ответов
- 2 «неудовлетворительно» - 70% и менее правильных ответов

Критерии оценки устного опроса

- Оценка «отлично» выставляется студенту, если ответ полностью соответствует данной теме.
- Оценка «хорошо» ставится студенту, если ответ верный, но допущены некоторые неточности;
- Оценка «удовлетворительно» ставится студенту, если ответ является неполным и имеет существенные логические несоответствия;
- оценка «неудовлетворительно» если тема не раскрыта.

Критерии оценки практико-ориентированных заданий

- 5 "отлично"** - рабочее место оснащается с соблюдением всех требований к подготовке для выполнения манипуляций; практические действия выполняются последовательно, в соответствии с алгоритмом выполнения манипуляций; соблюдаются все требования к безопасности пациента и медперсонала; выдерживается регламент времени, в соответствии с алгоритмом действий; рабочее место убирается, в соответствии с требованиями санэпидрежима; все действия обосновываются.
- 4 "хорошо"** - рабочее место не полностью самостоятельно оснащается для выполнения практических манипуляций; практические действия выполняются последовательно, но неуверенно; соблюдаются все требования к безопасности пациента и медперсонала; нарушается регламент времени, в соответствии с алгоритмом действий; рабочее место убирается, в соответствии с требованиями санэпидрежима; все действия обосновываются с уточняющими вопросами педагога.
- 3 "удовлетворительно"** - рабочее место не полностью оснащается для выполнения практических манипуляций; нарушена последовательность их выполнения; действия неуверенные, для обоснования действий необходимы наводящие и дополнительные вопросы и комментарии педагога; соблюдаются все требования к безопасности пациента и медперсонала; рабочее место убирается, в соответствии с требованиями санэпидрежима;
- 2 "неудовлетворительно"** - затруднения с подготовкой рабочего места, невозможность самостоятельно выполнить практические манипуляции; совершаются действия, нарушающие безопасность пациента и медперсонала, нарушаются требования санэпидрежима, техники безопасности при работе с аппаратурой, используемыми материалами.

Рекомендации по проведению экзамену

1. Студенты должны быть заранее ознакомлены с требованиями к экзамену, критериями оценивания.
2. Необходимо выяснить на экзамене, формально или нет владеет студент знаниями по данному предмету. Вопросы при ответе по билету помогут выяснить степень понимания студентом материала, знание им связей излагаемого вопроса с другими изучаемыми им понятиями, а практические задания – умения применять знания на практике.
3. На экзамене следует выяснить, как студент знает программный материал, как он им овладел к моменту экзамена, как он продумал его в процессе обучения и подготовки к экзамену.
4. При устном опросе целесообразно начинать с легких, простых вопросов, ответы на которые помогут подготовить студента к спокойному размышлению над дальнейшими более трудными вопросами и практическими заданиями.
5. Выполнение практических заданий осуществляется в учебной аудитории. Результат каждого обучающегося оценивается в соответствии с оценочной шкалой.

Критерии и шкала оценивания уровней освоения компетенций

Шкала оценивания	Уровень освоения компетенции	Результат освоения компетенции
отлично	высокий	обучающийся, овладел элементами компетенции «знать», «уметь», проявил всесторонние и глубокие знания программного материала по дисциплине, освоил основную и дополнительную литературу, обнаружил творческие способности в понимании, изложении и практическом исполнении усвоенных знаний.
хорошо	достаточный	обучающийся 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	низкий	обучающийся 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	Обучающийся не овладел ни одним из элементов компетенций, обнаружил существенные пробелы в знании основного программного материала по дисциплине, допустил принципиальные ошибки при применении теоретических знания, которые не позволяют ему продолжить обучение или приступить к практической деятельности без дополнительной подготовки по данной дисциплине.

Отметка за экзамен по предмету выставляется с учетом полученных отметок в соответствии с правилами математического округления.

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

Оценка знаний, умений, навыков, характеризующих этапы формирования компетенций по дисциплине «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); контрольных работ; проверки письменных заданий (эссе, рефератов); тестирования.

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

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

Тестовые задания – проводится на заключительном занятии по определенной теме или разделу, как аттестационный. Позволяет оценить уровень знаний студентами теоретического материала по пройденному разделу или теме. Отведенное время – 45 мин.

Ситуационные задания и 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;