

ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ АВТОНОИНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ КИЗИЛИОНОТОВОКИЙ МНОГОПОРОФИЛЬНЫЙ КОЛЛЕДЖ

Российская Федерация Республика Дагестан, 368118, г. Кизилюрт, ул. Вишневского, 170.

Тел.: +7(989) 476-00-15 E- mail: <u>omar.g4san@yandex.ru</u>

ОДОБРЕНО на педагогическом совете № 1 от «29» августа 2025г.

УТВЕРЖДЕНО директор ПОАНО «КМК» г.Кизилюрт О.М.Гасанов Приказ \mathbb{N}_2 -О от «29» августа 2025г.

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. Кизилюрт



ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ КИЗИЛЮРТОВСКИЙ МНОГОПРОФИЛЬНЫЙ КОЛЛЕДЖ

Российская Федерация Республика Дагестан, 368118, г. Кизилюрт, ул. Вишневского, 170.

ОДОБРЕНО на педагогическом совете № 1 от (29) августа 2025г.

УТВЕРЖДЕНО директор ПОАНО «КМК» г.Кизилюрт О.М.Гасанов_____ ПриказN2 -O от «29» августа 2025г.

Тел.: +7(989) 476-00-15

E- mail: omar.g4san@yandex.ru

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

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 междугенами. | 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 ABO | 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. | OK-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 | OK-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

| № | Наименование | Краткая характеристика | Представление |
|-----------|------------------|--|-----------------------|
| Π/Π | оценочного | оценочного средства | оценочного средства в |
| 11/11 | средства | оценочного средства | фонде |
| | 2 | 3 | 4 |
| 1 | Устный опрос | Средство контроля усвоения учебного | Вопросы по |
| | | материала темы, раздела или разделов | темам/разделам |
| | | дисциплины, организованное как | дисциплины |
| | | учебное занятие в виде собеседования | |
| | | преподавателя с обучающимися. | |
| 2 | Тестовые задания | Система стандартизированных заданий, | Фонд тестовых |
| | | позволяющая автоматизировать | заданий |
| | | процедуру измерения уровня знаний и | |
| | | умений обучающегося. | |
| 3 | Ситуационные | Различают задачи и задания: | |
| | задачи и задания | а) репродуктивного уровня, | Комплект |
| | | позволяющие оценивать и | ситуационных задач |
| | | диагностировать знание фактического | заданий |
| | | 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. | |

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. a
- 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 А.
- 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

| | ŞAa | | | ∂ A a | | |
|--------|---|---------------|--|-------------------------|-------------------------|--|
| | здорова | | | здоров | | |
| гаметы | $\bigcirc_{\mathbf{A}}$ $\bigcirc_{\mathbf{a}}$ | | | $\bigcirc_{\mathbf{A}}$ | $\bigcirc_{\mathbf{a}}$ | |
| F_1 | AA 2HODOR | Aa | | Аа | аа болен | |
| | здоров 25% | здоров 25% | | здоров 25% | 25% | |
| | | | | | | |

3. Вероятность появления больного ребенка равна 1/4 (число событий, при котором появляется генотип **аа**, равно 1, число всех возможных событий равно 4).

Вероятность рождения ребенка, больного шизофренией, равна 25% (1/4).

Залача №2

Способность человека ощущать горький вкус фенилтиомочевины (ФТМ) – доминантный признак, ген которого (Т) 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 Т.
- 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, корда 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

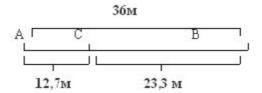
Ситуационные задания и задачи:

Задание №1

Гены A, B, и C лежат в одной хромосоме. Между генами AC кроссинговер проходит с частотой 12,7%, количество рекомбинантов по генам BC -23,3%, расстояние между генами AB -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-фосфатдегидрогеназа (A), 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;

 $S_{AB} = 12 \text{ M}.$

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:
$$X_h^A X_H^a X$$
 $X_h^A Y$

$$\Gamma\colon \quad \overset{A}{\overset{a}{\overset{}_{h}}} \quad \overset{a}{\overset{a}{\overset{}_{h}}} \qquad \overset{A}{\overset{A}{\overset{Y}{\overset{}_{h}}}}$$

некроссоверные

Кроссоверные

это некроссоверные особи, их вероятность:

$$\frac{100\%-12\%}{4}=22\%.$$
 $X_{H}^{A}X_{h}^{A}$
 $X_{h}^{A}X_{h}^{A}X_{h}^{A}$
 $X_{h}^{A}X_{h}^{A}X_{h}^{A}$
 $X_{h}^{A}X_{h}^{A}X_{h}^{A}X_{h}^{A}$
 $X_{h}^{A}X_{h}$

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 <u>закон чистоты гамет</u>, 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:

- а) близнецовый
- б) гибридологический
- в) популяционно-статистический
- г) моделирование наследственных болезней
- д) 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. a, б, в
- 6. a, 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 а будет: q = 1/20000 = 1/141. Частота гена р будет: p = 1 - q; p = 1 - 1/141 = 140/141.

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

T.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 сутосомный 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, АА и Аа (доминантное наследование). Здоровые лица имеют генотип аа.

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.

| • | 7 | |
|----|-----------|------------|
| Z. | закончите | выражение: |

| Моносомия | трисомия и полисомия — это случа | И |
|-----------------|--|------|
| TVIOITOCOMITIA, | TOTAL COMPLETE STOCKED STOCKED STOCKED | ri e |

3. Соотнесите признаки мутационной и модификационной изменчивости.

ПРИЗНАКИ

ИЗМЕНЧИВОСТЬ

А) Групповая

- 1) Мутационная изменчивость
- Б) Направленная
- 2) Модификационная изменчивость
- В) Скачкообразная
- Г) Наследственная
- Д) Ненаследственная
- Е) Вызывает только полезные изменения
- Ж) Вызывает разные изменения

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.

| A | Б | В | Γ | Д | Е | Ж |
|---|---|---|---|---|---|---|
| 2 | 2 | 1 | 1 | 2 | 2 | 1 |

4.

| A | Б | В | Γ | Д | Е |
|---|---|---|---|---|---|
| 1 | 2 | 2 | 1 | 1 | 2 |

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

Тема 5.1. Хромосомные болезни

Тестовые задания:

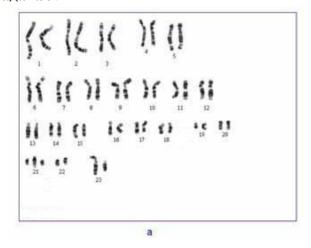
- 1. Термины, обозначающие аномалию пальцев рук:
 - 1. арахнодактилия
 - 2. брахидактилия
 - 3. полидактилия
 - 4. брахимелия
 - 5. менингоцеле
- 2. Для синдрома Эдвардса характерны следующие хромосомные мутации:
 - 1. трисомия по 17 хромосоме
 - 2. трисомия по 18 хромосоме
 - 3. мозаицизм 47, XX+18/46, XX
 - 4. делеция 18 хромосомы
 - 5. дупликация 17 хромосомы
- 3. Для синдрома Патау характерны следующие хромосомные мутации:
 - 1. трисомия по 14 хромосоме

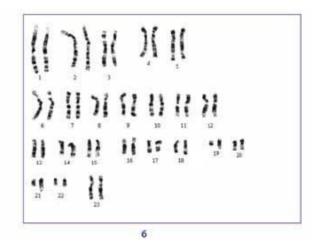
- 2. трисомия по 13 хромосоме
- 3. делеция 18 хромосомы
- 4. мозаицизм 47, ХУ+13/46, ХУ
- 5. дупликация 18 хромосомы
- 4. Для синдрома Шерешевского-Тернера характерно:
 - 1. первичная аменоррея
 - 2. моносомия 45, Х
 - 3. отрицательный половой хроматин
 - 4. ожирение
 - 5. низкий рост
- 5. Показаниями 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





- 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, ХҮ, 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 X-сцепленным доминантным типом наследования (витамин Д-резистентный рахит).
- 7. Генные болезни с X-сцепленным рецессивным типом наследования (гемофилия, миодистрофия Дюшенна).

Тестовые залания:

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 ♀:♂=1:1
- в) Самок вдвое больше, чем самцов
- г) Рецессивных гомозигот больше, чем особей с доминантным фенотипом
- д) Отсутствуют особи с рецессивным фенотипом

Ключи правильных ответов:

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

Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням.

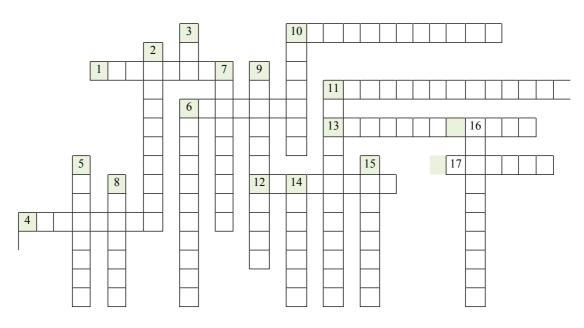
Вопросы к устному опросу:

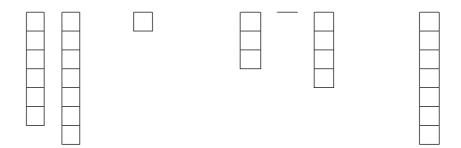
- 1. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
- 2. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
- 3. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
- 4. Виды мультифакториальных признаков.
- 5. Изолированные врожденные пороки развития.

Ситуационные задания и задачи:

Задание №1: Кроссворд

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





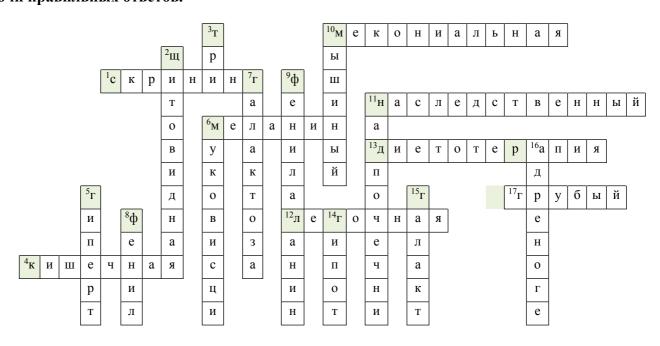
По горизонтали

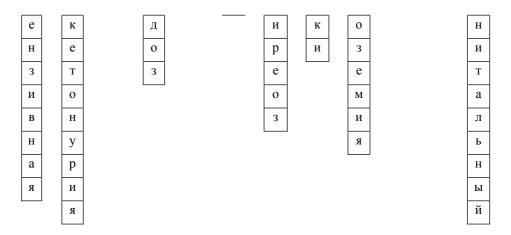
- 1. Основной метод неонатальной диагностики наследственных заболеваний.
- 4. Форма муковисцидоза с преимущественным поражением ЖКТ.
- 6. Дефицит, какого пигмента отмечается при ФКУ?
- 10. Непроходимость у новорожденных, которая развивается при муковисцидозе.
- 11. К какой группе заболеваний относятся 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:

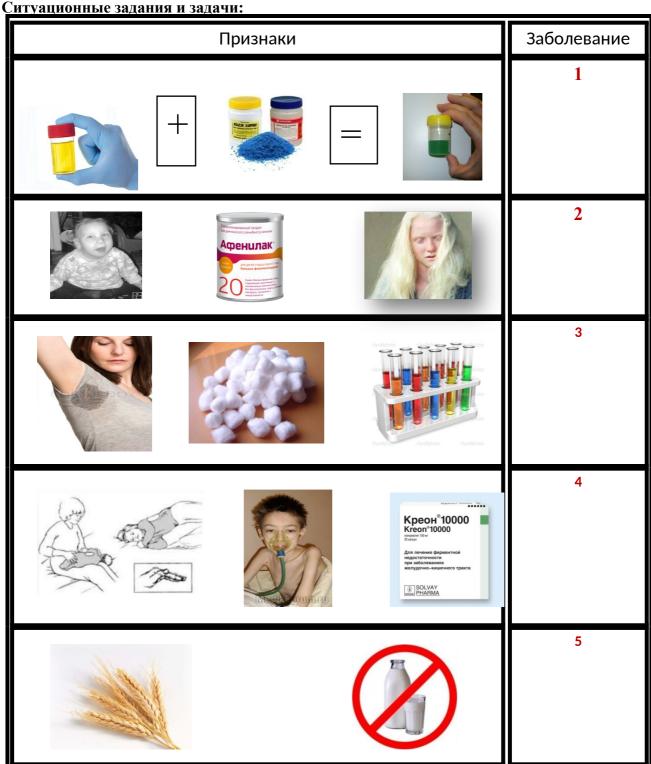
- наименование учреждения, в котором произведён забор образцов крови;
- фамилия, имя, отчество матери ребёнка;
- адрес выбытия матери ребёнка;
- порядковый номер тест-бланка с образцом крови;
- дата и номер истории родов;
- дата взятия образца крови;
- состояние ребёнка (здоров/болен);
- доношенный/недоношенный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

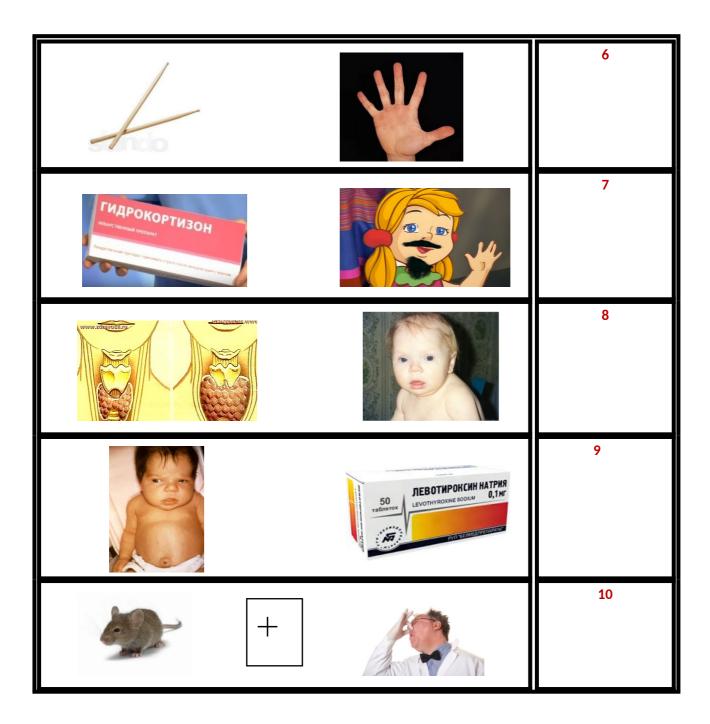
Доставка тест-бланков для проведения исследований осуществляется не реже одного раза в три дня, в термо-контейнере с соблюдением температурного режима (+2 - +8 C), вместе с журналом регистрации забора крови.

| Этап | Обоснование |
|---|---|
| формить письменное добровольное согласие | Соблюдение прав пациента |
| на проведение манипуляции или отказ от | |
| нее. | |
| Іредупредить мать об условиях забора (через | При проведении скрининга сразу после |
| 3 часа после кормления). | кормления ребенка, возможно получение |
| | ложноположительного результата у |
| | здорового ребенка. |
| Приложить перпендикулярно тест-бланк к | При недостаточном пропитывании бланка |
| капле крови и пропитать его кровью | возможно получение ложноотрицательного |
| насквозь. | результата у больного ребенка. |
| Высушить тест-бланк в горизонтальном | При неправильном высушивании материала |
| положении на чистой обезжиренной | возможно разрушение элементов крови и |
| поверхности не менее 2 ч без применения | получение ложноотрицательного |
| тепловой обработки и попадания прямых | результата. |
| солнечных лучей. | |
| Доставка тест-бланков для проведения | Задержка и нарушение правил |
| исследований осуществляется не реже | транспортировки может привести к |
| одного раза в три дня, в термо-контейнере с | поздней постановке диагноза и получение |
| соблюдением температурного режима (+2 - | ложноотрицательного результата. |
| +8 C). | |

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





Ключи правильных ответов:

- 1. фенилкетонурия
- фенилкетонурия
 муковисцидоз
- 4. муковисцидоз
- 5. галактоземия
- 6. муковисцидоз
- адреногенитальный синдром
 врождённый гипотиреоз
 врождённый гипотиреоз

- 10. фенилкетонурия

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

- 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 Х-хромосомы
- 2. 44 аутосомы, одну Х-хромосому и одну У-хромосому
- 3. 22 аутосомы и одну Х-хромосому
- 4. 44 аутосомы, две У-хромосомы
- 4. Укажите один правильный ответ

Однояйцовые 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, XXY
- 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.

| эту функцию. | | сцию. | |
|--------------|--|-------|----------|
| ФУНКЦИ Я | | | ОРГАНОИД |
| A) | | 1 | |
| секреция | |) | |
| синтезиро | | аппар | |
| ванных | | ат | |
| веществ | | Голь | |
| Б) | | джи | |
| биосинтез | | 2 | |
| белков | |) | |
| B) | | лизос | |
| расщеплен | | ома | |
| ие | | 3 | |
| органичес | |) | |
| ких | | рибос | |
| веществ | | ома | |
| Γ) | | | |
| образован | | | |
| ие | | | |
| лизосом | | | |
| Д) | | | |
| формиров | | | |
| ание | | | |
| полисом | | | |
| E) | | | |
| 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 г
- 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%

| 13. ПРИЗНАКИ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ | ВИДЫ 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 | 1) ДНК 2) и-РНК 3) т-РНК |

| 14. | Е) специфична по отношению к аминокислоте | | |
|-----|---|--|--|
| | | | |
| | | | |

Укажите один правильный ответ

Диагноз синдрома 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 A и B — 7%, между генами B и C — 10%, между генами A и C — 17%. Каков вероятный порядок расположения генов в хромосоме, если известно, что они сцеплены?

- 1. A B C
- 2. A C B
- 3. B—C—A
- 4. C—A—B

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, XXY
- 2. 47, XYY
- 3. 46, XY
- 4. 45, Y
- 5. 47, XXX

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 какихлибо 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 пациентка 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 освоенности компетенции | Результат освоенности компетенции |
|---------------------|---------------------------------------|--|
| отлично | высокий | обучающийся, овладел элементами компенсации «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. |
| удовлетворите льно | 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. |
| неудовлетвори | Компетенции | Обучающийся не овладел ни одним из элементов |
| тельно | не | компетенций, обнаружил существенные пробелы в |
| | сформированы | 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. |

Отмет ка за экзаме н по предме тy выстав ляется c учетом получе нных отмето к в соотве тствии c правил ами матема тическ ОГО округл

ения.

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;