

**МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Воронежский государственный технический университет»

**Утверждено**

В составе образовательной программы  
Учебно-методическим советом ВГТУ  
17.01.2025 г. Протокол № 5

**Оценочные материалы по дисциплине**

ОП.06 Генетика человека с основами медицинской генетики

**Специальность:** 34.02.01 Сестринское дело

**Квалификация выпускника:** Медицинская сестра/Медицинский брат

**Нормативный срок обучения:** 1 год 10 месяцев на базе среднего общего образования

**Форма обучения:** очная

**Год начала подготовки:** 2025 г.

Оценочные материалы обсуждены на заседании методического совета СПК

«06» 12. 2024 года Протокол № 3

Председатель методического совета СПК

Сергеева Светлана Ивановна \_\_\_\_\_



Оценочные материалы одобрены на заседании педагогического совета СПК

«20» 12. 2024 года Протокол № 4

Председатель педагогического совета СПК

Донцова Наталья Александровна \_\_\_\_\_



Оценочные материалы по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработаны на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 Сестринское дело утвержденного приказом Министерства просвещения Российской Федерации от 04.07.2022 № 527.

Организация-разработчик: ВГТУ

Разработчики:

Иванова Елизавета Владиславовна, преподаватель СПК

# СОДЕРЖАНИЕ

|  |    |    |
|--|----|----|
| <u>1. ПАСПОРТ КОМПЛЕКТА ОЦЕНОЧНОЙ ДОКУМЕНТАЦИИ</u>   |    | 4  |
| <u>2. ТЕКУЩИЙ КОНТРОЛЬ</u>   | 9  |    |
| <u>3. ПРОМЕЖУТОЧНАЯ АТТЕСТАЦИЯ</u>   |    | 17 |
| <u>4 ОСОБЕННОСТИ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ</u> | 20 |    |

# 1. ПАСПОРТ КОМПЛЕКТА ОЦЕНОЧНОЙ ДОКУМЕНТАЦИИ

**1.1. Оценочные средства предназначены** для оценки результатов освоения дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики».

Формой промежуточной аттестации по дисциплине является дифференцированный зачет, с выставлением отметки по четырехбалльной системе.

Оценочные материалы разработаны на основании:

- основной профессиональной образовательной программы по специальности 34.02.01 Сестринское дело;
- рабочей программы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики».

## 1.2. Требования к результатам освоения учебной дисциплины

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **уметь**:

- У1 проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- У2 проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- У3 проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **знать**:

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

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **иметь практический опыт**:

- П1 использования информационно-коммуникационных технологий при выполнении профессиональных задач.

В рамках программы дисциплины обучающимися осваиваются компетенции:

- ОК 01 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.
- ОК 02 Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.
- ОК 03 Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях.
- ПК 3.1 Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.
- ПК 3.2 Пропагандировать здоровый образ жизни.
- ПК 3.3 Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения.
- ПК 4.1 Проводить оценку состояния пациента.
- ПК 4.3 Осуществлять уход за пациентом.

### 1.3. Показатели и критерии оценивания результатов освоения дисциплины

| Приобретенный практический опыт, знания, умения  | ПК<br>ОК  | Основные показатели оценки результата   | Критерии и оценки   | Наименование раздела, темы, подтемы   | Наименование оценочных средств  |  |
|--|---|---|---|---|---|--|
|  |   |   |   |   | Текущий контроль  | Промежуточная аттестация   |
| <p><b>Знания:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 31 биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>- 32 закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>- 33 методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>- 34 основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>- 35 основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>- 36 цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</li> </ul> | <p>ОК 01<br/>ОК 02<br/>ОК 03<br/>ПК 3.1<br/>ПК 3.2<br/>ПК 3.3<br/>ПК 4.1<br/>ПК 4.3</p> | <p>Использует основные понятия, термины. Излагает существенное содержание вопроса. Приводит примеры. Грамотно отвечает на вопросы. Демонстрирует проявление ОК и ПК на практических занятиях и при выполнении самостоятельно работы</p> | <p>Полнота ответов, точность формулировок, самостоятельность.</p> | <p><b>Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности</b><br/>Тема 1.1. Цитологические основы наследственности<br/>Тема 1.2. Биохимические основы наследственности<br/><b>Раздел 2. Закономерности наследования признаков</b><br/>Тема 2.1. Закономерности наследования признаков<br/>Тема 2.2. Виды изменчивости. Мутагенез<br/><b>Раздел 3. Изучение наследственности и изменчивости</b><br/>Тема 3. Методы изучения наследственности и изменчивости<br/><b>Раздел 4. Наследственность и патология</b><br/>Тема 4.1. Наследственные болезни и их классификация<br/>Тема 4.2. История развития медицинской генетики. Медико-генетическое консультирование</p> | <p><i>Оценочное средство</i><br/>2.1, 2.2, 2.3</p> <p>Решение задач (РЗ)<br/>Устный опрос студента (УОС)<br/>Тестирование (Т)<br/>Подготовка сообщений (ПС)<br/>Терминологический контроль (ТК)<br/>Анатомический диктант (АД)<br/>Заполнение таблиц (ЗТ)<br/>Работа по карточкам (К)</p> | <p><i>Оценочное средство</i><br/>3.1.</p> <p>Контрольная работа (КР)<br/>Экзамен (Э)</p> |
| <p><b>Умения:</b></p>  | <p>ОК 01</p>  | <p>Использует</p>   | <p>Правильн</p>   | <p><b>Раздел 1. Цитологические и</b></p>  | <p><i>Оценочное</i></p>   | <p><i>Оценочное</i></p>  |

|  |   |  |  |  |   |  |
|--|---|--|--|--|---|--|
| <p>- У1 проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;<br/>- У2 проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;<br/>- У3 проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</p> | <p>ОК 02<br/>ОК 03<br/>ПК 3.1<br/>ПК 3.2<br/>ПК 3.3<br/>ПК 4.1<br/>ПК 4.3</p>           | <p>полученные знания в своей профессиональной деятельности. Демонстрирует проявление ОК и ПК на практических занятиях и при выполнении самостоятельно работы</p> | <p>ость, самостоятельность, полнота выполнения заданий, соответствие времени, отведенного на выполнение задания.</p> | <p><b>биохимические основы наследственности</b><br/>Тема 1.1. Цитологические основы наследственности<br/>Тема 1.2. Биохимические основы наследственности<br/><b>Раздел 2. Закономерности наследования признаков</b><br/>Тема 2.1. Закономерности наследования признаков<br/>Тема 2.2. Виды изменчивости. Мутагенез<br/><b>Раздел 3. Изучение наследственности и изменчивости</b><br/>Тема 3. Методы изучения наследственности и изменчивости<br/><b>Раздел 4. Наследственность и патология</b><br/>Тема 4.1. Наследственные болезни и их классификация<br/>Тема 4.2. История развития медицинской генетики. Медико-генетическое консультирование</p> | <p><i>средство</i><br/>2.1, 2.2, 2.3</p> <p>Решение задач (РЗ)<br/>Устный опрос студента (УОС)<br/>Тестирование (Т)<br/>Подготовка сообщений (ПС)<br/>Терминологический контроль (ТК)<br/>Анатомический диктант (АД)<br/>Заполнение таблиц (ЗТ)<br/>Работа по карточкам (К)</p> | <p><i>средство</i><br/>3.1.</p> <p>Контрольная работа (КР)<br/>Экзамен (Э)</p>           |
| <p><b>Практический опыт:</b><br/>- П1 использования информационно-коммуникационных технологий при выполнении профессиональных задач.</p>   | <p>ОК 01<br/>ОК 02<br/>ОК 03<br/>ПК 3.1<br/>ПК 3.2<br/>ПК 3.3<br/>ПК 4.1<br/>ПК 4.3</p> | <p>Использует полученные знания в своей профессиональной деятельности; анализирует сложные</p>   | <p>Правильность, самостоятельность, соответствие времени, отведенно</p>  | <p><b>Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности</b><br/>Тема 1.1. Цитологические основы наследственности<br/>Тема 1.2. Биохимические основы наследственности<br/><b>Раздел 2. Закономерности наследования признаков</b></p>   | <p><i>Оценочное средство</i><br/>2.1, 2.2, 2.3</p> <p>Решение задач (РЗ)<br/>Устный опрос студента</p>  | <p><i>Оценочное средство</i><br/>3.1.</p> <p>Контрольная работа (КР)<br/>Экзамен (Э)</p> |

|  |  |   |                                   |   |   |  |
|--|--|---|-----------------------------------|---|---|--|
|  |  | <p>ситуации при решении задач. Демонстрирует проявление ОК и ПК при выполнении практических заданий. Демонстрирует способность выполнять профессиональные задачи, при решении которых активно пользуется информационно-коммуникативными технологиями.</p> | <p>го на выполнен ие задания.</p> | <p>Тема 2.1. Закономерности наследования признаков<br/>Тема 2.2. Виды изменчивости. Мутагенез<br/><b>Раздел 3. Изучение наследственности и изменчивости</b><br/>Тема 3. Методы изучения наследственности и изменчивости<br/><b>Раздел 4. Наследственность и патология</b><br/>Тема 4.1. Наследственные болезни и их классификация<br/>Тема 4.2. История развития медицинской генетики. Медико-генетическое консультирование</p> | <p>(УОС)<br/>Тестирование (Т)<br/>Подготовка сообщений (ПС)<br/>Терминологический контроль (ТК)<br/>Анатомический диктант (АД)<br/>Заполнение таблиц (ЗТ)<br/>Работа по карточкам (К)</p> |  |
|--|--|---|-----------------------------------|---|---|--|

#### **1.4. Условия проведения текущего контроля и промежуточной аттестации**

По дисциплине предусмотрена промежуточная аттестация в форме:

*№ 3 семестр – дифференцированный зачет*

Реализация программы учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета:

Учебная аудитория для проведения занятий лекционного типа, практических занятий, групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля и промежуточной аттестации

Оборудование учебного кабинета: таблицы, наборы слайдов, микропрепараты, портреты основоположников генетики и выдающихся ученых генетиков.

Технические средства обучения:

1. Компьютеры
2. Видео- и DVD- фильмы.
3. Микроскопы
4. Микропрепараты

## **2. ТЕКУЩИЙ КОНТРОЛЬ**

Текущий контроль проводится на практических занятиях и включает в себя оценку знаний и умений, компетенций обучающихся.

Формы проведения текущего контроля:

- 1) устный опрос, письменный опрос:
  - Устный ответ (УО)
  - Тестирование (Т)
- 2) выполнение практических работ при проведении практических занятий:
  - Решение биологических задач (РБЗ)
  - Демонстрация практических умений (ПУ)
- 3) внеаудиторная самостоятельная работа:
  - Сообщение по теме (СТ)

### **Оценочное средство 2.1**

**для проведения текущего контроля в форме устного опроса и тестирования**

**Тест для проверки знаний студентов по теме: "Цитологические основы наследственности"**

Задание: Выберите правильные ответы:

1. Клетка обеспечивает:
  - а) обмен веществ
  - б) размножение
  - в) перенос энергии
  - г) все перечисленное верно
2. Хромосомы по морфологии различают:
  - а) метацентрические
  - б) субметацентрические
  - в) акроцентрические
  - г) телоцентрические
3. Хромосомы- это:
  - а) ДНК+белок
  - б) молекула ДНК или РНК
  - в) белковая молекула
4. Хромосомы становятся различными в световом микроскопе в:
  - а) интерфазе
  - б) профазе
  - в) метафазе
  - г) телофазе
5. В профазе митоза хромосомы:
  - а) спирализуются
  - б) деспирализуются
  - в) выстраиваются по экватору
  - г) все перечисленное верно
6. Нормальный кариотип человека:
  - а)  $2n=46$
  - б)  $2n=48$
  - в)  $2n=47$
  - г)  $2n=45$
7. Генетика человека изучает:
  - а) генетическую обусловленность болезней и их передачу
  - б) роль наследственности и среды
  - в) статистические закономерности распределения генов
  - г) все перечисленное верно
8. Методами изучения генетики являются:
  - а) генеалогический
  - б) близнецовый
  - в) биохимический
  - г) все перечисленное верно
9. Патологию митоза и мейоза может вызвать:
  - а) не расхождение хромосом в метафазе
  - б) утрата хромосомы
  - в) разрыв хромосомы
  - г) все перечисленное верно
10. Наследственность- это:
  - а) способность живых систем приобретать изменения

- б) свойство клеток передавать новому поколению способность к определенному обмену веществ и индивидуальному развитию
- в) все перечисленное верно

## **Тест для проверки знаний студентов по теме: "Биохимические основы наследственности"**

11. Процесс синтеза белка включает стадии:
  - а) репликации
  - б) транскрипции
  - в) трансляции
  - г) все перечисленное верно
12. Изменчивость - это:
  - а) функционирование на основе синтеза белка
  - б) свойство живых систем приобретать изменения
  - в) все перечисленное верно
13. Ген - это:
  - а) элементарная единица наследственности, определяющая развитие отдельного признака
  - б) нуклеиновая кислота
  - в) триплет
  - г) все перечисленное верно
14. Генотип - это:
  - а) расположение генов в хромосоме
  - б) совокупность генов в организме
  - в) все перечисленное верно
15. По какому типу наследуется полидактилия:
  - а) аутосомно - доминантный
  - б) аутосомно - рецессивный
  - в) сцепленный с полом
16. По какому типу наследуется дальтонизм:
  - а) аутосомно - доминантный
  - б) аутосомно - рецессивный
  - в) сцепленный с полом
17. Фенотип - это:
  - а) система взаимодействующих генов
  - б) совокупность признаков данного организма (внешних и внутренних)
  - в) наследственная информация
18. Плейотропия - это:
  - а) степень выраженности признака
  - б) влияние одного гена на проявление многих признаков
  - в) подавление одного доминантного гена над другим доминантным геном
19. Кроссинговер - это:
  - а) переход клеток в гомозиготное состояние
  - б) взаимодействие неаллельных генов
  - в) перекрест хромосом и обмен гомологичными участками
  - г) все перечисленное верно
20. Первый закон Менделя - это:
  - а) закон независимого комбинирования генов
  - б) закон расщепления гибридов
  - в) закон единообразия гибридов

## **Тест для проверки знаний студентов по теме: "Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний"**

21. Определите, какие из указанных заболеваний у человека не связаны с нарушением расхождения мейозе хромосом:

- а) синдром Дауна
- б) синдром Патау
- в) синдром Клайнфельтера
- г) синдром Эдвардса

22. Делеция- это:

- а) утрата всей хромосомы
- б) потеря части хромосомы
- в) удвоение части хромосомы
- г) поворот участка хромосомы на 180
- д) перемещение одной хромосомы(или ее части) в другую пару(хромосомы)

23. Какие заболевания не относятся к хромосомным:

- а) синдром Дауна
- б) синдром Патау
- в) синдром Клайнфельтера
- г) синдром Эдвардса

24. Какие заболевания относятся к генным:

- а) синдром Дауна
- б) синдром Патау
- в) синдром Клайнфельтера
- г) синдром Эдвардса

### **Эталоны ответов**

|            |             |
|------------|-------------|
| 1)-г       | 13)-а       |
| 2)-а, б, в | 14)-б       |
| 3)-а       | 15)-а       |
| 4)-б       | 16)-а       |
| 5)-а       | 17)-б       |
| 6)-а       | 18)-б       |
| 7)-г       | 19)-в       |
| 8)-г       | 20)-в       |
| 9)-г       | 21)-б       |
| 10)-б      | 22)-б       |
| 11)-г      | 23)-г       |
| 12)-б      | 24)-а, г, д |

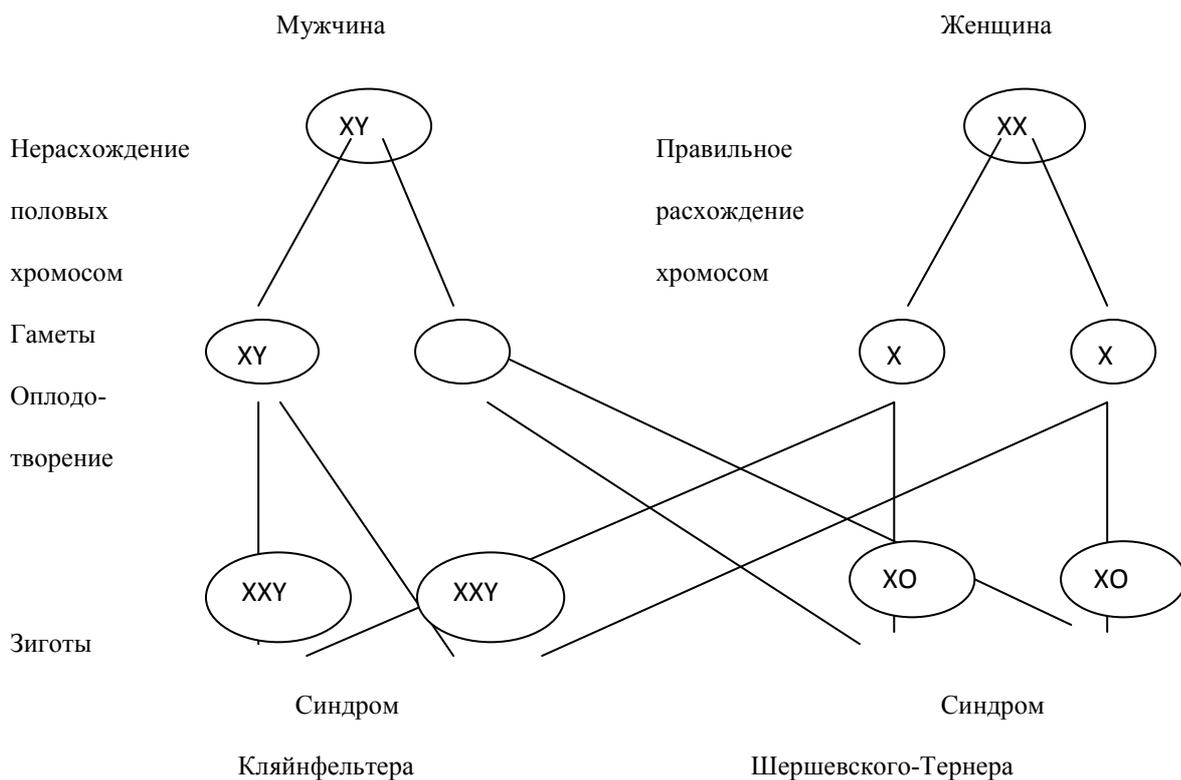
**Пример вопроса для устного опроса студентов по теме:**  
«Хромосомные болезни»

Объясните цитологические основы синдромов Клайнфельтера, Шершевского-Тернера. Сравните с эталоном.

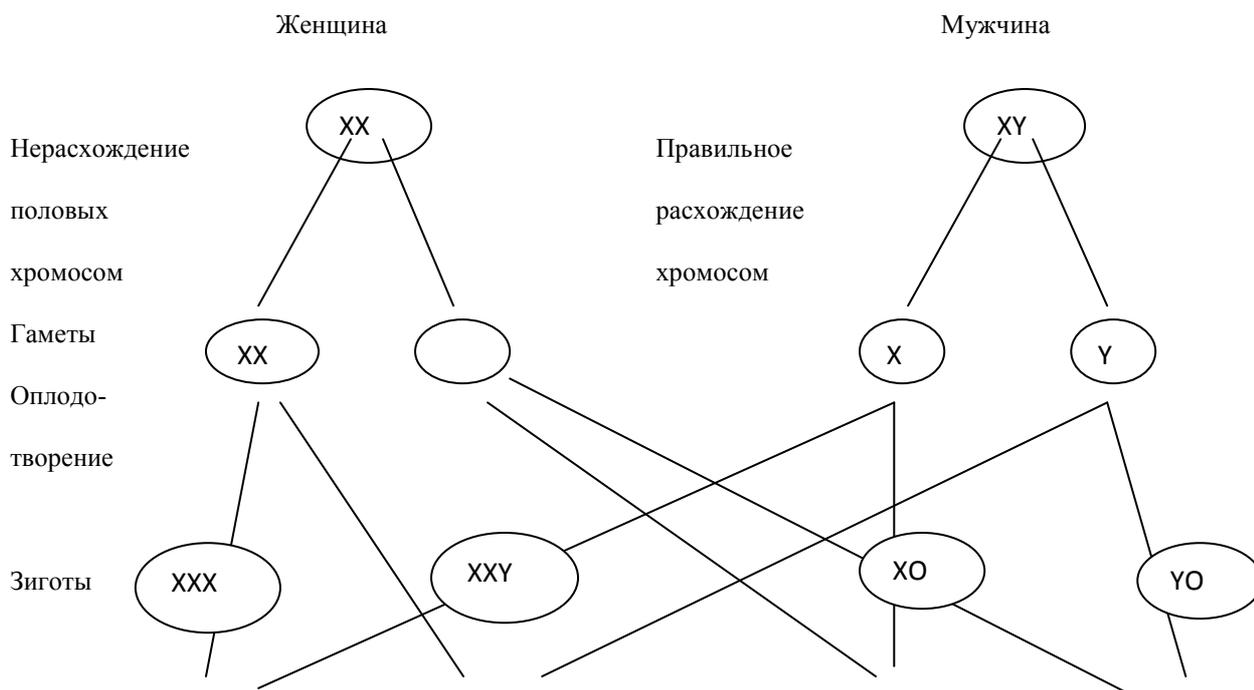
# Эталон ответа

## Цитологические основы синдромов Клайнфельтера и Шершевского-Тернера

### А При нерасхождении отцовских половых хромосом:



### Б При нерасхождении материнских половых хромосом:



|                      |                       |                             |                 |
|----------------------|-----------------------|-----------------------------|-----------------|
| «Нормальная женщина» | Синдром Клайнфельтера | Синдром Шершевского-Тернера | Нежизнеспособен |
|----------------------|-----------------------|-----------------------------|-----------------|

Результаты текущего контроля знаний и межсессионной аттестации оцениваются по пятибалльной шкале с оценками:

- «отлично» (Выставляется, если студент четко и логично излагает теоретический материал, хорошо видит связь теории с практикой, дает правильные формулировки, точные определения понятия терминов; может обосновать свой ответ, привести необходимые примеры; правильно отвечает на дополнительные вопросы преподавателя, имеющие целью выяснить степень понимания студентом данного материала).
- «хорошо» (Выставляется, если студент неполно, но правильно дает формулировки определения понятия терминов; при изложении допускает 1-2 несущественные ошибки, которые он исправляет после замечания преподавателя; может обосновать свой ответ, привести необходимые примеры; правильно отвечает на дополнительные вопросы преподавателя, имеющие целью выяснить степень понимания студентом данного материала).
- «удовлетворительно» (Выставляется, если студент знает и понимает основные положения данного материала, но допускает неточности в формулировке понятий; при изложении допускает 1-2 существенная ошибка; излагает ответ недостаточно логично и последовательно; затрудняется при ответах на дополнительные вопросы преподавателя).
- «неудовлетворительно» (Выставляется, если студент не знает основных положений данного материала, допускает грубые ошибки в формулировке понятий; нарушена последовательность в изложении ответа; затрудняется при ответах на дополнительные вопросы преподавателя).
- «не аттестован» (Выставляется, если студент не справляется с выполнением программы дисциплины)

### **Оценочное средство 2.2 для проведения текущего контроля по результатам практических занятий**

Примерная тематика и содержание биологических задач по теме: «Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании Взаимодействие между генами. Хромосомная теория наследственности»

**Задание:** Решите задачи на различные формы наследования признаков

**Задача № 1.** Гетерозиготная женщина, имеющая нормальную кисть и веснушки, вступила в брак с шестипалым гетерозиготным мужчиной, у которого нет веснушек. Какова вероятность рождения у них ребенка с нормальной кистью и без веснушек?

**Задача № 2.** Гены, определяющие предрасположенность к катаракте и рыжие волосы, находятся в разных парах хромосом. Рыжеволосая с нормальным зрением женщина вышла замуж за

светловолосого мужчину с катарактой. С какими фенотипами у них могут родиться дети, если мать мужчины имеет такой же фенотип, как и жена?

**Задача № 3.** Рecessивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) находится в X - хромосоме. Отец девушки страдает дальтонизмом, а мать, как и все её предки, различает цвета нормально. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать об их будущих сыновьях, дочерях, а также внуках обоего пола (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена дальтонизма)?

**Задача № 4.** Какие группы крови возможны у детей, если родители оба гетерозиготные по третьей группе крови?

### **Ответы к задачам**

#### **Задача № 1**

Решение: Вероятность рождения ребенка с генотипом aabb (с нормальной кистью, без веснушек) составляет 25 %.

#### **Задача № 2**

Решение: Фенотипы детей – светловолосый с катарактой (AaBb); светловолосый без катаракты (Aabb); рыжеволосый с катарактой (aaBb); рыжеволосый без катаракты (aabb).

#### **Задача № 3**

Решение: Девушка различает цвета нормально, но является гетерозиготной носительницей гена дальтонизма. Все дочери от брака со здоровым юношей будут различать цвета нормально, а половина её сыновей окажутся дальтониками.

#### **Задача № 4**

Решение: В семье гетерозиготных родителей по третьей группе крови родятся дети с вероятностью 50% с 1 группой крови и 50% с третьей группой крови, так как родители несут гены, отвечающие за 1 и 3 группы крови.

### **Пример заданий для демонстрации практических умений по теме «Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование»**

#### **Задача Исходная ситуация.**

В медико-генетическую консультацию обратилась молодая женщина 25 лет, у её ребёнка-мальчика, здорового от рождения, в возрасте 1 года проявилось сильное отставание в психическом и физическом развитии.

Осмотр больного ребёнка выявил характерный фенотип: отставание умственного развития – олигофрения. Повышенная возбудимость и судорожный синдром. Слабая пигментация (блондин с голубыми глазами и светлой кожей). Кожные экземы (воспаление поверхностных слоев кожи), зуд. В семье, которую обследуют – трое детей, двое из них – мальчики (мальчик 6 лет и девочка 4 года) – сибсы, пробанда – здоровы.его родители, родственники мужа (мать с отцом, брат и замужняя сестра с двумя детьми), а также родственники жены (мать с отцом) здоровы.

В ходе сбора анамнеза выявляется, что родная сестра матери пробанда страдала тяжёлой умственной отсталостью и умерла в раннем детстве, а у сестры бабушки по линии отца одна из беременностей закончилась выкидышем с множественными пороками внутриутробного развития. Одновременно с этим мать ребёнка, которого обследуют, имела преждевременные роды далеко от места своего проживания и не обращалась к врачу с целью проведения анализа крови на фенилаланин.

Задания:

1. Медсестре медико-генетической консультации:

- составьте родословную данной семьи;
- определите тип наследования данного заболевания;

Какую наследственную патологию можно заподозрить.

2. Медсестре биохимической лаборатории:

- определите необходимость в биохимическом исследовании для уточнения диагноза. Ответ обоснуйте.

3. Медсестре цитогенетической лаборатории:

- определите необходимость в цитогенетическом исследовании;
- найдите карточку кариотипа с данной патологией, обоснуйте ответ, выбор карточки;
- объясните причину возникновения данной патологии согласно родословной.
- дайте рекомендации в отношении риска повторного рождения детей с такой патологией.

*Эталон ответа*

1. Медсестра медико-генетической консультации:

- Родословная

Тип наследования аутосомно-рецессивный, т.к.:

- болеют как мужчины, так и женщины;
- небольшое число больных, родившихся от здоровых родителей, следовательно, родители гетерозиготны.

По фенотипическим признакам можно заподозрить патологию обмена веществ – фенилкетонурию.

2. Медсестра биохимической лаборатории:

Проведение экспресс диагностики (проба Феллинга), тест Гатри со штаммами микроорганизмов или исследование уровня фенилаланина в крови.

3. Медсестра цитогенетической лаборатории:

Кариотип 46, XY (демонстрация кариотипа). Согласно родословной причина данной патологии – моногенная мутация.

РАа x Аа

G A, a; A, a

F<sub>1</sub> AA, Aa, Aa, aa

75% - здоровые; 25% - больные

Риск рождения больного ребенка – 25% - высокий.

Результаты самостоятельной работы студента оцениваются по пятибалльной шкале с оценками:

- «отлично» (Выставляется, если студент четко и логично излагает теоретический материал, хорошо видит связь теории с практикой, дает правильные формулировки, точные определения понятия терминов; может обосновать свой ответ, привести необходимые примеры; правильно отвечает на дополнительные вопросы преподавателя, имеющие целью выяснить степень понимания студентом данного материала).

- «хорошо» (Выставляется, если студент неполно, но правильно дает формулировки определения понятия терминов; при изложении допускает 1-2 несущественные ошибки, которые он исправляет после замечания преподавателя; может обосновать свой ответ, привести необходимые примеры; правильно отвечает на дополнительные вопросы преподавателя, имеющие целью выяснить степень понимания студентом данного материала).

- «удовлетворительно» (Выставляется, если студент знает и понимает основные положения данного материала, но допускает неточности в формулировке понятий; при изложении допускает 1-2 существенная ошибка; излагает ответ недостаточно логично и последовательно; затрудняется при ответах на дополнительные вопросы преподавателя).

- «неудовлетворительно» (Выставляется, если студент не знает основных положений данного материала, допускает грубые ошибки в формулировке понятий; нарушена последовательность в изложении ответа; затрудняется при ответах на дополнительные вопросы преподавателя).

- «не аттестован» (Выставляется, если студент не справляется с выполнением программы дисциплины).

### **Оценочное средство 2.3 для проведения текущего контроля по результатам самостоятельной работы**

Внеаудиторная самостоятельная работа студентов проводится в форме подготовки сообщения в виде доклада по одной из тем:

1. синдром Дауна
2. синдром Эдвардса
3. синдром Патау
4. синдром Клайнфельтера.
5. синдром Шершевского-Тернера
6. синдром Вольфа-Хиршхорна.
7. синдром «Кошачьего крика».
8. Медико-генетическое консультирование. Методы пренатальной диагностики. Методы скрининга наследственных болезней.
9. Характеристика методов исследования генетики человека: биохимический и молекулярно-генетический.
10. Болезни с наследственной предрасположенностью: характеристика, примеры.
11. Пороки развития: характеристика, тератогенные факторы.
12. Методы лечения наследственных заболеваний.
13. Генетика онкогенеза.

Оценивание самостоятельной работы студента производится по критериям: полнота изложения материала на предложенную тему, соответствие оформления доклада стандарту, полнота ответа на дополнительные вопросы.

Результаты самостоятельной работы студента оцениваются по пятибалльной шкале с оценками:

- «отлично» (Выставляется, если студент четко и логично излагает теоретический материал, хорошо видит связь теории с практикой, дает правильные формулировки, точные определения понятия терминов; может обосновать свой ответ, привести необходимые примеры; правильно отвечает на дополнительные вопросы преподавателя, имеющие целью выяснить степень понимания студентом данного материала).

- «хорошо» (Выставляется, если студент неполно, но правильно дает формулировки определения понятия терминов; при изложении допускает 1-2 несущественные ошибки, которые он исправляет после замечания преподавателя; может обосновать свой ответ, привести необходимые примеры; правильно отвечает на дополнительные вопросы преподавателя, имеющие целью выяснить степень понимания студентом данного материала).

- «удовлетворительно» (Выставляется, если студент знает и понимает основные положения данного материала, но допускает неточности в формулировке понятий; при изложении допускает 1-2 существенная ошибка; излагает ответ недостаточно логично и последовательно; затрудняется при ответах на дополнительные вопросы преподавателя).

- «неудовлетворительно» (Выставляется, если студент не знает основных положений данного материала, допускает грубые ошибки в формулировке понятий; нарушена последовательность в изложении ответа; затрудняется при ответах на дополнительные вопросы преподавателя).

- «не аттестован» (Выставляется, если студент не справляется с выполнением программы дисциплины).

### **3. ПРОМЕЖУТОЧНАЯ АТТЕСТАЦИЯ**

Промежуточная аттестация проводится в форме дифференцированного зачета (3 семестр).

#### **3.1. Примерные задания для проведения дифференцированного зачета**

##### **Часть 1.**

Задание: Выполните тест. Выберите правильный ответ

**1. Сперматогенез состоит из:**

- а) 2 фаз
- б) 4 фаз**
- в) 5 фаз
- г) 3 фаз

**2. Если в ядре клетки одно тельце Барра то кариотип организма будет:**

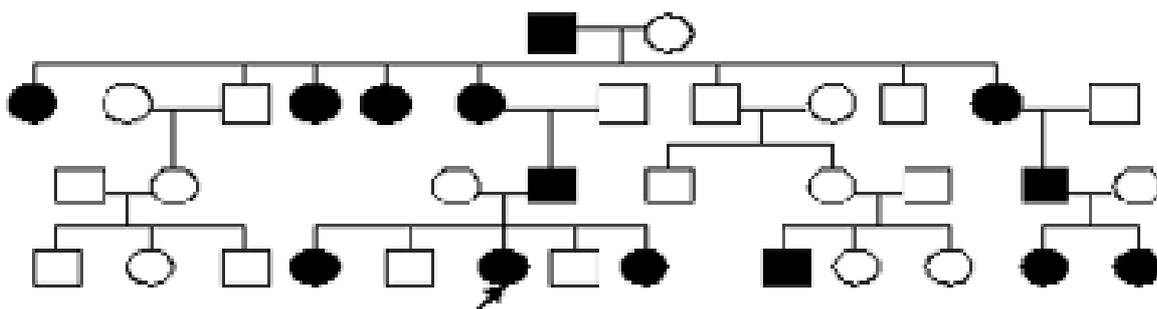
- а) 46,XY
- б) 45,Y0
- в) 46,XX**
- г) 45,X0

### 3. Наследственность – это свойство организмов:

- а) взаимодействовать со средой обитания
- б) реагировать на изменение окружающей среды;
- в) передавать свои признаки и особенности развития потомству
- г) приобретать новые признаки в процессе индивидуального развития.

### Часть 2.

**Задание: Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.**



1. Доминантный ген сцепленный с X-хромосомой
2. Больных девочек больше, чем больных мальчиков, больные встречаются в каждом поколении, больной отец- все его дочери больны .
3. Генотип пробанда -  $X^A X^a$

**(3 балла за ответ, 1 балл за определение типа наследования, 1 – обоснование ответа, 1- правильно определенный генотип пробанда)**

### Часть 3.

**Задание: Решите задачу**

1. Отец семейства (его мать была резус-отрицательна, I группа крови) резус-положителен, III группа крови. Мать - резус-отрицательная, I группа крови. Какие возможны варианты (по группам крови и резус-фактору) у потомства.
2. Резус-отрицательная женщина, гомозиготная со второй группой крови, вышла замуж за резус- положительного мужчину с первой группой крови. Определите генотипы родителей, генотипы и фенотипы потомства.
3. Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета) наследуется как доминантный сцепленный с X - хромосомой признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами. Определите вероятность того, что следующий ребенок тоже будет с нормальными зубами.

### Критерии оценки дифференцированного зачета.

Оценка «5» выставляется, если тест содержит 90% и больше правильных ответов, оценка «4» - 80%-89% правильных ответов, оценка «3» - 70%-79% правильных ответов, оценка «2» - менее 70% правильных ответов.

## Вопросы для подготовки к устному опросу

1. Проблемы и методы современной генетики.
2. В чем состоит суть явлений наследственности и изменчивости?
3. Что изучает медицинская генетика?
4. Основные положения медицинской генетики, значение медицинской генетики.
5. Связь генетики с другими науками
6. Органеллы клетки, характеристика основных органоидов клетки
7. Характеристика митоза
8. Характеристика мейоза, его генетическое значение
9. Функции хромосом, их морфологическое строение
10. Молекулярная структура хромосом, классификация хромосом
11. Определение кариотипа
12. Виды нуклеиновых кислот, их значение
13. Отличие нуклеиновых кислот
14. Правило комплементарности
15. Что такое редупликация?
16. Что такое ген, структура гена
17. Понятие генетического кода, его свойства
18. Что такое генотип и фенотип?
19. Пенетрантность и экспрессивность
20. Критерии типов наследования
21. Клинико – генеалогический метод
22. Близнецовый метод
23. Биохимический метод
24. Цитологический метод
25. Метод дерматоглифики
26. Методы пренатальной диагностики
27. Понятие генотипа
28. Виды изменчивости
29. Виды мутаций
30. Мутагены. Мутагенез
31. Классификация наследственных болезней
32. Причины хромосомных и генных заболеваний
33. Типы наследования заболеваний
34. Профилактика наследственных заболеваний
35. Определение профилактики
36. Пути реализации первичной профилактики
37. Мероприятия вторичной профилактики
38. Задачи медико – генетического консультирования, показания к нему.
39. Причины обращаемости в МГК
40. Пренатальная диагностика
41. Инвазивные и неинвазивные методы диагностики

### 3.2. Процедура проведения дифференцированного зачета

Промежуточный контроль осуществляется проведением дифференцированного зачета, который состоит из трех частей – тестирования, решения биологических задач, устного опроса по разделам дисциплины, изученных студентом в период между аттестациями.

Время выполнения задания - 45 мин. Оценки объявляются в день проведения зачета.

### **3.3. Методические рекомендации по подготовке и проведению промежуточной аттестации по дисциплине**

При подготовке к дифференцированному зачету необходимо повторить учебный материал по всем темам. Вспомнить термины, определения, методику решения биологических задач.

При явке на дифференцированный зачет студент должен предъявить зачетную книжку, без которой он не допускается.

В случае нарушения студентом дисциплины, использования неразрешенных материалов (шпаргалок и т.п.) и средств связи, он может быть отстранен от дифференцированного зачета.

### **3.4. Критерии оценки по результатам освоения дисциплины**

Результаты итогового контроля знаний (дифференцированный зачет) оцениваются по четырехбалльной шкале с оценками:

– «отлично» (Выставляется, если студент четко и логично излагает теоретический материал, хорошо видит связь теории с практикой, дает правильные формулировки, точные определения понятия терминов; может обосновать свой ответ, привести необходимые примеры; правильно отвечает на дополнительные вопросы преподавателя, имеющие целью выяснить степень понимания студентом данного материала).

– «хорошо» (Выставляется, если студент неполно, но правильно дает формулировки определения понятия терминов; при изложении допускает 1-2 несущественные ошибки, которые он исправляет после замечания преподавателя; может обосновать свой ответ, привести необходимые примеры; правильно отвечает на дополнительные вопросы преподавателя, имеющие целью выяснить степень понимания студентом данного материала).

– «удовлетворительно» (Выставляется, если студент знает и понимает основные положения данного материала, но допускает неточности в формулировке понятий; при изложении допускает 1-2 существенная ошибка; излагает ответ недостаточно логично и последовательно; затрудняется при ответах на дополнительные вопросы преподавателя).

– «неудовлетворительно» (Выставляется, если студент не знает основных положений данного материала, допускает грубые ошибки в формулировке понятий; нарушена последовательность в изложении ответа; затрудняется при ответах на дополнительные вопросы преподавателя).

## **4 ОСОБЕННОСТИ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ**

В ходе текущего контроля осуществляется индивидуальное общение преподавателя с обучающимся. При наличии трудностей и (или) ошибок у

обучающегося преподаватель в ходе текущего контроля дублирует объяснение нового материала с учетом особенностей восприятия обучающимся содержания материала практики.

При проведении текущего контроля и промежуточной аттестации обеспечивается соблюдение следующих требований:

для обучающихся из числа лиц с ограниченными возможностями здоровья текущий контроль и промежуточная аттестация проводится с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья таких обучающихся (далее - индивидуальные особенности).

проведение мероприятий по текущему контролю и промежуточной аттестации для лиц с ограниченными возможностями здоровья в одной аудитории совместно с обучающимися, не имеющими ограниченных возможностей здоровья, допускается, если это не создает трудностей для обучающихся;

присутствие в аудитории ассистента, оказывающего обучающимся необходимую техническую помощь с учетом их индивидуальных особенностей (занять рабочее место, понять и оформить задание, общаться с преподавателем); предоставление обучающимся при необходимости услуги с использованием русского жестового языка, включая обеспечение допуска на объект сурдопереводчика, тифлопереводчика (в организации должен быть такой специалист в штате (если это востребованная услуга) или договор с организациями системы социальной защиты по предоставлению таких услуг в случае необходимости);

предоставление обучающимся права выбора последовательности выполнения задания и увеличение времени выполнения задания (по согласованию с преподавателем); по желанию обучающегося устный ответ при контроле знаний может проводиться в письменной форме или наоборот, письменный ответ заменен устным.

