

*Приложение №1 к рабочей программе*  
**АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ**

**ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ**

**ИНСТИТУТ РАЗВИТИЯ БИЗНЕСА И СТРАТЕГИЙ**



**КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА**

по дисциплине

**ОП.06 ГЕНЕТИКА**

**С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

специальности

*34.02.01 Сестринское дело*

Квалификация – медицинская сестра/медицинский брат

Форма обучения – очная

Срок обучения – 2 года 10 месяцев

КОС рассмотрены на заседании  
ПЦМК «Сестринское дело»  
1 сентября 2023 года, протокол №1  
Председатель ПЦМК: Е.М. Бондарчук

Саратов 2023

## **СОДЕРЖАНИЕ**

- 1. ПОКАЗАТЕЛИ И РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ, ПОДЛЕЖАЩИЕ ПРОВЕРКЕ**
- 2. РАСПРЕДЕЛЕНИЕ ОЦЕНИВАНИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ВИДАМ КОНТРОЛЯ**
- 3. КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ**
- 4. КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ**
- 5. МЕТОДИЧЕСКИЕ МАТЕРИАЛЫ**

## 1. ПОКАЗАТЕЛИ И РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ, ПОДЛЕЖАЩИЕ ПРОВЕРКЕ

Контрольно-оценочные средства разработаны в соответствии с дидактическими единицами раздела «Содержание учебной дисциплины» рабочей программы **ОП.06 Генетика с основами медицинской генетики** по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело и предназначены для оценки результатов освоения дисциплины.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен обладать ОК, знаниями, умениями, предусмотренными требованиями Федерального государственного образовательного стандарта СПО для специальности 34.02.01 Сестринское дело.

В результате оценки осуществляется проверка общих и профессиональных компетенций:

ОК 1. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;

ОК 2. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;

ОК 3. 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 4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту.

ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом.

ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме.

ПК 4.6. Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации.

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

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

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

– У 3. проводить предварительную диагностику наследственных болезней

**знать:**

- З 1. биохимические и цитологические основы наследственности;
- З 2. закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- З 3. методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- З 4. основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- З 5. основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- З 6. цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

**использовать приобретенные знания и умения в практической деятельности и повседневной жизни**

**Планируемые личностные результаты  
в ходе реализации образовательной программы**

<b>Личностные результаты реализации программы воспитания (дескрипторы)</b>	<b>Код личностных результатов реализации программы воспитания</b>
Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности.	<b>ЛР 7</b>
Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях.	<b>ЛР 9</b>
<b>Личностные результаты реализации программы воспитания, определенные отраслевыми требованиями к деловым качествам личности</b>	
Непрерывно совершенствующий профессиональные навыки через дополнительное профессиональное образование (программы повышения квалификации и программы профессиональной переподготовки), наставничество, а также стажировки, использование дистанционных образовательных технологий (образовательный портал и вебинары), тренинги в симуляционных центрах, участие в конгрессных мероприятиях	<b>ЛР 13</b>
Соблюдающий врачебную тайну, принципы медицинской этики в работе с пациентами, их законными представителями и коллегами	<b>ЛР 14</b>

**Формы промежуточной аттестации по учебной дисциплине**

По итогам изучения дисциплины обучающиеся сдают зачет с оценкой.

## 2. РАСПРЕДЕЛЕНИЕ ОЦЕНИВАНИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПО ВИДАМ КОНТРОЛЯ

Содержание учебного материала по дисциплине	Тип контрольного задания			
	Текущий контроль знаний		Промежуточная аттестация	
	Формы и методы контроля	Проверяемые У, З, ОК, ПК, ЛР	Форма контроля	Проверяемые У, З, ОК, ПК, ЛР
<b>ОП.06. Генетика с основами медицинской генетики</b>	У, П, С, С/р, П/р	У 1 - 3 З 1 - 6 ОК 1-3 ПК 3.1-3.3, 4.1-4.6 ЛР 7,9,13,14	Зачет с оценкой	У 1 - 3 З 1 - 6 ОК 1-3 ПК 3.1-3.3, 4.1-4.6 ЛР 7,9,13,14

У – устный ответ; Д – доклад; Т – тестирование; П/р – практическая работа; П – презентация; С – сообщения; С/р - самостоятельная работа

### 3. КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

#### Критерии оценки для текущего контроля

#### Критерии оценки при выполнении письменных работ (докладов, сообщений) обучающихся по учебной дисциплине

Оценка	Критерии
5 «отлично»»	Ответ полный и правильный; материал изложен в определенной логической последовательности, литературным языком: ответ самостоятельный.
4 «хорошо»	Ответ полный и правильный; материал изложен в определенной логической последовательности, при этом допущены две-три незначительные ошибки, исправленные по требованию преподавателя.
3 «удовлетворительно»	Ответ полный, но при этом допущена существенная ошибка, или неполный, несвязный.
2 «неудовлетворительно»	При ответе обнаружено непонимание обучающимся основного содержания учебного материала или допущены существенные ошибки, которые обучающимся не смог исправить при наводящих вопросах преподавателя.

#### Критерии оценки при устном опросе обучающихся по учебной дисциплине

Исходя из поставленной цели обучающихся, необходимо учитывать:

- правильность и осознанность изложения содержания, полноту раскрытия понятий, точность употребления научных терминов;
- степень сформированности интеллектуальных и общеучебных умений;
- самостоятельность ответа;
- речевую грамотность и логическую последовательность ответа.

Оценка	Критерии
5 «отлично»»	полно раскрыто содержание материала в объеме программы и учебника; четко и правильно даны определения и раскрыто содержание понятий; верно использованы научные термины; для доказательства использованы различные умения, выводы из наблюдений и опытов; ответ самостоятельный, использованы ранее приобретенные знания.
4 «хорошо»	раскрыто основное содержание материала; в основном правильно даны определения понятий и использованы научные термины; ответ самостоятельный; определения понятий неполные, допущены незначительные нарушения последовательности изложения, небольшие неточности при использовании научных терминов или в выводах и обобщениях из наблюдений и опытов.
3 «удовлетворительно»	усвоено основное содержание учебного материала, но изложено фрагментарно, не всегда последовательно; определения понятий недостаточно четкие; не использованы в качестве доказательства выводы и обобщения из наблюдений и опытов или допущены ошибки при их изложении; допущены ошибки и неточности в использовании научной терминологии, определении понятий.

2 «неудовлетворительно»	основное содержание учебного материала не раскрыто; не даны ответы на вспомогательные вопросы преподавателя; допущены грубые ошибки в определении понятий, при использовании терминологии.
----------------------------	--

### Критерии оценки при выполнении практических работ обучающихся по учебной дисциплине

При оценке выполнения практических работ преподаватель должен учитывать:

- правильность выполнения практической работы;
- сроки выполнения практической работы;
- правильность оформления письменного отчета.

Оценка	Критерии
5 «отлично»»	Работа выполнена правильно, в обозначенный преподавателем срок, письменный отчет без замечаний.
4 «хорошо»	Работа выполнена правильно, в обозначенный преподавателем срок, письменный отчет с небольшими недочетами.
3 «удовлетворительно»	Работа выполнена с ошибками, позже установленного срока, письменный отчет с недочетами.
2 «неудовлетворительно»	Работа не выполнена, письменный отчет не представлен.

### Критерии оценки тестовых заданий

Процент результативности (правильных ответов)	Качественная оценка индивидуальных образовательных достижений	
	балл (отметка)	вербальный аналог
90 ÷ 100	5	отлично
80 ÷ 89	4	хорошо
70 ÷ 79	3	удовлетворительно
менее 70	2	не удовлетворительно

### КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ с помощью коэффициента усвоения К

$K = A : P$ , где А – число правильных ответов в тесте, Р – общее число вопросов

Коэффициент К	Оценка
0,85 - 1	отлично
0,84 - 0,71	хорошо
0,70 - 0,56	удовлетворительно
Меньше 0,55	не удовлетворительно

### Итоговый контроль

Проводится по окончании изучения курса дисциплины **ОП.06 Генетика с основами медицинской генетики** в форме зачета с оценкой.

## ОЦЕНИВАНИЕ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ НА ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<p>знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике;</li> <li>- демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний</li> </ul>	<p>Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач Зачет с оценкой</p>
<p>умения</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</li> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов;</li> <li>- проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами</li> </ul>	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p>



## 4. КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ

### Вопросы к зачету с оценкой по дисциплине ОП.06 Генетика с основами медицинской генетики

1. Определение понятия жизнь, признаки и свойства живого.
2. Уровни организации живого.
3. Химические элементы и соединения, содержащиеся в живых организмах: неорганические и органические вещества. Углеводы, белки, нуклеиновые кислоты, липиды – строение молекул, функции.
4. Строение, свойства и функции ДНК. Ген как функциональная единица наследственности.
5. Создание клеточной теории и ее основные положения.
6. Про - и эукариоты. Основные особенности их строения (примеры).
7. Состав, строение, свойства и функции клеточных мембран.
8. Цитоплазма. Химический состав, физико-химические свойства, структурная организация. Цитоскелет.
9. Строение и функции органоидов общего назначения: эндоплазматическая сеть, комплекс Гольджи, лизосомы, пероксисомы, митохондрии, пластиды, рибосомы, клеточный центр, микротрубочки. Органоиды специального назначения.
10. Строение и функции ядра.
11. Понятие о жизненном, клеточном и митотическом цикле клетки. Интерфаза, виды интерфаз. Периоды аутосинтетической интерфазы.
12. Митоз. Его сущность, фазы, биологическое значение. Амитоз.
13. Мейоз. Стадии, биологическое значение.
14. Гаметогенез: ово- и сперматогенез.
15. Периодизация онтогенеза животных организмов.
16. Химический состав хромосом и их структурная организация. Кариотип. Строение метафазных хромосом. Типы хромосом. Правила хромосом.
17. Классификация хромосом человека по Денверской и Парижской номенклатуре.
18. Генетика как наука. Основные понятия генетики: наследственность, изменчивость; аллельные гены, гомо- и гетерозиготы; признаки - доминантные, рецессивные, альтернативные; генотип, фенотип; менделирующие признаки.
19. Гибридологический метод, его сущность. Моногибридное скрещивание – законы Г. Менделя. Гипотеза чистоты гамет, ее цитологическое обоснование.
20. Анализирующее скрещивание его сущность.
21. Закон Менделя, основанный на дигибридном скрещивании.
22. Сцепленное наследование. Опыт Т. Моргана. Основные положения хромосомной теории наследственности.

- 23.Изменчивость. Определение, формы изменчивости.
- 24.Модификационная изменчивость. Норма реакции.
- 25.Комбинативная изменчивость. Ее источники, значение.
- 26.Генотипическая изменчивость. Мутации. Их классификация.
- 27.Человека как специфический объект генетических исследований.
- 28.Медико-генетическое консультирование как основа профилактики наследственных болезней человека
- 29.Основные методы изучения наследственности человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, популяционно-статистический, биохимический, амниоцентез, их характеристика и значение.
- 30.Генные и хромосомные болезни, причина, классификация.

### **Тесты для проведения среза знаний по дисциплине ОП.06. Генетика с основами медицинской генетики**

#### *Вариант 1*

1. Укажите один правильный ответ  
Что отражает закон Моргана?
  - 1) закон единообразия.
  - 2) закон расщепления признаков в потомстве в соотношении 1 : 3.
  - 3) закон независимого расщепления признаков, если гены находятся в разных парах гомологичных хромосом.
  - 4) закон сцепленного наследования признаков, если гены находятся в одной хромосоме.
  
2. Укажите один правильный ответ  
Определите, какие группы крови возможны у детей, если у матери – I(O) группа, а у отца – III(B) группа крови:
  - 1) I(O) и II(A) группы;
  - 2) II(A) и III(B) группы;
  - 3) I(O) и III(B) группы;
  - 4) II(A) и IV(AB) группы.
  
3. Установите соответствие между функцией органоида клетки и органоидом, выполняющим эту функцию.

#### ФУНКЦИЯ

- А) секреция синтезированных веществ
- Б) биосинтез белков
- В) расщепление органических веществ
- Г) образование лизосом
- Д) формирование полисом
- Е) защитная

#### ОРГАНОИД

- 1) аппарат Гольджи
- 2) лизосома
- 3) рибосома

4. 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

5. Укажите один правильный ответ

При каком типе наследования значительно чаще больные рождаются в семьях с кровно-родственными браками:

- 1) Х-сцепленное рецессивный
- 2) Аутосомно-рецессивный
- 3) Х-сцепленный доминантный
- 4) Аутосомно - доминантный

6. Укажите один правильный ответ

Объектом изучения клинической генетики являются:

- 1) Больной человек
- 2) Больной и больные родственники
- 3) Больной и все члены его семьи, в том числе здоровые

7. Укажите один правильный ответ

Какова вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных сына и брата гемофилией:

- 1) 25%
- 2) 50%
- 3) 100%
- 4) Близко к 0%

8. 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

9. Укажите один правильный ответ

Кариотип свойственный синдрому "кошачьего крика":

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

10. Укажите один правильный ответ

Хромосомный набор-это:

- 1) Фенотип
- 2) Генотип
- 3) Кариотип
- 4) Рекомбинант

11. Укажите один правильный ответ

Процесс удвоения молекул нуклеиновых кислот называется:

- 1) Транскрипция
- 2) Процессинг
- 3) Полиплоидия
- 4) Трансляция
- 5) Репликация

12. Укажите один правильный ответ

Брак между родственниками I степени родства:

- 1) морганический
- 2) инцест
- 3) инбридинг
- 4) полигамия

13. Укажите один правильный ответ

Аутосомно-доминантно наследуются:

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

14. Укажите один правильный ответ

Делеция - это:

- 1) удвоение участка хромосом
- 2) поворот участка на 180 градусов
- 3) Утрата участка хромосом

15. Укажите один правильный ответ

Основной закон популяционной генетики - закон:

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

16. Укажите один правильный ответ

Основными задачами медицинской генетики является изучение:

- 1) законов наследственности и изменчивости человеческого организма
- 2) популяционной статистики наследственных заболеваний
- 3) молекулярных и биохимических аспектов наследственности
- 4) изменения наследственности от воздействием факторов окружающей среды
- 5) всего перечисленного

17. 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

18. Укажите один правильный ответ

Фенотипическими признаками хромосомных болезней являются:

- 1) нарушения психического развития
- 2) нарушения физического развития
- 3) множественные пороки развития
- 4) все перечисленные

19. Укажите один правильный ответ

Мультифакториальные заболевания характеризует:

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

20. Укажите один правильный ответ

Не содержат 46 хромосом следующие клетки:

- 1) яйцеклетка
- 2) плоский эпителий
- 3) эндотелий
- 4) нейрон
- 5) миоцит

21. 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

- А) репликация ДНК
- Б) образование веретена деления
- В) сборка рибосом
- Г) расхождение хроматид к полюсам
- Д) удвоение центриолей
- Е) исчезновение ядерной мембраны

#### ЭТАПЫ ЖИЗНЕННОГО ЦИКЛА

- 1) интерфаза
- 2) митоз

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

#### ХАРАКТЕРИСТИКИ

- 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

#### ОРГАНОИДЫ

- 1) ядро
- 2) митохондрии

23. Установите соответствие между признаками и видами нуклеиновых кислот.

#### 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

24. Укажите один правильный ответ

В основе какого метода лежит микроскопическое исследование числа и структуры хромосом в целях изучения причин наследственных заболеваний человека?

- 1) цитогенетического
- 2) генеалогического
- 3) близнецового
- 4) биохимического

25. Выберите два верных ответа из пяти и запишите в таблицу цифры, под которыми они указаны.

Генеалогический метод позволяет определить

- 1) степень влияния среды на формирование фенотипа
- 2) влияние воспитания на онтогенез человека
- 3) тип наследования признака
- 4) интенсивность мутационного процесса
- 5) этапы эволюции органического мира

26. 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 Х-сцепленный рецессивный ген. 6. Гибридологический метод позволяет изучить распространение болезней по природным зонам Земли.

27. Ниже приведен перечень методов генетики. Все они, кроме двух, относятся к методам генетики человека.

Найдите два термина, «выпадающих» из общего ряда, и запишите цифры, под которыми они указаны.

- 1) Близнецовый
- 2) Генеалогический
- 3) Цитогенетический
- 4) Гибридологический
- 5) индивидуального отбора

28. 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

29. Установите соответствие между примерами и методами выявления мутаций:

- |  |                     |
|--|---------------------|
| А) утрата X-хромосомы                      | 1) биохимический    |
| Б) образование бессмысленных триплетов     | 2) цитогенетический |
| В) появление дополнительной хромосомы      |                     |
| Г) изменение структуры ДНК в пределах гена |                     |
| Д) изменение морфологии хромосомы          |                     |
| Е) изменение числа хромосом в кариотипе    |                     |

30. 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

### *Вариант II*

1. Укажите один правильный ответ

Сибсы – это:

- 1) Все родственники пробанда
- 2) Дядя пробанда
- 3) Родители пробанда
- 4) Братья и сестры пробанда

2. Укажите один правильный ответ

Кариотип, свойственный синдрому Клайнфельтера:

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

3. Укажите один правильный ответ

Гаплоидный набор содержат клетки:

- 1) Нейроны
- 2) Гепатоциты
- 3) Зиготы



- 4) Гаметы
- 5) Эпителиальные

4. Укажите один правильный ответ

Для изучения роли генетических и средовых факторов используется метод:

- 1) Клинико-генеалогический
- 2) Прямого ДНК-зондирования
- 3) Микробиологический
- 4) Цитологической
- 5) Близнецовый

5. Укажите один правильный ответ

Запрограммированная смерть клетки носит название:

- 1) Апоптоз
- 2) Некроз
- 3) Дегенерация
- 4) Хроматолиз
- 5) Мутация

6. Укажите один правильный ответ

Геномные мутации - это:

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

7. Укажите один правильный ответ

Замену отдельных нуклеотидов в цепи ДНК на другие относят к:

- 1) Хромосомным мутациям
- 2) Геномным мутациям
- 3) Генным мутациям

8. Укажите один правильный ответ

Вероятность рождения больного сына у отца, страдающего гемофилией:

- 1) 25%
- 2) 0
- 3) 50%
- 4) 100%

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

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

11. Укажите один правильный ответ

Генные болезни обусловлены:

- 1) потерей части хромосомного материала
- 2) увеличением хромосомного материала
- 3) потерей двух и более генов
- 4) мутацией одного гена

12. Установите соответствие между признаками и видами нуклеиновых кислот.

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

Е) специфична по отношению к аминокислоте

- 1) ДНК
- 2) и-РНК
- 3) т-РНК

13. Укажите один правильный ответ

Для синдрома Эдвардса характерно:

- 1) трисомия по 17 хромосоме
- 2) трисомия по 18 хромосоме
- 3) делеция 18 хромосомы
- 4) инверсия 17 хромосомы

14. Укажите один правильный ответ

Для синдрома Шерешевского-Тернера характерно:

- 1) первичная аменорея

- 2) моносомия X
- 3) выявление симптомов с рождения
- 4) низкий рост
- 5) все перечисленное

15. 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	

16. Ниже приведен перечень методов генетики. Все они, кроме двух, относятся к методам генетики человека.

Найдите два термина, «выпадающих» из общего ряда, и запишите цифры, под которыми они указаны.

- 1) Близнецовый
- 2) Генеалогический
- 3) Цитогенетический
- 4) Гибридологический

индивидуального отбора

17. Укажите один правильный ответ

Мономерами молекул нуклеиновых кислот являются

- 1) Нуклеозиды
- 2) Нуклеотиды
- 3) Полинуклеотиды
- 4) азотистые основания

18. Укажите один правильный ответ

Число хромосом в кариотипе человека равно

- 1) 48
- 2) 44
- 3) 23
- 4) 46

19. 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.

20. 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

21. Укажите один правильный ответ

В основе какого метода лежит микроскопическое исследование числа и структуры хромосом в целях изучения причин наследственных заболеваний человека?

- 1) Цитогенетического
- 2) Генеалогического
- 3) Близнецового
- 4) биохимического

22. 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

23. С помощью какого метода было установлено наследование дальтонизма у человека?

- 1) Гибридологического
- 2) Генеалогического
- 3) Близнецового
- 4) Биохимического

24. Установите соответствие между примерами и методами выявления мутаций:

- |  |                     |
|--|---------------------|
| А) утрата X-хромосомы                      | 1) биохимический    |
| Б) образование бессмысленных триплетов     | 2) цитогенетический |
| В) появление дополнительной хромосомы      |                     |
| Г) изменение структуры ДНК в пределах гена |                     |
| Д) изменение морфологии хромосомы          |                     |
| Е) изменение числа хромосом в кариотипе    |                     |

25. Выберите два верных ответа из пяти и запишите в таблицу цифры, под которыми они указаны.

Генеалогический метод позволяет определить

- 1) степень влияния среды на формирование фенотипа
- 2) влияние воспитания на онтогенез человека
- 3) тип наследования признака
- 4) интенсивность мутационного процесса
- 5) этапы эволюции органического мира

26. Выберите два верных ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Какие методы научного исследования используются для диагностики сахарного диабета и выявления характера его наследования?

- 1) Биохимический
- 2) Цитогенетический
- 3) Близнецовый
- 4) Генеалогический
- 5) Исторический

27. Выберите два верных ответа. К особенностям гибринологического метода относят

- 1) подбор родительских пар с альтернативными признаками
- 2) наличие хромосомных перестроек
- 3) количественный учёт наследования каждого признака
- 4) определение мутантных генов
- 5) определение числа хромосом в соматических клетках

28. Выберите два верных варианта ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Биохимический метод исследования используется для:

- 1) изучения кариотипа организма
- 2) установления характера наследования признака
- 3) диагностике сахарного диабета
- 4) определения дефектов ферментов
- 5) определения массы и плотности органоидов клетки

29. 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

- А) репликация ДНК
- Б) образование веретена деления
- В) сборка рибосом

#### ЭТАПЫ ЖИЗНЕННОГО ЦИКЛА

- 1) интерфаза
- 2) митоз

- Г) расхождение хроматид к полюсам
- Д) удвоение центриолей
- Е) исчезновение ядерной мембраны

30. Укажите один правильный ответ  
Основной закон популяционной генетики:

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

Эталоны ответов

	Вариант 1	Вариант 2
1	4	4
2	3	1
3	132132	4
4	4	5
5	2	1
6	3	2
7	1	3
8	3	2
9	4	4
10	3	1
11	5	4
12	2	122133
13	4	2
14	3	5
15	3	132132
16	5	45
17	3	2
18	4	4
19	2	2
20	3	3
21	121212	1
22	221112	1
23	122133	2
24	1	212122
25	34	34
26	125	14
27	45	13
28	12	34
29	212122	121212
30	5	3

## Ситуационные задачи

### Вариант I

В медико-генетическую консультацию обратилась женщина 22 лет, брат которой умер в возрасте 4 лет. Со слов женщины у больного наблюдались частые бронхиты и пневмонии, с плохо отходящей мокротой. Нарушения пищеварительной функции поджелудочной железы и кишечника: частые боли в животе, метеоризм. Также у ребёнка наблюдалось отставание в физическом развитии.

1) По характерным признакам определите наиболее вероятную наследственную патологию. Какие методы генетических исследований будут иметь решающее значение в диагностике данной наследственной патологии? Ответ обоснуйте.

2) Укажите тип наследования заболевания.

3) Определите принцип оценки генетического риска данного заболевания. Ответ обоснуйте.

4) Ответьте на вопросы, которые интересуют молодую женщину: а) Какова вероятность того, что у её будущего ребёнка проявится данное заболевание и зависит ли это от пола ребёнка? б) Какие рекомендации по планированию семьи можно дать женщине?

5) Составьте план беседы по профилактике усугубления наследственной патологии.

### Вариант II

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.

1) Изучите генеалогическую информацию (легенду) и составьте родословную.

2) Определите тип наследования данного заболевания.

3) Какую наследственную патологию можно заподозрить?

4) Определите необходимость в биохимическом исследовании для уточнения диагноза. Ответ обоснуйте.

5) Составьте рекомендации в отношении риска повторного рождения детей с такой патологией.

6) Составьте план беседы по профилактике усугубления наследственной патологии.

### *Вариант III*

В медико-генетическую консультацию обратилась здоровая женщина (пробанд). Её сестра также здорова, а брат страдает гемофилией. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужа их тоже здоровы. О двоюродных сибсах со стороны матери пробанда известно: в одной семье один больной брат, две сестры и брат здоровы, в двух других семьях по одному больному брату и по одной здоровой сестре; в четвёртой семье – одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дед страдал гемофилией. Со стороны отца пробанда больных гемофилией не обнаружено. Женщина хочет знать, какова вероятность рождения у неё ребёнка с гемофилией, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

1) Составьте родословную данной семьи.

2) Определите тип наследования данного заболевания.

3) Есть ли возможность пренатальной диагностики гемофилии? Ответ обоснуйте.

4) Составьте рекомендации в отношении риска рождения ребёнка с гемофилией у этой женщины. Обоснуйте расчёт риска.

5) Составьте план опроса родителей пробанда с целью учета пациентов с наследственной патологией.

### *Вариант IV*

В медико-генетическую консультацию обратилась семейная пара. Родители заметили, что их сын 3 лет встает с пола, опираясь руками о колени, мальчик испытывает затруднения при подъеме по лестнице. При осмотре: широко расставленные лопатки, усилен поясничный лордоз, увеличены и уплотнены икроножные мышцы. Коленные рефлексы отсутствуют. Мышечная сила сильно снижена в мышцах тазового пояса, в меньшей степени в проксимальных отделах верхних конечностей. Мать и отец ребенка здоровы.

1) Какую наследственную патологию можно заподозрить? Какие еще симптомы заболевания могут быть выявлены у пациента? Каков прогноз течения заболевания?

2) Укажите тип наследования заболевания.

3) Составьте рекомендации в отношении риска повторного рождения детей с такой патологией.

4) Составьте план беседы по профилактике усугубления наследственной патологии.



## 5. МЕТОДИЧЕСКИЕ МАТЕРИАЛЫ

### Перечень практических работ

№ раздела, темы	Освоение умений в процессе занятия	Формируемые ОК и ПК	Тема практического занятия
1	2	3	4
<b>Тема 2. Цитологические основы наследственности</b>	У1-У3 ЛР 7,9,13,14	ОК 1-3 ПК 3.1-3.3 4.1-4.6	Практическая работа № 1 «Изучение строения мужских и женских гамет по микропрепаратам»
<b>Тема 4. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов</b>	У1-У3 ЛР 7,9,13,14	ОК 1-3 ПК 3.1-3.3 4.1-4.6	Практическая работа № 2 «Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов»
<b>Тема 5. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека</b>	У1-У3 ЛР 7,9,13,14	ОК 1-3 ПК 3.1-3.3 4.1-4.6	Практическая работа № 3 «Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека»
<b>Тема 6. . Наследственные свойства крови</b>	У1-У3 ЛР 7,9,13,14	ОК 1-3 ПК 3.1-3.3 4.1-4.6	Практическая работа № 4 «Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе»
<b>Тема 7. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод</b>	У1-У3 ЛР 7,9,13,14	ОК 1-3 ПК 3.1-3.3 4.1-4.6	Практическая работа № 5 «Составление и анализ родословных схем. Составление и анализ собственной родословной»
<b>Тема 8. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод</b>	У1-У3 ЛР 7,9,13,14	ОК 1-3 ПК 3.1-3.3 4.1-4.6	Практическая работа № 6 «Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди-Вайнберга)»

<b>кий метод. Методы пренатальной диагностики</b>			
<b>Тема 9. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза</b>	У1-У3 ЛР 7,9,13,14	ОК 1-3 ПК 3.1-3.3 4.1-4.6	Практическая работа № 7 «Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза»
<b>Тема 10. Наследственность и патология</b>	У1-У3 ЛР 7,9,13,14	ОК 1-3 ПК 3.1-3.3 4.1-4.6	Практическая работа № 8 «Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных. Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний» Практическая работа № 9 «Учебная экскурсия в медико-генетическую лабораторию. Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний»

Методические указания по выполнению практических работ по дисциплине представлены в Приложении 1 к данному комплекту контрольно-оценочных средств.