

**ЧАСТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
«РЕСПУБЛИКАНСКИЙ ГУМАНИТАРНЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ  
ИМ. И.А. АГАБАЛАЕВА»  
(ЧПОУ «РГМК им. И.А. Агабалаева»)**



**УТВЕРЖДАЮ**  
Директор  
Т.М.Ахмедова  
«05» сентября 2023 г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

**ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики**

**для специальности  
34.02.01 «Сестринское дело»**

**Форма обучения – очная**

Фонд оценочных средств элективной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее - СПО) 34.02.01 «Сестринское дело».

Организация-разработчик: Частное профессиональное образовательное учреждение «Республиканский гуманитарный медицинский колледж им. И.А. Агабалаева» (ЧПОУ «РГМК им. И.А. Агабалаева»).

**Разработчик:**

Ст. преподаватель ПЦК ЕСЭд  
(занимаемая должность)

С.Ю. Веласев  
(степ., инициалы, фамилия)

Одобрено на заседании ПЦК  
Естественнонаучных и социально-экономических дисциплин  
протокол № 02 от «05» сентября 2023г.  
Председатель ПЦК X.M. Магомедова  
(степ., инициалы, фамилия)

## Содержание

|                                                                                                       |    |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| 1. Паспорт фонда оценочных средств.....                                                               | 4  |
| 2. Цели и задачи элективной дисциплины – требования к результатам освоения элективной дисциплины..... | 4  |
| 3. Формы контроля и оценки результатов освоения элективной дисциплины.....                            | 5  |
| 4. Система оценивания комплекта ФОС текущего контроля и промежуточной аттестации.....                 | 10 |
| 5. Промежуточная аттестация по элективной дисциплине.....                                             | 11 |
| 6. Информационное обеспечение обучения.....                                                           | 11 |

## 1. Паспорт фонда оценочных средств

### 1.1. Область применения

Фонд оценочных средств (ФОС) предназначены для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся, освоивших программу дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики».

ФОС включает контрольные материалы для проведения текущего и промежуточного контроля и разработан на основании программы подготовки специалистов среднего звена по специальности СПО 34.02.01 «Сестринское дело» и рабочей программы элективной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики».

### 1.2. Объем элективной дисциплины и виды учебной работы

| Вид учебной работы                                            | Объем часов |
|---------------------------------------------------------------|-------------|
| <b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b>                  | <b>108</b>  |
| <b>Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)</b>       | <b>72</b>   |
| в том числе:                                                  |             |
| лабораторные работы                                           | -           |
| практические занятия                                          | 36          |
| контрольные работы                                            | -           |
| курсовая работа (проект) (если предусмотрено)                 | -           |
| <b>Самостоятельная работа обучающегося (всего)</b>            | <b>36</b>   |
| в том числе:                                                  |             |
| –                                                             |             |
| <b>Итоговая аттестация в форме дифференцированного зачета</b> |             |

**1.3. Место дисциплины в структуре программы подготовки специалистов среднего звена:** Дисциплина ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональным дисциплинам и входит в профессиональный учебный цикл.

## 2. Цели и задачи элективной дисциплины – требования к результатам освоения элективной дисциплины

ФОС позволяет оценить следующие результаты освоения элективной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» в соответствии с ФГОС специальности 34.02.01 «Сестринское дело» и рабочей программой элективной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:

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

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности;

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

В результате освоения дисциплины у студента должны быть сформированы следующие общие компетенции, включающие в себя способность:

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

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

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

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

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

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

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

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 «Сестринское дело» способствует формированию у обучающихся профессиональных компетенций:

ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

ПК 2.5. Соблюдать правила пользования аппаратурой, оборудованием и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

### **3. Формы контроля и оценки результатов освоения элективной дисциплины**

Контроль и оценка результатов освоения – это выявление, измерение и оценивание знаний, умений и формирующихся общих и профессиональных компетенций в рамках освоения элективной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики».

В соответствии с учебным планом специальности 34.02.01 «Сестринское дело», рабочей программой элективной ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» предусматривается текущий и промежуточный контроль результатов освоения.

#### **3.1 Формы текущего контроля**

Текущий контроль успеваемости представляет собой проверку усвоения учебного материала, регулярно осуществляемую на протяжении курса обучения.

Текущий контроль результатов освоения элективной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» происходит при использовании предусмотренных рабочей программой форм контроля, в числе которых могут быть:

- устный и письменный опрос,
- выполнение и защита практических работ,
- выполнение тестовых заданий;
- проверки выполнения самостоятельной работы студентов,

***3.1.1. Комплект материалов для оценки сформированности общих и профессиональных компетенций учебной дисциплины в форме выполнения и защиты практических работ***

Практические работы проводятся с целью усвоения и закрепления практических умений и знаний, овладения профессиональными компетенциями. В ходе практической работы студенты приобретают умения, предусмотренные рабочей программой элективной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики».

**Раздел 5. Изучение взаимосвязи наследственности и патологии**

**Тема 5.1 Хромосомные болезни**

**Практические занятия**

Хромосомные болезни

**Тема 5.2**

Генные болезни

**Практические занятия**

Генные болезни

**Тема 5.3**

Наследственное предрасположение к болезням

**Практические занятия**

Профилактика и лечение наследственных заболеваний

***3.1.2. Комплект материалов для оценки сформированности общих и профессиональных компетенций элективной дисциплины в форме тестового задания.***

**1. Назначение тестовых заданий.** Тестирование проводится с целью выявления уровня знаний студентов, степени усвоения ими учебного материала и определения на этой основе направления дальнейшего совершенствования работы.

**2. Содержание тестовых заданий.**

По учебной дисциплине ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработаны тестовые задания по основным темам, в соответствии с требованиями, предъявляемыми к знаниям и умениям студентов.

**Перечень тестовых заданий по изучаемым темам:**

*Укажите правильный вариант ответа*

### **1 вариант**

1.Свойство живых организмов приобретать в онтогенезе новые признаки и свойства называется:

1. Наследственностью 2. Изменчивостью

2.Различие между популяциями или расами – это:

1. Групповая изменчивость
2. Индивидуальная

3.Изменчивость, при которой наследственный материал не изменяется, а изменяются только внешние признаки – это:

1. Фенотипическая или модификационная изменчивость
2. Генотипическая или наследственная изменчивость

4.Фенокопирование проявляется при:

1. Генотипической изменчивости
2. Модификационной изменчивости

5.Главным источником генетического разнообразия является:

1. Комбинативная изменчивость
2. Мутационная

### **2 вариант**

1.К физическим мутагенам относят:

- 1.Пестициды, табачные изделия, органические растворители, пищевые добавки
- 2.Радиоактивное, лазерное, ультрафиолетовое и рентген – излучение.

2.К биологическим мутагенам относят:

1. Продукты переработки нефти, лекарственные препараты, тяжелые металлы.
2. Вирусы, продукты обмена веществ и антигены некоторых микробов и паразитов.

3.Факторы внешней среды, которые вызывают изменение наследственных структур называются:

- 1.Экзогенными мутагенами
- 2.Эндогенными мутагенами

4.Структурные изменения отдельных хромосом- это:

1. Генные мутации
2. Хромосомные мутации

5.Изменение наследственного материала в половых клетках – это:

1. Соматические мутации

### **2 вариант**

1. Наследственными болезнями называют:
  - 1.Хронические заболевания человека
  - 2.Патологические состояния, характеризующиеся изменением наследственного материала.
2. Нарушения, причиной которых являются мутации отдельных генов - это:
  - 1.Мультифакторные заболевания
  - 2.Моногенные заболевания
- 3.Синдромы, сопровождающиеся аномальным количеством или нарушением структуры хромосом называются:
  1. Моногенными
  2. Хромосомными
- 4.Особенностями клинических проявлений наследственной патологии являются:
  1. Врожденный характер заболевания, семейный характер заболевания, клинический полиморфизм
  - 2.Полное выздоровление, хроническое течение заболевания.
5. Геномные синдромы характеризуются
  - 1.Изменением числа хромосом
  2. Изменением числа генных участков

**Выберите один правильный ответ.**

1. Доминантный аллель — это:
  - 1)пара одинаковых по проявлению генов
  - 2)один из двух аллельных генов
  - 3)ген, подавляющий действие другого аллельного гена
  - 4)подавляемый ген
2. Примерами анализирующего скрещивания являются:
  - 1)AA x Aa и aa x aa
  - 3) Aa x Aa и AA x Aa
  - 2)Aa x aa и AA x aa
  - 4) AA x Aa и AA x AA
3. У гибридов первого поколения, полученных от чистых линий, не проявляется аллель:
  - 1)рецессивный
  - 2)доминантный
  - 3)определяющий неполное доминирование
  - 4)сцепленный с признаком
4. Растение гороха, дающее гладкие семена, было скрещено с таким растением, В первом поколении все потомки оказались с гладкими семенами. Наиболее вероятными генотипами родителей могли быть:
  - 1) Aa и Aa
  - 3) aa и Aa
  - 2) aa и AA
  - 4) Aa и AA



5. Профилактическим методом предупреждения наследственных заболеваний в будущей семье является:

- 1) исследование генетического аппарата одного из родителей
- 2) генеалогическое исследование родителей
- 3) близнецовый метод
- 4) отмена лекарств во время беременности

6. Хромосомную теорию наследственности создал:

- 1) Г. Мендель
- 3) Т. Морган
- 2) Ч. Дарвин
- 4) Р. Вирхов

7. Генотип ВВсс образует гаметы:

- 1) В, С и е
- 3) ВСиВс
- 2) ВВ и Сс
- 4) ВВС и ВВс

8. Участок молекулы ДНК, несущий информацию об одной молекуле белка — это:

- 1) ген 2) фен
- 3) геном
- 4) генотип

9. Генотип — это совокупность:

- 1) всех генов популяции
- 2) всех генов организма
- 3) генов, расположенных на половых хромосомах
- 4) генов всех видов, образующих биоценоз

10. Т. Морган для своих экспериментов использовал

- 1) горох
- 2) белых мышей
- 3) мушку дрозофилу
- 4) крупный рогатый скот

***3.1.3. Комплект материалов для оценки сформированности общих и профессиональных компетенций по виду профессиональной деятельности в форме проверки выполнения самостоятельной работы студентов***

Самостоятельная работа направлена на самостоятельное освоение и закрепление студентами практических умений и знаний, овладение профессиональными компетенциями.

**Примерная тематика самостоятельной работы:**

Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.

Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.

Изучение основной и дополнительной литературы.

Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.

Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.

Подготовка реферативных сообщений.

Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.

Изучение основной и дополнительной литературы.  
Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  
Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.  
Подготовка реферативных сообщений.  
Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.  
Изучение основной и дополнительной литературы.  
Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  
Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.  
Подготовка реферативных сообщений.  
Изучение основной и дополнительной литературы.  
Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  
Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.  
Подготовка реферативных сообщений. Составление электронных презентаций по механизму наследования групп крови системы АВО и резус системы.  
Изучение основной и дополнительной литературы.  
Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями  
Составление электронных презентаций по заданной:  
«Близнецовый метод»; «Генеалогический метод», «Биохимический метод»  
Подготовка видеоматериала по теме занятия.  
Составление родословных схем.  
Изучение основной и дополнительной литературы.  
Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.  
Составление электронных презентаций по заданной теме: «Метод дерматоглифики», «Иммуногенетический метод», «Популяционно-статистический метод».  
Подготовка реферативных сообщений по заданной теме.  
Изучение основной и дополнительной литературы  
Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями  
Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины  
Подготовка реферативных сообщений  
Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.

#### **4. Система оценивания комплекта ФОС текущего контроля и промежуточной аттестации**

При оценивании практической и самостоятельной работы студента учитывается следующее: качество выполнения практической части работы; качество устных ответов на контрольные вопросы при защите работы.

Каждый вид работы оценивается по пяти бальной шкале.

«5» (отлично) – за глубокое и полное овладение содержанием учебного материала, в котором студент свободно и уверенно ориентируется; научно-понятийным аппаратом; за умение практически применять теоретические знания, качественно выполнять все виды практических работ, высказывать и обосновывать свои суждения.

«4» (хорошо) – если студент полно освоил учебный материал, владеет научно-понятийным аппаратом, ориентируется в изученном материале, осознанно применяет теоретические знания на практике, грамотно излагает ответ, но содержание ответа имеют отдельные неточности.

«3» (удовлетворительно) – если студент обнаруживает знание и понимание основных положений учебного материала, но излагает и выполняет его не полно, непоследовательно, допускает неточности в работе, в применении теоретических знаний на практике.

«2» (неудовлетворительно) – если студент имеет разрозненные, бессистемные знания по дисциплине, допускает ошибки, не может практически применять теоретические знания. Выполнение тестовых заданий оцениваются по 5-тибалльной шкале  
Оценка «5» (отлично) выставляется за 90-100% правильных ответов.  
Оценка «4» (хорошо) выставляется за 70-89% правильных ответов.  
Оценка «3» (удовлетворительно) выставляется за 50-69% правильных ответов.  
Оценка «2» (неудовлетворительно) выставляется, если правильных ответов меньше 50%.

**5. Промежуточная аттестация по элективной дисциплине ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» предусмотрена в виде дифференцированного зачета**

### **5.1.Перечень вопросов к диф.зачету**

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

### **6. Информационное обеспечение обучения**

## **Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы**

### **Основная литература:**

1. Муканова, Ж. И. Патологическая анатомия: Ж. И. Муканова, Н. И. Шевченко; Научная книга. – 2-е изд. – Саратов: Научная книга, 2020. – 401 с. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=578514>
2. Сивоглазов, В.И. Биология: Общая биология. 10 кл. [Текст]: учебник / В.И. Сивоглазов, И.Б. Агафонова, Е.Т. Захарова. – 6-е изд., испр. – М.: Дрофа, 2018. – 254, [2] с.
3. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан; отв. ред. Д. В. Волкова. – Ростов-на-Дону: Феникс, 2020. – 319 с.: ил. – (Среднее медицинское образование). – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=601619>

### **Дополнительная литература:**

1. Сборник задач по генетике: методические рекомендации по решению задач для лабораторных занятий по дисциплине «Генетика и эволюционное учение» («Генетика»): сост. Г.А. Шахмурова, Р.А. Халитова, Н.С. Карташова. – Москва; Берлин: Директ-Медиа, 2019. – 149 с. URL: <http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=573210>
2. Лучинин, А.С. Психогенетика: А.С. Лучинин; Научная книга. – 2-е изд. – Саратов: Научная книга, 2020. – 191 с.: табл. – Режим доступа: по подписке. – URL: <http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=578343>

### **Справочно-библиографические и периодические издания:**

1. Архивъ внутренней медицины / гл. ред. Л. Ю. Ильченко; учред. и изд. ООО "Синапс". – Москва: Синапс, 2021. – № 1. – 84 с.: схем., табл., ил. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=612002>.
2. Исследования и практика в медицине / изд. Квазар; гл. ред. А. Д. Каприн. – Москва: Квазар, 2018. – Том 5, № 3. – 164 с. схем., табл., ил. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=495198>.

### **Комплект библиотечного фонда:**

1. Медицинский совет: научно-популярный журнал для врачей / гл. ред. А. Ишмухаметов; учред. и изд. ООО «ГРУППА РЕМЕДИУМ». – Москва: Ремедиум, 2020. – № 5. Гастроэнтерология. – 120 с.: ил. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=600672>.
2. Ремедиум: журнал о рынке лекарств и медицинской техники / гл. ред. А. Ишмухаметов; учред. и изд. ООО «ГРУППА РЕМЕДИУМ». – Москва: Ремедиум, 2020. – № 4-5-6. – 107 с.: ил. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=600683>.
3. Российские аптеки / гл. ред. М. Алексеев; учред. и изд. ООО «ГРУППА РЕМЕДИУМ». – Москва: Ремедиум, 2020. – № 1-2 (331). – 81 с.: ил. – Режим доступа: по подписке. – URL: <https://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=601427>.

### **Современные профессиональные базы данных и информационные ресурсы сети Интернет:**

1. <http://www.sestrinskoedelo.ru/>
2. <http://yamedsestra.ru/>
3. <http://medvuz.info/>