

Министерство здравоохранения Ростовской области
государственное бюджетное профессиональное
образовательное учреждение Ростовской области
«Таганрогский медицинский колледж»

**Комплект оценочных средств
для проведения промежуточной аттестации
в форме дифференцированного зачета по**

ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики


в рамках ППСЗ

по специальности 34.02.01 Сестринское дело


Таганрог 2022

РАССМОТРЕНО:

на заседании ЦК
протокол № 13
от «02» 06 2022 г.

Председатель 

УТВЕРЖДАЮ:

Замдиректора по учебной работе
 А.В. Вязьмитина
«02» 06 2022 г.

ОДОБРЕНО:

на заседании методического совета
протокол № 5
от «07» июня 2022 г.

Методист  А.В.Чесноков

Комплект контрольно-оценочных средств для проведения промежуточной аттестации в форме дифференцированного зачета по учебной дисциплине ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики в рамках ППСЗ разработан на основе ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденного приказом Министерства образования и науки России от 12.05.2014 г. № 502 (ред. от 24.07.2015), зарегистрированного в Минюсте РФ, 18.06.2014 № 32766, рабочей программы учебной дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики 2022 г., Положения о текущем контроле знаний и промежуточной аттестации студентов (обучающихся).

Разработчики:

Н. П. Левченко, преподаватель ГБПОУРО «ТМК»

1.1. Область применения комплекта оценочных средств

Комплект оценочных средств предназначен для оценки результатов освоения учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики.

Таблица 1

Результаты освоения (объекты оценивания)	Основные показатели оценки результата и их критерии	Тип задания; № задания	Форма аттестации (в соответствии с учебным планом)
<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> – 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. 	<ul style="list-style-type: none"> - знание биохимических и цитологических основ наследственности; - знание закономерностей наследования признаков видов взаимодействия генов; - знание методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - знание видов изменчивости, видов мутаций у человека, факторов мутагенеза; - демонстрация знаний основных групп наследственных заболеваний, причин и механизмов возникновения; - знание целей, задач, методов и показаний к медико-генетическому консультированию. 	<p>Задание 1 (теоретическое) Ответьте на задание в тестовой форме.</p>	<p>дифференцированный зачет</p>
<p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> –проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; –проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; –проводить предварительную диагностику наследственных болезней. 	<p>1.Решение ситуационных задач.</p> <ul style="list-style-type: none"> - определить вероятность рождения больного ребенка; - провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. 	<p>Задание 2 (практическое) Изучите ситуацию и ответьте на вопросы.</p>	

2. Комплект оценочных средств для промежуточной аттестации Задания для проведения дифференцированного зачета.

Задание (теоретическое) №1.

Инструкция: Уважаемый студент, внимательно изучите задания и выполните их. Вы можете воспользоваться материально-техническим оснащением кабинета.

Время выполнения задания: 15 мин.

Текст задания: Выполните задание в тестовой форме.

Выберите один правильный ответ:

1. В митозе строение хромосом изучают на стадии:

- 1) профазы
- 2) метафазы
- 3) анафазы
- 4) телофазы

2. Третий закон Менделя – это закон:

- 1) расщепления
- 2) единообразия гибридов первого поколения
- 3) независимого комбинирования признаков
- 4) промежуточного наследования

3. Тип наследования, при котором признак контролирует ген, расположенный в Y-хромосоме, называется:

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) сцепленный с X-хромосомой
- 4) голандрический

4. Единица наследственности и изменчивости – это:

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

5. Причиной возникновения моногенных заболеваний является:

- 1) мутации генов
- 2) влияние условий окружающей среды
- 3) нарушения количества или структуры хромосом
- 4) неблагоприятное сочетание в генотипе нормальных генов и повреждающие действия факторов окружающей среды

6. Мейоз – это тип деления клеток:

- 1) прокариотических
- 2) опухолевых
- 3) соматических
- 4) половых

7. Митоз – это тип деления клеток:

- 1) половых
- 2) соматических
- 3) опухолевых
- 4) прокариотических

8. Второй закон Менделя – это закон:

- 1) независимого комбинирования признаков
- 2) расщепления
- 3) промежуточного наследования
- 4) единообразия гибридов первого поколения

9. Тип наследования, при котором рецессивный ген находится в аутосоме, называется:

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) сцепленный с X-хромосомой
- 4) голландрический

10. Комплекс генов, полученных от родителей, контролирующих признаки, называется:

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

11. Ретроспективное консультирование применяется при:

- 1) планировании рождения ребенка
- 2) наследственном заболевании у ребенка
- 3) рождении ребенка с I группой крови
- 4) рождении близнецов

12. Причиной возникновения хромосомных болезней является:

- 1) мутации генов
- 2) влияние условий окружающей среды
- 3) нарушения количества или структуры хромосом
- 4) неблагоприятное сочетание в генотипе нормальных генов и повреждающие действия факторов окружающей среды

13. Система записи генетической информации в ДНК в виде определенной последовательности нуклеотидов называется:

- 1) генотип
- 2) геном
- 3) ген
- 4) генетический код

14. Первый закон Менделя – это закон:

- 1) единообразия гибридов первого поколения
- 2) независимого комбинирования признаков
- 3) расщепления
- 4) промежуточного наследования

15. Тип наследования, при котором доминантный ген находится в аутосоме, называется:

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) сцепленный с X-хромосомой
- 4) голландрический

16. Совокупность внешних и внутренних признаков организма, развивающихся на основе генотипа под воздействием факторов среды, называется:

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

17. Целью медико-генетического консультирования является:

- 1) определение пола будущего ребенка
- 2) определение группы крови будущего ребенка
- 3) предупреждение рождения ребенка с наследственной патологией
- 4) определение вероятности рождения близнецов

18. Показанием к проспективному медико-генетическому консультированию не является:

- 1) наличие заболевания у родственников

- 2) определение пола будущего ребенка
 - 3) кровное родство супругов
 - 4) мутагенные или тератогенные воздействия
- 19. Взаимодействие аллельных генов, когда один ген полностью подавляет действие другого гена, называется:**
- 1) полное доминирование
 - 2) кодоминирование
 - 3) неполное доминирование
 - 4) множественный аллелизм
- 20. Фактор, вызывающий мутацию, называется:**
- 1) ген
 - 2) мутаген
 - 3) геном
 - 4) генотип
- 21. Тип наследования, при котором доминантный ген находится в X-хромосоме, называется:**
- 1) аутосомно-доминантный
 - 2) аутосомно-рецессивный
 - 3) доминантный сцепленный с X- хромосомой
 - 4) голандрический
- 22. Проспективное консультирование применяется:**
- 1) при наследственном заболевании у ребенка
 - 2) при наличии родовой травмы у ребенка
 - 3) до появления заболевания в семье
 - 4) с целью уточнения диагноза
- 23. Причиной возникновения мультифакториальных заболеваний является:**
- 1) мутации генов
 - 2) влияние условий окружающей среды
 - 3) нарушения количества или структуры хромосом
 - 4) неблагоприятное сочетание в генотипе нормальных генов и повреждающие действия факторов окружающей среды
- 24. Синтез дочерней цепи ДНК на исходной ее цепи называется:**
- 1) транскрипция
 - 2) трансляция
 - 3) репликация
 - 4) регуляция
- 25. Взаимодействие аллельных генов, когда гены одной аллельной пары равнозначны ни один из них не подавляет действие другого, называется:**
- 1) полное доминирование
 - 2) кодоминирование
 - 3) неполное доминирование
 - 4) множественный аллелизм
- 26. Скачкообразное изменение генетического материала под влиянием факторов внешней или внутренней среды называется:**
- 1) реакция
 - 2) ситуация
 - 3) мутация
 - 4) фенкопия
- 27. Тип наследования, при котором рецессивный ген находится в X-хромосоме, называется:**
- 1) аутосомно-доминантный
 - 2) аутосомно-рецессивный
 - 3) рецессивный сцепленный с X-хромосомой
 - 4) голандрический

- 28. Показанием к ретроспективному медико-генетическому консультированию не является:**
- 1) уточнение диагноза
 - 2) прогноз течения заболевания
 - 3) определение группы крови
 - 4) определение повторного риска рождения больного ребенка
- 29. К наследственным не относятся заболевания:**
- 1) мультифакториальные
 - 2) моногенные
 - 3) хромосомные синдромы
 - 4) инфекционные
- 30. Каковы генотипы родителей, если в потомстве не наблюдается расщепление ни в одном поколении:**
- 1) AA × aa
 - 2) Aa × Aa
 - 3) aa × aa
 - 4) AA × Aa
- 31. Какая изменчивость не передается по наследству:**
- 1) модификационная
 - 2) комбинативная
 - 3) мутационная
 - 4) онтогенетическая
- 32. Жизненный цикл клетки не включает:**
- 1) интерфазу
 - 2) митотический период
 - 3) эмбриональный период
 - 4) синтетический период
- 33. Какой тип наследования болезни, если доминантный ген находится в аутосоме:**
- 1) аутосомно-доминантный
 - 2) аутосомно-рецессивный
 - 3) сцепленный с X-хромосомой
 - 4) сцепленный с Y-хромосомой
- 34. Аутосомы - это хромосомы, которые у мужского и женского организмов:**
- 1) одинаковы по внешнему строению и генному составу
 - 2) разные по строению и генному составу
 - 3) одинаковы по строению, но разные по генному составу
 - 4) разные по строению, но одинаковые по генному составу
- 35. Какой тип наследования болезни, если генотип больного aa:**
- 1) аутосомно-доминантный
 - 2) аутосомно-рецессивный
 - 3) сцепленный с полом доминантный
 - 4) сцепленный с полом рецессивный
- 36. Какие половые хромосомы наследует сын от матери:**
- 1) X
 - 2) Y
 - 3) XX
 - 4) XY
- 37. Наследственные болезни – это патологические состояния, причиной которых является:**
- 1) изменение генетического материала
 - 2) неблагоприятные условия внешней среды
 - 3) желудочно-кишечные расстройства
 - 4) стрессовые ситуации

38. Работа врача–генетика по обследованию пациента проводится в:

- 1) один этап
- 2) два этапа
- 3) три этапа
- 4) четыре этапа

39. Какой тип наследования болезни, если генотип больного Аа:

- 1) аутосомно-доминантный
- 2) аутосомно-рецессивный
- 3) сцепленный с полом доминантный
- 4) сцепленный с полом рецессивный

ДОПОЛНИТЕ:

1. Строение хромосом изучают при митозе в периоде _____.
2. Генеалогическая карта, на которой символами обозначены все родственники пробанда и родственные связи между ними – это _____.
3. Множественные врожденные пороки развития, обусловленные трисомией по 21-й хромосоме – это синдром _____.
4. Деление половых клеток – это _____.
5. Хромосомная болезнь, обусловленная наличием в клетках мужского организма дополнительной X-хромосомы – это синдром _____.
6. Массовые программы обследования людей – это _____.
7. Непрямое деление соматических клеток – это _____.
8. Хромосомная болезнь, обусловленная отсутствием у женского организма одной X-хромосомы – это синдром _____.
9. Метод, применяемый в медицинской генетике, основанный на изучении заболеваний среди представителей одной семьи в родословной – это _____.
10. Свойство живых систем приобретать новые признаки называется _____.
11. Хранителем генетической информации является _____.
12. Комплекс множественных врожденных пороков развития, обусловленный трисомией по 13-й хромосоме – это синдром _____.
13. Человек, с которого начинается генетическое обследование семьи – это _____.
14. Способность живых систем передавать из поколения в поколение особенности морфологии, физиологии и индивидуального развития в определенных условиях среды называется _____.
15. Комплекс множественных врожденных пороков, обусловленный трисомией по 18-й хромосоме – это синдром _____.

УСТАНОВИТЕ СООТВЕТСТВИЕ:

1.

Изменчивость:

- 1) комбинативная
- 2) мутационная
- 3) модификационная

Определение:

- а) не затрагивает генотип, а только фенотип, не передается по наследству и носит приспособительный характер
- б) возникает в результате рекомбинации генов родителей при оплодотворении
- в) возникает в результате изменения генетического материала под влиянием экзогенных или эндогенных факторов

2.

Мутации по исходу для организма:

- 1) летальные
- 2) нейтральные
- 3) положительные

Определение:

- а) несовместимы с жизнью
- б) повышающие жизнеспособность и приспособляемость к окружающим

условиям
в) не влияющие на процессы
жизнедеятельности

3.

Мутагены:

- 1) физические
- 2) химические
- 3) биологические

Факторы:

- а) вирусы, вакцины
- б) облучение, вибрация
- в) пищевые консерванты, лекарственные препараты

4.

Виды мутаций:

- 1) генные
- 2) геномные
- 3) хромосомные

Определение:

- а) обусловлены изменением структуры хромосом
- б) обусловлены изменением гена, приводящее к возникновению новых видов его аллелей
- в) обусловлены изменением числа хромосом

5.

Методы изучения генетики человека:

- 1) генеалогический
- 2) цитогенетический
- 3) биохимический

Определение:

- а) основан на изучении признаков среди представителей одной семьи в родословной
- б) основан на изучении ДНК
- в) основан на изучении хромосом

Задание № 2 (практическое).

Инструкция: Уважаемый студент, внимательно прочитайте задание и решите ситуационную задачу согласно алгоритму.

Условия выполнения задания.

1. Максимальное время выполнения задания: 15 мин.
2. Вы можете воспользоваться алгоритмом к задаче.

Текст задания:

Изучите ситуацию и ответьте на вопрос:

Какова вероятность рождения больного ребенка?

Задача 1.

Врожденная глухонмота наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Наследственно глухонемой мужчина женится на женщине с нормальным слухом. Их ребенок имеет нормальный слух. Супруги планируют рождение второго ребенка.

Задача 2.

Детская форма амавротической семейной идиотии Тея-Сакса наследуется как аутосомно-рецессивный признак и заканчивается обычно смертельным исходом к 4-5 годам. Первый ребенок умер от анализируемой болезни в то время, когда должен родиться второй ребенок.

Задача 3.

Одна из форм ихтиоза наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. В семье здоровых родителей родился мальчик с признаками ихтиоза. Супруги планируют рождение второго ребенка.

Задача 4.

Фенилкетонурия (нарушение аминокислотного обмена, приводящее к поражению мозга; идиотия) аутосомно-рецессивное заболевание. Первый ребенок у здоровых родителей болен фенилкетонурией. Определите генетический риск появления этого заболевания у следующего ребенка.

Задача 5.

Альбинизм наследуется у человека как аутосомно-рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой здоров, родились разнояйцовые близнецы, один из которых здоров, а другой – альбинос. Семья планирует рождение следующего ребенка.

Задача 6.

Галактоземия наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Супруги планируют рождение ребенка, но волнуются в отношении анализируемой болезни. У мужа развитие болезни предотвращено диетой, у жены брат отца погиб в первые месяцы жизни от галактоземии.

Задача 7.

Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета) наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак. В семье, где оба родителя имели гипоплазию эмали, родился сын с нормальными зубами. Супруги планируют рождение второго ребенка.

Задача 8.

Ангидрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие потоотделения, нарушение терморегуляции) наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Здоровый мужчина женится на здоровой женщине, отец которой имел данное заболевание. Супруги планируют рождение ребенка.

Задача 9.

Ангидрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие потоотделения, нарушение терморегуляции) наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Здоровая женщина выходит замуж за мужчину, больного эктодермальной дисплазией. У них рождается больная девочка и здоровый сын. Супруги планируют рождение следующего ребенка.

Задача 10.

Альбинизм наследуется у человека как аутосомно-рецессивный признак. У одной из супружеских пар, здоровой по данному признаку, родился ребенок альбинос. Супруги планируют рождение следующего ребенка.

Задача 11.

Дальтонизм (признак цветовой слепоты) наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. У одной из супружеских пар, нормальной по этому признаку, родился дальтоник. Супруги планируют рождение второго ребенка.

Задача 12.

Гемофилия (резко сниженная свертываемость крови) наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. В семье, где отец болен гемофилией, а мать здорова фенотипически и имеет благополучный генотип должен родиться мальчик.

Задача 13.

Гемофилия (резко сниженная свертываемость крови) наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Здоровый юноша женится на девушке, у которой мать здорова, а отец страдает гемофилией. Супруги планируют рождение ребенка.

Задача 14.

У человека ген полидактилии доминирует над нормальным строением кисти. В семье, где один из родителей имеет нормальное строение кисти, а второй шестипалый, родился ребенок с нормальным строением кисти. Супруги планируют рождение второго ребенка.

Задача 15.

Ахондроплазия передается как аутосомно-доминантный признак. В семье, где ахондроплазией страдают оба супруга, родился нормальный ребенок. Супруги планируют рождение второго ребенка.

3. Пакет экзаменатора.

Результаты освоения (объекты оценки)	Критерии оценки результатов	Отметка о выполнении
Задание (теоретическое) 1. Ответьте на задания в тестовой форме.		
<p>Знать:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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. 	<ul style="list-style-type: none"> - знание биохимических и цитологических основ наследственности; - знание закономерностей наследования признаков видов взаимодействия генов; - знание методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - знание видов изменчивости, видов мутаций у человека, факторов мутагенеза; - демонстрация знаний основных групп наследственных заболеваний, причин и механизмов возникновения; - знание целей, задач, методов и показаний к медико-генетическому консультированию. 	<p>Суммарные баллы задания №1:</p> <p>Max 36 Min 06</p> <p>10-9 – правильных ответов – 3 балла; 8 – правильных ответов – 2 балла; 7-6 – правильных ответов – 1 балл. <6 правильных ответов – 0 баллов</p>
Задание (практическое) 2. Изучите ситуацию и ответьте на вопрос.		
<p>Уметь:</p> <ul style="list-style-type: none"> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней. 	<ul style="list-style-type: none"> - умение проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - умение проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - умение проводить предварительную диагностику наследственных болезней. 	<p>Суммарная оценка задания №2:</p> <p>Max 2 Min 0</p> <p>Верно определена вероятность рождения больного ребенка – 1 балл; Грамотно проведена беседа по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии – 1 балл.</p> <p>Нет ответов-0 баллов</p> <p>Общая оценка</p> <p>56 – 5 («отлично») 46 – 4 («хорошо») 36 – 3 («удовлетворительно») <36 – 2 («неудовлетворительно»)</p>