

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.05 Генетика человека с основами медицинской генетики**

**в рамках ППСЗ**

**по специальности 31.02.01 Лечебное дело**

**Таганрог 2023**

**РАССМОТРЕНО:**

на заседании ЦК  
протокол № 10  
от «26» 05 2023 г.

**УТВЕРЖДАЮ:**

Замдиректора по учебной работе  
А.В. Вязьмитина  
«25» 06 2023 г.

Председатель Жид

**ОДОБРЕНО:**

на заседании методического совета  
протокол № 5  
от «06» июня 2023 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 ППССЗ разработана на основе федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01. Лечебное дело, утвержденного Приказом Минпросвещения России от 4 июля 2022 г. № 526, зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 05 августа 2022 года, регистрационный номер 69542, рабочей программы учебной дисциплины ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики 2023 г., Положения о текущем контроле знаний и промежуточной аттестации студентов (обучающихся).

**Разработчик:**

Н.П. Левченко преподаватель ГБПОУРО «ТМК»

### 1.1. Область применения комплекта оценочных средств

Комплект оценочных средств предназначен для оценки результатов освоения учебной дисциплины ОП.05 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><b>Знать:</b></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>	<p>Решение заданий в тестовой форме:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>-правильность ответов на задания в тестовой форме;</li> <li>-выполнение задания за указанный промежуток времени.</li> </ul>	<p align="center"><b>Задание 1</b> (теоретическое) <b>Ответьте на задания в тестовой форме.</b></p>	<p>дифференцированный зачет</p>
<p><b>Уметь:</b></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>	<p>1.Решение ситуационных задач.</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- определить вероятность рождения больного ребенка;</li> <li>- провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</li> </ul>	<p align="center"><b>Задание 2</b> (практическое) <b>Изучите ситуацию и выполните задания.</b></p>	

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

### **Задание (теоретическое) №1.**

#### **Условия выполнения задания.**

1. Максимальное время выполнения задания: 15 мин.
2. Вы можете воспользоваться материально-техническим оснащением кабинета.

#### **Текст задания: Ответьте на задания в тестовой форме.**

#### **Выберите один правильный ответ.**

##### **1. Медицинская генетика изучает:**

1. генетические основы наследственной патологии человека
2. обмен веществ и энергии
3. раздражимость
4. психические функции человека

##### **2. Основным методом изучения генетики человека является:**

1. гибридологический
2. сравнительный
3. генеалогический
4. исторический

##### **3. Хромосомы эукариоты состоят:**

1. только из ДНК
2. только из РНК
3. ДНК и углеводов
4. ДНК и белков

##### **4. Мейоз лежит в основе передачи генетической информации:**

1. от клетки к клетке в процессе регенерации
2. от организма к организму при бесполом размножении
3. от клетки к клетке в процессе роста организма
4. от организма к организму при половом размножении

##### **5. Первый закон Г. Менделя это:**

1. закон чистоты гамет
2. закон расщепления
3. закон единообразия
4. закон независимого комбинирования

##### **6. Какой метод медицинской генетики основан на составлении родословных:**

1. биохимический
2. цитогенетический
3. генеалогический
4. близнецовый

##### **7. Причина моногенных болезней:**

1. мутации генов
2. нарушение строения хромосом
3. увеличение числа хромосом
4. изменение условий среды

##### **8. Какие химические соединения являются материальной основой наследственности:**

1. белки
2. углеводы
3. липиды
4. нуклеиновые кислоты

##### **9. 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
- 10. На каком этапе онтогенеза определяется генетический пол организма:**
1. в процессе гаметогенеза
  2. в процессе оплодотворения
  3. в эмбриональный период
  4. в период половой зрелости
- 11. Какая изменчивость не передается по наследству:**
1. модификационная
  2. комбинативная
  3. мутационная
  4. онтогенетическая
- 12. Хромосомные мутации – это стойкие изменения генотипа, затрагивающие:**
1. хромосомный набор
  2. отдельные хромосомы
  3. части хромосом
  4. гены
- 13. Для изучения кариотипа человека в норме и при патологии, связанной с нарушением структуры или числа хромосом применяют:**
1. биохимический метод
  2. цитогенетический метод
  3. близнецовый метод
  4. генеалогический
- 14. Основная задача медицинской генетики:**
1. изучение организации наследственного материала
  2. изучение частоты генов и генотипов в популяции
  3. изучение основ метаболизма
  4. выяснение роли генов в патологии человека
- 15. В митозе строение хромосом изучают:**
1. на стадии профазы
  2. метафазы
  3. анафазы
  4. телофазы
- 16. В каком случае возникает резус-конфликт:**
1. мать резус положительный – отец резус отрицательный
  2. мать резус положительный – отец резус положительный
  3. мать резус отрицательный – отец резус отрицательный
  4. мать резус отрицательный – отец резус положительный
- 17. Дигибридное скрещивание – это скрещивание организмов, в котором анализ проводится:**
1. по одной паре альтернативных признаков
  2. по двум альтернативным признакам
  3. по трем альтернативным признакам
  4. по многим парам альтернативных признаков
- 18. На первом этапе медико-генетического консультирования врач-генетик устанавливает:**
1. количество сахара в крови больного
  2. уточняет диагноз наследственного заболевания
  3. тип нервной системы
  4. величину артериального давления
- 19. Что из перечисленного не входит в состав нуклеотида ДНК:**
1. азотистое основание

2. дезоксирибоза
  3. рибоза
  4. остаток фосфорной кислоты
- 20. Какой тип строения имеет хромосома, если центромера делит ее на два равных плеча:**
1. акроцентрический
  2. метацентрический
  3. субметацентрический
  4. микрохромосома
- 21. Какая отрасль биотехнологии занимается искусственной перестройкой генома:**
1. клеточная инженерия
  2. микробиологический синтез
  3. геновая инженерия
  4. биоэнергетика
- 22. Признаки, гены которых локализованы в половых хромосомах, называются:**
1. доминантными
  2. рецессивными
  3. сцепленными с полом
  4. хромосомными
- 23. При планировании семьи молодая супружеская пара хотела бы знать вероятность рождения ребенка с наследственной патологией. Каким методом исследования воспользуется врач-генетик:**
1. генеалогическим
  2. цитогенетическим
  3. гибридологическим
  4. популяционно-статистическим
- 24. Основная задача популяционной генетики:**
1. изучение организации наследственного материала
  2. изучения частоты генов и генотипов в популяции
  3. изучение основ метаболизма
  4. выяснение роли генов в патологии человека
- 25. Хранителем наследственной информации является:**
1. цитоплазма
  2. ядро
  3. рибосома
  4. мембрана
- 26. 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
- 27. На каком уровне оказывается медицинская помощь со сложными случаями наследственной патологии:**
1. районных и городских поликлиник
  2. региональных генетических кабинетов
  3. межрегиональных медико-генетических кабинетов
  4. федеральном уровне
- 28. Фенилкетонурия – это наследственное заболевание, связанное с:**
1. несовместимостью по группам крови
  2. резус-фактором матери и плода
  3. нарушением обмена веществ
  4. влиянием среды
- 29. 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
- 30. Какой тип наследования болезни, если генотип больного аа:**
1. аутосомно-доминантный
  2. аутосомно-рецессивный
  3. сцепленный с полом доминантный
  4. сцепленный с полом рецессивный
- 31. Материальной основой наследственности являются:**
1. белки
  2. жиры
  3. нуклеиновые кислоты
  4. углеводы
- 32. Митоз – это основной способ деления:**
1. половых клеток
  2. вирусов
  3. соматических клеток
  4. одноклеточных
- 33. Третий закон Г. Менделя это закон:**
1. чистоты гамет
  2. независимого комбинирования генов
  3. единообразия
  4. расширения
- 34. Процесс репликации ДНК протекает в:**
1. ядре
  2. цитоплазме
  3. ядрышках
  4. вакуолях
- 35. Гаметогенез – это процесс образования клеток**
1. соматических
  2. половых
  3. полиплоидных
  4. многоядерных
- 36. В медико-генетическую консультацию рекомендуется обратиться, если:**
1. в семье уже есть ребенок с наследственной патологией
  2. срок беременности 10 недель
  3. оба родителя уже были в браке
  4. предки родителей – долгожители
- 37. Модель двухцепочной молекулы ДНК была предложена:**
1. М.Шлейден и Т. Шванн
  2. Д. Уотсон и Ф. Крик
  3. Т. Морган и Эвери
  4. Н. Вавилов и Н. Кольцов
- 38. Какие мутации являются индуцированными:**
1. возникающие под действием физических мутагенов внешней среды
  2. возникающие в результате целенаправленного действия человека
  3. возникающие под действием химических мутагенов внешней среды
  4. возникающие под действием независимого мутагена
- 39. Какие половые хромосомы наследует сын от матери:**
1. X
  2. Y
  3. XX
  4. XY

- 40. Какой метод генетики человека используется для диагностики хромосомных заболеваний:**
1. генеалогический
  2. близнецовый
  3. популяционный
  4. цитогенетический
- 41. Состав хромосомы эукариот:**
1. только из ДНК
  2. только из РНК
  3. ДНК и углеводов
  4. ДНК и белков
- 42. Мейоз-это процесс:**
1. образования соматических клеток
  2. развития живого организма
  3. жизненный цикл клетки
  4. образование половых клеток
- 43. Как называется процесс самовоспроизведения молекул ДНК:**
1. транскрипция
  2. репликация
  3. трансляция
  4. комплементарность
- 44. Полигибридное скрещивание – это скрещивание организмов, в котором анализ проводится:**
1. по одной паре альтернативных признаков
  2. по двум признакам
  3. по трем альтернативным признакам
  4. по многим парам альтернативных признаков
- 45. Наследственные болезни – это патологические состояния, причиной которых является:**
1. изменение генетического материала
  2. неблагоприятные условия внешней среды
  3. желудочно-кишечные расстройства
  4. стрессовые ситуации
- 46. Носителем наследственной информации является:**
1. ДНК
  2. РНК
  3. АТФ
  4. НАД
- 47. Какой метод разработал Г. Мендель для изучения закономерностей наследования:**
1. генеалогический
  2. гибридологический
  3. цитогенетический
  4. близнецовый
- 48. Чему равна вероятность повторного рождения больного ребенка у одних и тех же здоровых родителей:**
1. остается той же, что и для первого ребенка
  2. уменьшается вдвое
  3. увеличивается вдвое
  4. равна нулю
- 49. В заключении врача-генетика даются рекомендации:**
1. по деторождению
  2. по противовоспалительной терапии
  3. по улучшению среды обитания



4. по типу питания
- 50. Способность организмов передавать из поколения в поколение свои признаки это:**
1. размножение
  2. наследственность
  3. изменчивость
  4. иерархичность
- 51. Какая отрасль биотехнологий занимается искусственной перестройкой генома:**
1. клеточная инженерия
  2. геновая инженерия
  3. микробиологический синтез
  4. биоэнергетика
- 52. Скрещивание особей различающихся одной парой признаков называют:**
1. анализирующим
  2. дигибридным
  3. моногибридным
  4. возвратным
- 53. Хромосомные мутации – это стойкие изменения генотипа, затрагивающие**
1. хромосомный набор
  2. отдельные хромосомы
  3. структуру хромосом
  4. гены
- 54. Работа врача–генетика по обследованию пациента проводится в:**
1. один этап
  2. два этапа
  3. три этапа
  4. четыре этапа
- 55. Моногибридное скрещивание – это скрещивание организмов, в котором анализ проводится по:**
1. одной паре альтернативных признаков
  2. двум признакам
  3. трем альтернативным признакам
  4. многим парам альтернативных признаков
- 56. Какой тип наследования болезни, если генотип больного Aa:**
1. аутосомно-доминантный
  2. аутосомно-рецессивный
  3. сцепленный с полом доминантный
  4. сцепленный с полом рецессивный
- 57. В медико-генетическую консультацию обращаются:**
1. с переломом конечностей
  2. с инфекционными заболеваниями
  3. если в семье есть один больной ребенок с наследственным или врожденным заболеванием
  4. для оформления санитарной книжки

**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 (практическое) №2. Текст задания:**

**Изучите ситуацию и выполните задания:**

**1. Определите вероятность рождения больного ребенка.**

**2. Проведите беседу по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.**

**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) наследуется как аутосомно-рецессивный признак.

Супружеская пара планирует иметь ребенка. Сестра жены больна фенилкетонурией, родители мужа и жены здоровы.

**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
<b>Задание (теоретическое) 1.</b> <b>Ответьте на задания в тестовой форме.</b>		<b>Общая оценка</b>
<p>Знать:</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>	<p>Суммарная оценка задания №1:            Max 36            Min 06            10-9 –правильных ответов– 3 балла;            8 – правильных ответов – 2 балла;            7-6– правильных ответов– 1 балл.            &lt;6 правильных ответов – 0 баллов</p>	<p>56 – 5 («отлично»)            46 – 4 («хорошо»)            36 – 3 («удовлетворительно»)            &lt;36 – 2 («неудовлетворительно»)</p>
<b>Задание (практическое) 2.</b> <b>Изучите ситуацию и ответьте на вопросы.</b>		
<p>Уметь:</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>	<p>Суммарная оценка задания №2:            Max 2            Min 0            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>	