

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

Форма обучения: очная

Таганрог 2024

РАССМОТРЕНО:

на заседании ЦК
протокол № 9
от « 13 » 05 2024 г.

УТВЕРЖДАЮ:

Замдиректора по учебной работе

А.В. Вязьмитина
« 14 » 06 2024 г.

Председатель  _____

ОДОБРЕНО:

на заседании методического совета
протокол № 6
от « 14 » 06 2024 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 Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01. Сестринское дело (очно-заочная форма обучения), утвержденного Приказом Минпросвещения России от 4 июля 2022 г. № 527, зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 29 июля 2022 года, регистрационный номер 69452, рабочей программы учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики 2024 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 задания 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. 	<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>Задание 2 (практическое) Изучите ситуацию и выполните задания.</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. 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. ацентрический
 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 aa :**
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. генная 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 Аа:

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.

<p>Изменчивость:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) комбинативная 2) мутационная 3) модификационная 	<p>Определение:</p> <ol style="list-style-type: none"> 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.

<p>Мутации по исходу для организма:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) летальные 2) нейтральные 3) положительные 	<p>Определение:</p> <ol style="list-style-type: none"> а) несовместимы с жизнью б) повышающие жизнеспособность и приспособляемость к окружающим условиям в) не влияющие на процессы жизнедеятельности
---	---

3.

<p>Мутагены:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) физические 2) химические 3) биологические 	<p>Факторы:</p> <ol style="list-style-type: none"> а) вирусы, вакцины б) облучение, вибрация в) пищевые консерванты, лекарственные препараты
--	--

4.

<p>Виды мутаций:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) генные 2) геномные 3) хромосомные 	<p>Определение:</p> <ol style="list-style-type: none"> 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 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) 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.		Общая оценка
<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. 	<p>Суммарные баллы задания №1:</p> <p>Max 36 Min 06</p> <p>10-9 –правильных ответов– 3 балла;</p> <p>8 – правильных ответов – 2 балла;</p> <p>7-6– правильных ответов– 1 балл.</p> <p><6 правильных ответов – 0 баллов</p>	<p>56 – 5 («отлично»)</p> <p>46 – 4 («хорошо»)</p> <p>36 – 3 («удовлетворительно»)</p> <p><36 – 2 («неудовлетворительно»)</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. 	<p>Суммарные баллы задания №2:</p> <p>Max 2 Min 0</p> <p>Верно определена вероятность рождения больного ребенка – 1 балл;</p> <p>Грамотно проведена беседа по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии – 1 балл.</p> <p>Нет ответов – 0 баллов</p>	