

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 ППССЗ

по специальности 34.02.01 Сестринское дело

Форма обучения: очная

Таганрог 2025

РАССМОТРЕНО:

на заседании ЦК
протокол № 8
от «28» 05 2025 г.

Председатель М.Б.

УТВЕРЖДАЮ:

Замдиректора по учебной работе
А.В. Вязьмитина

«10» 06 2025 г.

ОДОБРЕНО:

на заседании методического совета
протокол № 6
от «10» 06 2025 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 разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01. Сестринское дело, 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 2025 г., Положения о текущем контроле знаний и промежуточной аттестации студентов (обучающихся) ГБПОУ РО «ТМК».

Разработчики:

Н. П. Левченко, преподаватель ГБПОУ РО «ТМК»

I.Паспорт комплекта оценочных средств

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)
Знать: <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.	Задание 1 (теоретическое) Ответьте на задания в тестовой форме.	дифференцированный зачет
Уметь: <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.	Задание 2 (практическое) Изучите ситуацию и выполните задания.	

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 единства
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. генная 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 домinantный 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. единства
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. анализирующими
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 probanda 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 перекомбинации 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 прочтайте 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 глухонемота 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 Х-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 разножайковые 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 Х-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 Х-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
<p>Задание (теоретическое) 1. Ответьте на задания в тестовой форме.</p> <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>Суммарная оценка задания №1:</p> <p>Max – 3 б. Min – 0 б. 10 – 9 правильных ответов – 3 балла; 8 правильных ответов – 2 балла; 7 – 6 правильных ответов – 1 балл. <6 правильных ответов – 0 баллов</p>	<p>Общая оценка</p> <p>5б – 5 («отлично») 4б – 4 («хорошо») 3б – 3 («удовлетворительно») <3б – 2 («неудовлетворительно»)</p>
<p>Задание (практическое) 2. Изучите ситуацию и ответьте на вопрос.</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>Суммарные баллы задания №2:</p> <p>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. Нет ответов – 0 баллов</p>	