

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Рау Тамара Владимировна
Должность: Директор
Дата подписания: 31.08.2024 15:40:51
Уникальный программный ключ:
2a485cd80ccda37b9c8642595f502acd6c2411cd



Частное профессиональное образовательное учреждение
«Московский областной современный колледж»

РАССМОТРЕНО И ОДОБРЕНО
на заседании Педагогического совета МОСК
протокол № 1 от 30.08.2024 г.

УТВЕРЖДАЮ
Директор МОСК
Т.В. Рау
«30» августа 2024 г.



ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
учебной дисциплины

ОП.05 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

по специальности среднего профессионального образования
34.02.01 Сестринское дело

Подольск, 2024

Фонд оценочных средств по дисциплине **ОП.05 Генетика с основами медицинской генетики** разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования 34.02.01. Сестринское дело, рабочей программы, Положения о проведении текущего контроля и промежуточной аттестации в МОСК.

Организация-разработчик:

Частное профессиональное образовательное учреждение «Московский областной современный колледж» (МОСК)

СОДЕРЖАНИЕ

1. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке	Ошибка! Закладка не определена.
2. Оценка освоения умений и знаний учебной дисциплины	5
3. Критерии оценки результатов обучения	13
4. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины	14

1. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке

В результате аттестации по учебной дисциплине осуществляется комплексная проверка следующих умений и знаний, а также динамика формирования компетенций:

<i>Код и наименование профессиональных и общих компетенций формируемых в рамках дисциплины¹</i>	<i>Результаты обучения</i>	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
<p><i>ОК 01, ОК 02, ОК 03</i></p> <p><i>ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6</i></p> <p><i>ЛР 7, ЛР 9</i></p>	<p><i>знания:</i></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"> - полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний 	<p>Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач</p> <p>дифференцированный зачет</p>
<p><i>ОК 01, ОК 02, ОК 03</i></p> <p><i>ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6</i></p> <p><i>ЛР 7, ЛР 9</i></p>	<p><i>умения</i></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"> - демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в 	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p> <p>дифференцированный зачет</p>

¹ В ходе оценивания могут быть учтены личностные результаты.

		соответствии с принятыми правилами	
--	--	------------------------------------	--

2. Оценка освоения умений и знаний учебной дисциплины

Предметом оценки служат умения и знания, предусмотренные ФГОС по дисциплине «Генетика с основами медицинской генетики», направленные на формирование компетенций. Оценка осуществляется поэтапно: текущий тестовый контроль по темам, защита презентаций и дифференцированный зачет.

Результаты выполнения практических и внеаудиторных самостоятельных работ, включающие решение задач, семинары, выполнение практических заданий так же оцениваются в процессе текущего контроля.

Разработан и используется комплект тестовых заданий с применением программы тестирования, который позволяет оперативно оценить уровень усвоения материала.

Текущий контроль успеваемости представляет собой проверку усвоения учебного материала, регулярно осуществляемую на протяжении курса обучения. Во время проведения учебных занятий дополнительно используются следующие формы текущего контроля – устный опрос, проверка конспектов, проверка самостоятельной работы.

Промежуточная аттестация по дисциплине «Генетика с основами медицинской генетики» проводится в форме устного опроса или тестирования и решения практических задач.

Студенты допускаются к сдаче дифференциального зачета при выполнении всех видов самостоятельной работы, практических работ, предусмотренных рабочей программой учебной дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики».

Результаты дифференциального зачета промежуточной аттестации по учебной дисциплине отражаются в Экзаменационной (зачетной) ведомости (Приложение 1).

2.1. Типовые задания в тестовой форме для оценки знаний

1. Укажите один правильный ответ. Что отражает закон Моргана?

1. закон единообразия.
2. закон расщепления признаков в потомстве в соотношении 1 : 3.
3. закон независимого расщепления признаков, если гены находятся в разных парах гомологичных хромосом.
4. закон сцепленного наследования признаков, если гены находятся в одной хромосоме.

2. Укажите один правильный ответ. Определите, какие группы крови возможны у детей, если у матери – I(O) группа, а у отца – III(B) группа крови:

1. I(O) и II(A) группы;
2. II(A) и III(B) группы;
3. I(O) и III(B) группы;

4. II(A) и IV(AB) группы.

3. Выберите два верных ответа из пяти и запишите в таблицу цифры, под которыми они указаны. Генеалогический метод позволяет определить

1. степень влияния среды на формирование фенотипа
2. влияние воспитания на онтогенез человека

3. тип наследования признака

4. интенсивность мутационного процесса

5. этапы эволюции органического мира

4. Укажите один правильный ответ. Пробанд – это:

1. Больной, обратившийся к врачу
2. Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию
3. Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика
- 4. Лицо, с которого начинается сбор родословной**

5. Укажите один правильный ответ. При каком типе наследования значительно чаще больные рождаются в семьях с кровно-родственными браками:

1. X-сцепленное рецессивный
- 2. Аутосомно-рецессивный**
3. X-сцепленный доминантный
4. Аутосомно - доминантный

6. Укажите один правильный ответ. Объектом изучения клинической генетики являются:

1. Больной человек
2. Больной и больные родственники
- 3. Больной и все члены его семьи, в том числе здоровые**

7. Укажите один правильный ответ. Какова вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных сына и брата гемофилией:

- 1. 25%**
2. 50%
3. 100%
4. Близко к 0%

8. Укажите один правильный ответ. Эпикант – это:

1. Сросшиеся брови
2. Широко расставленные глаза
- 3. Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза**
4. Сужение глазной щели

9. Укажите один правильный ответ. Кариотип свойственный синдрому "кошачьего крика":

- 1. 45, XO**

2. 47, XXУ
3. 46, XX / 47, XX + 13
- 4. 46, XX, del (p5)**
5. 47, XX + 18

10. Укажите один правильный ответ. Хромосомный набор - это:

1. Фенотип
2. Генотип
- 3. Кариотип**
4. Рекомбинант

11. Укажите один правильный ответ. Процесс удвоения молекул нуклеиновых кислот называется:

1. Транскрипция
2. Процессинг
3. Полиплоидия
4. Трансляция
- 5. Репликация**

12. Укажите один правильный ответ. Брак между родственниками I степени родства:

1. морганический
- 2. инцест**
3. инбридинг
4. полигамия

13. Укажите один правильный ответ. Аутосомно-доминантно наследуются:

1. гемофилия
2. синдром Шерешевского-Тернера
3. миопатия Дюшенна
- 4. нейрофиброматоз**
5. шизофрения

14. Укажите один правильный ответ. Делеция - это:

1. удвоение участка хромосом
2. поворот участка на 180 градусов
- 3. Утрата участка хромосом**

15. Укажите один правильный ответ. Основной закон популяционной генетики - закон:

1. Менделя
2. Бидл-Татума
- 3. Харди-Вайнберга**
4. Моргана
5. Райта

16. Укажите один правильный ответ. Основными задачами медицинской генетики является изучение:

1. законов наследственности и изменчивости человеческого организма
2. популяционной статистики наследственных заболеваний
3. молекулярных и биохимических аспектов наследственности
4. изменения наследственности од воздействием факторов окружающей среды
- 5. всего перечисленного**

17. Укажите один правильный ответ. Доминантный ген - это ген, действие которого:

1. выявляется в гетерозиготном состоянии
2. выявляется в гомозиготном состоянии
- 3. выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии**
4. неверно все из перечисленного

18. Укажите один правильный ответ. Фенотипическими признаками хромосомных болезней являются:

1. нарушения психического развития
2. нарушения физического развития
3. множественные пороки развития
- 4. все перечисленные**

19. Укажите один правильный ответ. Мультифакториальные заболевания характеризует:

1. аутосомно-доминантный тип наследования
- 2. отсутствие менделирования**
3. чаще болеют дети
4. возможность выделения отдельных форм с эффектом главного гена

20. Укажите один правильный ответ. Не содержат 46 хромосом следующие клетки:

1. яйцеклетка
2. плоский эпителий
- 3. эндотелий**
4. нейрон
5. миоцит

21. Ниже приведен перечень методов генетики. Все они, кроме двух, относятся к методам генетики человека. Найдите два термина, «выпадающих» из общего ряда, и запишите цифры, под которыми они указаны.

1. Близнецовый
2. Генеалогический
3. Цитогенетический
- 4. Гибридологический**

5. индивидуального отбора

22. Укажите один правильный ответ. В характеристику болезни Дауна входит все перечисленное, кроме

1. монголоидного разреза глаз
2. олигофрении
3. нарушения речи
4. врожденных пороков сердца
- 5. пирамидной недостаточности**

23. Выберите два верных ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Для изучения наследственных болезней человека исследуют клетки околоплодной жидкости методами:

- 1. цитогенетическим**
- 2. биохимическим**
3. гибридологическим
4. физиологическим
5. сравнительно-анатомическим

24. Укажите один правильный ответ. В основе какого метода лежит микроскопическое исследование числа и структуры хромосом в целях изучения причин наследственных заболеваний человека?

- 1) цитогенетического**
- 2) генеалогического
- 3) близнецового
- 4) биохимического

2.2. Задания для выполнения практических работ

Задача 1. У человека альбинизм – аутосомный рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой $1/20\ 000$. Определите частоту гетерозиготных носителей заболевания в районе.

Задача 2. Врожденный вывих бедра у человека наследуется как аутосомный доминантный признак с пенетрантностью 25%. Болезнь встречается с частотой $6 : 10\ 000$. Определите количество гетерозиготных носителей гена врожденного вывиха бедра в популяции.

Задача 3. Одна из форм глюкозурии наследуется как аутосомно-рецессивный признак и встречается с частотой $7 : 10\ 000\ 000$. Определить частоту встречаемости гетерозигот в популяции.

Задача 4. Альбинизм общий (молочно-белая окраска кожи, отсутствие меланина в коже, волосах луковицах и эпителии сетчатки) наследуется как рецессивный аутосомный признак. Заболевание встречается с частотой $1 : 20\ 000$ (Штерн К., 1965). Определите процент гетерозиготных носителей гена.

Задача 5. Популяция европейцев по системе групп крови резус содержит 85% резус-положительных индивидуумов. Определите насыщенность популяции

рецессивным аллелем.

Задача 6. Подагра встречается у 2% людей и обусловлена аутосомным доминантным геном. У женщин ген подагры не проявляется, у мужчин его пенетрантность равна 20% (Эфроимсон В.П., 1968). Определите генетическую структуру популяции по анализируемому признаку, исходя из этих данных.

Задача 7. У женщины 39 лет пятая беременность, протекавшая с гестозом и угрозой прерывания, завершилась родами на 36-й неделе. Новорожденная девочка массой тела 2700 г, длиной тела 48 см, закричала сразу. При осмотре отмечается отек кистей и стоп, короткая шея с избыточными кожными складками, общая мышечная гипотония. При аускультации выслушивается систолический шум вдоль грудины слева. О каком заболевании можно думать в данной ситуации?

Задача 8. На военной медкомиссии юноша 16 лет. Рост 189 см, размах верхних конечностей превышает длину тела на 16 см, отмечаются проявления гинекомастии, неравномерное распределение подкожно-жирового слоя, гипоплазия наружных половых органов. О каком заболевании можно думать в данной ситуации?

Задача 9. На приеме у педиатра мальчик 3 мес. Мама жалуется на отставание в развитии (плохо держит голову, слабо реагирует на звуки) и запоры. При внешнем осмотре отмечается некоторая одутловатость лица и конечностей, брахицефалическая форма 72 черепа, короткая шея, прогнатизм, глубоко запавшая переносица. Кожа бледная, сухая, волосы редкие и ломкие. О каком заболевании можно думать в данной ситуации?

Задача 10. Ребенок 1 год 10 мес. родился в асфиксии, массой 2900 г. У матери патология зрения, у отца тугоухость с рождения. До первого года развивался соответственно возрасту. Часто болеет ОРВИ. В возрасте 10 мес. впервые выявлены протеинурия до 0,99 г/л, лейкоцитурия до 40-50 в поле зрения, бактериурия. В возрасте 1 года 5 мес. выявлено удвоение полостной системы правой почки. После перенесенной пневмонии в 1 год 10 мес. протеинурия возросла до 2,6 г/л в сутки, появились впервые легкие периферические отеки. В анализах мочи – лейкоцитурия, гематурия, высокий удельный вес мочи. Поставьте предварительный диагноз.

Темы рефератов (докладов, презентаций)

1. Методы выделения ДНК.
2. Синдром Рейе.
3. Семейный гипотрихоз.
4. Семейный остеопетроз (мраморная болезнь).
5. Профилактика наследственных заболеваний.

2.3. Типовые вопросы для дифференцированного зачета

1. Предмет и задачи медицинской генетики. История развития и основные достижения медицинской генетики.
2. Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Общий план строения эукариотической клетки.
3. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип».

4. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль разных типов деления.
5. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Состав и структура нуклеотида.
6. Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления.
7. Законы наследования Я.Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании.
8. Генотип и фенотип. Кариотип человека. Свойства генетического кода.
9. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.
10. Генетическое определение групп крови и резус – фактора.
11. Основные виды изменчивости. Причины мутационной изменчивости.
12. Виды мутаций. Мутагены.
13. Методы изучения наследственности и изменчивости.
14. Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем.
15. Цитогенетический метод. Кариотипирование.
16. Классификация наследственных болезней.
17. Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания.
18. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом.
19. Медико-генетическое консультирование.
20. Генные, аутосомно-доминантные заболевания.
21. Генные, аутосомно-рецессивные заболевания.
22. Синдром Дауна. Синдром Шерешевского-Тернера. Синдром Клайнфельтера.

3. Критерии оценки результатов обучения

Критерии оценки компьютерного тестирования:

При проведении текущего контроля успеваемости в виде тестирования количество вопросов для студента - 30. Вопросы для студентов выдаются случайным образом, поэтому одновременно студенты отвечают на разнообразные по уровню сложности тестовые задания следующего типа: выбор одного правильного ответа; выбор нескольких правильных ответов. На выполнение заданий отводится 40 минут.

Знания студентов оцениваются по пятибалльной системе.

Количество правильных ответов:

85-100% - отлично,

70-84% - хорошо,

50-69% - удовлетворительно,

0-49% - неудовлетворительно.

Критерии оценивания практических работ:

При подготовке к практической работе рекомендуется использовать конспекты лекций, учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины. Каждое задание практической работы оценивается по пяти балльной

шкале:

Оценка «отлично» выставляется при соблюдении следующих условий: студент выполняет практические задачи в полном объёме, отвечает на все поставленные в практической задаче вопросы, выполняет все задания практической задачи.

Оценка «хорошо» выставляется по следующим критериям: студент допускает в решении практической задачи незначительные неточности; правильно применены теоретические знания.

Оценка «удовлетворительно» выставляется по следующим критериям: допускает в решении практической задачи значительные неточности, в том числе неточно применены теоретические знания.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется по следующим критериям: студент не выполняет задания практической задачи, ответы содержат существенные ошибки.

Критерии оценки промежуточной аттестации:

При проведении промежуточной аттестации вопросы к дифференцированному зачету распределяются по уровню сложности. Обязательная часть включает вопросы, составляющие необходимый и достаточный минимум усвоения знаний и умений в соответствии с требованиями ФГОС СПО. На подготовку к устному ответу студенту отводится не более 40 минут. Время устного ответа студента составляет 10 минут.

Знания студентов оцениваются по пятибалльной системе.

5 «отлично» - глубоко и прочно усвоен весь программный материал; последовательно и точно построена речь; отсутствуют затруднения с ответами на дополнительные или уточняющие вопросы;

4 «хорошо» - усвоен весь программный материал; в речи имеются незначительные неточности; правильно применены теоретические знания; на большинство дополнительных или уточняющих вопросов дан ответ;

3 «удовлетворительно» - усвоена основная часть программного материала; речь не содержит «деталей»; недостаточно-правильные формулировки; на большинство дополнительных или уточняющих вопросов испытываются затруднения в ответе;

2 «неудовлетворительно» - не усвоена значительная часть программного материала; ответ содержит существенные ошибки.

В ходе оценивания могут быть учтены личностные результаты.

4. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины

Основная литература:

1. Алферова, Г. А. Генетика : учебник для среднего профессионального образования / Г. А. Алферова, Г. П. Подгорнова, Т. И. Кондаурова. — 3-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 200 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-11678-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/496012>

2. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для среднего профессионального образования / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 175 с. —

(Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-11679-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/518544>

3. *Борисова, Т. Н.* Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490960>

4. Генетика : учебник для среднего профессионального образования / П. С. Катмаков, В. П. Гавриленко, А. В. Бушов, Е. И. Анисимова ; под общей редакцией П. С. Катмакова. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 278 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-15576-1. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/508839>

Дополнительная литература:

1. *Нахаева, В. И.* Биология: генетика. Практический курс : учебное пособие для среднего профессионального образования / В. И. Нахаева. — 2-е изд., перераб. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 276 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-07034-7. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/516123>

2. *Осипова, Л. А.* Генетика. В 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для среднего профессионального образования / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 243 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-09330-8. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/513817>

3. *Осипова, Л. А.* Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для среднего профессионального образования / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 251 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-09355-1. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/513820>

Интернет-источники:

1. Med-Edu.ru [Электронный ресурс]: медицинский видеопортал. - URL: <http://www.med-edu.ru/>

2. Компьютерная справочная правовая система «Консультант Плюс» <http://www.consultant.ru/>

3. Консультант студента [Электронный ресурс]: ЭБС. – М.: ООО Доступ «ИПУЗ». - URL: <http://www.studmedlib.ru>

4. Электронная библиотечная система (ЭБС) «Университетская библиотека ONLINE» <https://urait.ru>



**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Московский областной современный колледж»**

**ЗАЧЕТНО-ЭКЗАМЕНАЦИОННАЯ ВЕДОМОСТЬ
20__ / 20__ учебный год**

Специальность: _____

Группа: _____ курс _____ семестр _____

Форма контроля – зачет, дифференцированный зачет, экзамен, другие формы контроля (подчеркнуть)

Наименование дисциплины: _____

Фамилия и инициалы преподавателя: _____

Дата проведения: « ____ » _____ 20__ г.

№ п/п	Фамилия, имя, отчество студентов	Номер зачетной книжки	Отметка о сдаче зачета / дифф. зачета / экзаменационной оценки / других формах контроля	Подпись преподавателя
1.				
2.				
3.				
4.				
5.				
6.				
7.				
8.				
9.				
10.				

Число студентов, явившихся на экзамен / зачет / дифф. зачет / другие формы контроля ____.

Число студентов, не допущенных к экзамену / зачету / дифф. зачету / другим формам контроля ____.

Число студентов, не явившихся на экзамен / зачет / дифф. зачет / другие формы контроля ____.

Из них получивших «отлично» - ____, «хорошо» - ____, «удовлетворительно» - ____,

«неудовлетворительно» - ____.

Из них получивших «зачтено» - ____, «не зачтено» - ____.

Преподаватель _____

Подпись

Ф.И.О.