

Министерство здравоохранения Российской Федерации  
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета  
Протокол № 14 от 28.06.2023 г.

Фонд оценочных средств по дисциплине	«ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики»
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа - программа подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.01 Лечебное дело
Квалификация	Фельдшер
Форма обучения	Очная

Фонд оценочных средств по дисциплине «ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики» рассмотрен и одобрен:  
цикловой методической комиссией специальностей 31.02.01 Лечебное дело, 31.02.02  
Акушерское дело

Протокол № 11 от «02» июня 2023 г.

методическим советом филиала, Протокол № 11 от «09» июня .2023 г.

учебно-методическим советом университета  
Протокол № 10 от 27.06.2023 г.

ИОФ	Место работы (организация)	Должность
Л.А.Парамонова	Ефремовский филиал ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Преподаватель

## 1.ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

### 1.ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) (результаты по разделам)	Код контролируемой компетенции	Наименование оценочного средства
1.	Раздел 1 Цитологические основы наследственности.	ОК01, ОК02, ОК04,ОК05,ОК07,ОК09	Опрос Отчет по практическим работам
2	Раздел 2 Биохимические основы наследственности	ОК01, ОК02, ОК04,ОК05,ОК09	Отчет по практическим работам
3	Раздел 3 Закономерности наследования признаков	ОК02, ОК04,ОК05,ОК09, ПК4.4	Отчет по практическим работам
4	Раздел 4 Методы изучения наследственности человека	ОК01, ОК02, ОК04,ОК05,ОК07,ОК09, ПК4.1	Отчет по практическим работам
5	Раздел 5 Наследственность и среда	ОК01, ОК02, ОК04,ОК06,ОК07	Опрос
6	Раздел 6 Наследственность и патология. Тема 6.1Хромосомные болезни	ОК01, ОК02, ОК04,ОК07,ОК09,ПК4.1,ПК4.4,ПК6.7	Отчет по практическим работам
7	Тема 6.2 Генные болезни	ОК01, ОК02, ОК05,ОК09,ПК4.1,ПК4.4,ПК6.7	Опрос  Отчет по практическим работам
8	Раздел 7 Медико-генетическое консультирование	ОК01, ОК02, ОК04,ОК05,ОК09,ПК4.4,ПК6.7	Опрос Контрольная работа Отчет по практическим работам

#### **Критерии оценки: устный опрос/письменный опрос (контрольная работа)**

Оценка "отлично" выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний, причем не затрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач.

Оценка "хорошо" выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения.

Оценка "удовлетворительно" выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических работ.

Оценка "неудовлетворительно" выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы. Как правило, оценка "неудовлетворительно" ставится студентам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

#### **Критерии оценки при демонстрации практических навыков**

«неудовлетворительно»	Ответа нет. Ответ не соответствует вопросу. Допущены грубые ошибки при выполнении методических указаний.
«удовлетворительно»	Ответ неполный. Практическая работа выполнена частично, действия не соответствуют заданным параметрам (без нарушений методических указаний).
«хорошо»	Студент демонстрирует хорошие знания. Практическая работа выполнена не полностью, либо выполнена с нарушениями, не имеющими существенного значения (без нарушений методических указаний).
«отлично»	Студент демонстрирует отличные знания по теме практической работы. Практическая работа выполнена полностью и верно.

## **2. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ**

### **2.1. Форма промежуточной аттестации – дифференцированный зачет Перечень вопросов к дифференцированному зачету**

- 1.Строение и функции нуклеиновых кислот ДНК и РНК как биополимеров. Строение нуклеотида – мономера нуклеиновых кислот.
- 2.Структурно-функциональная организация эукариотической клетки. Цитоплазма с органеллами. Строение типичной клетки многоклеточного организма. Строение ядра.
- 3.Этапы биосинтеза белка. Процесс транскрипции и его характеристика. Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах. Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка.
- 4.Типы деления клеток, их общая характеристика. Клеточный цикл, митоз. Биологическое значение митоза.
- 5.Половое размножение, гаметогенез, мейоз. Биологическое значение конъюгации и кроссинговера как источника генетической комбинативной изменчивости.

6. Половой хроматин, его генетическая обусловленность. Тельца Барра.
7. Закономерности наследования, открытые Г. Менделем. Моногибридное и дигибридное скрещивание, универсальность законов наследственности.
8. Сцепленное наследование признаков. Хромосомная теория наследственности.
9. Особенности изучения наследственности человека.
10. Наследственные болезни и их классификация.
11. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом.
12. Генные болезни.
13. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Монозиготные и дизиготные близнецы. Конкордантность и дискордантность близнецов по ряду признаков.
14. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.
15. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Аутосомное наследование. Сцепленное с полом наследование.
16. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования.

## 2.2. Оценочные материалы качества подготовки обучающихся

Компетенция	Задание	Варианты ответов
ОК 01.	Если в ядре клетки одно тельце Барра, то кариотип организма будет:	а) 46,XY б) 45,Y0 в) 46,XX
ОК 02.	Наследственность – это свойство организмов:	а) взаимодействовать со средой обитания б) реагировать на изменение окружающей среды; в) передавать свои признаки и особенности развития потомству
ОК 04.	Какой кариотип характерен для синдрома Шерешевского-Тернера?	а) 47, XX 21+ б) 47, XXУ в) 45, X0
ОК 05.	Для какого наследственного заболевания характерен «мышинный» запах мочи и пота?	а) галактоземия б) синдром Патау в) фенилкетонурия
ОК 07.	Какое заболевание мы можем обнаружить при помощи цитогенетического метода?	а) нейрофиброматоз б) галактоземия в) синдром Эдвардса
ОК 09.	Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей	а) AA и aa б) Aa и Aa в) Aa и aa

	в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.	
ОК 07.	Изучение родословной человека в большом числе поколений составляет сущность метода	а) близнецового б) генеалогического в) биохимического
ОК 05.	Синдром Эдвардса это:	а) трисомия 18 хромосомы б) делеция короткого плеча 5 хромосомы в) моносомия X0
ОК 09.	По какому типу наследуется фенилкетонурия?	а) сцепленный с полом доминантный б) аутосомно-доминантный в) аутосомно-рецессивный
ОК 01.	Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют	а) генеалогическим б) близнецовым в) цитогенетическим
ОК 02.	С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка	а) генеалогического б) близнецового в) цитогенетического
ОК 04.	У человека признак гемофилии рецессивен и сцеплен с полом (ген локализуется в X - хромосоме и не имеет аллеля в Y- хромосоме). Девушка, отец которой страдал гемофилией выходит замуж за здорового мужчину. Каких детей можно ожидать от этого брака?	а) XAXa, XAXA, XAY, Xay б) XAXa, XAXA в) XAXa, XAXA, XAY
ПК . 4.1	Отец семейства (его мать была резус-отрицательна, I группа крови) резус-положителен, III группа крови. Мать - резус-отрицательная, I группа крови. Какие возможны варианты (по группам крови и резус-фактору) у потомства.	а) RhrhOO , RhrhBO, rhrhBO, rhrhOO б) RhrhOO , RhrhBO в) RhrhOO , RhrhBO, rhrhBO
ПК 4.4.	Наследственность – это свойство организмов:	а) взаимодействовать со средой обитания

<p>ПК 6.7</p>	<p>Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.</p>	<p>б) реагировать на изменение окружающей среды; в) передавать свои признаки и особенности развития потомству</p> <p>а) AA и aa б) Aa и Aa в) Aa и aa</p>
<p>ПК 4.4</p>	<p>С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка</p>	<p>а) генеалогического б) близнецового в) цитогенетического</p>

### **Процедура проведения и оценивания дифференцированного зачета**

Дифференцированный зачет проходит в форме тестирования. Студенту достается вариант билета путем собственного случайного выбора и предоставляется время для ответов на тесты. Билет формируется из 32 вопросов из перечня тестовых заданий для проверки теоретических знаний и практических умений.

### **Критерии оценки тестового контроля:**

Оценка «отлично» выставляется при выполнении без ошибок более 85 % заданий.

Оценка «хорошо» выставляется при выполнении без ошибок более 65 % заданий.

Оценка «удовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок более 50 % заданий.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок равного или менее 50 % заданий

### **2.3 Образец билета дифференцированного зачета**

Выбрать правильный ответ

1. Сперматогенез состоит из:

а) 2 фаз

б) 4 фаз

в) 5 фаз

2. Если в ядре клетки одно тельце Барра, то кариотип организма будет:

- а) 46,XY  
б) 45,У0  
в) 46,XX
- 3.Наследственность – это свойство организмов:  
а) взаимодействовать со средой обитания  
б) реагировать на изменение окружающей среды;  
в) передавать свои признаки и особенности развития потомству
- 4.Какие гаметы будут образовываться у организма с генотипом ААВвСс:  
а)АВС, АВс  
б)аВс, Аbc, АВС  
в)Аbc,АВС,АВс,АbС
- 5.Как называются гены, расположенные на гомологичных хромосомах?  
а) аллельные  
б) гомозиготные  
в) гетерозиготные
- 6.Какой пол у человека является гомогаметным?  
а) мужской  
б) женский  
в) мужской и женский
- 7.Что отражает закон Моргана:  
а) закон единообразия гибридов 1 поколения  
б) закон расщепления признаков  
в) закон сцепленного наследования признаков
- 8.Мутации, которые приводят к изменению первичной структуры соответствующего белка, называются  
а) геномные  
б) хромосомные  
в) генные
- 9.Какой кариотип характерен для синдрома Шерешевского-Тернера?  
а) 47, XX 21+  
б) 47, XXУ  
в) 45, ХО
- 10.Для какого наследственного заболевания характерен «мышинный» запах мочи и пота?  
а) галактоземия  
б) синдром Патау  
в) фенилкетонурия
- 11.Какое заболевание мы можем обнаружить при помощи цитогенетического метода?  
а) нейрофиброматоз  
б) галактоземия  
в) синдром Эдвардса
- 12.При дигибридном скрещивании расщепление во втором поколении по фенотипу будет равно:  
а) 9:3:3:1  
б) 12:4  
в) 9:3:4
- 13.Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений  
а) гибридологическим



б) цитогенетическим

в) близнецовым

14. Какие структуры расходятся к полюсам в анафазе I мейоза?

а) хроматиды

б) хромосомы

в) молекулы ДНК

15. Какие сорта гамет образуются у мужчины?

а) 22, X и 23, Y

б) 23, X и 21, X

в) 23, X и 23, Y

16. Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.

а) AA и aa

б) Aa и Aa

в) Aa и aa

17. Случаи рождения детей с синдромом Дауна — это результат нарушения процесса

а) митоза

б) мейоза

в) амитоза

18. У людей в норме два разнояйцевых близнеца отличаются друг от друга

а) только по фенотипу

б) по фенотипу и генотипу

в) по генотипу

19. Изучение родословной человека в большом числе поколений составляет сущность метода

а) близнецового

б) генеалогического

в) биохимического

20. Сколько гамет образуется у организма с генотипом ccDdFf?

а) 2

б) 3

в) 4

21. Как называется двойной набор хромосом в соматических клетках человека?

а) диплоидный

б) гетерозиготный

в) гаплоидный

22. Какое из наследственных заболеваний наследуется как аутосомно-рецессивное?

а) синдром Дауна

б) фенилкетонурия

в) нейрофиброматоз

23. Синдром Эдвардса это:

а) трисомия 18 хромосомы

б) делеция короткого плеча 5 хромосомы

в) моносомия X0

24. Сходство близнецов по изучаемым признакам называется:

а) конкордантность

б) пропорциональность

в) дискордантность

25. По какому типу наследуется фенилкетонурия?

а) сцепленный с полом доминантный

б) аутосомно-доминантный

в) аутосомно-рецессивный

26. У человека решающую роль в определении пола играет:

а) X-хромосома

б) Y-хромосома

в) Аутосома

27. Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют

а) генеалогическим

б) близнецовым

в) цитогенетическим

28. В какой фазе мейоза происходит кроссинговер?

а) профазы I

б) метафазы I

в) анафазы II

29. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка

а) генеалогического

б) близнецового

в) цитогенетического

30. Совокупность внешних и внутренних признаков организма называется:

а) комплементарность

б) генотип

в) фенотип

31. У человека признак гемофилии рецессивен и сцеплен с полом (ген локализуется в X - хромосоме и не имеет аллеля в Y- хромосоме). Девушка, отец которой страдал гемофилией выходит замуж за здорового мужчину. Каких детей можно ожидать от этого брака

а) XAXA, XAXa, XAY, XaY

б) XAXa, XAY, XaY

в) XAXA, XAXa, XAY

32. Отец семейства (его мать была резус-отрицательна, I группа крови) резус-положителен, III группа крови. Мать - резус-отрицательная, I группа крови. Какие возможны варианты (по группам крови и резус-фактору) у потомства.

а) Rh+rh-IBIO, Rh+rh-IOIO, rh-rh-IBIO, rh-rh-IOIO

б) Rh+rh-IOIO, rh-rh-IBIO, rh-rh-IOIO

в) Rh+rh-IBIO, Rh+rh-IOIO, rh-rh-IBIO