



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 дисциплины	«Генетика человека с основами медицинской генетики»
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа - программа подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.02 Акушерское дело
Квалификация базовой подготовки	Акушерка/Акушер
Форма обучения	Очная

Фонд оценочных средств дисциплины «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 02.06.2023г.

методическим советом филиала, Протокол № 11 от 09.06.2023г.

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

Разработчик (и):

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

## 1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

**1.1. Фонд оценочных средств для проведения текущей аттестации обучающихся**

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) (результаты по разделам)	Код контролируемой компетенции	Наименование оценочного средства
1.	Тема 1.1. Цитологические основы наследственности.	ОК-1-4,8,9,11 ПК-1.1, ПК-2.1,2.2, ПК 3.1-3.3, ПК4.1	Устный опрос Отчет по практическим работам
	Тема 1.2. Биохимические основы наследственности		
2	Тема 2.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие генов.		Устный опрос Отчет по практическим работам
	Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.		
3	Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.		Устный опрос Отчет по практическим работам
	Тема 3.2. Цитогенетический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.		
4	Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.		Устный опрос Отчет по практическим работам
5	Тема 5.1. Хромосомные болезни.		Устный опрос Отчет по практическим работам Контрольная работа
	Тема 5.2. Генные болезни.		
	Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням.		
	Тема 5.4. Диагностика наследственных заболеваний		
	Тема 5.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.		

### 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 тем 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.Monozygotные и dizygotные 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 1, ОК 4	Наследственность и изменчивость – как свойства живых организмов.	Развернутый ответ
	Что можно выяснить с помощью генеалогического метода?	Развернутый ответ
	В чем суть генеалогического метода?	Развернутый ответ
ОК 2, ОК 3 ОК 4	Какой кариотип характерен для синдрома Шерешевского-Тернера? Какой вид изменчивости проявляется при этом синдроме?	Развернутый ответ
	Какие могут быть мутации?	Развернутый ответ
ОК 2, ОК 3, ОК 4	Для какого наследственного заболевания характерен «мышинный» запах мочи и пота?	а) галактоземия б) синдром Патау в) фенилкетонурия
	Какие признаки характерны для заболевания нейрофиброматоз?	Развернутый ответ
ОК 1, ОК 4	Что лежит в основе цитогенетического метода? Какие заболевания можно обнаружить при помощи цитогенетического метода?	Развернутый ответ
	По месту возникновения мутации разделяют на	а) генеративные и соматические б) полезные, вредные, нейтральные в) геномные, хромосомные, генные
ОК 2, ОК 8, ОК 9	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. Записать схему решения задачи.	Развернутый ответ
	Какой кариотип характерен для мужчины с синдромом Патау? К какой группе заболеваний относится этот синдром?	Развернутый ответ
ОК 2, ОК 4 ОК 9	Случаи рождения детей с синдромом Дауна — это результат нарушения процесса:	а) митоза б) мейоза в) амитоза
	Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка? Записать схему решения задачи.	Развернутый ответ
ОК 11, ОК 4	Изучение родословной человека в большом числе поколений составляет сущность какого метода? Что позволяет установить этот метод?	Развернутый ответ
	Какой кариотип характерен для синдрома Дауна?	а) 47, XX 21+ б) 47, XXУ в) 47, XY 13+

ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2	Укажите, какой кариотип характерен для синдрома Эдвардса. К какой группе заболеваний относится этот синдром.	Развернутый ответ
	Назовите признаки, характерные для человека с синдромом Дауна	Развернутый ответ
ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2	По какому типу наследуется фенилкетонурия? Определить вероятность рождения больных детей у гетерозиготных по этому признаку родителей. Какой метод позволяет определить это заболевание.	Развернутый ответ
	С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие наследственных признаков	а) генеалогического б) близнецового в) цитогенетического
ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2	Сочетанием каких хромосом определяется пол у человека.	Развернутый ответ
	Какие есть особенности исследования наследования признаков у человека	Развернутый ответ
ПК 3.1- 3.3	Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют	а) генеалогическим б) близнецовым в) цитогенетическим
	Какие организмы называются гомозиготными?	Развернутый ответ
ПК 3.1 - 3.3	Что можно выявить с помощью близнецового метода? Какие могут быть близнецы?	Развернутый ответ
	Ген, вызывающий цветовую слепоту у человека, расположен:	а) в X – хромосоме б) в Y – хромосоме в) в 15-ой хромосоме
ПК 3.1 - 3.3	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? Записать схему решения задачи.	Развернутый ответ
	Здоровый (негемофилик) мужчина с группой крови АВ женился на здоровой женщине с группой крови О, отец которой страдал гемофилией. Определите их генотипы. Какие фенотипы можно ожидать в потомстве этих супругов и с какой вероятностью?	Развернутый ответ
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.	Развернутый ответ
	Рассчитать вероятность проявления резус-конфликта (мать резус – отрицательная вынашивает резус-положительного ребенка), если женщина резус отрицательная, а ее супруг- резус – положительный гетерозиготный. Записать схему решения.	Развернутый ответ
	Известно, что мать пробанда имела ген Rh+, I гр.крови. У пробанда Rh-, гр.крови III. Все остальные сибсы имели Rh- и кровь второй группы. Каким может быть генотип отца по группам крови и	а) по группам крови- АВ, по резус-фактору-Rhrh или rhrh б) по группам крови- АВ,

	резус-фактору?	в) по резус-фактору-Rhrh или rhrh
--	----------------	-----------------------------------

**2.3. Процедура проведения и оценивания дифференцированного зачета. Дифференцированный зачет проводится по билетам. Вариант билета достается обучающему в процессе свободного выбора.**

Билет состоит из 4 заданий.

Оценка «отлично» ставится, если студент выполнил работу в полном объеме; овладел содержанием учебного материала, в ответе допускаются исправления, допущено не более двух недочетов, в задании № 1 даны верные ответы на все вопросы.

Оценка «хорошо» ставится, если студент овладел содержанием учебного материала, доля правильно выполненных заданий составляет 75 -90% объема работы, в задании № 1 допущено не более 1 ошибки.

Оценка «удовлетворительно» ставится, если студент обнаруживает знание и понимание основных понятий изученного материала, доля правильно выполненных заданий составляет 50-75 % объема работы, в задании № 1 выполнено не менее 3 заданий.

Оценка «неудовлетворительно» ставится, если студент обнаруживает незнание большей части изученного материала.

**2.4. Пример билета:**

**БИЛЕТ №1**

Задание №1. Решите задание в тестовой форме, выбрав один правильный ответ.

1.	Для какого наследственного заболевания характерен «мышинный» запах мочи и пота?	а) галактоземия б) синдром Патау в) фенилкетонурия
2.	Ген, вызывающий цветовую слепоту у человека, расположен:	а) в X – хромосоме б) в Y – хромосоме в) в 15-ой хромосоме
3.	Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют	а) генеалогическим б) близнецовым в) цитогенетическим
4.	Какой кариотип характерен для синдрома Дауна?	а) 47, XX 21+ б) 47, XXУ в) 47, XY 13+
5.	По месту возникновения мутации разделяют на	а) генеративные и соматические б) полезные, вредные, нейтральные в) геномные, хромосомные, генные

Задание №2. Какие признаки характерны для заболевания нейрофиброматоз?

Задание №3. 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? Записать схему решения задачи.

Задание №4. Что можно выявить с помощью близнецового метода? Какие могут быть близнецы?