

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Попов Анатолий Николаевич  
Должность: директор  
Дата подписания: 13.09.2021 10:37:20  
Уникальный программный ключ:  
1e0c38dcc0aee73cee1e5c09c1d5873fc7497bc8

*Приложение 7.12.  
ОПОП/ППССЗ  
специальности 31.02.01  
Лечебное дело*

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**  
**основной профессиональной образовательной программы**  
**/программы подготовки специалистов среднего звена по специальности СПО**  
**31.02.01. Лечебное дело**

*в том числе адаптированный для обучения инвалидов  
и лиц с ограниченными возможностями здоровья*

**ОП.05 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**<sup>1</sup>

*Углубленная подготовка  
среднего профессионального образования  
(год приема: 2020)*

Фонд оценочных средств составил(и):  
*преподаватель высшей квалификационной категории, Аникина Т.Б.*

Оренбург

---

<sup>1</sup> Фонд оценочных средств подлежит ежегодной актуализации в составе основной профессиональной образовательной программы/программы подготовки специалистов среднего звена (ОПОП/ППССЗ). Сведения об актуализации ОПОП/ППССЗ вносятся в лист актуализации ОПОП/ППССЗ.

## Содержание

1.	Паспорт Фонда оценочных средств	4
2.	Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке	5
3.	Оценка освоения учебной дисциплины	7
3.1.	Формы и методы оценивания	7
3.2.	Типовые задания для оценки освоения учебной дисциплины	10
3.3.	Критерии оценок	25
4.	Контрольно-оценочные материалы для итоговой аттестации по учебной дисциплине	27
4.2.	Информационное обеспечение обучения	27
4.3.	Комплект заданий для дифференцированного зачёта	28

## 1. Паспорт фонда оценочных средств

В результате освоения учебной дисциплины ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС по специальностям: 31.02.01 Лечебное дело (базовый уровень подготовки) следующими умениями, знаниями, которые формируют профессиональную компетенцию:

У<sub>1</sub> проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;

У<sub>2</sub> проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

У<sub>3</sub> проводить предварительную диагностику наследственных болезней;

В результате освоения учебной дисциплины ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики обучающийся должен **знать**:

З<sub>1</sub> биохимические и цитологические основы наследственности;

З<sub>2</sub> закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;

З<sub>3</sub> методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;

З<sub>4</sub> основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;

З<sub>5</sub> основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения;

З<sub>6</sub> цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчинённых), за результат выполнения заданий.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

ПК. 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК. 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК. 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК.3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК.5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

Формой аттестации по учебной дисциплине является дифференцированный зачёт.

## 2. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке

2.1. В результате аттестации по учебной дисциплине осуществляется комплексная проверка следующих умений и знаний:

Таблица 1.1

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания, освоенные компетенции)	Основные показатели оценки результатов	Форма и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>У<sub>1</sub> проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.</p> <p>ПК.2.3.Выполнять лечебные вмешательства.</p>	<p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, дифференцированный зачёт</p>
<p>У<sub>2</sub> проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</p> <p>ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.</p> <p>ПК. 2.2.Определять тактику ведения пациента.</p>	<p>Выполнение практических действий.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>У<sub>3</sub> проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.</p> <p>ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.</p>	<p>Выбор оптимального метода диагностики наследственной патологии</p> <p>Проведение анализа родословных</p> <p>Расшифровка кариотипов.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p>	<p>Устный опрос, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>1</sub> биохимические и цитологические основы наследственности;</p> <p>ОК 7.Брать ответственность за работу членов команды (подчинённых), за результат выполнения заданий.</p> <p>ОК 10.Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.</p>	<p>Выполнение практических действий.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>2</sub> закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</p>	<p>Решение генетических задач, обоснование решения.</p>	<p>Устный опрос, практические задания,</p>

<p>ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.</p> <p>ПК. 2.4.Проводить контроль эффективности лечения.</p>	<p>Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное Составление хромосомных карт.</p>	<p>дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>3</sub> методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> <p>ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.</p> <p>ОК 6.Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.</p>	<p>Выполнение практических действий. Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>4</sub> основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</p> <p>ОК 9.Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.</p> <p>ПК.5.3.Осуществлять паллиативную помощь.</p>	<p>Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>5</sub> основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения;</p> <p>ОК 11.Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.</p> <p>ОК 13.Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.</p>	<p>Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>6</sub> цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>ОК 12.Организовывать рабочее место с наблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.</p> <p>ПК.3.1.Проводить диагностику неотложных состояний.</p>	<p>Выбор оптимального метода диагностики наследственной патологии Проведение анализа родословных Расшифровка кариотипов. Решение ситуационных задач.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>

### **3. Оценка освоения учебной дисциплины:**

#### **3.1. Формы и методы оценивания**

Предметом оценки служат умения и знания, предусмотренные ФГОС по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики».

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения аудиторных занятий, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий и самостоятельной работы. Текущий контроль осуществляется в форме: устного и письменного опроса, тестирования, подготовки к семинарам и т.д. Промежуточная аттестация проводится в виде дифференцированного зачёта.

Элемент учебной дисциплины	Формы и методы контроля					
	Текущий контроль		Рубежный контроль		Промежуточная аттестация	
	Форма контроля	Проверяемые З, У, ОК, ПК	Форма контроля	Проверяемые З, У, ОК, ПК	Форма контроля	Проверяемые З, У, ОК, ПК
<b>Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики - теоретический фундамент современной</b>					<i>Дифференцированный зачёт</i>	У <sub>1</sub> , З <sub>2</sub> , ОК5, ОК7, ПК.2.2, ПК5.3
<b>Тема 1.1.</b> Введение в медицинскую генетику. Этапы развития медицинской генетики.	<i>Самостоятельная работа №1</i>	У <sub>1</sub> , З <sub>2</sub> , ПК5.3				
<b>Тема 1.2.</b> Методы изучения генетики человека.	<i>Устный опрос Самостоятельная работа №2,3</i>	ОК5, ОК7, ПК.2.2				
<b>Раздел 2 . Цитологические и биохимические основы наследственности</b>					<i>Дифференцированный зачёт</i>	У <sub>2</sub> , ОК4, ОК6
<b>Тема 2.1.</b> Цитологические и биохимические основы наследственности.	<i>Самостоятельная работа №4</i>	У <sub>2</sub> , ОК4, ОК6				
<b>Раздел 3. Наследственность</b>					<i>Дифференцированный зачёт</i>	У <sub>3</sub> , З <sub>4</sub> , ОК10, ОК12, ОК11, ПК.2.4
<b>Тема 3.1</b> Закономерности наследования признаков.	<i>Самостоятельная работа №5,6</i>	У <sub>3</sub> , З <sub>4</sub> , ПК.2.4				
<b>Тема 3.2.</b> Сцепление генов и кроссинговер.	<i>Устный опрос Самостоятельная работа №7</i>	ОК10, ОК12, ОК11				
<b>Раздел 4. Изменчивость генетического материала</b>					<i>Дифференцированный зачёт</i>	З <sub>5</sub> , ОК2, ОК13, ПК.3.1
<b>Тема 4.1</b> Изменчивость и мутации у человека.	<i>Самостоятельная работа №8, 9</i>	З <sub>5</sub> , ОК2, ОК13, ПК.3.1				
<b>Раздел 5. Наследственность и патология</b>					<i>Дифференцированный зачёт</i>	З <sub>3</sub> , З <sub>6</sub> , ОК3, ОК8
<b>Тема 5.1.</b> Хромосомные болезни. Генные болезни.	<i>Самостоятельная работа №10, 11</i>	З <sub>3</sub> , З <sub>6</sub> , ОК3, ОК8				
<b>Раздел 6. Профилактика наследственной патологии</b>					<i>Дифференцированный зачёт</i>	З <sub>1</sub> , ОК1, ОК9, ПК2.3
<b>Тема 6.1.</b> Профилактика наследственной патологии. Обобщение и систематизация знаний.	<i>Самостоятельная работа №12, 13</i>	З <sub>1</sub> , ОК1, ОК9, ПК. 2.3				

### 3.2. Типовые задания для оценки освоения учебной дисциплины

#### 3.2.1. Типовые задания для оценки знаний (текущий контроль)

#### Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики - теоретический фундамент современной медицины.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания, освоенные компетенции)	Основные показатели оценки результатов	Форма и методы контроля и оценки результатов обучения
У <sub>1</sub> проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности. ПК.2.3.Выполнять лечебные вмешательства.	Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.	Устный опрос, дифференцированный зачёт
У <sub>2</sub> проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития. ПК. 2.2.Определять тактику ведения пациента.	Выполнение практических действий. Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.	Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт
У <sub>3</sub> проводить предварительную диагностику наследственных болезней; ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес. ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.	Выбор оптимального метода диагностики наследственной патологии Проведение анализа родословных Расшифровка кариотипов. Решение ситуационных задач.	Устный опрос, дифференцированный зачёт
З <sub>1</sub> биохимические и цитологические основы наследственности; ОК 7.Брать ответственность за работу членов команды (подчинённых), за результат выполнения заданий. ОК 10.Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.	Выполнение практических действий. Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.	Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт
З <sub>2</sub> закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять	Решение генетических задач, обоснование решения. Решение задач, моделирующих моногибридное,	Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт



повышение своей квалификации. ПК. 2.4.Проводить контроль эффективности лечения.	дигибридное, полигибридное Составление хромосомных карт.	
З <sub>3</sub> методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность. ОК 6.Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.	Выполнение практических действий. Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.	Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт
З <sub>4</sub> основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; ОК 9.Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности. ПК.5.3.Осуществлять паллиативную помощь.	Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.	Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт
З <sub>5</sub> основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения; ОК 11.Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку. ОК 13.Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.	Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.	Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт
З <sub>6</sub> цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. ОК 12.Организовывать рабочее место с наблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности. ПК.3.1.Проводить диагностику неотложных состояний.	Выбор оптимального метода диагностики наследственной патологии Проведение анализа родословных Расшифровка кариотипов. Решение ситуационных задач.	Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт

**Тема 1.1** Введение в медицинскую генетику. Этапы развития медицинской генетики.

**Самостоятельная работа №1**

Ознакомление с учебными изданиями и дополнительной литературой, указанной преподавателем.

**Тема 1.2** Методы изучения генетики человека.

**Типовые задания устного опроса:**

1. Какие методы изучения наследственности человека вам известны?

2. Что такое наследственность?
3. Что такое изменчивость?

### Самостоятельная работа №2

Составление таблицы «Ученый и его вклад в развитие науки генетика человека с основами медицинской генетики».

### Самостоятельная работа №3

Составление таблицы «Ученый и его вклад в развитие науки генетика человека с основами медицинской генетики».

### Текущий контроль

#### Типовые задания устного опроса:

1. Каков предмет генетики?
2. Каковы цели генетики?
3. Каковы задачи генетики?
4. Какие виды мутаций вам известны?
5. Что такое генотип?
6. Что такое фенотип?
7. Что такое кариотип?
8. Что такое плейотропия?
9. Что такое модификационная изменчивость?
10. Что такое мутационная изменчивость?
11. Что такое рекомбинационная изменчивость?
12. Что такое корреляционная изменчивость?

## Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания, освоенные компетенции)	Основные показатели оценки результатов	Форма и методы контроля и оценки результатов обучения
<p>У<sub>1</sub> проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.</p> <p>ПК.2.3.Выполнять лечебные вмешательства.</p>	<p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, дифференцированный зачёт</p>
<p>У<sub>2</sub> проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</p> <p>ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.</p> <p>ПК. 2.2.Определять тактику ведения пациента.</p>	<p>Выполнение практических действий.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>У<sub>3</sub> проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p>	<p>Выбор оптимального метода диагностики наследственной</p>	<p>Устный опрос, дифференцированный зачёт</p>

<p>ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.</p> <p>ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.</p>	<p>патологии</p> <p>Проведение анализа родословных</p> <p>Расшифровка кариотипов.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p>	
<p>З<sub>1</sub> биохимические и цитологические основы наследственности;</p> <p>ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчинённых), за результат выполнения заданий.</p> <p>ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.</p>	<p>Выполнение практических действий.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>2</sub> закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</p> <p>ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.</p> <p>ПК. 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.</p>	<p>Решение генетических задач, обоснование решения.</p> <p>Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное</p> <p>Составление хромосомных карт.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>3</sub> методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> <p>ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.</p> <p>ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.</p>	<p>Выполнение практических действий.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>4</sub> основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</p> <p>ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.</p> <p>ПК.5.3. Осуществлять паллиативную помощь.</p>	<p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>5</sub> основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения;</p> <p>ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по</p>	<p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>

отношению к природе, обществу и человеку. ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.		
З <sub>6</sub> цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности. ПК.3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.	Выбор оптимального метода диагностики наследственной патологии Проведение анализа родословных Расшифровка кариотипов. Решение ситуационных задач.	Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт

## Тема 2.1. Цитологические и биохимические основы наследственности.

### Самостоятельная работа №4

Подготовка электронных презентаций на одну из тем: «Методы медицинской генетики»; «Лабораторные методы диагностики наследственных болезней»; «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток».

### Текущий контроль

#### Типовые задания устного опроса:

1. Какова структура ДНК?
2. Из чего состоит нуклеотид?
3. Какие азотистые основания вам известны, к каким типам они относятся и как взаимодействуют?
4. Какие свойства генетического кода вам известны?
5. Что такое правило Чаргоффа?
6. Чем обусловлена полярность генетического кода?
7. Сколько аминокислот входит в состав белка?
8. чем обусловлена триплетность генетического кода?
9. Чем ДНК отличается от РНК?
10. Какие азотистые основания присутствуют только в ДНК, а какие только в РНК?

## Раздел 3. Наследственность

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания, освоенные компетенции)	Основные показатели оценки результатов	Форма и методы контроля и оценки результатов обучения
У <sub>1</sub> проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности. ПК.2.3. Выполнять лечебные вмешательства.	Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.	Устный опрос, дифференцированный зачёт

<p>У<sub>2</sub> проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</p> <p>ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.</p> <p>ПК. 2.2. Определять тактику ведения пациента.</p>	<p>Выполнение практических действий.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>У<sub>3</sub> проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.</p> <p>ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.</p>	<p>Выбор оптимального метода диагностики наследственной патологии</p> <p>Проведение анализа родословных</p> <p>Расшифровка кариотипов.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p>	<p>Устный опрос, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>1</sub> биохимические и цитологические основы наследственности;</p> <p>ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчинённых), за результат выполнения заданий.</p> <p>ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.</p>	<p>Выполнение практических действий.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>2</sub> закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</p> <p>ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.</p> <p>ПК. 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.</p>	<p>Решение генетических задач, обоснование решения.</p> <p>Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное</p> <p>Составление хромосомных карт.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>3</sub> методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> <p>ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.</p> <p>ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами,</p>	<p>Выполнение практических действий.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>

руководством, потребителями.		
<p>З<sub>4</sub> основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</p> <p>ОК 9.Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.</p> <p>ПК.5.3.Осуществлять паллиативную помощь.</p>	<p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>5</sub> основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения;</p> <p>ОК 11.Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.</p> <p>ОК 13.Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.</p>	<p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>6</sub> цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>ОК 12.Организовывать рабочее место с наблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.</p> <p>ПК.3.1.Проводить диагностику неотложных состояний.</p>	<p>Выбор оптимального метода диагностики наследственной патологии</p> <p>Проведение анализа родословных</p> <p>Расшифровка кариотипов.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>

### Тема 3.1. Закономерности наследования признаков.

#### Самостоятельная работа №5

Подготовка электронных презентаций на одну из тем: «Методы медицинской генетики»; «Лабораторные методы диагностики наследственных болезней»; «Синтетический аппарат клетки»; «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток».

#### Самостоятельная работа №6

Подготовка электронных презентаций на одну из тем: «Методы медицинской генетики»; «Лабораторные методы диагностики наследственных болезней»; «Синтетический аппарат клетки»; «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток».

### Тема 3.2 Сцепление генов и кроссинговер.

#### Типовые задания устного опроса:

1. Какое наследование называется сцепленным?
2. В чём причина рекомбинационной изменчивости?
3. Какие мутации у дрозофил вам известны?
4. Что такое аутосомное наследование и каким оно бывает?
5. Что такое наследование сцепленное с полом?

## Самостоятельная работа №7

Решение задач на сцепленное с полом наследование.

### Текущий контроль

#### Типовые задания устного опроса:

1. Какие законы Менделя вам известны?
2. Что такое кодоминирование?
3. Что такое неполное доминирование?
4. Что такое плейотропия?
5. Что такое полимерия?
6. Что такое эпистаз?
7. Что такое рецессивная летальность?
8. Какие расщепления наблюдаются при скрещивании, описаном 1 законом Менделя?
9. Какие расщепления наблюдаются при скрещивании, описаном 2 законом Менделя?
10. Какие расщепления наблюдаются при скрещивании, описаном 3 законом Менделя?

#### Раздел 4. Изменчивость генетического материала

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания, освоенные компетенции)	Основные показатели оценки результатов	Форма и методы контроля и оценки результатов обучения
У <sub>1</sub> проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности. ПК.2.3.Выполнять лечебные вмешательства.	Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.	Устный опрос, дифференцированный зачёт
У <sub>2</sub> проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития. ПК. 2.2.Определять тактику ведения пациента.	Выполнение практических действий. Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.	Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт
У <sub>3</sub> проводить предварительную диагностику наследственных болезней; ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес. ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.	Выбор оптимального метода диагностики наследственной патологии Проведение анализа родословных Расшифровка кариотипов. Решение ситуационных задач.	Устный опрос, дифференцированный зачёт

<p>З<sub>1</sub> биохимические и цитологические основы наследственности;  ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчинённых), за результат выполнения заданий.  ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.</p>	<p>Выполнение практических действий.  Решение ситуационных задач.  Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>2</sub> закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;  ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.  ПК. 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.</p>	<p>Решение генетических задач, обоснование решения.  Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное  Составление хромосомных карт.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>3</sub> методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;  ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.  ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.</p>	<p>Выполнение практических действий.  Решение ситуационных задач.  Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>4</sub> основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;  ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.  ПК.5.3. Осуществлять паллиативную помощь.</p>	<p>Решение ситуационных задач.  Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>5</sub> основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения;  ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.  ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.</p>	<p>Решение ситуационных задач.  Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>6</sub> цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p>	<p>Выбор оптимального метода диагностики наследственной патологии</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>



ОК 12.Организовывать рабочее место с наблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности. ПК.3.1.Проводить диагностику неотложных состояний.	Проведение анализа родословных Расшифровка кариотипов. Решение ситуационных задач.	зачёт
--	--	-------

#### Тема 4.1 Изменчивость и мутации у человека.

##### Самостоятельная работа №8

Составление опорного конспекта на тему: «Типы онтогенеза и их характеристика».

##### Самостоятельная работа №9

Проработка материала и заполнение таблицы: «Сравнительная характеристика форм изменчивости».

##### Текущий контроль

##### Типовые задания устного опроса:

1. Какие виды мутаций вам известны?
2. Что такое пенетрантность?
3. Что такое экспрессивность?
4. Что такое онтогенез и как он контролируется?
5. Что такое модификационная изменчивость?
6. Что такое норма реакции?
7. Что такое морфозы и фенкопии и в чём их отличия?
8. Какие примеры морфозов и фенкопий вам известны?
9. Что такое гомеобокс?
10. Какие виды модификационной изменчивости вам известны?
11. Приведите примеры модификационной изменчивости у человека.

#### Раздел 5. Наследственность и патология

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания, освоенные компетенции)	Основные показатели оценки результатов	Форма и методы контроля и оценки результатов обучения
У <sub>1</sub> проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;  ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности. ПК.2.3.Выполнять лечебные вмешательства.	Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.	Устный опрос, дифференцированный зачёт
У <sub>2</sub> проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;  ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.	Выполнение практических действий. Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.	Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт

ПК. 2.2.Определять тактику ведения пациента.		
У <sub>3</sub> проводить предварительную диагностику наследственных болезней;  ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес. ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.	Выбор оптимального метода диагностики наследственной патологии Проведение анализа родословных Расшифровка кариотипов. Решение ситуационных задач.	Устный опрос, дифференцированный зачёт
З <sub>1</sub> биохимические и цитологические основы наследственности;  ОК 7.Брать ответственность за работу членов команды (подчинённых), за результат выполнения заданий. ОК 10.Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.	Выполнение практических действий. Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.	Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт
З <sub>2</sub> закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;  ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации. ПК. 2.4.Проводить контроль эффективности лечения.	Решение генетических задач, обоснование решения. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное Составление хромосомных карт.	Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт
З <sub>3</sub> методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;  ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность. ОК 6.Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.	Выполнение практических действий. Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.	Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт
З <sub>4</sub> основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;  ОК 9.Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности. ПК.5.3.Осуществлять паллиативную помощь.	Решение ситуационных задач. Составление родословных, их анализ.	Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт

<p>З<sub>5</sub> основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения;</p> <p>ОК 11.Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.</p> <p>ОК 13.Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.</p>	<p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>6</sub> цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>ОК 12.Организовывать рабочее место с наблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.</p> <p>ПК.3.1.Проводить диагностику неотложных состояний.</p>	<p>Выбор оптимального метода диагностики наследственной патологии</p> <p>Проведение анализа родословных</p> <p>Расшифровка кариотипов.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>

#### Тема 5.1 Хромосомные болезни. Генные болезни.

##### Самостоятельная работа №10

Проработка конспектов занятий и учебных изданий, решение задач на закономерности моно- и полигибридного скрещивания.

##### Самостоятельная работа №11

Проработка конспектов занятий и учебных изданий, решение задач на закономерности моно- и полигибридного скрещивания.

#### Текущий контроль

##### Типовые задания устного опроса:

1. Что такое фенилкетонурия?
2. Что такое ахондроплазия?
3. Что такое синдром Холта-Орама?
4. Что такое несовершенный остеогенез?
5. Что такое адено-генитальный синдром?
6. Что такое галактоземия?
7. Что такое синдром Якобса?
8. Что такое синдром Клайнфельтера?
9. Что такое синдром Шерешевского-Тёрнера?
10. Что такое синдром Лёша-Нихена?
11. Что такое дальтонизм и гемофилия?

#### Раздел 6. Профилактика наследственной патологии

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания, освоенные компетенции)	Основные показатели оценки результатов	Форма и методы контроля и оценки результатов
---	--	--

		<b>обучения</b>
<p>У<sub>1</sub> проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.</p> <p>ПК.2.3.Выполнять лечебные вмешательства.</p>	<p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, дифференцированный зачёт</p>
<p>У<sub>2</sub> проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</p> <p>ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.</p> <p>ПК. 2.2.Определять тактику ведения пациента.</p>	<p>Выполнение практических действий.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>У<sub>3</sub> проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p> <p>ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.</p> <p>ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.</p>	<p>Выбор оптимального метода диагностики наследственной патологии</p> <p>Проведение анализа родословных</p> <p>Расшифровка кариотипов.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p>	<p>Устный опрос, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>1</sub> биохимические и цитологические основы наследственности;</p> <p>ОК 7.Брать ответственность за работу членов команды (подчинённых), за результат выполнения заданий.</p> <p>ОК 10.Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.</p>	<p>Выполнение практических действий.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>2</sub> закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</p> <p>ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.</p> <p>ПК. 2.4.Проводить контроль эффективности лечения.</p>	<p>Решение генетических задач, обоснование решения.</p> <p>Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное</p> <p>Составление хромосомных карт.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>

<p>З<sub>3</sub> методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> <p>ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.</p> <p>ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.</p>	<p>Выполнение практических действий.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>4</sub> основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</p> <p>ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.</p> <p>ПК.5.3. Осуществлять паллиативную помощь.</p>	<p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>5</sub> основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения;</p> <p>ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.</p> <p>ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.</p>	<p>Решение ситуационных задач.</p> <p>Составление родословных, их анализ.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>
<p>З<sub>6</sub> цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.</p> <p>ПК.3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.</p>	<p>Выбор оптимального метода диагностики наследственной патологии</p> <p>Проведение анализа родословных</p> <p>Расшифровка кариотипов.</p> <p>Решение ситуационных задач.</p>	<p>Устный опрос, практические задания, дифференцированный зачёт</p>

**Тема 6.1** Профилактика наследственной патологии. Обобщение и систематизация знаний.

**Самостоятельная работа №12**

Проработка конспектов занятий, учебных изданий (по вопросам и главам учебных изданий), поиск, анализ и оценка дополнительной информации по содержанию учебного материала и определению профессионально значимых задач. Решение ситуационных задач.

**Самостоятельная работа №13**

Проработка конспектов занятий, учебных изданий (по вопросам и главам учебных изданий), поиск, анализ и оценка дополнительной информации по содержанию учебного материала и определению профессионально значимых задач. Решение ситуационных задач.

### **Текущий контроль**

#### **Типовые задания устного опроса:**

1. Как происходит репликация?
2. Какие способы рекомбинации ДНК вам известны?
3. Что такое транспозон?
4. Какова биологическая функция кросинговера?
5. Как составляются родословные?
6. Чем проспективное медико-генетическое консультирование отличается от ретроспективного?
7. Что такое фотореактивация?
8. Что такое прямая репарация?
9. Что такое эксцизионная репарация?
10. Что такое пострепликативная репарация?
11. Что такое Mismatch-репарация?
12. Что такое SOS-репарация?
13. Какова функция гиразы?
14. Какова функция фотолиазы?
15. Объясните механизм повреждающего действия ультрафиолета на ДНК.

### **3.3. Критерии оценок**

#### **Критерии оценок для текущего контроля знаний**

Оценка "5" ставится, если студент:

1. Показывает глубокое и полное знание и понимание всего программного материала; полное понимание сущности рассматриваемых понятий, явлений и закономерностей, теорий, взаимосвязей.

2. Умеет составить полный и правильный ответ на основе изученного материала; выделять главные положения, самостоятельно подтверждать ответ конкретными примерами, фактами; самостоятельно и аргументировано делать анализ, обобщения, выводы; устанавливать межпредметные связи (на основе ранее приобретённых знаний) и внутрипредметные связи, творчески применять полученные знания в незнакомой ситуации; последовательно, чётко, связно, обоснованно и безошибочно излагать учебный материал. Умеет составлять ответ в логической последовательности с использованием принятой терминологии; делать собственные выводы; формулировать точное определение и истолкование основных понятий, законов, теорий. Может при ответе не повторять дословно текст учебника; излагать материал литературным языком; правильно и обстоятельно отвечать на дополнительные вопросы учителя; самостоятельно и рационально использовать наглядные пособия, справочные материалы, учебник, дополнительную литературу, первоисточники; применять систему условных обозначений при ведении записей, сопровождающих ответ; использовать для доказательства выводов из наблюдений и опытов.

3. Самостоятельно, уверенно и безошибочно применяет полученные знания в решении проблем на творческом уровне; допускает не более одного недочёта, который легко исправляет по требованию учителя; имеет необходимые навыки работы с приборами, чертежами, схемами, графиками, картами, сопутствующими ответу; записи, сопровождающие ответ, соответствуют требованиям.

Оценка "4" ставится, если студент:

1. Показывает знания всего изученного программного материала. Даёт полный и правильный ответ на основе изученных теорий; допускает незначительные ошибки и недочёты при воспроизведении изученного материала, небольшие неточности при использовании научных терминов или в выводах, обобщениях из наблюдений. Материал излагает в определённой

логической последовательности, при этом допускает одну негрубую ошибку или не более двух недочётов, которые может исправить самостоятельно при требовании или небольшой помощи преподавателя; подтверждает ответ конкретными примерами; правильно отвечает на дополнительные вопросы учителя.

2. Умеет самостоятельно выделять главные положения в изученном материале; на основании фактов и примеров обобщать, делать выводы. Устанавливать внутрисубъектные связи. Может применять полученные знания на практике в видоизменённой ситуации, соблюдать основные правила культуры устной речи; использовать при ответе научные термины.

3. Не обладает достаточным навыком работы со справочной литературой, учебником, первоисточником (правильно ориентируется, но работает медленно).

Оценка "3" ставится, если студент:

1. Усваивает основное содержание учебного материала, но имеет пробелы, не препятствующие дальнейшему усвоению программного материала.

2. Излагает материал несистематизированно, фрагментарно, не всегда последовательно; показывает недостаточную сформированность отдельных знаний и умений; слабо аргументирует выводы и обобщения, допускает ошибки при их формулировке; не использует в качестве доказательства выводы и обобщения из наблюдений, опытов или допускает ошибки при их изложении; даёт нечёткие определения понятий.

3. Испытывает затруднения в применении знаний, необходимых для решения задач различных типов, практических заданий; при объяснении конкретных явлений на основе теорий и законов; отвечает неполно на вопросы учителя или воспроизводит содержание текста учебника, но недостаточно понимает отдельные положения, имеющие важное значение в этом тексте, допуская одну-две грубые ошибки.

Оценка "2" ставится, если ученик:

1. Не усваивает и не раскрывает основное содержание материала; не знает или не понимает значительную часть программного материала в пределах поставленных вопросов; не делает выводов и обобщений.

2. Имеет слабо сформированные и неполные знания, не умеет применять их при решении конкретных вопросов, задач, заданий по образцу.

3. При ответе на один вопрос допускает более двух грубых ошибок, которые не может исправить даже при помощи учителя.

Оценка «1» ставится в случае:

1. Нет ответа.

*Примечание.* При окончании устного ответа студента преподавателем даётся краткий анализ ответа, объявляется мотивированная оценка, возможно привлечение других студентов для анализа ответа.

### **Критерии и нормы оценки знаний и умений обучающихся за практические и лабораторные работы**

Оценка «5» ставится, если студент:

1. Правильно и самостоятельно определяет цель данных работ; выполняет работу в полном объёме с соблюдением необходимой последовательности проведения опытов, измерений.

2. Самостоятельно, рационально выбирает и готовит для выполнения работ необходимое оборудование; проводит данные работы в условиях, обеспечивающих получение наиболее точных результатов.

3. Грамотно, логично описывает ход практических (лабораторных) работ, правильно формулирует выводы; точно и аккуратно выполняет все записи, таблицы, рисунки, чертежи, графики, вычисления.

4. Проявляет организационно-трудовые умения: поддерживает чистоту рабочего места, порядок на столе, экономно расходует материалы; соблюдает правила техники безопасности при выполнении работ.

Оценка «4» ставится, если студент:

1. Выполняет практическую (лабораторную) работу полностью в соответствии с требованиями при оценивании результатов на "5", но допускает в вычислениях, измерениях два — три недочёта или одну негрубую ошибку и один недочёт.

2. При оформлении работ допускает неточности в описании хода действий; делает неполные выводы при обобщении.

Оценка «3» ставится, если студент:

1. Правильно выполняет работу не менее, чем на 50%, однако объём выполненной части таков, что позволяет получить верные результаты и сделать выводы по основным, принципиальным важным задачам работы.

2. Подбирает оборудование, материал, начинает работу с помощью преподавателя; или в ходе проведения измерений, вычислений, наблюдений допускает ошибки, неточно формулирует выводы, обобщения.

3. Проводит работу в нерациональных условиях, что приводит к получению результатов с большими погрешностями; или в отчёте допускает в общей сложности не более двух ошибок (в записях чисел, результатов измерений, вычислений, составлении графиков, таблиц, схем и т.д.), не имеющих для данной работы принципиального значения, но повлиявших на результат выполнения.

4. Допускает грубую ошибку в ходе выполнения работы: в объяснении, в оформлении, в соблюдении правил техники безопасности, которую студент исправляет по требованию преподавателя.

Оценка "2" ставится, если студент:

1. Не определяет самостоятельно цель работы, не может без помощи преподавателя подготовить соответствующее оборудование; выполняет работу не полностью, и объём выполненной части не позволяет сделать правильные выводы.

2. Допускает две и более грубые ошибки в ходе работ, которые не может исправить по требованию педагога; или производит измерения, вычисления, наблюдения неверно.

Оценка «1» ставится в случае:

1. Нет ответа.

#### **Критерии оценки для тестирования:**

оценка «5» ставится, если верно выполнено 86%-100% предлагаемых заданий;

оценка «4» ставится при правильном выполнении не менее 76% предлагаемых заданий.

оценка «3» ставится, если выполнено не менее 61% предлагаемых заданий.

оценка «2» - ставится, если выполнено менее 60% предлагаемых заданий.

#### **Критерии оценки для самостоятельной работы:**

оценка «5» ставится, если верно выполнено 86%-100% предлагаемых заданий;

оценка «4» ставится при правильном выполнении не менее 76% предлагаемых заданий.

оценка «3» ставится, если выполнено не менее 61% предлагаемых заданий.

оценка «2» - ставится, если выполнено менее 60% предлагаемых заданий.

#### **4. Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации по учебной дисциплине**

Предметом оценки являются умения и знания.

Оценка освоения дисциплины предусматривает использование накопительной системы оценивания и проведение дифференцированного зачета.



## Комплект заданий для дифференцированного зачета

### I. ПАСПОРТ

#### Назначение:

ФОС предназначен для контроля и оценки результатов освоения учебной дисциплины ОП.06 Генетика человека с основами медицинской генетики по специальности 31.02.01 Лечебное дело. Предметом оценки являются умения, знания и навыки (общие компетенции).

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения аудиторных занятий, ответов на вопросы, контрольного тестирования, а также выполнения обучающимися самостоятельной работы и индивидуальных заданий.

### II. ЗАДАНИЕ ДЛЯ ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОГО ЗАЧЕТА.

ОМК – структурное подразделение ОрИПС – СамГУПС

Рассмотрено цикловой (методической) комиссией «Общепрофессиональных дисциплин» « ____ » _____ 20__ г.  Председатель ЦМК _____ О.В.Воротилина	Дифференцированный зачёт <b>ВАРИАНТ № 1</b> ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики (дисциплины)  Группа _____ Семестр2	УТВЕРЖДАЮ ЗАМЕСТИТЕЛЬ ДИРЕКТОРА ПО УР СПО (ОМК)  « ____ » _____ 20__ г.
--	--	--

#### Инструкция для обучающихся

Время выполнения - 45 минут.

#### Критерии оценки

Отметка (оценка)	Количество правильных ответов в %	Количество правильных ответов в баллах
5 (отлично)	90-100	29-32
4 (хорошо)	75-89	24-28
3 (удовлетворительно)	60-74	20-23
2 (неудовлетворительно)	0-59	0-19

#### Часть А

Эта часть состоит из 20 заданий. (А 1 – А 20). К каждому заданию даны 4 варианта ответов, из которых только один верный. Каждое правильно выполненное задание части А оценивается в 1 балл.

А1 Признак, который НЕ проявляется в гибридном поколении называют:

- а) доминантный;                      б) рецессивный ;  
в) промежуточный;                  г) мутантным;

А2 Как называют науку о закономерностях наследственности и изменчивости:

- а) экология;                              в) селекция;  
б) биотехнология;                      г) генетика.

А3. Расшифровка генетического кода связана с именем ученого:

- а) Джеймс Уотсон  
б) Маршалл Ниренберг  
в) Френсис Крис  
г) Вильгельм Иоган Сен

А4. Международный проект «Геном человека» начал свою работу в:

- а) 1953г.
- б) 2000г.
- в) 1990г.
- г) 2005г.

А5. У мышей серая окраска доминирует над чёрной. Какой результат ожидается от скрещивания серой и чёрной гомозиготных линий мышей.

- а) всё потомство будет чёрным;
- б) одна вторая потомства будет серой, одна вторая –чёрной;
- в) три четвертых в потомстве будут серыми, одна четвертая-чёрными;
- г) всё потомство будет серым:

А6. Расшифровку структуры молекулы ДНК в 1953г. осуществили:

- а) Д.Х.Тийо и А.Леван
- б) Д.Романовский и Г.Гимза
- в) Ф.Крик и Д.Уотсон
- г) Д.Даун и Ж.Лежен

А7 Гомозиготным называется организм, в соматических клетках которого:

- а) разные аллели
- б) один аллель
- в) одинаковые аллели
- г) нет аллелей

А8 Количество аллелей одного гена в зрелой половой клетке диплоидного организма:

- а) один
- б) два
- в) три
- г) четыре

А9 Набор хромосом в клетке:

- а) кариотип
- б) генофонд
- в) фенотип
- г) генотип

А10 Один ген не полностью подавляет другой и появляется промежуточный признак:

- а) полное доминирование
- б) неполное доминирование
- в) кодоминирование
- г) сверхдоминирование

А11 Доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляется сильнее, чем в гомозиготном:

- а) полное доминирование
- б) неполное доминирование
- в) кодоминирование
- г) сверхдоминирование

А12 При независимом наследовании происходит следующее расщепление по генотипу в F<sub>2</sub>:

- а) 3:1;
- б) 1:1;
- в) 9:3:3:1;
- г) 1:2:1.

А 13 Генотип – это:

- а) совокупность генов, которые организм получает от родителей;
- б) совокупность внешних и внутренних признаков организма;
- в) совокупность генов всех особей популяции;
- г) способность множества генов контролировать один признак.

А14 Определите, какую закономерность иллюстрирует данная схема:

P Аа × Аа

F<sub>1</sub> АА, Аа, Аа, аа

- а) закон расщепления;
- б) правило единообразия;

- в) закон сцепленного наследования;
- г) хромосомную теорию наследственности.

A15. С открытием мейоза «гипотеза чистоты гамет» получила подтверждение:

- а) цитологическое;      в) гистологическое;
- б) эмбриологическое;    г) генетическое.

A16 Определите среди перечисленных генотипов рецессивный гомозиготный генотип:

- а) AA;      б) Aa;      в) Bb;      г) aa.

A17 Среди перечисленных генотипов укажите гетерозиготный генотип:

- а) Aa;      б) AA;      в) aa;      г) bb

A18 Муж и жена имеют ямочки на щеках, а их дети нет. Доминантный или рецессивный признак наличия ямочек на щеках:

- а) доминантный;                              б) рецессивный;
- в) сцепленный с полом;                    г) сцепленный.

A19 Как называется первый закон Менделя?

- а) закон расщепления признаков в соотношении 3:1
- б) закон единообразия первого поколения;
- в) неполное доминирование при промежуточном наследовании признаков;
- г) промежуточное наследование при неполном доминировании;

A20 Овогенез происходит в:

- а) семенниках                              б) яичниках
- в) надпочечниках                        г) матке

### Часть В

При выполнении задания В допишите определение. Каждое правильно выполненное задание части В оценивается в 2 балла

V1 Процесс образования яйцеклеток – это ...

V2 .... - единица наследственности, состоящая из участка ДНК.

V3 .Передача информации, записанной на нити ДНК, через РНК на полипептидную цепь белка называется ....

V4 ... – это степень выраженности признака.

V5 Совокупность признаков данного организма - это...

V6 Совокупность всех генов клетки называют ...

### Часть С

При выполнении части С необходимо решить задачу, дать развернутый ответ на вопрос. За правильно решенную задачу вы получите 10 баллов, за развернутый ответ на вопрос 4 балла.

**С1** Как связаны между собой наследственные особенности организма и проблема пересадки органов и тканей?

**С2** При скрещивании между собой чистопородных белых кур потомство оказывается белым, а при скрещивании черных кур – черным. Потомство от белой и черной особи оказывается пестрым. Какое оперение будет у потомков белого петуха и пестрой курицы?

### Часть С

#### **С1 Элементы правильного ответа**

1. Каждый организм индивидуален по своим наследственным особенностям, это относится и к строению белков.

2. При пересадке органов и тканей существует угроза их отторжения вследствие несовместимости белков донора и реципиента.

**C2**

<u>Дано:</u>	<u>Решение:</u>
ББ - белые	P: ♀ БЧ x ♂ ББ
ЧЧ – черные	G: Б Б
БЧ - пестрые	Ч
P: ♀ БЧ	F <sub>1</sub> : ББ, БЧ
♂ ББ	б п

F<sub>1</sub> - ? *Ответ:* половина потомков будет белыми, половины – пестрыми.

**Критерии оценки**

41-46 баллов – 5 («отлично»)

35 -40 балла - 4 («хорошо»)

28 – 34 баллов - 3 («удовлетворительно»)

Менее 28 баллов – 2 («неудовлетворительно»)

Для оценки следующих знаний и умений: ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК11; 31, 32, 33, 34, 35, У1, У2, У3, по разделу III, IV, «Наследственность», «Изменчивость генетического материала» проводится контрольное тестирование. Задания выдаются в тестовой форме, в 3 вариантах.

<p>Рассмотрено цикловой (методической) комиссией «Общепрофессиональных дисциплин» « ____ » _____ 20__ г.  Председатель ЦМК _____ О.В.Воротилина</p>	<p>Дифференцированный зачёт <b>ВАРИАНТ № 2</b> ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики (дисциплины)  Группа _____ Семестр2</p>	<p>УТВЕРЖДАЮ ЗАМЕСТИТЕЛЬ ДИРЕКТОРА ПО УР СПО (ОМК)  « ____ » _____ 20__ г.</p>
---	---	--

### Инструкция для обучающихся

Время выполнения - 45 минут.

### Критерии оценки

Отметка (оценка)	Количество правильных ответов в %	Количество правильных ответов в баллах
5 (отлично)	90-100	29-32
4 (хорошо)	75-89	24-28
3 (удовлетворительно)	60-74	20-23
2 (неудовлетворительно)	0-59	0-19

### Часть А

Эта часть состоит из 20 заданий. (А 1 – А 20). К каждому заданию даны 4 варианта ответов, из которых только один верный. Каждое правильно выполненное задание части А оценивается в 1 балл.

А1 Для сцепленных генов характерно:

- а) локализация в одной хромосоме
- б) совместная передача признаков не зависит от кроссинговера
- в) совместная передача признаков в поколениях
- г) кодирование различных признаков

А2 Кодоминирование - это взаимодействие между:

- а) Аллелями разных генов
- б) Аллелями одного и того же гена
- в) Редкими группами сцепления
- г) Генами X и Y-хромосом

А3 Метод, позволяющий выявить изменения в обмене веществ:

- а) дерматоглифики
- б) цитогенетический
- в) близнецовый
- г) биохимический

А4 Может ли родиться дочь, больная гемофилией, если её отец - гемофилик?

- а) может, так как ген гемофилии расположен в Y-хромосоме;
- б) не может, так как ген гемофилии расположен в соматических клетках;
- в) не может, так как она гетерозиготна по X-хромосомам;
- г) может, если мать - носительница гена гемофилии.

А5 Генетический груз - это сумма мутаций:

- а) Доминантных
- б) Нейтральных
- в) Рецессивных в гетерозиготном состоянии

г) Всех вредных

A6 Тератоген - это фактор, который:

- а) Действует на ДНК, оставляя в ней наследуемые изменения
- б) Вызывает изменения в хромосомном аппарате
- в) Вызывает нарушения развития плода
- г) Определяет появление генокопий

A7 Мутацию, приводящую к простой регулярной трисомии по 21 хромосоме, связывают с:

- а)отягощенной наследственностью
- б) вредными факторами
- в) астрологическим прогнозом
- г) возрастом матери

A8 Спонтанные генные мутации могут возникать в результате:

- а) ошибок репликации
- б) воздействия радиации
- в) воздействия химических факторов
- г) врачебной ошибки

A9 При аутосомно-доминантном типе наследования:

- а)признак встречается у мужчин и у женщин;
- б)родители обычно здоровы;
- в)аномалия проявляется практически в каждом поколении;
- г)вероятность рождения ребенка с аномалией - 50 %;

A10. В X-хромосоме человека находятся гены, определяющие развитие таких аномалий,

как:

- а)гемофилия;
- б)альбинизм;
- в)карликовость;
- г) дальтонизм;

A11 Фенилкетонурия - это пример

- а)точковой мутации
- б)хромосомной мутации
- в)геномной мутации
- г)модификационной изменчивости

A12 Какой из методов не применяется в генетике человека:

- а)генеалогический
- б)гибридологический
- в) близнецовый анализ
- г)популяционно-статистический

A13 Синдром "кошачьего крика" - это результат хромосомной мутации -

- а)инверсия
- б)транслокации
- в)дупликации
- г)делеции

A14 Трисомия по половым хромосомам XXУ называется также синдромом...

- а)Шерешевского-Тернера
- б)Клайнфельтера
- в)Эдвардса
- г)Дауна

A15 Не передаются последующим поколениям

- а)точковые мутации
- б)спонтанные мутации
- в)соматические мутации
- г)генеративные мутации

A16 Изменения, которые не передаются по наследству и возникают как приспособления организма к внешней среде, называют:

- а) неопределенными
- б) индивидуальными
- в) мутационными
- г) модификационными

- A17 Какова функция медико-генетических консультаций родительских пар:
- а) выявление предрасположенности родителей к инфекционным заболеваниям;
  - б) определение возможности рождения близнецов;
  - в) определение вероятности появления детей с наследственными отклонениями;
  - г) выявление предрасположенности родителей к нарушениям обмена веществ.

A 18 Полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей нижней челюстью характерен для синдрома:

- а) Клайнфельтера
- б) Дауна
- в) Шерешевского – Тернера
- г) Эдварса

A19 Наследственное заболевание, связанное с нарушением углеводного обмена:

- а) муковисцидоз;
- б) феилкетонурия;
- в) сахарный диабет;
- г) галактоземия.

A20 Рецессивный ген, вызывающий мышечную дистрофию, локализован в X-хромосоме. Отец здоров, мать – носительница гена дистрофии. Вероятность рождения больных сыновей от этого брака (в % от числа сыновей) равна:

- а) 0%;
- б) 25%;
- в) 50 %;
- г) 75 %.

### Часть В

При выполнении задания В допишите определение. Каждое правильно выполненное задание части В оценивается в 2 балла

- V1 ....- больной, с которого начинается родословная.
- V2 ... – перекрест гомологичных хромосом и обмен гомологичными участками.
- V3 Фактор, который вызывает изменения в генетическом аппарате, называют ...
- V4 ....- выпадение какого-либо участка хромосомы.
- V5 Диагностика во внутриутробном периоде называется ...

### Часть С

При выполнении части С необходимо решить задачу, дать развёрнутый ответ на вопрос. За правильно решенную задачу вы получите 10 баллов, за развёрнутый ответ на вопрос 4 балла.

C1 Всегда ли проявляется унаследованный от родителей признак и почему?

C2 Женщина с нормальным зрением имеет брата дальтоника. Могут ли ее дети страдать дальтонизмом?

Ключ: Часть А

A1-а;A2-б;A3-г;A4-г;A5-г;A6-в;A7-г;A8-а;A9-а;A10-А;A11-а;A11-а;A12-б;A13-г;A14-б;A15-в;A16-г;A17-в;A18-б;A19-В; A20-в;

Часть В

V1- пробанд; V2-кроссинговер; V3-тератогенный; V4-делеция; V5-пренатальная;

Часть С

C1 Элементы правильного ответа

1. Унаследованные признаки проявляются не всегда, например, признак может быть рецессивным и находиться в гетерозиготном состоянии.

2. Проявление фенотипических признаков зависит от многих факторов (например, пенетрантность и экспрессивность генов), поэтому, несмотря на наличие соответствующих генов, унаследованный признак может и не проявиться.

C2 Эталон ответа:

Дано: Д-здоров d- дальтон X <sub>d</sub> X <sub>d</sub>	Решение: 1. P X <sub>d</sub> X <sub>d</sub> × X <sub>d</sub> Y Г X <sub>d</sub> , X <sub>d</sub> X <sub>d</sub> , Y F X <sub>d</sub> X <sub>d</sub> , X <sub>d</sub> X <sub>d</sub> , X <sub>d</sub> Y, X <sub>d</sub> Y
--	---

1. X d Y 2. X <sub>d</sub> Y	<p>Ж, зд ж, б м, б, м, зд,          Ответ: 50 % вероятности больного ребенка.          2. P<sub>X<sub>d</sub></sub> X d × X<sub>d</sub> Y          Г X<sub>d</sub>, X d X<sub>d</sub>, Y          F X<sub>d</sub> X<sub>d</sub>, X<sub>d</sub> X d, X<sub>d</sub> Y, X d Y          Ж, зд ж, зд м, зд м, б          Ответ: 25 % вероятности больного ребенка.          Ответ: независимо от фенотипа отца дети этой женщины в 25% случаев могут страдать дальтонизмом.</p>
---------------------------------	--