

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Попов Анатолий Николаевич  
Должность: директор  
Дата подписания: 06.08.2023 21:48:13  
Уникальный программный ключ:  
1e0c38dcc0aee73cee1e5c09c1d5873fc7497bc8

Приложение 9.4.10.  
ОП СПО/ППССЗ специальности  
34.02.01 Сестринское дело

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ <sup>1</sup>**  
**образовательной программы среднего профессионального образования**  
**/программы подготовки специалистов среднего звена**  
*в том числе адаптированные для обучения инвалидов и лиц*  
*с ограниченными возможностями здоровья*  
**ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

**для специальности**  
**34.02.01 Сестринское дело**  
**(1 курс)**  
**(очно-заочная форма обучения)**

*Базовая подготовка*  
*среднего профессионального образования*  
*(год начала подготовки УП: 2023)*

Фонд оценочных средств составил(и):  
*преподаватель Мликов Е.М.*

---

<sup>1</sup>ФОС оценочных средств подлежит ежегодной актуализации в составе образовательной программы среднего профессионального образования/программы подготовки специалистов среднего звена (ОП СПО/ППССЗ). Сведения об актуализации ОП СПО/ППССЗ вносятся в лист актуализации ОП СПО/ППССЗ.

## СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ	3
2. РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ, ПОДЛЕЖАЩИЕ ПРОВЕРКЕ	4
3. ОЦЕНКА ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ:	7
3.1. ФОРМЫ И МЕТОДЫ ОЦЕНИВАНИЯ	7
3.2. КОДИФИКАТОР ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ	12
4. ЗАДАНИЯ ДЛЯ ОЦЕНКИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	24

## 1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Фонд оценочных средств (в том числе адаптированные для обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья) учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики (очно-заочная форма обучения) могут быть использованы при различных образовательных технологиях, в том числе и при дистанционных образовательных технологиях / электронном обучении.

В результате освоения учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики (базовая подготовка) обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС по специальности 34.02.01 Сестринское дело следующими знаниями, умениями, которые формируют профессиональные компетенции, и общими компетенциями, а также личностными результатами, осваиваемыми в рамках программы воспитания:

### **Уметь:**

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.04 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;

### **общие компетенции:**

ОК 1 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.

ОК 2. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.

ОК 3. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях

### **профессиональные компетенции**

ПК.3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.

ПК.3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни.

ПК.3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотрови диспансеризациинаселения.

ПК.4.1. Проводить оценку состояния пациента.

ПК.4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту.

ПК.4.3. Осуществлять уход за пациентом

ПК.4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме.

ПК.4.6. Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации

### **личностные результаты**

ЛР.07. Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий

ЛР.09. Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях.

## 2. РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ, ПОДЛЕЖАЩИЕ ПРОВЕРКЕ

2.1. В результате промежуточной аттестации по учебной дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики осуществляется комплексная проверка следующих умений и знаний, а также динамика формирования общих компетенций и личностных результатов в рамках программы воспитания:

Результаты обучения (У,З, ОК/ПК, ЛР)	Показатели оценки результатов	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<p><b>ОК.01</b> <i>Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам</i></p> <p><b>ПК.3.1.</b> <i>Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний;</i></p> <p><b>ПК.3.2.</b> <i>Пропагандировать здоровый образ жизни</i>  <math>У_1</math> <i>Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.</i>  <math>З_2</math> <i>закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов.</i></p> <p><b>ЛР.07.</b> <i>Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности.</i></p>	<p><i>распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте;</i></p> <p><i>- анализировать задачу и/или проблему и выделять её составные части; определять этапы решения задачи; выявлять и эффективно искать информацию, необходимую для решения задачи и/или проблемы;</i></p> <p><i>- составлять план действия;</i></p> <p><i>- определять необходимые ресурсы;</i></p> <p><i>- владеть актуальными методами работы в профессиональной и смежных сферах;</i></p> <p><i>- реализовывать составленный план;</i></p> <p><i>- оценивать результат и последствия своих действий (самостоятельно или с помощью наставника);</i></p> <p><i>формат оформления результатов поиска информации, современные средства и устройства информатизации;</i></p> <p><i>-порядок их применения и программное обеспечение в профессиональной деятельности, в том числе с использованием цифровых средств.</i></p>	<p><i>-контрольное тестирование;</i></p> <p><i>-письменный опрос;</i></p> <p><i>-экспертная оценка правильности выполнения заданий по работе с информацией, документами;</i></p> <p><i>-экспертная оценка решения ситуационных задач;</i></p> <p><i>-дифференцированный зачет.</i></p>
<p><b>ОК.02.</b> <i>Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;</i></p> <p><b>ПК.3.1.</b> <i>Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний;</i></p> <p><b>ПК.3.2.</b> <i>Пропагандировать здоровый образ жизни;</i></p> <p><b>ПК.3.3.</b> <i>Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения;</i></p> <p><math>З_1</math> <i>Биохимические и цитологические основы наследственности.</i></p>	<p><i>использовать различные цифровые средства для решения профессиональных задач;</i></p> <p><i>-номенклатура информационных источников, применяемых в профессиональной деятельности;</i></p> <p><i>-приемы структурирования информации;</i></p> <p><i>-формат оформления результатов поиска информации, современные средства и устройства информатизации;</i></p> <p><i>-порядок их применения и программное обеспечение в профессиональной деятельности, в том числе с использованием цифровых средств</i></p>	<p><i>-контрольное тестирование;</i></p> <p><i>-письменный опрос;</i></p> <p><i>-экспертная оценка правильности выполнения заданий по работе с информацией, документами;</i></p> <p><i>-экспертная оценка решения ситуационных задач;</i></p> <p><i>-дифференцированный зачет.</i></p>

<p>З<sub>3</sub> методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</p> <p>З<sub>6</sub> цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</p> <p>У<sub>2</sub> Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</p> <p><b>ЛР.09</b> Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях.</p>		
<p>ОК 3. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях</p> <p><b>ПК.4.1.</b> Проводить оценку состояния пациента;</p> <p><b>ПК.4.2.</b> Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту;</p> <p><b>ПК.4.3.</b> Осуществлять уход за пациентом;</p> <p><b>ПК.4.5.</b> Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме;</p> <p><b>ПК4.6.</b> Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации</p> <p>У<sub>3</sub>Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</p> <p>З<sub>4</sub> основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза</p> <p>З<sub>5</sub> основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы их возникновения.</p> <p><b>ЛР.07.</b> Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и</p>	<p>проведения динамического наблюдения за показателями состояния пациента с последующим информированием лечащего врача;</p> <p>-проводить оценку функциональной активности и самостоятельности пациента в самообслуживании, передвижении, общении;</p> <p>-выявлять потребность в посторонней помощи и сестринском уходе; выявлять факторы риска падений, развития пролежней;</p> <p>- проводить опрос пациента и его родственников (законных представителей), лиц, осуществляющих уход, измерять и интерпретировать показатели жизнедеятельности пациента в динамике;</p> <p>-осуществлять динамическое наблюдение за состоянием и самочувствием пациента во время лечебных и (или) диагностических вмешательств; определять и интерпретировать реакции пациента на прием назначенных лекарственных препаратов и процедуры ухода;</p> <p>- выявлять клинические признаки и симптомы терминальных состояний болезни;</p> <p>- проводить оценку интенсивности и характера болевого синдрома с использованием шкал оценки боли</p> <p>основы теории и практики сестринского дела, методы определения функциональной активности и самостоятельности пациента в самообслуживании, передвижении,</p>	<p>-контрольное тестирование;</p> <p>-письменный опрос;</p> <p>-экспертная оценка правильности выполнения заданий по работе с информацией, документами;</p> <p>-экспертная оценка решения ситуационных задач;</p> <p>-дифференцированный зачет.</p>

<i>видах деятельности.</i>	<i>общении, определения потребности в посторонней помощи и сестринском уходе; -диагностические критерии факторов риска падений, развития пролежней и контактного дерматита у пациентов;</i>	
----------------------------	---	--

### **3. ОЦЕНКА ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

#### **3.1 Формы и методы контроля**

Предметом оценки служат умения и знания, предусмотренные ФГОС по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики, направленные на формирование общих компетенций, а также личностных результатов в рамках программы воспитания.

Контроль и оценка освоения учебной дисциплины по темам (разделам)

Таблица 2.2.

Элемент УД	Формы и методы контроля					
	Текущий контроль		Рубежный контроль		Промежуточная аттестация	
	Форма контроля	Проверяемые ОК,ПК, У, З,ЛР	Форма контроля	Проверяемые ОК,ПК, У, З,ЛР	Форма контроля	Проверяемые З, У, ОК, ПК
<b>Раздел 1 Основы генетики</b>					<i>ЛЗ</i>	
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	<i>PT</i>	ОК 01,ПК 3.1., ПК 3.2.ЛР 7				ОК 01,ПК 3.1., ПК 3.2.ЛР 7
<b>Раздел 2 Цитологические и биохимические основы наследственности</b>					<i>ДЗ</i>	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	<i>УО, PT, СР</i>	ОК 03, ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7				ОК 03, ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7
<b>Тема 2.2.</b> Биохимические основы наследственности	<i>УО, PT</i>	ОК 03, ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7				ОК 03, ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7
<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>					<i>ДЗ</i>	
<b>Тема 3.1.</b> Типы наследования признаков	<i>УО, PT</i>	ОК02,ПК4,1., ПК 4.2, ПК4.3, ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9				ОК02,ПК4,1., ПК 4.2, ПК4.3, ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
<b>Тема 3.2.</b> Виды изменчивости. Мутагенез.	<i>УО, PT</i>	ОК 01,ПК 3.1., ПК3.2, ПК 3.3., ПК 4,1., 4.3 ЛР 7, ЛР 9				ОК 01,ПК 3.1., ПК3.2, ПК 3.3., ПК 4,1., 4.3 ЛР 7, ЛР 9
<b>Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости</b>					<i>ДЗ</i>	
Тема 4.1 Методы изучения наследственности и изменчивости	<i>УО, PT</i>	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК				ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК
<b>Раздел 5. Наследственность и патология</b>					<i>ДЗ</i>	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	<i>УО, PT</i>	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК3.2, ПК 3.3., ПК4,1., ПК 4.2., ПК4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9				ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК3.2, ПК 3.3., ПК4,1., ПК 4.2., ПК4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	<i>УО, PT</i>	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК3.1., ПК 3.2., ПК3.3., ПК 4,1., ПК4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9				ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК3.1., ПК 3.2., ПК3.3., ПК 4,1., ПК4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
<b>Тема 6.</b> <b>Дифференцированный зачет</b>					<i>ДЗ</i>	

### 3.2 Кодификатор оценочных средств

<b>Функциональный признак оценочного средства (тип контрольного задания)</b>	<b>Код оценочного средства</b>
Устный опрос	<i>УО</i>
Практическая работа № n	<i>ПП № n</i>
Тестирование	<i>Т</i>
Контрольная работа № n	<i>КР № n</i>
Задания для самостоятельной работы - реферат - доклад - сообщение - эссе	<i>СР</i>
Разноуровневые задачи и задания (расчётные, графические)	<i>РЗЗ</i>
Рабочая тетрадь	<i>РТ</i>
Проект	<i>П</i>
Деловая игра	<i>ДИ</i>
Кейс-задача	<i>КЗ</i>
Зачёт	<i>З</i>
Дифференцированный зачёт	<i>ДЗ</i>
Экзамен	<i>Э</i>



## 4. ЗАДАНИЯ ДЛЯ ОЦЕНКИ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

### 4.1. Устный опрос

**Тема 1.1.** Генетика как наука. История развития медицинской генетики

1. Что такое наследственность?
2. Что такое изменчивость?
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?

**Тема 2.1.** Цитологические основы наследственности

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?

**Тема: 2.2** Биохимические основы наследственности

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?

**Тема 3.1.** Типы наследования признаков

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?

**Тема 3.2.** Виды изменчивости. Мутагенез

1. Что такое онтогенез и как он контролируется?
2. Что такое модификационная изменчивость?

3. Что такое норма реакции?
4. Что такое морфозы и фенкопии и в чём их отличия?

#### Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости

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.

#### Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация

1. Какие виды мутаций вам известны?
2. Что такое имбридин
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?

#### Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование

##### Как происходит репликация?

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

**Контролируемые компетенции:** ОК.01., ОК.02., ОК.03.

##### **Критерии оценки:**

« 5 » – показывает глубокое и полное знание и понимание всего программного материала, сущности рассматриваемых понятий, явлений и закономерностей, теорий, взаимосвязей; составляет полный и правильный ответ на основе изученного материала; выделяет главные положения, самостоятельно подтверждает ответ конкретными примерами, фактами; самостоятельно и аргументировано делает анализ, обобщения, выводы; составляет ответ в

логической последовательности с использованием принятой терминологии; формулирует точное определение и истолкование основных понятий, законов, теорий; уверенно и безошибочно применяет полученные знания в решении проблем на творческом уровне; допускает не более одного недочёта, который легко исправляет по требованию преподавателя; имеет необходимые навыки работы с схемами, графиками, сопутствующими ответу.

« 4 » – показывает знания всего изученного программного материала; даёт 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; умеет самостоятельно выделять главные положения в изученном материале; не обладает достаточным навыком работы со справочной литературой, учебником, первоисточником (правильно ориентируется, но работает медленно).

« 3 » – усваивает основное содержание учебного материала, но имеет пробелы, не препятствующие дальнейшему усвоению программного материала; 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; отвечает неполно на вопросы преподавателя или воспроизводит содержание теоретического материала, но недостаточно понимает отдельные положения, имеющие важное значение в этом тексте.

« 2 » – 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; имеет слабо сформированные и неполные знания, не умеет применять их при решении конкретных вопросов, задач, заданий по образцу; при ответе на один вопрос допускает более двух грубых ошибок, которые не может исправить даже при помощи преподавателя.

« 1 » – нет ответа.

#### **4.2. Темы эссе (рефератов, докладов, сообщений)**

1. XX век - Век Генетики
2. Генетика и проблемы человека
3. Генетическая инженерия
4. Достижения генетики
5. Достижения генной инженерии и биотехнологии
6. Евгеника – как наука, ее основные этапы развития и характеристика)
7. Методы теоретической популяционной генетики
8. Молекулярно-генетические механизмы старения
9. Молекулярные механизмы генетической изоляции
10. Мутации на геномном уровне
11. Наследственность и изменчивость
12. Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные заболевания)
13. Генетическая рекомбинация в свете эволюции
14. Геногеография — путь в наше прошлое
15. Болезни генетического импринтинга и экспансии нуклеотидных повторов
16. Биологического моделирования наследственной патологии человека
17. Работа медико-генетической консультации, методами профилактики, диагностики и лечения наследственных заболеваний.
18. Характеристика отдельных заболеваний (нарушения аминокислотного обмена, нарушения углеводного обмена, нарушения липидного обмена, нервно-мышечные заболевания, болезни соединительной ткани, нарушения циркулирующих и транспортных белков).

19. Факторы повышенного риска рождения детей с хромосомными болезнями.

20. Пренатальная и постнатальная диагностика наследственной патологии.

### 4.3. Тестовые задания

#### Часть А. Задания с одним ответом: Время выполнения заданий - 10 минут

Выберите букву, соответствующую правильному варианту ответа и запишите её в бланк ответов.

1. (1 балл) Буква **S** читается как [З]:

- а) перед всеми согласными                      в) перед всеми гласными  
б) перед е, і, у                                      г) в положении между гласными

2. (1 балл) Как читается выделенное буквосочетание в слове **Mixtio**?

- а) [кс]    в) [ци]  
б) [ти]    г) [ш]

3. (1 балл) Определите склонение существительного **canalis, is m**

- а) I    в) III  
б) II    г) IV

4. (1 балл) В латинском языке ..... группы прилагательных

- а) 2    в) 4  
б) 3    г) 5

5. (1 балл) Выбери правильный ответ **Decoctum** – это

- а) отвар    в) сбор  
б) настой    г) настойка

6. (1 балл) Найди верное значение частотного отрезка **-chol-, -bil-**

- а) мочегонные                                      в) кишечно-желудочные  
б) желчегонные                                    г) противоглистные

7. (1 балл) Выбери правильный ответ **myoma** это-

- а) паралич группы мышц                      в) воспаление мышц  
б) опухоль из мышечной ткани                г) злокачественная опухоль

8. (1 балл) Наука, изучающая наследственность и изменчивость:

- а) Цитология                                        в) Генетика  
б) Селекция                                        г) Социология

9. (1 балл) Дигибридное скрещивание – это скрещивание родительских форм, которые различаются по:

- а) Форме и размеру семян                      в) Окраске и форме семян  
б) Одной паре признаков                        г) Двум парам признаков

10. (1 балл) Организм, имеющий генотип Аа, - это

- а) Гомозигота по доминантному признаку    в) Гетерозигота  
б) Гомозигота по рецессивному признаку    г) Гемизигота

11. (1 балл) При аутосомно-рецессивном наследовании признак проявляется

- а) У мальчиков                                      в) У девочек  
б) В каждом поколении                        г) Через поколение

12. (1 балл) Возможные механизмы возникновения синдрома Дауна:

- а) Только трисомия аутосом                      в) Транслокация  
б) Трисомия половых хромосом                г) Трисомия аутосом и транслокация

13. (1 балл) На основе анализа родословной, которая показала, что заболевание встречается в каждом поколении и только у мужчин, передается от отца к сыну, можно заключить - тип наследования этого заболевания:

- а) Аутосомно-доминантный                      в) Рecessивный сцепленный с X-хромосомой  
б) Аутосомно-рецессивный                      г) Сцепленный с Y-хромосомой

14. (1 балл) Ультразвуковое исследование плода распространенный метод:

- а) Пренатальной диагностики                в) Цитогенетический  
б) Генеалогический                                г) Близнецовый

#### Часть В. Выполните задание, дайте полный развернутый ответ:

Время выполнения заданий - 20 минут

**15. (2 балла)** Запишите в двух формах, определите род и склонение имен существительных, выделите рабочую основу, прочитайте.

pasta, ae, f	species, ēi, f	
succus, i, m	articulatio, ōnis, f	
fructus, us, m	cornu, us, n	
cortex, ĭcis, m	unguentum, i, n	( 8 слов )

**16. (2 балла)** Прочитайте глаголы, определите спряжение, образуйте формы повелительного наклонения единственного и множественного числа, запишите, переведите:

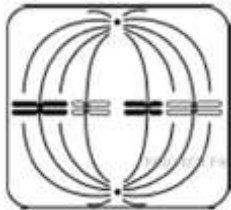
1) auscultāre	4) scribĕre
2) vivĕre	5) repetĕre
3) punĭre	6) filtrāre

**17. (2 балла)** Прочитайте слова, соблюдая правила постановки ударения.

Cartillāgo, jersiniapestis, praematūrus, coccygĕus, Aloĕ, homeostāsis, Hyoscyāmus, glucōsum, jejūnum, operatio, ostium, Schizandra, Rheum, Strophanthĭnum, cachexĭa, aether, pharmācon, terminatio, inguinālis, splanchnologia.

**18. (2 балла)** Какие виды близнецов различают у человека и некоторых млекопитающих? Ответ обоснуйте.

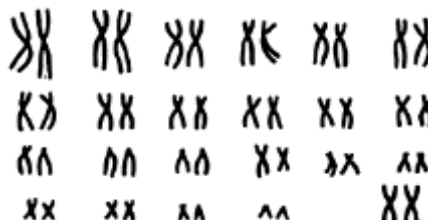
**19. (2 балла)** Какое деление и какая его фаза изображены на рисунке? Ответ обоснуйте.



**20. (2 балла)** Опишите *кариотип*:

- 1) общее число хромосом, 2) число аутосом,
- 3) число половых хромосом,
- 4) пол (мужской или женский),
- 5) норма или патология (какое заболевание)

*Кариограмма человека.*



**Часть С. Выполните практическое задание. Время выполнения заданий - 10 минут**

**21. (3 балла)** Выпишите рецепт, соблюдая правила оформления. Без сокращений. Прочитайте.

Возьми по 15 мл настойки ландыша и настойки валерианы.

Смешай. Выдай. Обозначь: По 20 капель 3 раза в день. (Tinctura, ae f Convallaria, ae f Valeriana, ae f)

**22. (3 балла)** У матери I группа крови а у отца IV . Может ли ребёнок унаследовать группу крови своего отца?



**Часть В. Выполните задание, дайте полный развернутый ответ.**

**Время выполнения заданий - 20 минут**

**15. (2 балла)** Запишите в двух формах, определите род и склонение имен существительных, выделите рабочую основу, прочитайте.

globūlus, i, m	Papāver, ěris, n	
costa, ae, f	ganglion, i, n	
apex, ĭcis, m	narcōsis, is, f	
genu, us, n	Mentha, ae, f	
caries, ěi, f	exĭtus, us, m	(10 слов)

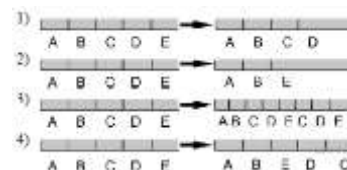
**16. (2 балла)** Прочитайте, разделите термины на ТЭ, объясните их значение письменно.

Hyperthermia, dystrophia, haemophilia, gastropathia, neuralgia, myocarditis, osteōma, cardiographia, haemotransfusio, stomatologia. (10 слов)

**17. (2 балла)** Прочитайте слова, соблюдая правила постановки ударения.

Amygdāla, aethereus, rhizōma, Glycerĭnum, ophthalmĭcus, pharynx, cicatrix, squamōsa, ischurĭa, dystrophĭa, ischaemĭa, solutio, combustio, systōle, adhaesĭvus, cerebellum, fossa, jugulāris, apnoĕ, cyanĭdum, junctūra. (21 слово)

**18. (2 балла)** Рассмотрите рисунок с примерами хромосомных мутаций. Под какой цифрой на нём обозначена хромосомная перестройка – дупликация?



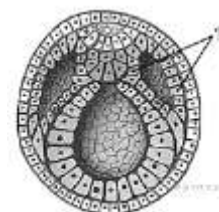
**19. (2 балла)** Опишите *кариотип*:

- 1) общее число хромосом,
- 2) число аутосом,
- 3) число половых хромосом,
- 4) пол (мужской или женский),
- 5) норма или патология (какое заболевание)

*Кариограмма человека*



**20. (2 балла)** Назовите зародышевый листок позвоночного животного, обозначенный на рисунке вопросительным знаком. Какие типы тканей и системы органов формируются из него?



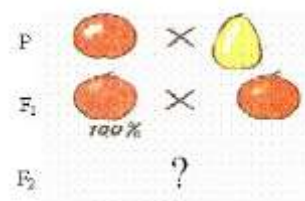
**Часть С. Выполните практическое задание. Время выполнения заданий - 10 минут**

**21. (3 балла)** Выпишите рецепт, соблюдая правила оформления. Без сокращений. Прочитайте.

Возьми 1 грамм борной кислоты, 5 грамм салициловой кислоты, 25 грамм оксида цинка, 50 грамм чистого талька. Смешай, пусть получится порошок. Выдай. Обозначь: Присыпка.

(borĭcus, a, um ; salicylicus, a, um ; Zincum, in; Talcum, in)

**22. (3 балла)** Используя рисунок, определите, какие признаки плодов томата (темная или светлая окраска, грушевидная или шаровидная форма) доминируют; каковы генотипы родителей, генотипы и фенотипы гибридов F<sub>1</sub> и F<sub>2</sub>. Составьте схему решения задачи. Гены обоих признаков не сцеплены.



**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

**Перечень вопросов  
для промежуточной аттестации дифзачета**

1. Охарактеризуйте строение ДНК. Какую роль она выполняет в клетке?
2. Раскройте понятие кариотип. Что такое аутосомы?
3. Опишите строение и виды РНК. Какова их роль в синтезе белка?
4. Назовите формулировку 1-го закона Г. Менделя. Напишите схему скрещивания 1-го закона.
5. Назовите формулировку 2-го закона Г. Менделя. Напишите схему скрещивания 2-го закона.
6. Назовите формулировку 3-го закона Г. Менделя. Напишите схему скрещивания.
7. Как наследуются группы крови? Охарактеризуйте генотипы I, II, III, IV групп крови.
8. Как наследуется резус-фактор? Когда происходит резус-конфликт?
9. Перечислите основные типы наследования признаков. Чем они характеризуются?
10. Какие методы исследования человека вы знаете? В чем особенность каждого метода?
11. Опишите методику составления родословной. Какие особенности сбора анамнеза у пробанда и его родственников?
12. Перечислите особенности наследственной и ненаследственной изменчивости.
13. Охарактеризуйте виды мутационной изменчивости. Какова ее роль?
14. Классифицируйте наследственные болезни человека.
15. Классифицируйте хромосомные болезни. Укажите особенности кариотипа и фенотипа.
16. Укажите клинические проявления, особенности кариотипа и фенотипа синдрома Дауна, синдрома Эдвардса, синдрома Патау.
17. Охарактеризуйте клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.
18. Классифицируйте генные болезни. Перечислите особенности клинических проявлений генных болезней
19. Укажите особенности клинических проявлений болезней с наследственной предрасположенностью.
20. Укажите цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.



