

ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

Утверждаю
Директор ГАПОУ РБ
«Сибайский медицинский
колледж»
_____ Л.Ш.Гильмуллина
«31» августа 2018 г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

31.02.01 Лечебное дело

Сибай 2018 г.

ФОС составлен в соответствии с
рабочей программой учебной дисциплины
ОП.05 Генетика человека с основами
медицинской генетики
рассмотрен и одобрен на заседании
ЦМК ОГСЭ, ЕН и ОП дисциплин
Протокол № ___ от _____
Председатель ЦМК _____
М.Е. Малыгина

Составлен в соответствии с
требованиями ФГОС СПО и
образовательной программе по
специальности 31.02.01 Лечебное
дело
Методист _____С.М. Утяшева

Составитель:

Никитина Н.Н., преподаватель высшей квалификационной категории

Содержание

- 1. Паспорт фонда оценочных средств учебной дисциплины ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики**
- 2. Оценочные средства, распределенные по видам контроля, по планируемым результатам обучения и контролируемым разделам (темам) дисциплины УД ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики**
- 3. Контрольно-измерительные материалы по УД ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики**

1. Паспорт фонда оценочных средств

1.1. Основными свойствами ФОС являются:

- компетентностная направленность (соответствие компетенциям, которые формируются при изучении дисциплины **ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики**);
- валидность – способность оценочного средства измерять ту характеристику, для диагностики которой оно заявлено;
- справедливость – обеспечения обучающимся равных возможностей и условий для освоения ППССЗ;
- надежность – характеристика оценочного средства, свидетельствующая о постоянстве эмпирических измерений, то есть многократном повторении;
- содержание (состав и взаимосвязь структурных единиц, образующих содержание теоретической и практической составляющих учебной дисциплины);
- объем (количественный состав оценочных средств, входящих в ФОС);
- качество оценочных средств и ФОС в целом, обеспечивающее получение объективных и достоверных результатов при проведении контроля с различными целями.

1.2. ФОС по дисциплине должен соответствовать:

- ФГОС СПО по соответствующему направлению подготовки (по специальности 31.02.01 Лечебное дело);
- ППССЗ и рабочему учебному плану направления подготовки (по специальности 31.02.01 Лечебное дело);
- рабочей программе учебной дисциплины ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики; реализуемой по ФГОС СПО;
- календарно-тематическому планированию;
- образовательным технологиям, используемым в образовательном процессе.

1.3. ФОС является приложением к рабочей программе учебной дисциплины ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики, которая относится к дисциплинам ОГСЭ, ЕН и ОП учебного цикла.

1.4. В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **знать**:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **уметь**:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

Утверждаю
Заместитель директора
по учебной работе
ГАПОУ РБ «Сибайский
медицинский колледж»
_____ А.А.Сафина
«31» августа 2018 г.

**ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА, РАСПРЕДЕЛЕННЫЕ ПО
ВИДАМ КОНТРОЛЯ, ПО ПЛАНИРУЕМЫМ
РЕЗУЛЬТАТАМ ОБУЧЕНИЯ И КОНТРОЛИРУЕМЫМ
РАЗДЕЛАМ (ТЕМАМ) УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики**

2018 г.

Оценочные средства, распределенные по видам контроля, по планируемым результатам обучения и контролируемым разделам (темам) дисциплины

Оценочные средства должны быть разработаны для всех видов работ, описанных в паспорте ФОС. На каждую компетенцию в соответствии с планируемыми результатами обучения (знания, умения) приводятся типы контроля и виды оценочных средств. Оценочные средства разделяются на блоки.

Блок А Оценочные средства для оценки сформированности уровня освоения учебного материала по дидактическим единицам каждой темы (уровень 1 - ознакомительный). Это могут быть тестовые задания, вопросы для устного собеседования и т.д.

Блок В Оценочные средства для оценки сформированности уровня освоения учебного материала по дидактическим единицам каждой темы (уровень 2 - репродуктивный). Это могут быть следующие задания:

- тестовые задания (открытой и закрытой форм);
- несложные задания по выполнению конкретных действий;
- простые ситуационные задачи с коротким ответом или простым действием;
- задания на установление правильной последовательности, взаимосвязанности действий, выяснения влияния различных факторов на результаты выполнения задания;
- задания на установление последовательности (описать алгоритм выполнения действия);
- задания на нахождение ошибок в последовательности (определить правильный вариант последовательности действий).

Блок С Оценочные средства для оценки сформированности уровня освоения учебного материала по дидактическим единицам каждой темы (уровень 3 - продуктивный). Это могут быть следующие задания:

- планирование и самостоятельное выполнение деятельности;
- решение проблемных задач и т.д.

Контрольно-измерительные материалы Оценочные средства, используемые в рамках промежуточного контроля знаний, умений, проводимого в форме дифференцированного зачета.

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала	Уровень усвоения	Вид оценочного средства
Раздел 1 . Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины.			
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки. Цитологические основы наследственности	1. Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики с другими дисциплинами	1	А
	2. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых	1	А
	3. Направления решения медико-биологических и генетических проблем	1	А
	4. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки, плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения	1	А
	5. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека	1	А
	6. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека	1	А

1. Блок А: Тест

1. С появлением какой структуры ядро обособилось от цитоплазмы:

- а) хромосомы
- б) ядрышка
- в) ядерного сока
- г) ядерной оболочки

2. Какая ядерная структура несет наследственные свойства организма:

- а) ядерная оболочка
- б) ядерный сок
- в) хромосомы

- г) ядрышко
- 3. В какой части ядра находится молекула ДНК:
 - а) в ядерном соке
 - б) в хромосомах
 - в) в ядерной оболочке
- 4. Различают ли по химическому составу хромосомы и хроматин:
 - а) да
 - б) нет
- 5. В каком состоянии находятся хромосомы к началу деления клеток:
 - а) они - спирализованные
 - б) они - деспирализованные
 - в) они - однохроматидные
 - г) они - двуххроматидные
- 6. Где расположена центромера на хромосоме:
 - а) на первичной перетяжке
 - б) на вторичной перетяжке
- 7. Какая из ядерных структур принимает участие в сборке субъединиц рибосом:
 - а) ядерная оболочка
 - б) ядрышко
 - в) ядерный сок
- 8. Каковы функции ядра:
 - а) хранение наследственной информации
 - б) участие в делении клеток
 - в) участие в биосинтезе белка
 - г) синтез ДНК, РНК
 - д) формирование субъединиц рибосом
- 9. Какие компоненты клетки непосредственно участвуют в биосинтезе белка:
 - а) рибосомы
 - б) ядрышко
 - в) ядерная оболочка
 - г) хромосомы
- 10. Какова функция ДНК в синтезе белка:
 - а) самоудвоение
 - б) транскрипция
 - в) синтез т-РНК и р-РНК
- 11. Чему соответствует информация одного гена молекулы ДНК:
 - а) белку
 - б) аминокислоте
 - в) гену
- 12. Какая структура ядра содержит информацию о синтезе одного белка:
 - а) молекула ДНК
 - б) триплет нуклеотидов
 - в) ген
- 13. Какие компоненты составляют тело рибосомы:
 - а) мембраны
 - б) белки
 - в) углеводы
 - г) р-РНК
 - д) жиры
- 14. Чему соответствует триплет и-РНК:
 - а) аминокислоте
 - б) белку
- 15. Что образуется в рибосоме в процессе биосинтеза белка:
 - а) белок третичной структуры
 - б) белок вторичной структуры

- в) полипептидная цепь
16. К органоидам, имеющим двумембранное строение, относятся:
- а) аппарат Гольджи
 - б) лизосомы и рибосомы
 - в) митохондрии
 - г) эндоплазматическая сеть
 - д) ядро
17. Где формируются сложные структуры молекулы белка:
- а) в рибосоме
 - б) в матриксе цитоплазмы
 - в) в каналах эндоплазматической сети
18. Какой тип деления клеток не сопровождается уменьшением набора хромосом:
- а) амитоз
 - б) мейоз
 - в) митоз
19. Какое деление характерно для соматических клеток:
- а) амитоз
 - б) мейоз
 - в) митоз
20. Какой набор хромосом получается при митотическом делении диплоидного ядра:
- а) гаплоидный
 - б) диплоидный
21. Сколько хроматид в хромосоме к началу профазы митоза:
- а) одна
 - б) две
 - в) три
 - г) четыре
22. Сколько хроматид в хромосоме к концу митоза:
- а) две
 - б) одна
23. Сколько клеток образуется в результате митоза:
- а) одна
 - б) две
 - в) три
 - г) четыре
24. Какое деление сопровождается редукцией (уменьшением) числа хромосом в клетке в два раза:
- а) митоз
 - б) амитоз
 - в) мейоз
25. В какой фазе мейоза происходит конъюгация хромосом:
- а) в профазе I
 - б) в метафазе
 - в) в профазе II
26. В результате какого типа деления клетки получают четыре гаплоидные клетки:
- а) митоза
 - б) мейоза
 - в) амитоза
27. Для какого способа размножения характерно образование гамет:
- а) вегетативного
 - б) бесполого
 - в) полового
28. Какой набор хромосом имеют:

- а) сперматозоиды - 1п
- б) сперматозоиды - 2п
- в) яйцеклетки - 1 п
- г) яйцеклетки - 2п
- д) зигота - 1п
- е) зигота - 2п

29. Что образуется в результате овогенеза:

- а) сперматозоид
- б) яйцеклетка
- в) зигота

30. Хромосома эукариот образована:

- а) последовательно соединенными аминокислотами
- б) одной молекулой ДНК
- в) молекулами РНК и ДНК
- г) двумя хроматидами с одной центромерой

Эталон ответа:

1-в,2-в,3-б,4-а,5-г,6-а,7-б,8-а,аб,в,г,9-а,10-а,б,е,11-а,12-в,13-б,г,14-а,15-в,16-г,17-в,18-в,19-в,20-б,21-б,22-а,23-б,24-в,25-а,26-б,27-в,28-а,в,е,29-б,30-г

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала		Уровень усвоения	Вид оценочного средства
Раздел 1 Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины.				
Тема 1.2. Биохимические основы наследственности	1.	Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Передача информации от поколения к поколению. Гены и их структура	1	А
	2.	Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства	1	А

Блок А: Выберите правильный ответ:

1. Тельца полового хроматина в случае нормального женского кариотипа выявляются:
 - а) в 100% исследованных клеток;
 - б) 20 – 70% клеток;
 - в) в клетках не должны обнаруживаться;
 - г) <5% клеток;
2. Процесс созревания РНК – предшественников у эукариот называется:
 - а) инициация;
 - б) терминация;
 - в) процессинг;
 - г) транскрипция;
3. Выберите понятия, соответствующие коллинеарности генетического кода:
 - а) кодирование одной аминокислоты двумя, тремя и четырьмя триплетами;
 - б) идентичность у всех организмов;
 - в) отсутствие отдельных знаков между триплетами;
 - г) совпадение порядка расположения кодонов в мРНК (иРНК) с порядком кодируемых аминокислот в белке;
4. К естественным антимутантным механизмам относится:
 - а) вырожденность генетического кода;
 - б) коллинеарность генетического кода
 - в) универсальность генетического кода;
 - г) триплетность генетического кода;
5. Постройте последовательность реакций биосинтеза белка, выписав буквы в необходимом порядке:
 - а) снятие информации с ДНК;
 - б) узнавание антикодоном т-РНК своего кодона на и-РНК;

- в) отщепление аминокислоты от т-РНК;
 - г) поступление и-РНК на рибосомы;
 - д) присоединение аминокислоты к белковой цепи с помощью фермента;
6. Если цепь ДНК содержит 28% нуклеотидов А, то чему примерно должно равняться количество нуклеотидов Г:
 - а) 28%
 - б) 14%
 - в) 22%
 - г) 44%
 7. Количество и-РНК в составе клеток следующее:
 - а) 80%
 - б) 15%
 - в) < 5%
 - г) < 1%
 8. Соответствие азотистых оснований согласно принципу комплементарности следующее:
 - а) Т – А
 - б) А – Ц
 - в) Г – Т
 - г) Ц – У
 9. Трансляция – это:
 - а) процесс созревания молекулы и-РНК, сопровождающийся удалением интронов;
 - б) процесс воплощения порядка расположения нуклеотидов и-РНК в порядок расположения аминокислот в белке;
 - в) особенности регуляции генетической активности у эукариот;
 - г) удвоение молекулы ДНК;
 10. Стартовый кодон, с которого начинается синтез белка следующий:
 - а) АУГ;
 - б) УАГ;
 - в) УГА;
 - г) АУУ;

Эталон ответов

1. б
2. в
3. г
4. а, г, б, в, д
5. в
6. в
7. в
8. а
9. б
10. а

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала		Уровень усвоения	Вид оценочного средства
Раздел 2 Закономерности наследования признаков.				
Тема 2.1 Наследование признаков человека. Хромосомная теория наследственности. Наследственные свойства крови.	1.	Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков человека.	1	А
	2.	Генотип и фенотип	1	А
	3.	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия	1	А
	4.	Пенетрантность и экспрессивность генов у человека	1	А
	5.	Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер	1	А
	6.	Карты хромосом человека	1	А
	7.	Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы	1	А
	8.	Причины и механизм осложнений при гемотрансфузиях, связанных с неправильно подобранной донорской кровью	1	А
	9.	Причины и механизм возникновения резус-конфликта матери и плода	1	А
	10.	Тромбоз – определение, виды,исходы. Причины тромбообразования, стадии	1	А

Блок А: Тест

1. Организм с генотипом АаввСс образует следующие типы гамет:
 - а) АвС, Авс, авс, авС
 - б) АВ, АС, аВ, аС
 - в) Ас, АС, аВ, ас
 - г) АВС, аВС, АВс, аВс
2. Организм с генотипом АаВв образует следующие типы гамет:
 - а) АВ, АВ, ав, ав
 - б) А,В,А,В
 - в) Ав, АВ, аВ, ав
 - г) Аа, АА, ВВ, Вв
3. Организм, содержащий разные аллели одного гена, называется:
 - а) гомозигота

- б) гемизигота
 - в) зигота
 - г) гетерозигота
4. Число хромосом в кариотипе человека равно:
- а) 48
 - б) 46
 - в) 44
 - г) 23
5. Дигомозигота имеет генотип:
- а) АаАа
 - б) ААВВ
 - в) ААВв
6. В случае, если один из родителей имеет группу крови О, а другой АВ, ребенок может иметь группу:
- а) АО, ВО
 - б) А, В
 - в) О, АВ
 - г) АВ
7. Моногибридным называется скрещивание, в котором родители отличаются:
- а) одной парой альтернативных признаков
 - б) двумя парами признаков
 - в) двумя и более парами признаков
8. Количество фенотипов при скрещивании Аа х Аа в случае полного доминирования составляет:
- а) 2
 - б) 1
 - в) 3
9. Обмен участками ДНК между гомологичными хромосомами - это:
- а) мутация
 - б) экспрессивность
 - в) кроссинговер
10. Какой фенотип имеют гибриды 1 поколения в опытах Г. Менделя с горохом:
- а) разный
 - б) одинаковый
 - в) половина имела доминантный, другая половина - рецессивный признак
11. При моногибридном скрещивании гороха, гибриды 2 поколения, полученные Г. Менделем в результате самоопыления, по фенотипу имели соотношения доминантных и рецессивных признаков соответственно:
- а) 1:1
 - б) 3:1
 - в) 1:2
12. «Расщепление по каждой паре признаков идет независимо от других пар признаков» - так формулируется:
- а) первый закон Менделя
 - б) второй закон Менделя
 - в) третий закон Менделя
13. Для установления генотипа фенотипически сходных организмов проводят скрещивание с:
- а) гетерозиготой
 - б) гомозиготой по доминантному признаку
 - в) гомозиготой по рецессивному признаку *n*
14. Количество генотипов при скрещивании АахАа составляет:
- а) 1, б) 2, в) 3
15. Гетерозис - это:
- а) близкородственное скрещивание
 - б) развитие гибридов, полученных при скрещивании чистых линий, одна из которых _
«гомозиготна по доминантным, а другая - по рецессивным генам,
 - в) отдаленная гибридизация
 - г) межвидовая гибридизация

16. Аллельными называются гены:

- а) располагающиеся в разных парах хромосом
- б) располагающиеся в гомологичных хромосомах
- в) располагающиеся в одинаковых локусах гомологичных хромосом и контролирующее проявление одного признака

17. Сколько различных фенотипов ожидается в F₂ от скрещивания AaBb × aabb, если наблюдается неполное доминирование, а гены наследуются независимо:

- а) 16
- б) 4
- в) 9

18. Участок молекулы ДНК, несущий информацию о первичной структуре белка, называется:

- а) генотипом
- б) геном
- в) кариотипом

Эталон ответа:

1-а, 2-в, 3-г, 4-б, 5-б, 6-а, 7-а, 8-а, 9-в, 10-б, 11-б, 12-б, 13-б, 14-в, 15-г, 16-в, 17-б, 18-б

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала		Уровень усвоения	Вид оценочного средства
Раздел 3 Методы изучения наследственности и изменчивости в норме и патологии				
Тема 3.1. Методы изучения наследственности человека	1.	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа	1	А
	2.	Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ	1	А
	3.	Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном, сцепленным с полом наследовании	1	А
	4.	Близнецовый метод	1	А
	5.	Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ	1	А
	6.	Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования	1	А
	7.	Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы Экспресс-диагностики определения X- и Y-хроматина	1	А
	8.	Метод дерматоглифики	1	А
	9.	Методы генетики соматических клеток	1	А
	10.	Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга	1	А
	11.	Иммуногенетический метод	1	А
	12.	Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение альфа-фетопротеина, кордоцентез, фетоскопия)	1	А

Блок А: Тест

1. При изучении наследственности и изменчивости человека не применим метод:

- а) близнецовый
- б) генеалогический
- в) гибридологический
- г) цитогенетический
- д) биохимический

2. Лицо, родословная которого составляется, называется:
- а) родоначальник
 - б) пробанд
 - в) инбридинг
 - г) сибсы
3. Метод антропогенетики, используемый для оценки степени влияния наследственности и среды на развитие какого-либо признака, называется:
- а) дерматоглифический
 - б) близнецовый
 - в) цитологический
 - г) генеалогический
4. Наследственное заболевание, характеризующееся нарушением цветового зрения — это:
- а) ихтиоз
 - б) астигматизм
 - в) дальтонизм
 - г) альбинизм
5. Наследственные заболевания, причиной которых является мутация в пределах одного гена, называются:
- а) хромосомные
 - б) геномные
 - в) моногенные
6. Мутации, связанные с изменением структуры и числа отдельных хромосом, называются:
- а) генные
 - б) индуцированные
 - в) геномные
 - г) хромосомные
7. Метод антропогенетики, основанный на протяжении признака в ряду поколений, называется:
- а) биохимический
 - б) генеалогический
 - в) близнецовый
 - г) цитологический
8. Мутационная изменчивость в отличие от комбинативной:
- а) имеет новые сочетания родительских генов в зиготе
 - б) это вновь возникшие изменения в генотипе разных уровней наследственного материала
 - в) образует ряды изменчивости признака

Эталон ответа:

1-в,д,2-б,3-б,4-в,5-в,6-г,7-б,8-б

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала		Уровень усвоения	Вид оценочного средства
Раздел 4 Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.				
Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	1.	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости	1	А
	2.	Причины и сущность мутационной изменчивости	1	А
	3.	Виды мутаций	1	А
	4.	Эндо- экзомутагены	1	А
	5.	Мутагенез и его виды	1	А
	6.	Фенокопии и генокопии	1	А

Блок А: Тест

1.Совокупность различий между особями одного вида - это:

- а) мутации
- б) наследственность
- в) изменчивость
- г) кроссинговер

2.Количественные и качественные изменения в генотипе - это:

- а) наследственность
- б) пенетрантность
- в) мутации
- г) кроссинговер

3.Удвоение участка гена или хромосомы называется:

- а) транслокация
- б) делеция
- в) дупликация
- г) инверсия

4.Лицо, родословная которого составляется, называется:

- а) родоначальник
- б) пробанд
- в) инбридинг
- г) сибсы

5.Метод антропогенетики, используемый для оценки степени влияния наследственности и среды на развитие какого-либо признака, называется:

- а) дерматоглифический
- б) близнецовый
- в) цитологический
- г) генеалогический

6. Наследственное заболевание, характеризующееся нарушением цветового зрения — это:
- а) ихтиоз
 - б) астигматизм
 - в) дальтонизм
 - г) альбинизм
7. Наследственные заболевания, причиной которых является мутация в пределах одного гена, называются:
- а) хромосомные
 - б) геномные
 - в) моногенные
8. Мутации, связанные с изменением структуры и числа отдельных хромосом, называются:
- а) генные
 - б) индуцированные
 - в) геномные
 - г) хромосомные
9. Метод антропогенетики, основанный на протяжении признака в ряду поколений, называется:
- а) биохимический
 - б) генеалогический
 - в) близнецовый
 - г) цитологический
10. Мутационная изменчивость в отличие от комбинативной:
- а) имеет новые сочетания родительских генов в зиготе
 - б) это вновь возникшие изменения в генотипе разных уровней наследственного материала
 - в) образует ряды изменчивости признака

Эталон ответа:

1-в, 2-в, 3-в, 4-б, 5-б, 6-в, 7-в, 8-г, 9-б, 10-б

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала		Уровень усвоения	Вид оценочного средства
Раздел 5 Наследственность и патология.				
Тема 5.1. Хромосомные болезни.	1.	Наследственные болезни и их классификация	1	А
	2.	Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты	1	А
	3.	Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, трисомии X, дисомии по Y-хромосоме	1	А
	4.	Структурные аномалии хромосом	1	А

Блок А: Тест

1. Наследственные заболевания, причиной которых являются геномные мутации в половых клетках здоровых родителей, называются:
 - а) мультифакториальные
 - б) хромосомные
 - в) моногенные
 - г) наследственные
2. Какой кариотип имеет девочка с синдромом Шерешевского — Тернера:
 - а) 47XXX
 - б) 46XX
 - в) 45X0
 - г) 47XX+18
3. По какому типу наследуется дальтонизм:
 - а) аутосомно-доминантный
 - б) сцепленный с полом доминантный
 - в) сцепленный с полом рецессивный
 - г) аутосомно-рецессивный
4. По какому типу наследуется гемофилия:
 - а) аутосомно-доминантный
 - б) аутосомно-рецессивный
 - в) сцепленный с полом доминантный
 - г) сцепленный с полом рецессивный
5. По какому типу наследуется полидактилия:
 - а) сцепленный с полом рецессивный
 - б) сцепленный с полом доминантный
 - в) аутосомно-рецессивный
 - г) аутосомно-доминантный
6. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Патау:
 - а) 47XX+21
 - б) 47XY+13
 - в) 47XXY

- г) 45X0
7. Какой кариотип характерен для больного с синдромом «кошачьего крика»:
- 45 XO
 - 46XX,5p-
 - 46XX,(15+21)
 - 47XXX
8. Для больных с каким синдромом характерен полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей челюстью:
- синдром Клайнфельтера
 - синдром Дауна
 - синдром Шершевского-Тернера
 - синдром Патау
9. Какую хромосомную аномалию можно заподозрить у больной с такими симптомами как низкий рост, боковые кожные складки на шее, неразвитые вторичные половые признаки:
- синдром Трипло-Х
 - синдром Дауна
 - синдром Шершевского-Тернера
 - синдром Патау
10. Какой кариотип имеют до 15% мужчин в психиатрических больницах и местах принудительного заключения:
- 45УО
 - 46ХУ
 - 47ХУУ
 - 47Хху
11. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Эдварса:
- 47ХУ+18
 - 47ХХ+21
 - 47ХУ+13
 - 46Х0
12. Какое хромосомное заболевание можно заподозрить у юноши высокого роста, с женским типом строения скелета, недостаточным оволосением лобка и области подмышечных впадин и умственной отсталости:
- синдром Трипло-Х
 - синдром Шершевского-Тернера
 - синдром Клайнфельтера
 - синдром ХУУ
13. Здоровый мужчина имеет кариотип:
- 46ХХ
 - 47ХХУ
 - 46ХУ
 - 45Х0
14. Наследственное заболевание, характеризующееся несвертываемостью крови у больного, называется:
- гемофилия
 - фенилкетонурия
 - талассемия
 - альбинизм
15. К какому типу болезней относится гипертония:
- ненаследственные
 - мультифакториальные
 - хромосомные
 - моногенные

Эталон ответа:

1-г, 2-в, 3-в, 4-г, 5-г, 6-б, 7-б, 8-б, 9-в, 10-в, 11-а, 12-в, 13-в, 14-а, 15-б

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала		Уровень усвоения	Вид оценочного средства
Раздел 5 Наследственность и патология.				
Тема 5.2. Генные болезни	1.	Причины генных заболеваний	1	А
	2.	Аутосомно-доминантные заболевания	1	А
	3.	Аутосомно-рецессивные заболевания	1	А
	4.	X-сцепленные рецессивные и доминантные заболевания	1	А
	5.	Y-сцепленные заболевания	1	А

Блок А: Тест

- В каком возрасте у больного появляются признаки фенилкетонурии:
 - в эмбриональном периоде
 - в зрелом возрасте
 - в пожилом возрасте
 - в первые недели жизни
- Метод, используемый для диагностики болезней обмена веществ, называется:
 - цитологический
 - близнецовый
 - дерматоглифический
 - биохимический
- По какому типу наследуется фенилкетонурия:
 - сцепленный с полом доминантный
 - аутосомно-рецессивный
 - аутосомно-доминантный
 - сцепленный с полом рецессивный .
- Наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием в организме больного красящего пигмента меланина, называется:
 - астигматизм
 - альбинизм
 - сахарный диабет
 - дальтонизм
- К какому типу болезней относится глухонмота:
 - аутосомно-рецессивные
 - хромосомные
 - ненаследственные
 - мультифакториальные
- Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется для лечения фенилкетонурии:
 - заместительная терапия
 - витамиотерапия
 - диетотерапия
 - хирургическая операция
- Какой кариотип характерен для больного с синдромом Дауна:
 - 47XX+18
 - 46XY
 - 47XY+21
 - 48XXXU
- К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера:
 - ненаследственные
 - моногенные
 - хромосомные
 - мультифакториальные
- Какую хромосомную аномалию можно заподозрить у больной с такими симптомами как низкий рост, боковые кожные складки на шее, неразвитые вторичные половые признаки:
 - синдром Трипло-Х
 - синдром Дауна
 - синдром Шершевского-Тернера
 - синдром Патау
- Какой кариотип имеют до 15% мужчин в психиатрических больницах и местах принудительного заключения:
 - 45УО
 - 46ХУ
 - 47ХУУ
 - 47Хху

Эталон ответа:

1-г,2-г,3-б,4-б,5-а,6-в,7-в,8-в,9-в,10-в

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала		Уровень усвоения	Вид оценочного средства
Раздел Наследственность и патология.				
Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням	1.	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью	1	А
	2.	Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью	1	А
	3.	Виды мультифакториальных признаков	1	А
	4.	Изолированные врожденные пороки развития	1	А
	5.	Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма	1	А
	6.	Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний	1	А
	7.	Методы изучения мультифакториальных заболеваний	1	А

Блок А:

Ответить на вопросы:

- 1.Какие болезни называются болезнями с наследственным предрасположением?
- 2.Какие болезни называются моногенными?
- 3.Что относится к полигенным болезням?
- 4.Перечислите виды мультифакториальных заболеваний.
- 5.Что относится к изолированным врожденным порокам развития?
- 6.Как наследуются прерывистые мультифакториальные заболевания?
- 7.Перечислите методы изучения мультифакториальных заболеваний.

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала		Уровень усвоения	Вид оценочного средства
Раздел 5 Наследственность и патология.				
Тема 5.4. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	1.	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические	1	А
	2.	Принципы лечения наследственных болезней	1	А
	3.	Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Проспективное и ретроспективное консультирование.	1	А
	4.	Показания к медико-генетическому консультированию	1	А
	5.	Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.	1	А

Блок А: Ответить на вопросы:

1. Перечислить методы диагностики наследственных болезней.
2. Каковы принципы лечения наследственных болезней?
3. Назвать виды профилактики наследственных болезней.
4. Что такое МГК?
5. Какие существуют этапы МГК?
6. Какое консультирование называется проспективным?
7. Какое консультирование называется ретроспективным?
8. Каковы показания к МГК?
9. Что относится к массовым скринирующим методам выявления наследственных заболеваний?
10. Что такое пренатальная диагностика?
11. Какие методы относятся к инвазивным?
12. Какие методы относятся к неинвазивным?
13. Что такое неонатальный скрининг?

ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ
УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

Утверждаю
Заместитель директора
по учебной работе
ГАПОУ РБ «Сибайский
медицинский колледж»
_____ А.А.Сафина
«31» августа 2018г.

Контрольно-измерительные материалы

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

31.02.01 Лечебное дело

Сибай 2018 г.

Содержание.

1. Паспорт комплекта контрольно-измерительных средств.

- Область применения.
- Система контроля и оценки освоения программы УД.
- Организация контроля и оценки освоения программы УД.

2. Пояснительная записка.

- Инструкция для эксперта.

3. Пакет для обучающегося.

- Инструкция для обучающегося.
- Тестовые задания для оценки освоения знаний.
- Бланк ответов для части I
- Практические задания для оценки освоения умений.
- Бланк ответов для части II

4. Пакет эксперта.

- Инструкция эксперта.
- Ответы(ключи)
- Условия выполнения заданий
- Рекомендации по проведению оценки
- Оценочная ведомость.

1. Паспорт комплекта контрольно-измерительных средств.

• Область применения.

Комплект контрольно-измерительных материалов разработан на основе программы подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ) в соответствии с ФГОС учебного плана по специальности СПО 31.02.01 Лечебное дело и рабочей программы учебной дисциплины.

Комплект контрольно-измерительных материалов по учебной дисциплине включает в себя тестовые задания, которые позволяют оценить знания студента и практические задания, которые позволяют оценить умения, полученные в ходе изучения дисциплины.

Практические задания (ситуационные задачи и составление текста беседы) для оценки **УМЕНИЙ**:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией,
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии,
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности,
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов,
- методы изучения наследственности и изменчивости в норме и патологии
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза,
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизм возникновения,
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Система контроля и оценивания освоения программы УД

Уровень сформированности комплекса умений и знаний (в письменной речи) аттестуемых определяется экспертами.

За верное выполнение всех заданий можно получить 40 баллов.

Минимальная граница по генетике определяется объемом знаний, умений и навыков, а именно: умение составить беседу

• Организация контроля и оценивания освоения программы УД.

За верное выполнение каждого задания с выбором ответа и с кратким ответом обучающийся получает 1 балл. За неверный ответ или отсутствие ответа выставляется 0 баллов.

2. Пояснительная записка

Комплект КИМов предназначен для оценки уровня освоения образовательной программы по дисциплине ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики по ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело базовой подготовки. КИМы охватывают основные разделы и соответствуют содержанию примерной и рабочей программы учебной дисциплины.

Структура КИМов включает задания в тестовой форме различного уровня сложности. Контрольно-оценочные материалы представлены в виде четырех вариантов, каждый из которых содержит тестовые задания и практическое задание (решение задач и составление бесед), с помощью которых преподаватель может проверить качество усвоения пройденного материала:

- часть I – 30 заданий с выбором ответа (задания закрытого типа)
- часть II – решение ситуационных задач.

В 1 части к каждому вопросу прилагаются варианты ответов, из которых следует выбрать один правильный. Верное выполнение задания, т.е. заданий с выбором одного ответа, оценивается одним баллом. Задание с выбором ответа считается выполненным, если студентом указан правильный ответ. Во всех остальных случаях (выбран другой ответ; выбрано два ответа или более, среди которых может быть и правильный; ответ на вопрос отсутствует) считается невыполненным. Студент получает 0 баллов. Общая стоимость тестовых заданий оценивается в 30 баллов.

Во 2 части обучающийся должен решить ситуационные задачи, которые предусматривают проверку усвоения умений, каждый правильный ответ оценивается в 1 балл. Общая стоимость практического задания оценивается в 10 баллов.

Общая стоимость всех заданий (тестовые и практические задания) оцениваются в 40 баллов.

91%-100% правильных ответов - оценка «отлично»

81%-90% правильных ответов – оценка «хорошо»

70% -80% правильных ответов – оценка «удовлетворительно»

ниже 70% правильных ответов – оценка «неудовлетворительно»

3. Пакет для обучающегося

➤ Инструкция для обучающегося.



Контрольно-измерительный материал по генетике состоит из двух частей.

Часть 1 включает 30 тестов, с выбором одного правильного ответа из предложенных. Рекомендуемое время на выполнение раздела 30 минут. Внимательно прочитайте каждое задание и проанализируйте все варианты предложенных ответов.

Часть 2 включает решение ситуационных задач. Если задачи решены правильно и ответы даны правильно, то студент получает 10 баллов. Каждый правильный ответ оценивается в 1 балл.

Рекомендуемое время на выполнение раздела 30 минут.

Общее время проведения экзамена – 60 минут.

По окончании выполнения заданий каждого из этих разделов не забывайте переносить свои ответы в Бланк ответов. Бланк ответов заполняется яркими чернилами, без исправлений. При выполнении заданий Вы можете пользоваться черновиком. Обращаем Ваше внимание, что записи в черновике не будут учитываться при оценке работы.

Советуем выполнять задания в том порядке, в котором они даны. Для экономии времени пропускайте задание, которое не удаётся выполнить сразу, и переходите к следующему. Если после выполнения всей работы у Вас останется время, Вы сможете вернуться к пропущенным заданиям. Баллы, полученные Вами за выполненные задания, суммируются. Постарайтесь выполнить как можно больше заданий и набрать наибольшее количество баллов.

Желаем успеха!

Бланк ответов для части I

Ф.И.О. _____
Группа _____ Отделение _____

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
21	22	23	24	25	26	27	28	29	30

Бланк ответов для части II

Ф.И.О. _____

Группа _____ Отделение _____

1.

2.

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

Рассмотрено и утверждено
на заседании ЦМК ОГСЭ,
ЕН и ОП дисциплин
Протокол № 1
от «31» августа 2018 г.
Председатель ЦМК
_____ М.Е. Малыгина

Утверждаю
Зам. директора по УР
_____ А.А.Сафина
«31» августа 2018 г.

Часть I. Тестовые задания для оценки усвоения знаний

31.02.01 Лечебное дело

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

2018 г.

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РБ
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

<p>Рассмотрено и утверждено на заседании ЦМК ОГСЭ, ОП и ЕН дисциплин</p>	<p>Специальность: 31.02.01 Лечебное дело ОП. 05 Генетика человека с основами медицинской генетики Тестовое задание Вариант I</p>	<p>Утверждаю Зам. директора по УР</p>
--	--	---

Часть I

1. Совокупность половых и неполовых хромосом:

- а) кариотип
- б) генотип
- в) фенотип
- г) половой хроматин

2. Что образуется в результате сперматогенеза:

- а) сперматозоид
 - б) зародыш
 - в) яйцеклетка
 - г) новорожденный
3. Гены в хромосоме расположены:
- а) линейно
 - б) в виде шара
 - в) в виде квадрата
 - г) в виде звезды
4. При каком виде доминирования появляется промежуточный признак:
- а) полном доминировании
 - б) неполном доминировании
 - в) кодоминировании
 - г) сверхдоминировании
5. Взятие амниотической жидкости плода для исследования – это:
- а) биопсия хориона
 - б) кордоцентез
 - в) определение альфа-фетопротеина
 - г) амниоцентез
6. К биологическим мутагенам относятся:
- а) нитраты
 - б) ферменты
 - в) влажность
 - г) вирусы
7. При синдроме Клайнфельтера в поведении может наблюдаться агрессивность, если:
- а) нормальный кариотип
 - б) увеличение числа X – хромосом
 - в) увеличение числа Y - хромосом
 - г) отсутствие Y – хромосом
8. С какой частотой встречается синдром Патау:
- а) 1:900 б) 1:6000 в) 1:500 г) 1:1000
9. Аморфные мутации проявляются тем, что:
- а) мутация произошла и признак исчез
 - б) уменьшилась выраженность признака
 - в) усилилась выраженность признака
 - г) вместо одного признака появился другой
10. К каким мутагенам относятся лекарственные вещества:
- а) морфологическим
 - б) химическим
 - в) физическим
 - г) биологическим
11. К нарушению обмена липидов относится:
- а) муковисцидоз
 - б) фенилкетонурия
 - в) болезнь Тея-Сакса
 - г) гипотиреоз
12. Какие из симптомов являются диагностическими признаками фенилкетонурии:
- а) катаракта, общая дистрофия, увеличение печени и селезенки
 - б) порок сердца, высокий рост, длинные тонкие пальцы
 - в) голубой цвет склер, «мышинный» запах, слабая пигментация кожи и волос
 - г) крыловидные складки шеи, невысокий рост
13. Консультирование после рождения больного ребенка в семье относительно здоровья будущего ребенка – это:

- а) директивное консультирование
 - б) недирективное
 - в) перспективное
 - г) ретроспективное
14. Что такое аутосомы:
- а) неполовые хромосомы
 - б) неполовые клетки
 - в) половые хромосомы
 - г) половые клетки
15. Если доминантный ген полностью подавляет действие рецессивного гена, то это называется:
- а) полным доминированием
 - б) неполным доминированием
 - в) кодоминированием
 - г) гибридизацией
16. В какой фазе хромосомы располагаются на экваторе:
- а) анафазе
 - б) метафазе
 - в) профазе
 - г) телофазе
17. Изучение узора стопы:
- а) пальмоскопия
 - б) плантоскопия
 - в) гастроскопия
 - г) офтальмоскопия
18. Точность генетического прогноза зависит от:
- а) биохимического анализа
 - б) иммуногенетического анализа
 - в) точности клинико-генетического диагноза
 - г) популяционно-статистического анализа
19. Гены располагаются:
- а) в хромосомах
 - б) в цитоплазме
 - в) в митохондриях
 - г) в ядрышке
20. Пренатальная диагностика - это диагностика:
- а) новорожденных
 - б) взрослых
 - в) подростков
 - г) дородовая
21. К физическим мутагенам относится:
- а) вирусы
 - б) ферменты
 - в) гормоны
 - г) температура
22. В каком году генетика утвердилась как наука:
- а) 1865
 - б) 1900
 - в) 1911
 - г) 1949
23. Кто является основоположником генетики:
- а) Мишер
 - б) Мендель

- в) Морган
г) Миллер
24. Носителем наследственной информации является:
а) ДНК
б) р-РНК
в) аминокислота
г) и-РНК
25. Какой тип деления клетки не сопровождается уменьшением набора хромосом:
а) митоз б) мейоз в) генотип г) фенотип
26. Что называется генотипом:
а) совокупность наследственных признаков
б) внешнее проявление признака
в) половые хромосомы
г) неполовые хромосомы
27. Кроссинговер – это:
а) перекрест и обмен участками хроматид
б) выделение участка хроматид
в) повторение участка хроматид
г) соединение хроматид
28. Составление и анализ родословных характерны для:
а) цитогенетического метода
б) биохимического метода
в) близнецового метода
г) генеалогического метода
29. Что используется для определения полового хроматина:
а) колхицин
б) гипертонический раствор
в) индигокармин
г) гипотонический раствор
30. Какой кариотип будет при моносомии X:
а) 47, XXX б) 46, XY в) 45, XO г) 46, XX

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РБ
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

<p>Рассмотрено и утверждено на заседании ЦМК ОГСЭ, ОП и ЕН дисциплин</p>	<p align="center">Специальность: 31.02.01 Лечебное дело ОП. 05 Генетика человека с основами медицинской генетики Тестовое задание Вариант II</p>	<p align="center">Утверждаю Зам. директора по УР</p>
--	--	--

--	--	--

Часть I

1. Каким будет кариотип при трисомии X:
 - а) 48, XXXY
 - б) 47, XXX
 - в) 47, XXУ
 - г) 46, XX
2. Синдром Эдвардса – это:
 - а) трисомия 18
 - б) моносомия X
 - в) трисомия 13
 - г) трисомия 21
3. Какие мутации вызывают гибель организма:
 - а) летальные
 - б) полуметальные
 - в) нейтральные
 - г) положительные
4. Если усилилась выраженность признака, то это мутация:
 - а) неоморфная
 - б) гиперморфная
 - в) гипоморфная
 - г) аморфная
5. Фенилкетонурия – это нарушение обмена:
 - а) гормонов
 - б) углеводов
 - в) аминокислот
 - г) липидов
6. К нарушению обмена стероидов относится:
 - а) фенилкетонурия
 - б) муковисцидоз
 - в) гипотиреоз
 - г) аденогенитальный синдром

7. Какие из перечисленных симптомов являются диагностическими признаками синдрома Патау:
- а) микроцефалия, микрофтальмия, двухсторонние расщелины верхней губы и неба, дефекты перегородок сердца
 - б) высокий рост, порок сердца, длинные тонкие пальцы
 - в) врожденная глухота, ломкость костей, голубой цвет склер
 - г) плоское лицо, толстый выступающий из рта язык
8. При каком способе проведения консультирования дается совет относительно дальнейшего деторождения:
- а) перспективном
 - б) ретроспективном
 - в) директивном
 - г) недирективном
9. Что такое аллосомы:
- а) половые хромосомы
 - б) половые клетки
 - в) неполовые хромосомы
 - г) неполовые клетки
10. Группа риска – это:
- а) спортсмены
 - б) наркоманы
 - в) алкоголики
 - г) лица, имеющие гены наследственных заболеваний
11. Когда происходит деспирализация хромосом
- а) в профазе
 - б) в анафазе
 - в) в метафазе
 - г) в телофазе
12. Процесс образования и созревания половых клеток называется:
- а) кариокинезом
 - б) цитокинезом
 - в) гаметогенезом
 - г) генеалогией
13. Что образуется в результате сперматогенеза:
- а) сперматозоид
 - б) зародыш
 - в) яйцеклетка
 - г) новорожденный
14. Гены в хромосоме расположены:
- а) линейно
 - б) в виде шара
 - в) в виде квадрата
 - г) в виде звезды
15. При каком виде доминирования появляется промежуточный признак:
- а) полном доминировании
 - б) неполном доминировании
 - в) кодоминировании
 - г) сверхдоминировании
16. Взятие амниотической жидкости плода для исследования – это :
- а) биопсия хориона
 - б) кордоцентез
 - в) определение альфа-фетопротеина
 - г) амниоцентез
17. Год создания хромосомной теории наследственности:

- а) 1900
 - б) 1911
 - в) 1949
 - г) 1953
18. Кем была создана хромосомная теория наследственности:
- а) Менделем
 - б) Морганом
 - в) Мишером
 - г) Миллер
19. В состав нуклеотида входит:
- а) азотистое основание
 - б) липиды
 - в) соляная кислота
 - г) серная кислота
20. Какое деление характерно для соматических клеток:
- а) митоз
 - б) мейоз 1
 - в) мейоз 2
 - г) амитоз
21. Внешнее проявление признака – это :
- а) фенотип
 - б) генотип
 - в) кариотип
 - г) аллелизм
22. Кто открыл законы наследования признаков:
- а) Мендель
 - б) Мишер
 - в) Морган
 - г) Мечников
23. Какой метод занимается определением количества и качества хромосом:
- а) генеалогический
 - б) биохимический
 - в) близнецовый
 - г) цитогенетический
24. Генеалогический метод занимается изучением:
- а) количества и качества хромосом
 - б) кожного рисунка
 - в) полового хроматина
 - г) родословных
25. Что является характерным при синдроме Шерешевского – Тернера
- а) гигантизм
 - б) полидактилия
 - в) крыловидные складки шеи
 - г) косоглазие
26. При трисомии X обнаружено:
- а) отсутствие тельца Барра б) 2 тельца Барра в) 1 тельце Барра г) 3 тельца Барра
27. При каком синдроме может быть отсутствие слухового прохода:
- а) Эдвардса
 - б) Дауна
 - в) Шерешевского - Тернера
 - г) Клайнфельтера
28. Какие мутации снижают жизнеспособность организма :
- а) полуметальные
 - б) положительные
 - в) нейтральные

- г) летательные
29. Если в процессе эволюции появляется новый признак, то это мутация:
- а) гиперморфная б) неоморфная в) гипоморфная г) аморфная
30. Галактоземия – это нарушение обмена:
- а) гормонов
 б) липидов
 в) углеводов
 г) аминокислот

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
 ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РБ
 «СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

<p>Рассмотрено и утверждено на заседании ЦМК ОГСЭ, ОП и ЕН дисциплин</p>	<p align="center">Специальность: 31.02.01 Лечебное дело ОП. 05 Генетика человека с основами медицинской генетики Тестовое задание Вариант III</p>	<p align="center">Утверждаю Зам. директора по УР</p>
--	--	---

Часть I

1. К нарушению обмена гормонов относится :
 - а) муковисцидоз
 - б) болезнь Гоше
 - в) фенилкетонурия
 - г) гипотиреоз
2. Какие из симптомов являются диагностическими признаками синдрома Дауна:
 - а) умственная отсталость, катаракта, общая дистрофия
 - б) порок сердца, высокий рост, подвывих хрусталика
 - в) врожденная глухота, ломкость костей, голубой цвет склер
 - г) плоское лицо, низкий скошенный лоб, толстый выступающий изо рта язык, дефект межпредсердной перегородки
3. Неонатальный скрининг проводится :
 - а) до зачатия
 - б) во время беременности
 - в) среди новорожденных
 - г) среди детей
4. Что называется гаметогенезом – процесс :
 - а) образования и созревания половых клеток
 - б) образования органов
 - в) разложения клеток
 - г) слияния клеток
5. Если доминантный ген не полностью подавляет действие рецессивного гена – это называется:
 - а) полным доминированием
 - б) неполным доминированием
 - в) кодоминированием
 - г) гибридизацией
6. Что происходит в анафазе :
 - а) подготовка клетки к делению
 - б) деспирализация хромосом
 - в) разделение хроматид
 - г) спирализация хромосом
7. Братья и сестры – это :
 - а) пробанды
 - б) плазмиды
 - в) сибсы
 - г) мутоны
8. Что называется генотипом:
 - а) совокупность наследственных признаков
 - б) внешнее проявление признака
 - в) половые хромосомы
 - г) неполовые хромосомы
9. Кроссинговер – это :
 - а) перекрест и обмен участками хроматид
 - б) выделение участка хромосомы
 - в) повторение участка хромосомы
 - г) соединение хроматид
10. Составление и анализ родословных характерны для:
 - а) цитогенетического метода
 - б) биохимического метода
 - в) близнецового метода
 - г) генеалогического метода
11. Что используется для определения хроматина:

- а) колхицин
 - б) гипертонический раствор
 - в) индигокармин
 - г) гипотонический раствор
12. Когда было расшифрована молекула ДНК:
- а) 1900
 - б) 1953
 - в) 1949
 - г) 1865
13. Кем была расшифрована молекула ДНК:
- а) Менделем и Вавиловым
 - б) Уотсоном и Криком
 - в) Юстом и Гальтоном
 - г) Мишером и Морганом
14. Первичным продуктом гена является :
- а) ДНК
 - б) и-РНК
 - в) р-РНК
 - г) т-РНК
15. Какой набор хромосом получается при митотическом делении диплоидного ядра :
- а) диплоидный
 - б) гаплоидный
 - в) тетраплоидный
 - г) триплоидный
16. Явление существования гена у представителей данного вида несколькими аллелями представлено :
- а) множественным аллелизмом
 - б) пенетрантностью
 - в) экспрессивностью
 - г) плейотропией
17. Единообразие гибридов I поколения – это
- а) I закон Менделя
 - б) II закон Менделя
 - в) III закон Менделя
 - г) IV закон Менделя
18. Кто впервые обнаружил ядро в клетке:
- а) Гук
 - б) Браун
 - в) Левенгук
 - г) Мечников
19. Чему соответствует триплет и-РНК:
- а) аминокислоте
 - б) белку
 - в) гену
 - г) углеводу
20. Что образуется в результате овогенеза:
- а) яйцеклетка
 - б) зародыш
 - в) сперматозоид
 - г) новорожденный
21. Гены располагаются:
- а) в хромосомах
 - б) в цитоплазме

- в) в митохондриях
 г) в ядрышке
22. Если гены полностью подавляют действия другого гена, тогда такое явление называется:
 а) полным доминированием
 б) неполным доминированием
 в) кодоминированием
 г) сверхдоминированием
23. Пренатальная диагностика – это диагностика:
 а) новорождённых
 б) взрослых
 в) подростков
 г) дородовая
24. К физическим мутагенам относится:
 а) вирусы
 б) ферменты
 в) гормоны
 г) температура
25. Синдром Патау – это:
 а) трисомия 21
 б) трисомия 13
 в) трисомия 18
 г) трисомия X
26. Генные мутации обусловлены изменением:
 а) числа хромосом
 б) структуры хромосом
 в) в пределах гена
 г) фенотипа
27. Если мутация произошла и признак исчез, то это мутация:
 а) аморфная б) неоморфная в) гипоморфная г) гиперморфная
28. К каким мутагенам относятся гельминты:
 а) химическим б) биологическим в) физическим г) морфологическим
29. К нарушению обмена липидов относится:
 а) галактоземия б) фенилкетонурия в) болезнь Гоше г) муковисцидоз
30. При нарушении обмена углеводов из питания исключают:
 а) метионин
 б) фенилаланин
 в) липиды
 г) лактозу

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
 ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РБ
 «СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

<p>Рассмотрено и утверждено на заседании ЦМК ОГСЭ, ОП и ЕН дисциплин</p>	<p align="center">Специальность: 31.02.01 Лечебное дело ОП. 05 Генетика человека с основами медицинской генетики Тестовое задание Вариант IV</p>	<p align="center">Утверждаю Зам. директора по УР</p>
--	---	---

--	--	--

Часть I

1. Медико-генетическое консультирование – это:
 - а) наука о наследственности
 - б) наука об изменчивости
 - в) наука о строение человека
 - г) вид профилактики наследственных заболеваний
2. Накопление в популяциях мутаций, снижающих приспособленность организмов к условиям существования называется:
 - а) генетическим грузом
 - б) группой сцепления
 - в) гермафродитизмом
 - г) дифференцировкой
3. Что происходит в метафазе:
 - а) подготовка клетки к делению
 - б) расположение хромосомы на экваторе
 - в) разделение хроматид
 - г) увеличение объёма ядра
4. Плантоскопия – это изучение:
 - а) узора ладони
 - б) узора стопы
 - в) органов
 - г) тканей
5. В каком году был обнаружен половой хроматин:

- а) 1900
 - б) 1949
 - в) 1953
 - г) 1911
6. Кем был обнаружен половой хроматин:
- а) Уотсоном и Криком
 - б) Баром и Бертрамом
 - в) Менделем и Вавиловым
 - г) Мишером и Морганом
7. Совокупность половых и неполовых хромосом:
- а) кариотип
 - б) генотип
 - в) фенотип
 - г) половой хроматин
8. К каким мутагенам относятся лекарственные вещества:
- а) морфологическим
 - б) химическим
 - в) физическим
 - г) биологическим
9. К нарушению обмена липидов относится:
- а) муковисцидоз
 - б) фенилкетонурия
 - в) болезнь Тея-Сакса
 - г) гипотиреоз
10. Точность генетического прогноза зависит от:
- а) биохимического анализа
 - б) иммуногенетического анализа
 - в) точности клинико-генетического диагноза
 - г) популяционно-статистического анализа
11. Гены располагаются:
- а) в хромосомах
 - б) в цитоплазме
 - в) в митохондриях
 - г) в ядрышке
12. Кто является основоположником генетики:
- а) Мишер
 - б) Мендель
 - в) Морган
 - г) Миллер
13. Носителем наследственной информации является:
- а) ДНК
 - б) р-РНК
 - в) аминокислота
 - г) и-РНК
14. Какой тип деления клетки не сопровождается уменьшением набора хромосом:
- а) митоз
 - б) мейоз
 - в) генотип
 - г) фенотип
15. Что называется генотипом:
- а) совокупность наследственных признаков
 - б) внешнее проявление признака
 - в) половые хромосомы

- г) неполовые хромосомы
16. Кроссинговер – это:
- а) перекрест и обмен участками хроматид
 - б) выделение участка хроматид
 - в) повторение участка хроматид
 - г) соединение хроматид
17. Фенилкетонурия – это нарушение обмена:
- а) гормонов
 - б) углеводов
 - в) аминокислот
 - г) липидов
18. К нарушению обмена стероидов относится:
- а) фенилкетонурия
 - б) муковисцидоз
 - в) гипотиреоз
 - г) адреногенитальный синдром
19. Когда происходит деспирализация хромосом
- а) в профазе
 - б) в анафазе
 - в) в метафазе
 - г) в телофазе
20. Процесс образования и созревания половых клеток называется:
- а) кариокинезом
 - б) цитокинезом
 - в) гаметогенезом
 - г) генеалогией
21. Кем была создана хромосомная теория наследственности:
- а) Менделем
 - б) Морганом
 - в) Мишером
 - г) Миллер
22. В состав нуклеотида входит:
- а) азотистое основание
 - б) липиды
 - в) соляная кислота
 - г) серная кислота
23. Какое деление характерно для соматических клеток:
- а) митоз
 - б) мейоз 1
 - в) мейоз 2
 - г) амитоз
24. Внешнее проявление признака – это :
- а) фенотип
 - б) генотип
 - в) кариотип
 - г) аллелизм
25. При трисомии X обнаружено:
- а) отсутствие телец Барра
 - б) 2 тельца Барра
 - в) 1 тельце Барра
 - г) 3 тельца Барра
26. При каком синдроме может быть отсутствие слухового прохода:
- а) Эдвардса
 - б) Дауна

- в) Шерешевского - Тернера
 - г) Клайнфельтера
27. Какие мутации снижают жизнеспособность организма :
- а) полублетальные
 - б) положительные
 - в) нейтральные
 - г) летательные
28. Если в процессе эволюции появляется новый признак , то это мутация:
- а) гиперморфная
 - б) неоморфная
 - в) гипоморфная
 - г) аморфная
29. Первичным продуктом гена является :
- а) ДНК б) и-РНК в) р-РНК г) т-РНК
30. Какой набор хромосом получается при митотическом деление диплоидного ядра :
- а) диплоидный б) гаплоидный в) тетраплоидный г) триплоидный

**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РЕСПУБЛИКИ БАШКОРТОСТАН
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

Рассмотрено и утверждено
на заседании ЦМК ОГСЭ,
ЕН и ОП дисциплин
Протокол №
от «31» августа 2018 г.
Председатель ЦМК
_____ М.Е. Малыгина

Утверждаю
Зам. директора по УР
_____ А.А.Сафина
«31» августа 2018 г.

Часть II. Практические задания для оценки усвоения умений

31.02.01 Лечебное дело

ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики

2018 г.

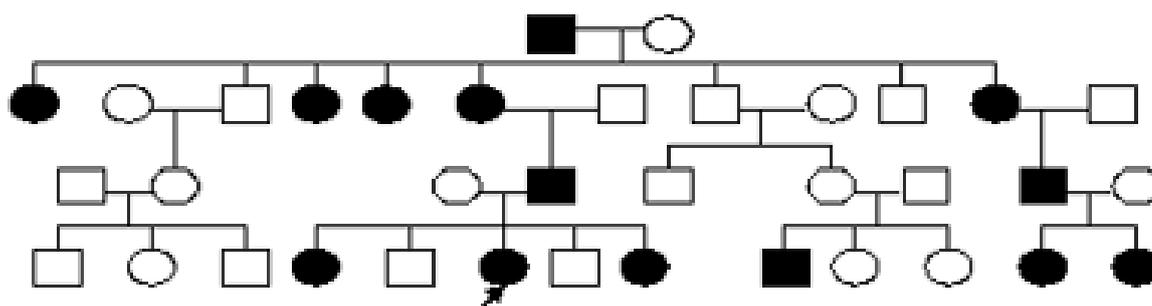
**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РБ
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

<p>Рассмотрено и утверждено на заседании ЦМК ОГСЭ, ОП и ЕН дисциплин</p>	<p>Специальность: 31.02.01 Лечебное дело ОП. 05 Генетика человека с основами медицинской генетики Практическая часть Вариант I</p>	<p>Утверждаю Зам. директора по УР</p>
--	--	---

--	--	--

Решить задачи:

1. В поликлинику пришли муж и жена, являющиеся троюродными братом и сестрой. Они жаловались, что у их ребенка наблюдаются судорожные припадки, дрожание конечностей и неприятный запах пота и мочи, родители здоровы. Какой предварительный диагноз вы можете поставить? Как его подтвердить? Чем можно помочь ребенку?
2. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



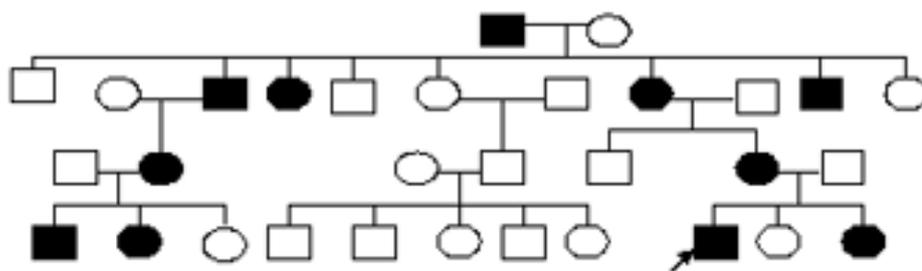
**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РБ
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

<p>Рассмотрено и утверждено на заседании ЦМК ОГСЭ, ОП и ЕН дисциплин</p>	<p>Специальность: 31.02.01 Лечебное дело ОП. 05 Генетика человека с основами медицинской генетики Практическая часть Вариант II</p>	<p>Утверждаю Зам. директора по УР</p>
--	---	---

Решить задачи

1. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по поводу того, что родившаяся у нее дочь страдает рвотой, диареей, останавливается прибавка в массе тела, наблюдается вялое сосание, появилась желтая окраска склер, слизистых и кожи. Какой предположительно можно поставить диагноз? Как его подтвердить? Каков прогноз заболевания и какие рекомендации можно дать родителям ребенка?

2. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РБ
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

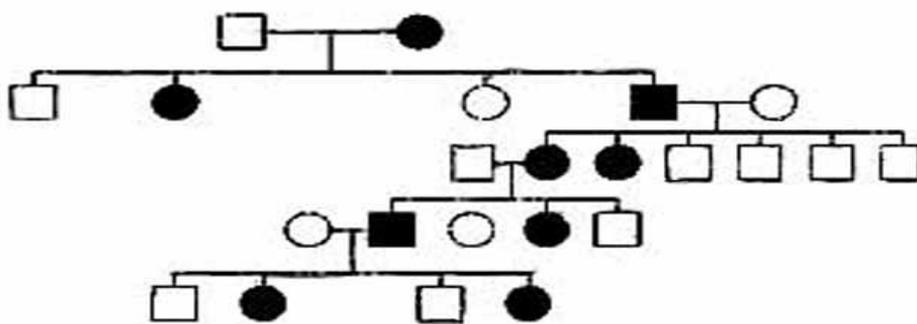
<p>Рассмотрено и утверждено на заседании ЦМК ОГСЭ, ОП и ЕН дисциплин</p>	<p>Специальность: 31.02.01 Лечебное дело ОП. 05 Генетика человека с основами медицинской генетики Практическая часть Вариант III</p>	<p>Утверждаю Зам. директора по УР</p>
--	--	---

--	--	--

1. Супруги В-ко обратились в МГК по прогнозу потомства в связи с болезнью Дауна у ребенка, который умер на 3-м месяце жизни от сепсиса. Женщине 24 года, здорова. При осмотре обнаруживается правильное телосложение. Дерматоглифы рук без патологии. Кариотип 46,XX. Родословная без сигнального отягощения. Мужу 26 лет, здоров, имеет правильное телосложение, дерматоглифы рук без патологии. Кариотип 46,XY. Родословная без особенностей. Ответьте письменно на вопросы.

1. Каков прогноз потомства по болезни Дауна у данных родителей?
2. Необходимо ли было определение кариотипов у них?
3. Как изменится прогноз потомства по болезни Дауна у этих супругов через 10-15 лет?

2. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.

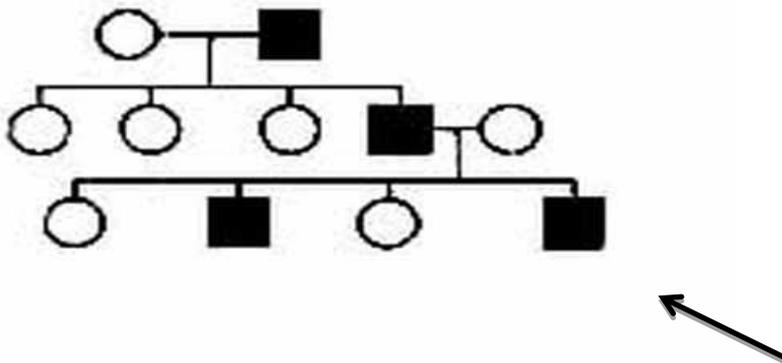


**ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ РБ
«СИБАЙСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

<p>Рассмотрено и утверждено на заседании ЦМК ОГСЭ, ОП и ЕН дисциплин</p>	<p>Специальность: 31.02.01 Лечебное дело ОП. 05 Генетика человека с основами медицинской генетики Практическая часть Вариант IV</p>	<p>Утверждаю Зам. директора по УР</p>
--	---	---

1. Больная Т-ко, 27 лет, направлена в МГК по поводу бесплодия в 5-летнем браке. Выяснено, что у женщины никогда не было менструаций. При обследовании обнаружено: рост 142 см, вес 50 кг, короткая шея с крыловидными складками. Искривление ключиц и позвоночника. На лице, туловище и конечностях большое количество пигментированных родинок. Низкий рост волос на шее сзади. Молочные железы недоразвиты, соски их резко втянуты. Половое оволосение скудное. Дальновзоркость обоих глаз. Интеллект не нарушен. При гинекологическом обследовании определяется очень маленькая, недоразвитая матка, яичники в виде тяжей. Дерматоглифика с грубыми патологическими знаками. Половой хроматин (тельца Барра) в буккальном соскобе не обнаружен. В родословной случаев низкорослости и бесплодия неизвестно. Ответьте письменно на вопросы.

1. Какой диагноз можно поставить женщине?
 2. Какой можно ожидать у нее кариотип?
 3. Какие признаки являются решающими в постановке диагноза?.....
2. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



4. Пакет эксперта.

Инструкция эксперта.

Контрольно-измерительный материал по генетике состоит из двух частей, включающих тестовые и практические задания.

Часть 1 включает 30 тестов, с выбором одного правильного ответа из предложенных. Рекомендуемое время на выполнение раздела 30 минут. Внимательно прочитайте каждое задание и проанализируйте все варианты предложенных ответов.

Часть 2 включает решение задач и ответы на вопросы. Если задачи решены правильно и правильно даны ответы на вопросы задачи, то студент получает 10 баллов. Каждый правильный ответ оценивается в 1 балл.

Рекомендуемое время на выполнение раздела 30 минут.

Общее время проведения экзамена – 60 минут.

➤ **Рекомендации по проведению оценки:**

1. Ознакомьтесь с заданиями для студентов, сдающих экзамен, оцениваемыми знаниями и умениями, показателями оценки
2. Создайте доброжелательную обстановку, но не вмешивайтесь в ход (технику) выполнения задания.
3. Соберите выполненные задания через 60 минут после начала выполнения и проверьте правильность выполнения задания.
 - 3.1. Ответы на задания части 1 проверяются сопоставлением с ключом, ответы на задания части 2 проверяются сопоставлением с модельным ответом.
 - 3.2. Верное выполнение каждого задания части 1 оценивается 1 баллом. За выполнение задания ставится 0 баллов, если:
 - а) указан неправильный ответ;
 - б) указаны 2 или несколько ответов, среди которых может быть и правильный;
 - в) ответ отсутствует.
 - 3.3. В части 2 верное выполнение каждой задачи оценивается 5 баллами. Ставится 0 баллов, если: а) в ответе допущена 1 ошибка; б) ответ отсутствует.
4. Суммируйте баллы, полученные обучающимся за верно выполненные задания.
5. Поставьте оценку, руководствуясь следующей шкалой:

Сумма баллов	% выполнения заданий	Оценка
37-40 баллов	91-100%	Отлично
32-36 баллов	81-90%	Хорошо
23-31 балла	70-80%	удовлетворительно
Менее 23 баллов	Менее 70%	неудовлетворительно

6. Перенесите № вариантов, набранные баллы обучающимися и выставленные им оценки в оценочную ведомость.

Государственное Автономное Профессиональное Образовательное Учреждение
РБ «Сибайский медицинский колледж»

Оценочная ведомость

для рубежного контроля в форме теста по учебной дисциплине **«Генетика человека с основами медицинской генетики»** обучающихся в группе 101 ф по специальности Лечебное дело

№ п/п	№ варианта	Фамилия, имя, отчество обучающегося	Количество набранных баллов	Оценка
1				
2				
3				
4				

5				
6				
7				
8				
9				
10				
11				
12				
13				
14				
15				
16				
17				
18				
19				
20				
21				
22				
23				
24				

Дата проведения экзамена «___»_____20__года

Время, отведённое на проведение экзамена - 60 минут.

Эксперт _____ (_____) Преподаватель _____ (_____)
Подпись *ФИО* *Подпись*

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ

➤ **Вариант I**

Бланк ответов для части I

I.

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	----------	-----------

а	а	а	б	г	г	в	б	а	б
11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
в	в	г	а	а	б	б	в	а	г
21	22	23	24	25	26	27	28	29	30
г	б	б	а	а	а	а	г	г	в

➤ **Вариант II**

Бланк ответов для части I

I.

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
б	а	а	б	в	г	а	а	а	г
11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
а	в	а	а	б	г	б	б	а	а
21	22	23	24	25	26	27	28	29	30
а	а	г	г	в	б	а	а	б	в

➤ **Вариант III**

Бланк ответов для части I

I.

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
г	г	в	а	б	в	а	а	а	г
11	12	13	14	15	16	17	18	19	20

г	б	б	б	а	а	а	б	а	а
21	22	23	24	25	26	27	28	29	30
а	а	г	г	б	а	а	б	в	г

➤ **Вариант IV**

Бланк ответов для части I

I.

1	2	3	4	5	6	7	8	9	10
г	а	б	б	б	б	а	б	в	в
11	12	13	14	15	16	17	18	19	20
а	б	а	а	а	а	в	г	б	в
21	22	23	24	25	26	27	28	29	30
б	а	а	а	б	а	а	б	б	а

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ 2 ЧАСТИ

Вариант 1

1. Фенилкетонурия: судорожные припадки, дрожание конечностей и неприятный запах пота и мочи, а также то, что родители являются кровными родственниками указывает на эту болезнь.
2. Необходимо провести молекулярно-генетический и биохимические исследования.
3. Необходимо снять ребенка с грудного вскармливания и назначить специальную белковую диету без фенилаланина.

- 2) 1. Доминантный ген сцепленный с X-хромосомой
2. Больных девочек больше, чем больных мальчиков, больные встречаются в каждом поколении, больной отец - все его дочери больны.
3. Генотип пробанда - $X^A X^a$

Вариант 2

- 1) 1. Галактоземия
2. Провести биохимический анализ, или молекулярно-генетический анализ.
3. Прогноз благоприятный, необходимо снять ребенка с грудного вскармливания, и перевести на диету, не содержащую галактозы и лактозы.

- 2) 1. Аутосомно-доминантный тип наследования
2. Больные в каждом поколении, здоровые дети у здоровых родителей, больные дети у больных родителей
3. Генотип пробанда - Aa

Вариант 3

- 1) 1. Болезнь Дауна в этой семье не является семейным заболеванием, рождение ребенка с этим синдромом вероятностное событие, которое составляет 1 ребенок на 800 рождений. Кариотип родителей нормальный, транслокаций у них нет.
2. Да, кариотипирование было необходимо для того, чтобы исключить транслокацию, т.е. прикрепление 21 хромосомы к 14 или 22. Если один из родителей будет являться обладателем такой мутации, то риск повторного рождения ребенка с синдромом Дауна составит 1 к 3.
3. Через 10-15 лет риск рождения ребенка с синдромом Дауна возрастет, т.к. матери будет свыше 35 лет, а риск рождения ребенка с этим синдромом растет с возрастом матери.

- 2) 1. X - сцепленный доминантный ген.
2. Больные в каждом поколении, от больного мужчины и здоровой женщины рождаются здоровые сыновья и дочери все больные, от больной женщины и здорового мужчины половина дочерей и сыновей будут больны.
3. Генотип пробанда $X^A X^a$

Вариант 4

- 1) 1. Синдром Шерешевского-Тернера.
2. 45, XO
3. Бесплодие в 5-летнем браке, отсутствие менструаций. Рост 142 см, короткая шея с крыловидными складками. Половое оволосение скудное. При гинекологическом обследовании определяется очень маленькая, недоразвитая матка, яичники в виде тяжей. Половой хроматин (тельца Барра) в буккальном соскобе не обнаружен.
- 2) 1. Голландрический тип наследования.

2.Болеют только мальчики, передается по мужской линии.

3.Генотип пробанда XU^A

