

Санкт-Петербургское государственное бюджетное
профессиональное образовательное учреждение «Фельдшерский колледж»

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.04. ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

34.02.01 Сестринское дело
срок обучения 2 года 10 месяцев
очная форма обучения

2026г.

Рабочая программа дисциплины ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело приказом Минпросвещения России № 527 от 04.07.2022 года и примерной образовательной программы по специальности среднего профессионального образования 34.02.01. Сестринское дело, утвержденной протоколом Федерального учебно-методического объединения по УГПС 34.00.00 Сестринское дело от 19.08.2022 №5, зарегистрированной в государственном реестре примерных основных образовательных программ приказом ФГБОУ ДПО ИРПО №П-40 от 08.02.2023

РАССМОТРЕНО
на заседании ЦМК
Протокол № 1 от 31.08.2026
Председатель ЦМК _____ Т.Л. Олейник

Разработчик программы- Кузнецова Наталья Борисовна-преподаватель первой квалификационной категории

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	11
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	14

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК 01, ОК 02, ОК 03.

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК3.1, ПК3.2., ПК3.3., ПК4.1., ПК4.2., ПК4.3., ПК4.5. ПК 4.6.	- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней	- 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.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	40
в т.ч.:	
теоретическое обучение	20
Самостоятельная работа	0
Промежуточная аттестация (<i>контрольная работа</i>)	1

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Уровень освоения	Коды компетенций формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4	5
Раздел 1. Основы генетики		2		
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Содержание 1. Краткая история развития медицинской генетики. 2. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 3. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 4. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2	1	ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		8		
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание 1. Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. 2. Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. 3. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. 4. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». 5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки.	4	1	ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ОК 01, ОК 02, ОК 03

	Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.			ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	Практическое занятие № 1 Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).	2	2	
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	Содержание	4		
	1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2.Сохранение информации от поколения к поколению. 3.Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 4.Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. 5.Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. 6. Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 7.Генетический код его универсальность, специфичность.	2	1	
	Практическое занятие № 2 Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	2	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		12		
Тема 3.1. Типы наследования	Содержание	6		ОК 01, ОК 02, ОК 03
	1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при	2		

признаков	моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. 2. Типы и закономерности наследования признаков у человека. 3. Генотип и фенотип. 4. Виды взаимодействия генов. 5. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия 6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора		1	ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	Практическое занятие № 3 Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач.	2	2	
	Практическое занятие № 4 Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резусконфликта матери и плода. Решение задач.	2	2	
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.	Содержание	6		ОК 01, ОК 02, ОК 03
	1. Основные виды изменчивости. 2. Причины мутационной изменчивости. 3. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	2	1	ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	Практическое занятие № 5 Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.	2	2	
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		6		
Тема 4.1. Методы	Содержание	6		ОК 01, ОК 02, ОК

изучения наследственности и изменчивости	1.Методы изучения наследственности и изменчивости. 2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, ПОП уляционно-статистический, иммуногенетический методы.	2	1	03 ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	Практические занятия № 6. Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом..	2	2	
	Практические занятия №7. Цитогенетический метод. Кариотипирование.	2	2	
Раздел 5. Наследственность и патология		12		
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	Содержание	8		ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	1.Классификация наследственных болезней. 2.Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания.	2	1	
	3.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. 4. Мультифакториальные заболевания. 5.Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.	2	1	
	Практическое занятие № 8,9 Изучение хромосомных и генных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.	4	2	
Тема 5.2. Медикогенетическое консультирование	Содержание	4		ОК 01, ОК 02, ОК 03 ПК 3.1., ПК 3.2.,
	1. Виды профилактики наследственных заболеваний. 2.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК).	4		

	3.Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 4.Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.		1	ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	Практическое занятие № 10 Профилактика и диагностика наследственных болезней	1		
Промежуточная аттестация - контрольная работа		1		
Всего:		40		

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины должны быть предусмотрены следующие специальные помещения:

Кабинет «Генетика с основами медицинской генетики»:

Рабочее место преподавателя.

Посадочные места по количеству обучающихся.

Доска классная.

Учебно-наглядные пособия:

1. Набор таблиц по генетике (по темам)
2. Набор фото больных с наследственными заболеваниями.
3. Набор слайдов «хромосомные синдромы»
4. Родословные схемы

Компьютерная техника с лицензионным программным обеспечением и возможностью подключения к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет».

Мультимедийная установка или иное оборудование аудиовизуализации

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

3.2.1. Основные печатные издания

1. Медицинская генетика: учебник для медицинских училищ и колледжей/ под ред. Н.П. Бочкова. — М.: ГЭОТАР-Медиа, 2020. — 224 с.: ил.
2. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2.
3. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021 – 224 с. ISBN 978-5-9704-3652-3

3.2.2. Основные электронные издания

1. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для СПО / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/160127> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
2. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для СПО / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
4. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490838>
5. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2022. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/491746>

6. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181- 5. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815>

3.2.3. Дополнительные источники

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика: учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021 – 224 с. ISBN 978-5-9704-3652-3
3. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для СПО / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — СанктПетербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9.
4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Е.К.Хандогина, И.Д.Терехова, С.С.Жилина, М.Е.Майорова, В.В.Шахтарин.- 3-е изд., стер. -М.: ГЭОТАРМедиа, 2019. - 192 с.: ил. ISBN 978-5-9704-5148-9.
5. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ О.Б.Гигани, В.П.Щипков, М.М.Азова .- Издательство КноРус, 2021.-208 с.- (Среднее профессиональное образование) – ISBN 978-5-406-06111-4 365
6. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для СПО / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3
7. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/ Э.Д.Рубан – Ростов-на-Дону, Феникс, 2021. – 319 с. – (Среднее медицинское образование) – ISBN 978-5-222-30680-2.

3.3 Требования к педагогическим работникам

Высшее профессиональное образование или среднее профессиональное образование по направлению подготовки "Образование и педагогика" или в области, соответствующей преподаваемому предмету, без предъявления требований к стажу работы, либо высшее профессиональное образование или среднее профессиональное образование и дополнительное профессиональное образование по направлению деятельности в образовательном учреждении без предъявления требований к стажу работы.

Дополнительное профессиональное образование по профилю педагогической деятельности не реже чем один раз в три года.

3.4 Особенности реализации программы для лиц с ОВЗ и инвалидностью.

Для обучающихся с ограниченными возможностями здоровья и обучающихся-инвалидов реализация программы осуществляется с учетом особенностей психофизического развития, индивидуальных возможностей и состояния здоровья на основе рекомендаций ПМПК и (или) индивидуальной программы реабилитации и абилитации.

3.5. Применение дистанционных образовательных технологий (ДОТ) и элементов электронного обучения

Реализация программы может осуществляться с применением дистанционных образовательных технологий (ДОТ) и электронного обучения (ЭО). Основными элементами системы ЭО и ДОТ являются: образовательные онлайн платформы, цифровые образовательные ресурсы, видеоконференции, вебинары, e-mail, электронные пособия и т.д.

Основными видами занятий с использованием электронного обучения и ДОТ являются:

- урок (off-line и on-line)
- лекция (off-line и on-line)
- практическое занятие (on-line)
- консультация индивидуальная или групповая (on-line)

Дистанционные технологии и электронное обучение может применяться для организации самостоятельной работы обучающихся, а также контроля и оценки результатов освоения программы.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Показатели оценки	Методы оценки
знания - 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	- полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний;	- Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач - контрольная работа;
умения - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.;	- демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами.	- Оценка выполнения практических заданий
ОК01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;	- Демонстрация интереса к будущей профессии и понимания ее значимости в современном обществе. Демонстрирует интереса-будущей профессии на аудиторных и	- Оценка выполнения практических заданий

	внеаудиторных занятиях:	
ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;	Демонстрирует умение планировать собственную деятельность, ставить цели и задачи; организовывать работу с основной и дополнительной литературой, Интернетом, дидактическим материалом при проведении предварительной диагностики наследственных болезней.	- Оценка выполнения практических заданий
ОК 03. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях.	Демонстрирует умение анализировать, делать выводы, выявлять закономерность, проводить наблюдение, обобщать результаты, моделировать стандартные и нестандартные ситуации, находить решения выхода из этих ситуаций, рационально использовать учебное время. Составлять план, анализировать полученные результаты. Демонстрирует умение проводить самооценку и взаимооценку Демонстрирует умение брать на- себя ответственность за работу членов команды, за результаты выполнения заданий	-Оценка выполнения практических заданий

**Оценочные материалы
к промежуточной аттестации в форме контрольной работы
по ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики**

1. Проверяемые результаты

Оценочные средства позволяют проверить следующие, запланированные в рабочей программе ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики результаты:

№	Результаты (умения, знания)	Оценочное средство
Уметь:		
	- проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; - формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней; - рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	На практических занятиях На практических занятиях Тестовые задания №15, 17,19, 27-30 Тестовые задания №3,7,8,24,27-00 Тестовые задания №5,6,8,27-30 На практических занятиях
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; - признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. - правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;	Тестовые задания №1,2,9,10,13,20,26 Тестовые задания №3,7,8,22,24 Тестовые задания №15,17,19,27-30 Тестовые задания №11,12,22,24 Тестовые задания №4,14,16,18,21,23,25 Тестовые задания №4,14,16,18,21,23,25 Тестовые задания №27,28,29,30 На практических занятиях

2. ПОРЯДОК ПРОВЕДЕНИЯ

2.1. Место проведения

Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета проводится в кабинете генетики с основами медицинской генетики.

2.2. Продолжительность проведения

Контрольная работа – 45 минут:

2.3. Требования к условиям проведения

Для проведения промежуточной аттестации в форме контрольной работы необходимо:

1. Расходные материалы:

Бланки тестов (по количеству студентов в группе).

Чистые листы для выполнения тестов (по количеству студентов в группе).

При проведении контрольной работы студентам раздаются бланки тестового задания, а также чистые листы для выполнения теста. Объясняются правила выполнения заданий. Объявляется количество времени, выделенного на выполнение заданий. После выполнения теста осуществляется проверка теста. Итоговая оценка является оценкой за тест.

2.4. Критерии оценивания и порядок выставления итоговой отметки

Отметка	Условия
5 (отлично)	100-95%, правильных ответов
4(хорошо)	94-85% правильных ответов
3(удовлетворительно)	84-70% правильных ответов
2(неудовлетворительно)	69% и менее правильных ответов

2.5. Ознакомление с результатами промежуточной аттестации

Результаты промежуточной аттестации объявляются в день сдачи контрольной работы, после проверки тестов. Итоговой оценкой является оценка за тест.

Типовое тестовое задание

ФИО

студента _____ Группа _____

Дата _____

Инструкция:

1. Время на прохождение теста - 45 минут
2. Работа выполняется письменно в отдельном подписанном листе.
3. Внимательно читайте инструкцию.
4. Задания распределены по уровню сложности:

Часть А- Тест 30 вопросов с выбором одного ответа. Правильное выполнение каждого из заданий оценивается 1 баллом (максимально 30 баллов);

Часть В – 3 задания повышенного уровня сложности (решение задач). Правильное выполнение задания 31 оценивается 1 баллом. Правильное выполнение каждого из заданий 32-33 оценивается 2 баллами. Выставляется 1 балл, если только один, из указанных в ответе элемент, соответствует эталону; во всех других случаях выставляется 0 баллов (максимально 5 баллов).

Ознакомьтесь с критериями оценки:

- «5» отлично 100-95% 33-35 правильных ответов,
- «4» хорошо 94-85% 30-32 правильных ответов,
- «3» удовлетворительно 84-75% 27-29 правильных ответов,
- «2» неудовлетворительно 74% и менее процентов 26 правильных ответов и менее.

Задания

Часть А

Внимательно прочитайте задания. В заданиях 1-30, выберите 1 правильный вариант ответа. Правильное выполнение каждого из заданий оценивается 1 баллом (максимально 30 баллов).

1. На одном участке цепи ДНК нуклеотиды: А-Г-Ц-Т-А-Ц-Ц. Определить нуклеотиды противоположной цепи:
А. Т-Ц-Г-А-Т-Г-Г.
Б. Т-Г-Ц-А-Т-Г-Ц.
В. А-Ц-Ц-Г-Т-А.
Г. У-У-Г-А-У-Г-Г.
2. Равноплечие хромосомы – это:
А. акроцентрические.
Б. метацентрические.
В. субметацентрические
Г. интерфазные.
3. При аутосомно-доминантном типе наследования признак проявляется:
А. в каждом поколении, у женщин
Б. через поколение у мужчин
В. через поколение, у женщин и мужчин
Г. в каждом поколении, у женщин и мужчин

4. Синдром Дауна обусловлен трисомией:
 - А. половых хромосом мужчины
 - Б. половых хромосом женщины
 - В. 18-ой пары хромосом.
 - Г. 21-ой пары хромосом
5. Генотип второй группы крови:
 - А. АВ
 - Б. ОО
 - В. АА
 - Г. ВВ
6. Универсальным донором является человек с генотипом:
 - А. АА
 - Б. ОО
 - В. ВВ
 - Г. АВ
7. Если у ребенка четвёртая группа крови АВ, то возможные группы крови родителей:
 - А. I гр. – I гр.
 - Б. III гр. – III гр.
 - В. III гр. – I гр.
 - Г. II гр. – III гр.
8. Отец страдает гемофилией, мать здорова и происходит из благополучной по гемофилии семьи. Сыновья будут:
 - А. все больны гемофилией
 - Б. все здоровы.
 - В. 50% больных, 50% здоровых
 - Г. 75% больных, 25% здоровых
9. Носителями наследственной информации в клетке является:
 - А. мезосомы
 - Б. хромосомы
 - В. пероксисомы
 - Г. жгутики
10. Место гена на хромосоме называется:
 - А. геном
 - Б. аллель
 - В. локус
 - Г. оперон
11. Здоровая женщина имеет кариотип:
 - А. 46, XY
 - Б. 45, XO
 - В. 47, XXY
 - Г. 46, XX

12. Мутации, связанные с изменением структуры гена, называются:
- А. хромосомные
 - Б. геномные
 - В. генные
 - Г. индуцированные
13. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности, называются:
- А. мезосомы
 - Б. аутосомы
 - В. пероксисомы
 - Г. хроматиды
14. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Дауна:
- А. 47; XX + 21
 - Б. 45; XO
 - В. 47; XX + 18
 - Г. 49; XXXY
15. Метод генетики, прослеживающий признак в ряду поколений, называется:
- А. биохимический
 - Б. цитологический
 - В. близнецовый
 - Г. генеалогический
16. Какой кариотип имеет девочка с синдромом Шершевского-Тернера:
- А. 46, X X
 - Б. 46, X Y
 - В. 45, XO
 - Г. 47, X X Y
17. Лицо, родословная которого составляется, называется:
- А. клиент
 - Б. инбридинг
 - В. родоначальник
 - Г. пробанд
18. Наследственное заболевание, сопровождающееся накоплением в организме фенилаланина, называется:
- А. фруктозурия
 - Б. анемия
 - В. галактоземия
 - Г. фенилкетонурия
19. Метод изучения рельефа кожи на пальцах, ладонях, подошвах стоп, называется:
- А. генеалогический
 - Б. дерматоглифический
 - В. цитологический
 - Г. близнецовый

20. Набор генов клетки называется:
- А. генотип
 - Б. наследственность
 - В. фенотип
 - Г. кариотип
21. Наследственное заболевание, характеризующееся нарушением цветового зрения, это:
- А. альбинизм
 - Б. дальтонизм
 - В. астигматизм
 - Г. ихтиоз
22. Организм, содержащий разные аллели одного гена, называется:
- А. зигота
 - Б. гомозигота
 - В. гамета
 - Г. гетерозигота
23. Наследственное заболевание, при котором в организме больного не усваивается галактоза (молочный сахар) называется:
- А. фенилкетонурия
 - Б. фруктозурия
 - В. галактоземия
 - Г. серповидно-клеточная анемия
24. Универсальным реципиентом является человек с генотипом:
- А. АА
 - Б. АВ
 - В. ВВ
 - Г. ОО
25. Наследственное заболевание, характеризующееся несвертываемостью крови у больного, называется:
- А. альбинизм
 - Б. гемофилия
 - В. фенилкетонурия
 - Г. талассемия
26. Совокупность генов – это:
- А. генотип
 - Б. кариотип
 - В. фенотип
 - Г. генофонд
27. Медико-генетическое консультирование помогает:
- А. прогнозировать появление наследственных заболеваний
 - Б. лечить наследственные заболевания
 - В. составить родословную
 - Г. все перечисленное верно

28. Второй этап медико-генетического консультирования:
А. уточнение диагноза
Б. определение генетического прогноза для потомства
В. определение величины риска иметь больное потомство
Г. нет верного ответа
29. Ультразвуковое исследование плода распространенный метод:
А. пренатальной диагностики;
Б. генеалогический;
В. цитогенетический;
Г. близнецовый.
30. Пренатальная диагностика – это:
А. комплекс мероприятий, направленных на предупреждение развития заболевания у ребенка
Б. мероприятия по предотвращению беременности при высоком риске рождения больного ребенка
В. диагностика болезни у эмбриона или плода
Г. оценка риска развития заболевания будущего ребенка

Часть В

Внимательно прочитайте задания.

Решить задачи.

Правильное выполнение задания 31 оценивается 1 баллом. Правильное выполнение каждого из заданий 32-33 оценивается 2 баллами. Выставляется 1 балл, если только один, из указанных в ответе элемент, соответствует эталону; во всех других случаях выставляется 0 баллов (максимально 5 баллов).

31. У родителей с положительным резус – фактором крови родился ребенок с отрицательным резус – фактором крови. Определить генотип родителей по этому признаку. Указать письменно схему записи задачи и ответ.
32. Дальтонизм – признак рецессивный, сцепленный с Х- хромосомой. Проявится ли это заболевание в F₁, если в семье отец страдает, а мать здорова и происходит из семьи благополучной по данному признаку. 1. Определите вероятность рождения больного ребенка в этой семье в %. 2. Определите генотипы и фенотипы всех членов родословной. Указать письменно схему записи задачи и ответ.
33. Женщина, имеющая III группу крови и положительный резус-фактор, вышла замуж за мужчину со II группой крови и положительным резус-фактором. У них родился ребенок с I группой крови и отрицательным резус-фактором. 1. Определите вероятность рождения второго ребенка с таким же генотипом. 2. Определите генотипы и фенотипы всех членов родословной. Указать письменно схему записи задачи и ответ.

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

31. У родителей с положительным резус – фактором крови родился ребенок с отрицательным резус – фактором крови. Определить генотип родителей по этому признаку. Указать письменно схему записи задачи и ответ.

Решение:

1. Обозначим аллели гена:

А – резус-положительный

а – резус-отрицательный

2. Генотип ребенка – аа. Одну хромосому ребенок получает от отца, другую – от матери. От отца и матери ребенок может получить рецессивные аллели а,а.

3. Отец и мать имеют положительный резус-фактор, следовательно гетерозиготные по этому признаку т.е. несут доминантный и рецессивный признаки, следовательно, их генотип – Аа.

Схема брака:

Р:	♀ А? резус-положительный	х	♂ А? резус-положительный
G:	 		 
F ₁ :	аа резус-отрицательный		

Ответ: Генотип родителей– Аа, Аа.

32. Дальтонизм – признак рецессивный, сцепленный с X- хромосомой. 1. Проявится ли это заболевание в F1, если в семье отец страдает, а мать здорова и происходит из семьи благополучной по данному признаку. 2. Определите генотипы и фенотипы всех членов родословной. Указать письменно схему записи задачи и ответ.

Решение:

1. Обозначим аллели гена:

X^A – здоров

X^a – дальтонизм

- По условию задачи муж страдает дальтонизмом, поэтому его генотип: X^aY , значит, в его генотипе имеется рецессивный аллель, определяющий заболевание - X^a .
- Жена не страдает этой аномалией, значит, в ее генотипе имеются доминантные аллели, определяющие здоровье по этому признаку - X^A .
- Одну хромосому ребенок получает от матери, другую от отца. Если в этой семье родится сын, то его генотип - X^AY , т.к. X^A хромосому он получил от матери, значит он будет здоров. Если в этой семье родится дочь, то её генотип - X^AX^a , т.к. X^A хромосому она получила от матери, а X^a от отца, значит она будет здорова, является носителем рецессивного аллеля X^a , определяющего заболевание.

Схема брака:

P:	♀ X^AX^A здорова	х	♂ X^aY болен
G:	X^A X^A		X^a Y
F ₁ :	X^AX^a : X^AX^a здоровы, носители болезни		X^AY : X^AY здоровы

Ответ: 1. вероятность рождения больного ребенка в этой семье 0%. 2. Генотип детей - X^AX^a : X^AX^a : X^AY : X^AY . Фенотип 100% здоровы, но все девочки (50%) являются носительницами рецессивного аллеля X^a , определяющей заболевание.

33. Женщина, имеющая III группу крови и положительный резус-фактор, вышла замуж за мужчину со II группой крови и положительным резус-фактором. У них родился ребенок с I группой крови и отрицательным резус-фактором. 1. Определите вероятность рождения второго ребенка с таким же генотипом. 2. Определите генотипы и фенотипы всех членов родословной. Указать письменно схему записи задачи и ответ.

Решение:

1. Обозначим аллели гена:

A – резус-положительный

a – резус-отрицательный

Таблица 1. Наследование групп крови системы AB0

Группа	Генотип
I (0)	J^0J^0
II (A)	J^AJ^A , J^AJ^0

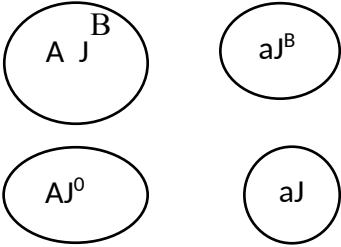
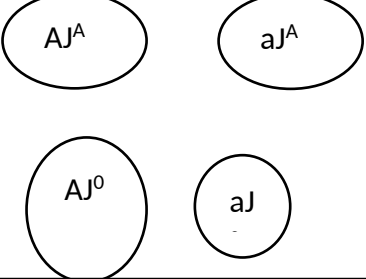
III (B)	$J^B J^B, J^B J^0$
IV (AB)	$J^A J^B$

2. Генотип ребенка – $J^0 J^0 aa$, фенотип I группа крови, отрицательный резус-фактор. Одну хромосому ребенок получает от отца, другую – от матери. От отца и матери ребенок может получить рецессивные аллели - $J^0 a, J^0 a$.

3. Генотип женщины – $Aa J^B J^0$, фенотип- положительный резус-фактор III группа крови, следовательно, она несет аллели $J^B A, J^B a, J^0 A, J^0 a$, Генотип другого родителя $Aa J^A J^0$, фенотип положительный резус-фактор II группа крови, следовательно, он несет аллели $A J^A, a J^A, A J^0, a J^0$.

3. Генотип детей – определяем решеткой Пеннета.

Схема брака:

P:	♀ $Aa J^B J^0$ (положительный резус-фактор III группа крови).			x	♂ $Aa J^A J^0$ (положительный резус-фактор II группа крови).		
G:							
F ₁ :		$A J^B$	$a J^B$		$A J^0$	$a J^0$	
	$A J^A$	$AA J^A J^B$	$aA J^A J^B$		$AA J^A J^0$	$Aa J^A J^0$	
	$a J^A$	$Aa J^A J^B$	$aa J^A J^B$		$Aa J^A J^0$	$aa J^A J^0$	
	$A J^0$	$AA J^B J^0$	$Aa J^B J^0$		$AA J^0 J^0$	$Aa J^0 J^0$	
	$a J^0$	$Aa J^B J^0$	$aa J^B J^0$		$Aa J^0 J^0$	$aa J^0 J^0$	

Ответ: Вероятность рождения второго ребенка с таким же генотипом ($aa J^0 J^0$) составляет 1:16.