

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

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.03. ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

31.02.01 Лечебное дело
срок обучения 3 года 10 месяцев
очная форма обучения

Рабочая программа дисциплины ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденного приказом Минпросвещения России № 526 от 04.07.2022 года

РАССМОТРЕНО

на заседании ЦМК

№ 1 от 31.08.2026г.

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	12
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.03 Генетика с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09.

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09, ЛР 7, ЛР 9, ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7	- 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 предварительную диагностику наследственных болезней; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	- 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;

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	36
в т.ч.:	
теоретическое обучение	8
Самостоятельная работа	0
Промежуточная аттестация (<i>Дифференцированный зачет</i>)	2

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. Цитологические основы наследственности		5		
Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	Содержание	1		ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК05 ОК 07 ОК 09 ЛР 7, ЛР 9
	Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики. Задачи и основные принципы медицинской генетики. Уровни организации генетического материала. Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека. Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин.	1	1	
	Практическое занятие № 1 Цитологические основы наследственности. Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. Уровни упаковки генетического материала. Решение задач на тему «Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского».	2	2	

	Практическое занятие № 2 Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.	2	2	
Раздел 2. Биохимические основы наследственности		5		
Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	Содержание	5		ОК 01 ОК 02 ОК04 ОК 05 ОК 09 ЛР 7, ЛР 9
	Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Экспрессия генов. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства. Генетический код, его свойства.	1	1	
	Практическое занятие № 3 Сравнение ДНК и РНК. Механизм кодирования наследственной информации. Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода.	2	2	
	Практическое занятие № 4 Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.	2	2	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		5		
Тема 3.1. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.	Содержание	5		ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4. ЛР 7, ЛР 9
	Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. Типы наследования признаков у человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Сцепленное с полом наследование.	1	1	
	Практическое занятие № 5 Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам:	2	2	

	Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием. Дигибридное скрещивание с полным доминированием.			
	Практическое занятие № 6 Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное с полом наследование.	2	2	
Раздел 4. Методы изучения наследственности человека		5		
Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.	Содержание	5		ОК 01 ОК 02 ОК 03 ОК 4 ОК 05 ОК 09 ПК 4.1. ЛР 7, ЛР 9
	Цитогенетический метод. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие Определять нарушения обмена веществ. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики.	1	1	
	Практическое занятие № 7. Составление родословных и их генетический анализ. Определение типа наследования заболевания (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный). Определение возможных генотипов членов рода	2	2	
	Практическое занятие №8. Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности человека»	2	2	
Раздел 5. Наследственность и среда		1		
Тема 5.1.	Содержание	1		ОК 01 ОК 02

Изменчивость и виды мутаций у организма.	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.	1	1	ОК 04 ОК 06 ОК 07 ЛР 7, ЛР 9
Раздел 6. Наследственность и патология		10		
Тема 6.1. Хромосомные болезни	Содержание	5		ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 07 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК6.7
	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни, общая характеристика. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).	1	1	
	Практическое занятие №9. Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: а) трисомии и моносомии аутосом.	2	2	
	Практическое занятие №10. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных.	2	2	
Тема 6.2. Генные болезни Мульти- факториальные болезни.	Содержание	5		ОК 01 ОК 02 ОК 05 ОК 09 ПК4.1. ПК4.4. ПК6.7 ЛР 7, ЛР 9
	Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни	1	1	
	Практическое занятие №11. Генные болезни. Мультифакториальные болезни.	2	2	

	Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы. Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови. Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных.			
	Практическое занятие №12. Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни.	2	2	
Раздел 7.Медико-генетическое консультирование		5		
Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	Содержание	3		
	Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена. Правовые и этические вопросы медицинской генетики	1	1	ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 09 ПК 4.4 ПК6.7 ЛР 7, ЛР 9
	Практическое занятие №13. Медико-генетическое консультирование. Подготовка плана беседы с целью проведения Опроса и учета пациентов с наследственной патологией. Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. Составление анкеты с целью проведения Опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии	2	2	

Промежуточная аттестация (Дифференцированный зачет.)	2		
Всего:	36		

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Кабинет «Медико-биологических дисциплин»:

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.

3.2.2. Основные электронные издания

1. 1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-5481-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970454817.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.
3. Русановский В. Основы генетики : учебник / Русановский В., В., Полякова Т., И., Сухов И. Б. — Москва : Русайнс, 2019. — 115 с. — ISBN 978-5-4365-3243-1. — URL: <https://book.ru/book/932133> (дата обращения: 03.03.2023). — Текст : электронный.
4. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Хандогина Е. К. , Терехова И. Д. , Жилина С. С. , Майорова М. Е. , Шахтарин В. В. , Хандогина А. В. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html> (дата обращения: 03.03.2023). - Режим доступа : по подписке.

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; признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию; - правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;	Демонстрируют решение заданий в тестовой форме. Демонстрируют знание терминов. Знают методы изучения генетики человека в норме и патологии. Умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. Логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач. Проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней.	- оценка процента правильных ответов на тестовые задания оценка результатов индивидуального устного опроса оценка правильности изображения схем и заполнения таблиц оценка правильности решения ситуационных заданий оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка продуктивности работы на практических занятиях наблюдение за ходом выполнения практической работы
умения - 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	- Демонстрируют практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм. Демонстрируют практические навыки при составлении беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Ориентируются в формулировке терминов. Составляют план беседы и	- Оценка соответствия эталону решения ситуационных задач соответствие презентации критериям оценки оценка полноты и правильности схем и таблиц наблюдение за ходом выполнения практической работы оценка результатов выполнения

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 предварительную диагностику наследственных болезней; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	опроса пациентов с наследственной патологией. .	практической работы оценка соответствия вопросов анкеты целям исследования контроль полноты заполнения портфолио достижений контроль правильности и полноты заполнения медицинской карты и дневника здоровья
--	---	--

**Типовые оценочные материалы к промежуточной аттестации
в форме дифференцированного зачета
по ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики**

1. Проверяемые результаты

Оценочные средства позволяют проверить следующие, запланированные в рабочей программе ОП.03 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

14	этапность оказания и стандарты оказания медицинской помощи женщинам в период беременности и в послеродовом периоде;	15, 22
15	порядок диспансерного наблюдения женщин в период беременности;	24
16	порядок и правила физической и психопрофилактической подготовки беременных женщин к родам, в том числе подготовки семьи к рождению ребенка	4
Уметь:		
1	проводить сбор медицинской информации, выявлять факторы риска и проблемы со здоровьем, обусловленные образом жизни;	32
2	обеспечивать печатной информацией о здоровом образе жизни все социальные и возрастные группы населения;	проверяется текущим контролем
3	проводить индивидуальные беседы по планированию семьи, личной гигиене, гигиене труда и отдыха, рациональному питанию;	31, 40
4	мотивировать пациента на здоровый образ жизни или его изменение, на улучшение качества жизни;	11, 16
5	информировать о возможности получения гражданами набора социальных услуг, предусмотренных законом;	проверяется текущим контролем
6	организовать (проводить) обучение в школах здоровья для подростков, молодых родителей, лиц старших возрастных групп, для пациентов с гипертонической болезнью, сахарным диабетом и другими хроническими неинфекционными заболеваниями;	25
7	соблюдать санитарно-эпидемиологические правила и нормативы (санитарные правила) медицинской организации обеспечивать личную и общественную безопасность при обращении с медицинскими отходами в местах их образования;	проверяется текущим контролем
8	использовать установленные правила и процедуры профессиональных коммуникаций фельдшера в интересах ребёнка и семьи;	проверяется текущим контролем
9	устанавливать профессиональный контакт с детьми разного возраста, их родителями, законными представителями;	проверяется текущим контролем
10	проводить первичный патронаж и динамическое наблюдение новорождённого на основе стандартов медицинской помощи в педиатрии;	28
11	проводить обучение уходу за новорождённым и грудному вскармливанию;	27
12	консультирование родителей и детей по вопросам сохранения здоровья, взросления, здорового образа жизни;	29
13	осуществлять мониторинг физического и нервно-психического развития здорового ребёнка;	30
14	проводить консультирование по вопросам планирования семьи и репродуктивного здоровья, в том числе подростков;	40

15	проводить диагностику беременности и медицинский осмотр беременных женщин;	14, 24
16	проводить занятия в группах психопрофилактической подготовки беременных и семьи к родам;	23
17	соблюдать санитарно-эпидемиологические правила и нормативы (санитарные правила) медицинской организации акушерского профиля.	проверяется текущим контролем

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

Дифференцированный зачёт- 2 часа:

2.3. Требования к условиям проведения

Для проведения промежуточной аттестации в форме дифференцированного зачета необходимо:

1. Расходные материалы:

Бланки тестов (по количеству студентов в группе).

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

При проведении дифференцированного зачёта 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 его проверка.

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 дифференцированного зачёта, после проверки тестов. Итоговой оценкой является оценка за тест.

Типовое задание

Вариант №

ФИО

студента _____ Группа _____

Дата _____

Инструкция:

1. Время на прохождение теста - 50 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. AA
 - Б. AB
 - В. BB
 - Г. OO
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 X- 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 , определяющего 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

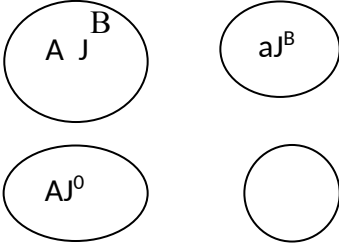
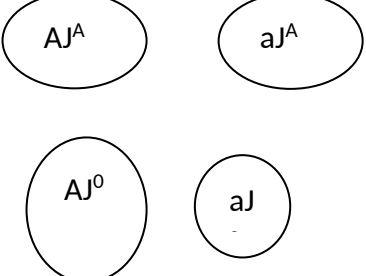
III (B)	$J^B J^B, J^B J^0$
IV (AB)	$J^A J^B$

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 AJ^A, aJ^A, AJ^0, aJ^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 :		AJ^B	aJ^B		AJ^0	aJ^0	
	AJ^A	$AAJ^A J^B$	$aAJ^A J^B$		$AAJ^A J^0$	$AaJ^A J^0$	
	aJ^A	$AaJ^A J^B$	$aaJ^A J^B$		$AaJ^A J^0$	$aaJ^A J^0$	
	AJ^0	$AAJ^B J^0$	$AaJ^B J^0$		$AAJ^0 J^0$	$AaJ^0 J^0$	
	aJ^0	$AaJ^B J^0$	$aaJ^B J^0$		$AaJ^0 J^0$	$aaJ^0 J^0$	

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