Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Богдалова Елена Владимировна
Должность: Проректор по образовательной деятельности
Дата подписания: 07.10.2026 12:33:17
Уникальный программный ключ:
ec85dd5a839619d48ea76b2d23dba88a9c82091a

МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение инклюзивного высшего образования

«Российский государственный университет социальных технологий»

(ФГБОУ ИВО «РГУ СоцТех»)

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по образовательной деятельности

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

ОП.06 - Генетика с основами медицинской генетики

34.02.01 Сестринское дело

Квалификация: медицинская сестра / медицинский брат

Форма обучения очная

на базе основного общего образования
срок обучения 2 года 10 месяцев

Москва 2026

Содержание

1. Паспорт фонда оценочных средств
2. Перечень оценочных средств
3. Описание показателей и критериев оценивания компетенций
4. Оценочные средства, характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения основной образовательной программы
5. Критерии и шкала оценивания компетенций на различных этапах их формирования
6. Описание процедуры оценивания знаний и умений, характеризующих этапы формирования компетенций

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

ОП.06 - Генетика с основами медицинской генетики

Оценочные средства составляются в соответствии с рабочей программой дисциплины (модуля) и представляют собой совокупность контрольно-измерительных материалов (типовые задачи (задания), контрольные работы, тесты и др.), предназначенных для измерения уровня достижения обучающимися установленных результатов обучения.

Оценочные средства используются при проведении текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации.

Таблица 1 - Перечень компетенций, формируемых в процессе освоения дисциплины

Код	Наименование общих компетенций	**Базовые компетенции для цифровой экономики**
ОК 01.	Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам	Критическое мышление в цифровой среде Креативное мышление Саморазвитие в условиях неопределенности
ОК 02.	Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности	Управление информацией и данными Критическое мышление в цифровой среде
ОК 04.	Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде	Коммуникация и кооперация в Критическое мышление в цифровой среде

Код	**Наименование видов деятельности и профессиональных компетенций**
ПК 4.1.	Проводить оценку состояния пациента

2. ПЕРЕЧЕНЬ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

№ п/п	Наименование оценочного средства	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в фонде
1	Разноуровневые задания	Различают задания а) репродуктивного уровня, позволяющие оценивать и диагностировать знание фактического материала (базовые понятия, алгоритмы, факты) и умение правильно использовать специальные термины и понятия, узнавание объектов изучения в рамках определенного раздела дисциплины; б) реконструктивного уровня, позволяющие оценивать и диагностировать умения синтезировать, анализировать, обобщать фактический и теоретический материал с формулированием конкретных выводов, установлением причинно-следственных связей; в) творческого уровня, позволяющие оценивать и диагностировать умения, интегрировать знания различных областей, аргументировать собственную точку зрения.	Комплект разноуровневых заданий
2	Реферат	Продукт самостоятельной работы студента, представляющий собой краткое изложение в письменном виде полученных результатов теоретического анализа определенной научной (учебно-исследовательской) темы, где автор раскрывает суть исследуемой проблемы, приводит различные точки зрения, а также собственные взгляды на нее.	Темы рефератов
3	Устный опрос	Средство контроля, организованное как специальная беседа преподавателя с обучающимся на темы, связанные с изучаемой дисциплиной, и рассчитанное на выяснение объема знаний обучающегося по определенному разделу, теме, проблеме и т.п.	Вопросы по темам/разделам дисциплины
4	Тест	Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося.	Тестовые задания

2. ОПИСАНИЕ ПОКАЗАТЕЛЕЙ И КРИТЕРИЕВ ОЦЕНИВАНИЯ КОМПЕТЕНЦИЙ

Оценивание результатов обучения по дисциплине ОП.06-Генетика с основами медицинской генетики осуществляется в соответствии с Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся.

Предусмотрены следующие виды контроля: текущий контроль (осуществление контроля всех видов аудиторной и внеаудиторной деятельности обучающегося с целью получения первичной информации о ходе усвоения отдельных элементов содержания дисциплины) и промежуточная аттестация (оценивается уровень и качество подготовки по дисциплине в целом).

Показатели и критерии оценивания компетенций, формируемых в процессе освоения данной дисциплины, описаны в таблицах ниже

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ОТВЕТОВ НА УСТНЫЕ ВОПРОСЫ

№ п/п	критерии оценивания	оценка/зачет
1.	1) полно и аргументированно отвечает по содержанию задания;) обнаруживает понимание материала, может обосновать свои суждения, применить знания на практике, привести необходимые примеры не только по учебнику, но и самостоятельно составленные; 3) излагает материал последовательно и правильно.	отлично
2.	студент дает ответ, удовлетворяющий тем же требованиям, что и для оценки «5», но допускает 1-2 ошибки, которые сам же исправляет.	хорошо
3.	ставится, если студент обнаруживает знание и понимание основных положений данного задания, но: 1) излагает материал неполно и допускает неточности в определении понятий или формулировке правил; 2) не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры; 3) излагает материал непоследовательно и допускает ошибки.	удовлетворите льно
4.	студент обнаруживает незнание ответа на соответствующее задание, допускает ошибки в формулировке определений и правил, искажающие их смысл, беспорядочно и неуверенно излагает материал; отмечаются та- кие недостатки в подготовке студента, которые являются серьезным препятствием к успешному овладению последующим материалом.	неудовлетворите льно

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ РЕШЕНИЯ ЗАДАЧ

№	Критерии оценивания	Оценка/зачет

п/п		
1	Полное верное решение. В логическом рассуждении и решении нет ошибок, задача решена рациональным способом. Получен правильный ответ. Ясно описан способ решения.	отлично
2	Решение в целом верное. В логическом рассуждении и решении нет существенных ошибок, но задача решена неоптимальным способом или допущено не более двух незначительных ошибок. В работе присутствуют арифметическая ошибка, механическая ошибка или описка при переписывании выкладок или ответа, не исказившие экономическое содержание ответа.	хорошо
3	Имеются существенные ошибки в логическом рассуждении и в решении. Рассчитанное значение искомой величины искажает экономическое содержание ответа. Доказаны вспомогательные утверждения, помогающие в решении задачи.	удовлетворительно
4	Решение неверное или отсутствует.	неудовлетворительно

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ РЕФЕРАТА

№ п/п	Критерии оценивания	Оценка/зачет
1.	ответ аргументирован, обоснован и дана самостоятельная оценка изученного материала	отлично
2.	ответ аргументирован, последователен, но допущены некоторые неточности	хорошо
3.	ответ является неполным и имеет существенные логические несоответствия	удовлетворительно
4.	в ответе отсутствует аргументация, тема не раскрыта	неудовлетворительно

Если студенческая работа отвечает всем требованиям критериев, то ей дается оценка ***отлично***. Если при оценивании половина критерием отсутствует, то работа оценивается ***удовлетворительно.*** При незначительном нарушении или отсутствии каких-либо параметров в работе, она оценивается ***хорошо.***

КРИТЕРИИ И ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

№ п/п	Критерии оценивания	Оценка/зачет
1	Оценка «отлично» выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний, причем не затрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе материал различной литературы, правильно обосновывает принятое нестандартное решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач по формированию общепрофессиональных компетенций.	*«отлично»/ «зачтено»*
2	Оценка «хорошо» выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения, а также имеет достаточно полное представление о значимости знаний по дисциплине.	*«хорошо»/ «зачтено»*
3	Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает сложности при выполнении практических работ и затрудняется связать теорию вопроса с практикой.	*«удовлетворительно»/ «зачтено»*
4	Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, неуверенно отвечает, допускает серьезные ошибки, не имеет представлений по методике выполнения практической работы. Как правило, оценка «неудовлетворительно» ставится студентам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по данной дисциплине.	*«неудовлетворительно»/ «не зачтено»*

КРИТЕРИИ И ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ УРОВНЕЙ ОСВОЕНИЯ КОМПЕТЕНЦИЙ

Шкала оценивания	Уровень освоенности компетенции	Результаты освоенности компетенции

Отлично	Высокий	студент, овладел элементами компетенции «знать», «уметь» и «владеть», проявил всесторонние и глубокие знания программного материала по дисциплине, освоил основную и дополнительную литературу, обнаружил творческие способности в понимании, изложении и практическом использовании усвоенных знаний.
Хорошо	Базовый	студент овладел элементами компетенции «знать» и «уметь», проявил полное знание программного материала по дисциплине, освоил основную рекомендованную литературу, обнаружил стабильный характер знаний и умений и проявил способности к их самостоятельному применению и обновлению в ходе последующего обучения и практической деятельности.
Удовлетворительно	Нормативный	студент овладел элементами компетенции «знать», проявил знания основного программного материала по дисциплине в объеме, необходимом для последующего обучения и предстоящей практической деятельности, изучил основную рекомендованную литературу, допустил неточности в ответе на экзамене, но в основном обладает необходимыми знаниями для их устранения при корректировке со стороны экзаменатора.
Неудовлетворительно	Компетенции не сформированы	студент не овладел ни одним из элементов компетенции, обнаружил существенные пробелы в знании основного программного материала по дисциплине, допустил принципиальные ошибки при применении теоретических знаний, которые не позволяют ему продолжить обучение или приступить к практической деятельности без дополнительной подготовки по данной дисциплине.

4. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов обучения

Методические рекомендации по подготовке к устному опросу

Одной из форм самостоятельной работы студентов является подготовка к устному опросу. Для подготовки к опросу студенту рекомендуется изучить лекционный материал, основную и дополнительную литературу, публикации, информацию из Интернет-ресурсов по соответствующей теме.

Эффективность подготовки студентов к устному опросу зависит от качества ознакомления с научной и методической литературой. При подготовке к опросу студентам рекомендуется обратить внимание на усвоение основных понятий дисциплины, выявить неясные вопросы и подобрать дополнительную литературу для их освещения, составить тезисы выступления по отдельным проблемным аспектам.

Методические рекомендации по выполнению тестовых заданий

Тесты – это вопросы или задания, предусматривающие конкретный, краткий, четкий ответ на имеющиеся эталоны ответов.

По форме тестовые задания могут быть весьма разнообразны.

К первой группе относятся задания закрытой формы с единственным правильным ответом из нескольких представленных.

Вторую группу составляют задания открытой формы, где ответ вводится самостоятельно в поле ввода.

Третья группа представлена заданиями на установление соответствия, в которых элементом одного множества требуется поставить в соответствие элементы другого множества.

В четвертой группе тестов требуется установить правильную последовательность вычислений или каких-то действий, шагов, операций и т. п., используются задания на установление правильной последовательности.

При подготовке к тестированию студент должен придерживаться следующих рекомендаций:

- внимательно изучить основные вопросы темы
- найти и проработать соответствующие разделы в рекомендованных нормативных документах, учебниках и дополнительной литературе;
- выяснить условия тестирования;
- внимательно прочесть вопрос и предлагаемые варианты ответов. Выбрать правильные (их может быть несколько). На отдельном листке ответов написать цифру вопроса и буквы, соответствующие правильным ответам;
- в процессе решения желательно применять несколько подходов в решении задания, что позволит максимально гибко оперировать методами решения, находя каждый раз оптимальный вариант;
- на трудный вопрос не тратить много времени, а переходить к следующему. К трудному вопросу можно вернуться позже;
- оставить время для проверки ответов, чтобы избежать механических ошибок.

Методические рекомендации по выполнению разноуровневых заданий

Разноуровневые задания представляют собой систему упражнений, позволяющих оценить учебные достижения студента на трёх уровнях: репродуктивном, реконструктивном и творческом. Выполнение таких заданий помогает преподавателю диагностировать не только знание фактов, но и глубину понимания, умение анализировать и синтезировать информацию, а также способность к самостоятельной аргументации и переносу знаний в новые контексты. Рекомендуется последовательно осваивать задания от репродуктивного уровня к творческому.

Задания репродуктивного уровня оценивают знание базовых понятий, алгоритмов, фактов, умение использовать специальные термины и узнавать объекты изучения. Для подготовки необходимо повторить терминологию и определения по конспектам и учебнику. При выполнении заданий закрытого типа внимательно читайте вопрос и все варианты ответов, исключайте заведомо неверные. В заданиях открытой формы давайте краткий точный ответ, используя научные термины, избегая бытовых формулировок. При узнавании объектов соотносите признак с определением, опираясь на ключевые отличительные характеристики. После выполнения проверьте себя: нет ли подмены понятий или пропуска важного признака.

Задания реконструктивного уровня оценивают умение анализировать, обобщать, устанавливать причинно-следственные связи и формулировать выводы. При подготовке составьте опорный конспект, отражающий логику темы. В ходе выполнения выделите все элементы условия, определите явные и скрытые связи, примените сравнение, классификацию или обобщение. Для причинно-следственных связей стройте цепочку: «Если А, то Б, потому что...», не путайте следствие с временной последовательностью. Избегайте подмены анализа пересказом – отвечайте на вопрос «почему?», а не «что?». Вывод должен прямо вытекать из приведённых фактов и объяснять суть явления.

Задания творческого уровня оценивают умение интегрировать знания из разных областей, аргументировать свою точку зрения и предлагать решения в нетипичных ситуациях. Не ищите готовый ответ – сконструируйте его самостоятельно. Сначала сформулируйте проблему своими словами, определите границы известного и неизвестного, привлеките знания из других разделов.

Затем предложите два-три варианта подхода, даже нестандартных. Выберите лучший и выстройте аргументацию трёх типов: теоретическую (ссылки на научные положения), эмпирическую (факты, примеры) и логическую (рассуждения «если – то», доказательство от противного). Рассмотрите возможные контраргументы и покажите, почему они не опровергают вашу позицию. Помните: творческий уровень не требует единственно верного ответа, но требует научной корректности и убедительности.

Дискуссия в процессе обучения

Подготовка и проведение дискуссии является значимым этапом освоения учебного материала, а также выступает одной из форм контроля выполнения студентом самостоятельной работы по конкретным разделам учебных дисциплин.

Дискуссия (от лат. discussio – «исследование») – это публичный диалог, в процессе которого сталкиваются различные, противоположные точки зрения. Целью дискуссии является выяснение и сопоставление позиций, поиск правильного решения, выявление истинного мнения. Учебная дискуссия отличается тем, что ее проблематика нова лишь для группы лиц, участвующих в дискуссии; ее ориентировочный результат известен организатору. Цель учебной дискуссии: овладение участниками методами ведения обсуждения, поиска и формулирования аргументов, их анализа. Грамотно организованная учебная дискуссия является фактором развития коммуникативных и аналитических способностей, позволяет выявить уровень представлений по определенной теме, проблеме.

Форма дискуссии представляет собой обмен мнениями во всех его формах. Соответствующий метод обучения заключается в проведении обсуждений по конкретной проблеме.

Последовательность этапов дискуссии включает:

– поиск и определение проблемы (затруднения), решаемые групповыми методами (путем выработки общего подхода, достижения согласия);

– формулировка проблемы в ходе группового анализа, обсуждения; анализ проблемы;

– попытки найти решение проблемы (они могут представлять собой процесс, включающий обсуждение, сбор данных, привлечение дополнительных источников информации и т.д.; группа делает предварительные выводы, проводит сбор мнений и т.д., продвигаясь к согласию).

На первом этапе осуществляется выбор темы. Тема может быть предложена преподавателем, подсказана конкретной ситуацией/событием или определена на основе предварительной беседы. Для обеспечения результативности дискуссии предполагается глубокое изучение вопроса, который будет обсуждаться.

Второй этап – это собственно проведение дискуссии. Дискуссия открывается вступительным словом ведущего. Он объявляет тему, дает ее обоснование, выделяет предмет спора — положения и суждения, подлежащие обсуждению. Участники дискуссии должны четко представлять, что является пунктом разногласий, а также убедиться, что нет терминологической путаницы, что они в одинаковых значениях используют слова. Поэтому ведущий определяет основные понятия через дефиницию, контрастные явления, конкретизаторы (примеры), синонимы и т.п. Стороны аргументируют защищаемый тезис, а также возражения по существу изложенных точек зрения, задают вопросы разных типов.

Успех дискуссии во многом зависит от ведущего, которому необходимо:

– заинтересовать участников дискуссии, настроить их на полемический лад, создать обстановку, при которой каждый студент не только не стеснялся бы высказывать свое мнение, но и стремился его отстаивать;

– не препятствовать желающим выступать, но и не принуждать к выступлению, стараться, чтобы сформировалась атмосфера искренности и откровенности;

– стимулировать активность участников, задавать острые, активизирующие вопросы, если спор начинает гаснуть.

В этом помогают следующие приемы: парадокс, неожиданное суждение, своеобразное мнение, резко расходящееся с общепринятым, даже противоречащее на первый взгляд здравому смыслу; неожиданный вопрос; реплика – краткое возражение, замечание с места, которое тоже настраивает на дискуссию, свидетельствует об активности слушателя, его желании уяснить

вопрос, проверить свою точку зрения. сопоставить различные точки зрения, обобщить их с тем, чтобы позиции участников дискуссии были представлены как можно отчетливее, направлять дискуссию в русло намеченной цели; не исправлять заблуждающихся, предоставлять такую возможность слушателям; когда это целесообразно, вопрос, адресованный ведущему, переадресовать слушателям; корректировать, направлять дискуссионный диалог на соответствие его цели, теме, подчеркивая то общее, что есть во фразах спорящих; выбрать подходящий момент для окончания дискуссии, не нарушая логику развития спора.

Любой спор, даже идущий по всем правилам логики, может погубить одно обстоятельство: если участники дискуссии забывают об этике спора.

Для студентов крайне важно помнить о правилах спора, к которым относятся следующие:

– прежде чем выступать, следует определить, какова необходимость вступать в спор;
– необходимо тщательно продумать то, о чем будете говорить;
– краткое и ясное изложение своей точки зрения: речь должна быть весома и убедительна;
– лучшим доказательством или способом опровержения являются точные и бесспорные факты; если доказана ошибочность мнения, следует признать правоту своего «противника»;
– начинайте возражать только тогда, когда вы уверены, что мнение собеседника действительно противоречит вашему;
– вначале приводите только сильные доводы, а о слабых говорите после и как бы вскользь;
– следите за тем, чтобы в ваших рассуждениях не было логических ошибок;
– необходимо помнить о культуре общения, уметь выслушать другого, уловить его позицию, не повышать голос, не прерывать выступающего, не делать замечаний, касающихся личных качеств участников обсуждения, избегать поспешных выводов; не следует вступать в пререкания с ведущим по ходу проведения дискуссии, в процессе спора старайтесь убедить, а не уязвить оппонента.

На третьем заключительном этапе подводятся итоги дискуссии.

В конце отмечается, достигнут ли результат, формируется вариант согласованной точки зрения или обозначаются выявленные противоположные позиции, их основная аргументация. Ведущий в заключительном слове характеризует состояние вопроса, а также отмечает наиболее конструктивные, убедительные выступления, тактичное поведение некоторых коммуникантов.

На данном этапе студентам предлагается оценить результативность дискуссии по следующим критериям:

– системность, точность и логичность изложенных аргументов;
– последовательность, ясность и полнота сделанных выводов;
– умение слушать оппонентов, принимать и оценивать их позицию;
– владение культурой речи, степень включенности в дискуссию каждого участника и проявления интереса к обсуждаемым вопросам.

Дискуссия требует строгого распределения времени. Время – чрезвычайно большая ценность. На каждое выступление в дискуссии отводится не более 3 минут. По истечении этого времени выступающему дается шанс кратко завершить свою мысль и аргументы, после чего он лишается слова. Для изложения мнения эксперта или программного выступления отводится от 5 до 15 минут.

5. Материалы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации

Темы рефератов, докладов, презентаций

Темы рефератов и сообщений

1. Значение генетики для медицины
2. История развития науки - генетики
3. Открытие нуклеиновых кислот
4. Свойства нуклеиновых кислот

5. Антропогенные факторы мутагенеза
6. Радиационный мутагенез
7. Биологические факторы мутагенеза
8. Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней
9. Профилактика наследственных заболеваний
10. Виды наследственных патологий

Темы презентаций

1. Главные черты клинической картины генных болезней
2. Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности
3. Врожденные пороки развития

Примеры ситуационных задач (разноуровневые задания)

Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики

Тема 1.1. Введение. Предмет и задачи генетики. Молекулярные основы наследственности

Задание. Заполнить таблицу "Сравнительная характеристика нуклеиновых кислот" (ДНК и РНК: строение, местоположение в клетке, функции, азотистые основания, сахар)

Раздел 2. Закономерности наследования признаков

Тема 2.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами

Разноуровневые задачи

Задача 1
Черная масть крупного рогатого скота доминирует над рыжей, а белоголовость над сплошной окраской головы. Какое потомство можно получить от скрещивания гетерозиготного черного быка со сплошной окраской головы с рыжей белоголовой коровой, если последняя гетерозиготна по белоголовости? Гены обоих признаков находятся в разных хромосомах.
Варианты ответов:

1. 50% черные белоголовые, 50% черные со сплошной окраской головы
2. 50% рыжие белоголовые, 50% рыжие со сплошной окраской головы
3. 25% черные белоголовые, 25% черные со сплошной окраской головы, 25% рыжие белоголовые, 25% рыжие со сплошной окраской головы
4. 100% черные белоголовые
5. 50% черные белоголовые, 50% рыжие со сплошной окраской головы

Задача 2
Некоторые формы катаракты и глухонемоты у человека передаются как аутосомные рецессивные не сцепленные между собой признаки. Отсутствие резцов и клыков верхней челюсти также может

передаваться как рецессивный признак. Какова вероятность рождения детей со всеми тремя аномалиями в семье, где один из родителей страдает катарактой и глухонемотой, но гетерозиготен по третьему признаку, а второй супруг гетерозиготен по катаракте и глухонемоте, но страдает отсутствием резцов и клыков в верхней челюсти?
Варианты ответов:

1. 1/2
2. 1/4
3. 1/8
4. 1/32
5. 1/64

Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови по системе АВО

Разноуровневые задачи

Задача 1
У родителей со II группой крови родился сын с I группой крови и гемофилик. Оба родителя не страдают этой болезнью. Определите вероятность рождения второго ребенка здоровым и возможные группы крови его. Гемофилия наследуется как рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой признак.
Варианты ответов:

1. 25%. II или III
2. 25%. I или III
3. 100%. I
4. 75%. I или II
5. 50%. II

Задача 2
Мать со II группой крови имеет ребенка с I группой крови. Установите возможные группы крови отца.
Варианты ответов:

1. IV
2. II
3. I
4. III
5. I, II (IAIO), III (IBIO)

Задача 3
У матери I (O) группа крови, у отца - IV (AB). Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей?
Варианты ответов:

1. не могут
2. I
3. IV
4. I и IV
5. могут

Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии

Тема 3.1. Методы изучения наследственности

Разноуровневые задачи
Составление родословных схем (по заданию преподавателя)

Раздел 5. Наследственность и патология

Тема 5.1. Хромосомные болезни

Разноуровневые задачи

Задача 1
Потемнение зубов может передаваться двумя рецессивными генами, один из которых расположен в аутосомах, другой - в Х-хромосоме. Какой будет риск у детей иметь темные зубы, если родители гетерозиготны по аутосомным генам и мама имеет рецессивный ген, расположенный в Х-хромосоме?
Варианты ответов:

1. 25%
2. 100%
3. 75%
4. 0%
5. 50%

Задание. Составить таблицу "Хромосомные болезни" с указанием кариотипа, частоты встречаемости, клинических симптомов

Вопросы для устного опроса

Тема 1.1. Введение. Предмет и задачи генетики. Молекулярные основы наследственности

1. Предмет и задачи общей патологии, ее связь с медико-биологическими и клиническими дисциплинами
2. Методы патологической анатомии и патологической физиологии
3. Понятия "патология", "патогенные факторы", "реактивность", "гипоксия", "повреждение", "симптом", "синдром"
4. Виды патогенных факторов

5. Значение реактивности организма в возникновении и развитии болезней
6. Виды реактивности

Тема 2.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами

1. Сущность законов наследования признаков у человека
2. Типы наследования менделирующих признаков у человека
3. Генотип и фенотип
4. Взаимодействие аллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование

Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови по системе АВО

1. Хромосомная теория Т. Моргана
2. Сцепленные гены, кроссинговер
3. Карты хромосом человека
4. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус-системы
5. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью
6. Причины и механизм возникновения резус-конфликта матери и плода

Тема 3.1. Методы изучения наследственности

1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа
2. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ
3. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков
4. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ
5. Цитогенетический, популяционно-статистический и метод дерматоглифики

Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза

1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков
2. Основные виды изменчивости
3. Причины и сущность мутационной изменчивости
4. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо- и экзомутагены
5. Мутагенез, его виды
6. Фенокопии и генокопии

Тема 5.1. Хромосомные болезни

1. Наследственные болезни и их классификация
2. Хромосомные болезни
3. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Синдромы частичных моносомий
4. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом

Тема 5.2. Генные болезни

1. Аутосомно-доминантные заболевания
2. Аутосомно-рецессивные заболевания
3. Х-сцепленные рецессивные и доминантные заболевания
4. Причины генных заболеваний

Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням

1. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью
2. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью
3. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью
4. Виды мультифакториальных признаков
5. Изолированные врожденные пороки развития

Тема 5.4. Диагностика наследственных болезней

1. Методы изучения мультифакториальных заболеваний
2. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний
3. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические

Тема 5.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний

1. Принципы лечения наследственных болезней
2. Виды профилактики наследственных болезней
3. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний
4. Перспективное и ретроспективное консультирование

Текстовые задания (тесты с вариантами ответов)

Тест по теме "Введение. Предмет и задачи генетики. Молекулярные основы наследственности"

1. Генетика - это:
   а) наука о закономерностях наследственности и изменчивости
   б) учение о наследственном здоровье человека и методах его улучшения, о способах влияния на наследственные качества будущих поколений с целью их улучшения
   в) наука о химическом составе живых клеток и организмов и о лежащих в основе их жизнедеятельности процессах

2. Ген - это:
   а) содержащая ДНК нитевидная структура в ядре клетки, которая несет в себе структурные единицы наследственности, идущие в линейном порядке
   б) концевой участок хромосомы
   в) структурная и функциональная единица наследственности живых организмов

3. Гены, унаследованные организмом от родителей, будут являться:
   а) фенотипом
   б) кариотипом
   в) генотипом

4. Доминирование - это:
   а) проявление у гибридов признака только одного из родителей
   б) проявление у гибридов признака обоих родителей
   в) отсутствие проявления какого-либо признака у потомка

5. Чистая линия - это:
   а) группа организмов, не имеющих признаков, которые бы полностью передавались потомству
   б) группа организмов, имеющих некоторые признаки, которые полностью передаются потомству
   в) группа организмов, имеющих признаки, которые полностью передаются потомству

6. Аллели - это:
   а) разные формы одного и того же гена, расположенные в различных участках хромосом, и определяющие альтернативные варианты развития одного и того же признака
   б) разные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках хромосом, и определяющие варианты развития различных признаков
   в) разные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках хромосом, определяющие альтернативные варианты развития одного и того же признака

7. Наследование групп крови системы АВ0 у человека - это пример:
   а) кодоминирования
   б) неполного доминирования
   в) полного доминирования

8. Закон чистоты гамет - это:
   а) в каждую гамету попадает лишь 1 аллель из пары аллелей данного гена родителя
   б) в каждую гамету попадает целая пара аллелей данного гена родителя
   в) в гамету не поступают аллели от родительской особи

9. Движущий отбор - это:
   а) форма естественного отбора, действующая при ненаправленном изменении окружающей среды
   б) форма естественного отбора, при которой его действие направлено против особей,

имеющих сильные отклонения от нормы, в пользу особей со средней выраженностью признака
в) форма естественного отбора, действующая при направленном изменении окружающей среды

10. Движущей силой эволюции, как полагал Дарвин, является:
    а) генетика
    б) половой отбор
    в) естественный отбор

Тест по теме "Наследование признаков при моногибридном, дигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами"

1. Моногибридным называется:
   а) скрещивание двух любых особей
   б) скрещивание двух особей, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков
   в) скрещивание двух особей, отличающихся друг от друга по двум парам альтернативных признаков

2. Особь, имеющая две одинаковых аллели одного гена и не дающая расщепления признака в потомстве, называется:
   а) гомозиготной
   б) гетерозиготной
   в) доминантной
   г) дигетерозиготной

3. Основой замечательной работы Г. Менделя является:
   а) гибридологический метод
   б) цитологическое исследование
   в) метод биохимических исследований
   г) метод анатомического анализа

4. Соотношение генотипов гибридов, полученных при моногибридном скрещивании, составляет:
   а) 1:2:1
   б) 3:1
   в) 2:1
   г) 1:1

5. Совокупность внешних признаков организма:
   а) фенотип
   б) генотип
   в) геном
   г) генофонд

6. Особь с генотипом Аа:
   а) гомозиготна по доминантному признаку
   б) гомозиготна по рецессивному признаку
   в) дигетерозиготна
   г) гетерозиготна

7. Скрещивание особей, отличающихся по двум парам признаков, называется:
   а) моногибридным
   б) дигибридным
   в) полигибридным
   г) анализирующим

8. Согласно закону независимого наследования признаков, расщепление по фенотипу происходит в соотношении:
   а) 1:1
   б) 1:2:1
   в) 3:1
   г) 9:3:3:1

9. При дигибридном анализирующем скрещивании генотипы родителей соответствуют:
   а) AABB × BbBb
   б) AaBb × aabb
   в) AABB × AAbb
   г) Aa × Bb

10. Цвет кожи у человека наследуется по типу:
    а) неполного доминирования
    б) полного доминирования
    в) множественного действия гена
    г) полимерии

Тест по теме "Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови по системе АВО"

1. Сцепленные гены - это:
   а) аллельные гены
   б) гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом
   в) гены, находящиеся в одной хромосоме

2. Влияние нескольких неаллельных генов на формирование одного признака носит название:
   а) группа сцепления
   б) полимерия
   в) плейотропия

3. В гаплоидном наборе хромосом яйцеклетки человека:
   а) содержится одна Y-хромосома
   б) содержится одна X-хромосома
   в) содержится либо одна X-, либо одна Y-хромосома
   г) содержатся одна X- и одна Y-хромосома

4. Соматическая клетка мужчины содержит:
   а) 44 аутосомы, одну X- и одну Y-хромосому
   б) 44 аутосомы, две X-хромосомы
   в) 44 аутосомы, две Y-хромосомы
   г) 46 аутосом

5. Признаки, сцепленные с полом, - это:
   а) признаки, гены которых расположены в X- или Y-хромосомах

б) признаки, определяющие все биологические особенности данного пола
в) первичные половые признаки
г) вторичные половые признаки

6. Какие утверждения являются верными? (выберите несколько)
   а) сцепление генов никогда не нарушается
   б) гены в хромосоме расположены линейно
   в) сцепление генов нарушается в результате оплодотворения
   г) один признак может развиваться под действием одного гена
   д) один признак может развиваться под действием нескольких генов
   е) неаллельные гены могут взаимодействовать между собой

7. Для первой группы крови характерно наличие:
   а) β групповых антител, А и В изоантигенов
   б) групповых антител, А изоантигенов
   в) α и β групповых антител, изоантигены отсутствуют
   г) А и В изоантигенов, групповые антитела отсутствуют

8. Универсальными донорами являются люди с группой крови:
   а) I
   б) II
   в) III
   г) IV

9. Универсальными реципиентами являются люди с группой крови:
   а) I
   б) II
   в) III
   г) IV

10. У людей, кровь которых резус-положительная:
    а) изоантиген А и В отсутствует
    б) изоантиген А имеется, изоантиген В отсутствует
    в) изоантиген А отсутствует, изоантиген В имеется
    г) изоантиген А и В содержится

Тест по теме "Методы изучения наследственности"

1. Какой метод исследования наследственности использовал в своих работах Мендель?
   а) цитогенетический
   б) биохимический
   в) гибридологический

2. В чем заключается суть гибридологического метода изучения наследственности?
   а) в изучении потомков, полученных при скрещивании специально отобранных пар организмов
   б) в изучении потомков, полученных при скрещивании случайных пар организмов
   в) в изучении хромосом объекта при помощи микроскопа

3. Какими свойствами, полезными для проведения исследования, обладает горох?
   а) он может быть опылен перекрестно
   б) он легко выращивается
   в) горошины имеют округлую форму

4. В чем заключается суть цитогенетического метода изучения наследственности?
   а) изучение хромосом объекта с помощью микроскопа
   б) изучение образцов объекта путем скрещивания специально подобранных пар организмов
   в) изучение объекта путем компьютерного моделирования

5. С помощью генеалогического метода нельзя выяснить:
   а) закономерности наследования признаков у человека
   б) характер изменения хромосом
   в) оба варианта верны

6. С помощью какого метода было установлено наследование дальтонизма у человека?
   а) генеалогического
   б) биохимического
   в) гибридологического

7. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка?
   а) цитогенетического
   б) генеалогического
   в) близнецового

8. Для определения генотипа особи с доминантным признаком её скрещивают с особью, имеющей:
   а) доминантный фенотип
   б) доминантный генотип
   в) рецессивный фенотип

9. Какое заболевание можно обнаружить с помощью генеалогического метода?
   а) полидактилию
   б) лактазную недостаточность
   в) фенилкетонурию

10. Какой метод обнаруживает нарушения работы генов, которые отвечают за обмен веществ?
    а) дерматоглифический
    б) биохимический
    в) генеалогический

11. Какое заболевание можно выявить с помощью цитогенетического метода?
    а) синдром кошачьего крика
    б) шизофрению
    в) альбинизм

12. Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений?
    а) цитогенетический
    б) биохимический
    в) гибридологический

Тест по теме "Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза"

1. Обратимое изменение фенотипа под влиянием условий среды носит название:
   а) мутация
   б) модификация

в) норма реакции
г) генотип

2. Пример ненаследственной изменчивости - это:
а) сочетание генов при оплодотворении
б) групповая изменчивость
в) искусственные мутации
г) перекомбинация генов в результате независимого расхождения хромосом в ходе мейоза

3. Пример наследственной изменчивости - это:
а) увеличение массы тела человека при усиленном питании
б) увеличение урожая при правильном поливе
в) увеличение числа хромосом в кариотипе
г) повышение устойчивости организма человека к холоду в результате закаливания

4. Интервал значений, которые может принимать признак, носит название:
а) норма реакции
б) мутация
в) мутаген
г) рекомбинация

5. Установите соответствие между типами изменчивости и их характерными особенностями.
Тип изменчивости:

   1. мутационная изменчивость

   2. модификационная изменчивость
   Характерные особенности:
   а) необратима
   б) наследуется
   в) непредсказуема
   г) не передаётся следующему поколению
   д) может быть вызвана изменением числа хромосом
   е) носит приспособительный характер

6. Поворот участка хромосомы на 180° называется:
а) транслокация
б) дупликация
в) делеция
г) инверсия

7. Выпадение четырех нуклеотидов в ДНК - это:
а) генная мутация
б) хромосомная мутация
в) геномная мутация

8. Норма реакции признака:
а) передается по наследству
б) зависит от окружающей среды
в) формируется в онтогенезе

9. Выберите три верных ответа из шести. Мутациями являются:
а) позеленение клубней картофеля на свету

б) брахидактилия
в) синдром Дауна
г) искревление ствола сосны, растущей в трещине скалы
д) превращение головастика в лягушку
е) возникновение белых глаз у дрозофилы

10. Полиплоидные организмы возникают в результате:
    а) геномных мутаций
    б) генных мутаций
    в) модификационной изменчивости
    г) комбинативной изменчивости

Тест по теме "Хромосомные болезни"

1. Мутации, связанные с изменением структуры и формы самой хромосомы (поворот участка на 180 градусов), - это:
   а) генные
   б) хромосомные
   в) геномные

2. Синдром Дауна - это:
   а) генное заболевание
   б) хромосомное заболевание
   в) геномное заболевание

3. Трисомия по 21 хромосоме - это:
   а) синдром Патау
   б) синдром Дауна
   в) ФКН (фенилкетонурия)

4. Трисомия 13 хромосомы - это:
   а) синдром Клайнфельтера
   б) полидактилия
   в) синдром Патау

5. Кариотип 47, XX, 13+ имеется у больного:
   а) синдромом Патау
   б) синдромом Эдвардса
   в) синдромом Дауна
   г) ФКТ

6. Кариотип 47,XXY и 48,XXXY имеется у больного:
   а) синдромом Шерешевского-Тернера
   б) синдромом Клайнфельтера
   в) синдромом Патау

7. Полисомия по Х хромосоме у мужчин - это:
   а) ФКТ
   б) дальтонизм
   в) куриная слепота
   г) синдром Клайнфельтера

8. Трисомия по 18 хромосоме - это:
   а) синдром Эдвардса
   б) анемия
   в) синдром Дауна

9. Моносомия по Х хромосоме - это:
   а) синдром Шерешевского-Тернера
   б) синдром Дауна
   в) полидактилия

10. Синдром "кошачьего крика" - это:
    а) утрата фрагмента 5-й хромосомы
    б) трисомия по 21 хромосоме
    в) полисомия по Х хромосоме у мужчин

Тест по теме "Генные болезни"

1. Генные мутации - это:
   а) мутации, связанные с изменением структуры и формы самой хромосомы
   б) маленькие точечные мутации, связанные с изменением нуклеотидов
   в) мутации, связанные с изменением числа хромосом

2. Галактоземия характеризуется:
   а) нарушением углеводного обмена
   б) нарушением обмена пуриновых азотистых оснований
   в) недостатком фермента β-галактозидазы

3. Серповидно-клеточная анемия характеризуется:
   а) делецией в гене
   б) дефицитом глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы
   в) повышением устойчивости к анемии

4. Мультифакториальные болезни:
   а) наследуются моногенно
   б) наследуются полигенно
   в) всегда связаны с рецессивными мутациями

5. Фенилкетонурия относится к:
   а) болезням нарушения углеводного обмена
   б) болезням нарушения липидного обмена
   в) болезням нарушения аминокислотного обмена

6. Альбинизм характеризуется:
   а) нарушением углеводного обмена
   б) недостатком фермента тирозиназы
   в) нарушением пигментации отдельных частей кожи

7. Синдром Марфана - это болезнь:
   а) хромосомная
   б) мультифакториальная
   в) аутосомно-доминантная
   г) аутосомно-рецессивная

8. К симптомам ФКН (фенилкетонурии) НЕ относится:
   а) диарея
   б) олигофрения
   в) нарушение пигментации
   г) карликовость

9. Дальтонизм наследуется через:
   а) хромосому XIII пары
   б) X-хромосому половой пары
   в) хромосому XX пары

10. Гемофилия наследуется через:
    а) хромосому XXI пары
    б) хромосому XIII пары
    в) X-хромосому половой пары

Тест по теме "Наследственное предрасположение к болезням"

1. На какие 2 группы делят болезни с наследственной предрасположенностью?
   а) моногенные и полигенные
   б) моногенные и дигенные
   в) генные и геномные

2. При целиакии:
   а) в коже отсутствует меланин
   б) нарушается всасывание в кишечнике
   в) страдает иммунная система

3. Выберите из списка 2 мультифакториальных заболевания:
   а) диабет
   б) куриная слепота
   в) шизофрения
   г) гастрит

4. Болезни с наследственной предрасположенностью - это:
   а) заболевания, возникающие при недостаточности витаминов
   б) болезни, в патогенезе которых играет роль наследственность
   в) болезни, связанные с эндокринной системой

5. Выберите то, что относится к врожденным порокам развития:
   а) шизофрения
   б) рассеянный склероз
   в) вывих бедра

6. Выберите то, что относится к хроническим заболеваниям неинфекционной этиологии:
   а) эпилепсия
   б) вывих бедра
   в) анэнцефалия

7. Выберите группу возбудителей хронического пиелонефрита:
   а) стафилококк, стрептококк, энтерококк, кишечная палочка, вирусы
   б) вирусы, бактерии
   в) микрококки, вирусы, диплококки

8. Диета с ограничением солей и жидкости необходима при:
   а) рассеянном склерозе
   б) хроническом пиелонефрите
   в) шизофрении

9. Ингаляционное применение лекарственных средств применяется преимущественно при:
   а) эпилепсии
   б) маниакально-депрессивном психозе
   в) бронхиальной астме

10. Для какого заболевания характерна фокальность?
    а) шизофрении
    б) эпилепсии
    в) бронхиальной астмы

Тест по теме "Диагностика наследственных болезней"

1. Что берется во внимание при диагностировании больного?
   а) результаты лабораторных тестов и клиническая картина
   б) генетическое обследование и рассказы больного
   в) клиническая картина, результаты лабораторных тестов и генетического обследования

2. Что имеет значение при подозрении на хромосомную аномалию?
   а) возраст матери
   б) состояние окружающей среды
   в) предки и их генетические заболевания

3. Что наблюдается при синдроме Эдвардса?
   а) аменорея
   б) мышечная аплазия рук
   в) увеличение печени

4. Что наблюдается при галактоземии и фруктоземии?
   а) увеличение печени
   б) мышечная аплазия рук
   в) проблемы с половым развитием

5. Что наблюдается при синдроме Шерешевского-Тернера?
   а) запавшая переносица
   б) проблемы с половым развитием
   в) аменорея

6. Что наблюдается при хромосомных заболеваниях?
   а) проблемы, касающиеся полового развития
   б) аменорея
   в) нестабильность давления

7. При диагностике наследственных заболеваний перед назначением лекарств проводится:
   а) антропометрия
   б) только измерение давления и температуры
   в) только измерение веса и роста

8. По виду возможной терапии генетические заболевания делят на 3 группы (выберите 3 из 5):
   а) нуждающиеся в симптоматическом лечении
   б) неизлечимые
   в) легко переносимые
   г) нуждающиеся в этиологическом лечении
   д) нуждающиеся в патогенетическом лечении

9. Что такое неонатальный скрининг?
   а) исследование на наличие хромосомной болезни
   б) исследование на наличие генных аутосомно-рецессивных болезней
   в) исследование на наличие генных аутосомно-доминантных болезней

10. Какой из методов диагностики наследственных болезней используется для определения хромосомных болезней?
    а) цитогенетический
    б) биохимический
    в) дерматоглифический
    г) генеалогический

Тест по теме "Профилактика и лечение наследственных заболеваний"

1. На что направлена первичная профилактика?
   а) прерывание патологической беременности
   б) предупреждение рождения больного ребенка
   в) коррекционные манипуляции

2. На что направлен 3 вид профилактики?
   а) прерывание патологической беременности
   б) предупреждение
   в) коррекционные манипуляции

3. Отсутствие или избыток продукта определенной биохимической реакции является у человека причиной заболеваний:
   а) обмена веществ
   б) хронических
   в) инфекционных

4. Сахарный диабет является примером:
   а) хромосомных заболеваний
   б) молекулярных заболеваний
   в) врожденного нарушения обмена веществ
   г) инфекционных заболеваний

5. Отрицательные последствия (гибель плода) наличия в крови резус-фактора проявляются при вступлении в брак резус-отрицательной женщины и резус-положительного мужчины. Это объясняется тем, что:
   а) организм матери вырабатывает антитела
   б) плод наследует резус-отрицательную кровь
   в) плод выделяет антигены
   г) плод наследует резус-положительную кровь

6. Основным путем предотвращения наследственных заболеваний является:
   а) реабилитация
   б) лечение
   в) установление их причин
   г) профилактика

7. Медико-генетическое консультирование не обеспечивает:
   а) прогноз вероятности рождения генетически неполноценного потомства
   б) контроль за ребенком в период его внутриутробного развития
   в) рождение здорового ребенка с наследственными аномалиями
   г) прогноз вероятности рождения второго здорового ребенка, если первый был наследственно болен

8. Объектом изучения клинической генетики являются:
   а) больной человек
   б) больной и больные родственники
   в) больной и все члены его семьи, в том числе и здоровые

9. Выберите два правильных ответа. Какие наследственные болезни поддаются коррекции специальными диетами?
   а) нейрофиброматоз
   б) фенилкетонурия
   в) муковисцидоз
   г) галактоземия
   д) умственная отсталость с ломкой Х-хромосомой

10. Выберите два правильных ответа. Для проведения цитогенетического анализа используются:
    а) мышечные клетки
    б) эритроциты
    в) биоптат хориона
    г) эмбриональная ткань