

Министерство здравоохранения Красноярского края
краевое государственное бюджетное
профессиональное образовательное учреждение
«Дивногорский медицинский техникум»

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

по учебной дисциплине

Генетика человека с основами медицинской генетики

программы подготовки специалистов среднего звена

по специальности

34.02.01 Сестринское дело (базовой подготовки)

на базе основного общего образования

2 курс 3 семестр

Дивногорск, 2020г.

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. Область применения и результаты освоения дисциплины	4
2. Виды контроля результатов освоения дисциплины.....	5
2.1 Формы текущего контроля.....	5
2.2 Формы промежуточной аттестации.....	7
3. Формы контроля компетенций, умений, знаний	7
4. Формы контроля компетенций.....	9
Приложение А Темы презентаций по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики».....	12
Приложение Б Темы профилактических бесед и докладов по дисциплине	13
Приложение В Терминологический диктант.....	14
Приложение Г Вопросы фронтального опроса	16
Приложение Д Задания в тестовой форме.....	19
Приложение Е Ситуационные задачи.....	33

1. Область применения и результаты освоения дисциплины

Фонд оценочных средств предназначен для оценки уровня освоения обучающимися учебной дисциплины ОП.05 «Генетика человека с основами медицинской генетики», в структуре программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 34.02.01 Сестринское дело (базовой подготовки) на базе основного общего образования.

В результате освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен освоить следующие умения и знания, предусмотренные ФГОС СПО по специальности:

Уметь:

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

Знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- типы наследования признаков;
- 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.

Освоение программы учебной дисциплины способствует формированию общих и профессиональных компетенций:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

ОК 3. Решать проблемы, оценивать риски и принимать решения в нестандартных ситуациях.

ОК 4. Осуществлять поиск, анализ и оценку информации, необходимой для постановки и решения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии для совершенствования профессиональной деятельности.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного

развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение квалификации.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами.

ПК 2.5. Соблюдать правила пользования аппаратурой, оборудованием и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

2. Виды контроля результатов освоения дисциплины

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» – это выявление, измерение и оценивание умений, знаний и формирующихся общих компетенций в рамках освоения учебной дисциплины.

Формами контроля, используемыми на дисциплине, являются текущий контроль и промежуточная аттестация.

Текущий контроль является обязательной формой контроля и проводится на каждом практическом занятии, а также осуществляется в ходе выполнения самостоятельной внеаудиторной работы обучающимися.

Промежуточный контроль определен учебным планом техникума по специальности и проводится по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» в форме дифференцированного зачета.

2.1 Формы текущего контроля

Текущий контроль представляет собой проверку усвоения учебного материала, систематически осуществляемую в процессе изучения дисциплины.

Формы текущего контроля, используемые на занятиях по дисциплине:

- тестовый контроль;
- терминологические диктанты;
- фронтальный опрос;
- решение ситуационных задач;
- составление презентаций;
- написание докладов.

Тестовый контроль проводится с целью оценки и коррекции знаний на практических занятиях, может проводиться вначале или в конце занятия, в соответствии с технологической картой занятия.

Тестовые задания разработаны по отдельным темам дисциплины в количестве 10 - 12 заданий, представлены в форме на установление соответствия, на установление правильной последовательности, выбора правильного варианта ответа.

Тестовые задания представлены в материалах для подготовки обучающихся к дифференцированному зачету по дисциплине.

Терминологические диктанты проводятся для проверки освоения знаний: системы базовых терминологических единиц по каждому разделу дисциплины. Диктант может быть использован студентом и для самопроверки. Существенное достоинство терминологического диктанта – емкость и экономичность по времени. Диктанты предполагают количественную обработку и оценку правильности результатов.

Фронтальный опрос проводится с целью оценки и коррекции знаний и умений по теме на каждом занятии по контрольным вопросам по теме. Фронтальный опрос может проводиться в ходе занятия с целью осуществления проверки освоенных знаний обучающихся. Контрольные вопросы для ознакомления представлены в методических указаниях для самостоятельной работы обучающихся, которые находятся в свободном доступе для обучающихся в электронном виде, во внутренней сети техникума.

Оценка решения ситуационных задач проводится с целью оценки и коррекции умений и знаний по темам на практических занятиях по разработанным критериям к каждому алгоритму действий. Критерии оценки каждого практического умения представлены в методических указаниях для самостоятельной работы студента.

Выполнение самостоятельно внеаудиторной работы. Самостоятельная аудиторная и внеаудиторная работа направлена на самостоятельное освоение, закрепление студентами практических умений, знаний и формирование компетенций. В соответствии с рабочей программой дисциплины предусмотрены следующие формы самостоятельной внеаудиторной работы студентов (Таблица 1).

Таблица 1 – Самостоятельная внеаудиторная работа обучающихся по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Самостоятельная работа обучающегося (всего)	24
в том числе:	
1. Составление и анализ родословных схем.	1
2. Составление докладов.	3
3. Работа с обучающими и контролирующими тестами.	3
4. Составление электронных презентаций по темам дисциплины.	4
5. Составление таблиц.	1
6. Выполнение учебно-исследовательской работы: Летопись семьи.	6

Задания для выполнения самостоятельной работы и критерии оценки представлены в сборнике методических указаний для обучающихся к (внеаудиторной) самостоятельной работе по дисциплине. Сборник методических указаний по дисциплине находится в свободном доступе в электронной библиотеке техникума.

2.2 Формы промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится с целью оценки уровня освоения дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающимися, в соответствии с требованиями ФГОС СПО. Промежуточная аттестация по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» проводится, согласно учебному плану по специальности, на 2 курсе в 3-м семестре, в форме дифференцированного зачета на уроке контроля знаний.

Материалы для проведения дифференцированного зачета представлены в виде тестовых заданий и ситуационных задач по дисциплине, которые доводятся до сведения обучающихся в начале изучения дисциплины. Материалы для проведения дифференцированного зачета включают задания по всем разделам дисциплины, сформировано 4 варианта по 4 задания. Время выполнения варианта заданий – 90 минут.

Материалы и процедура проведения дифференцированного зачета представлены в программе промежуточной аттестации по дисциплине. Условием допуска обучающегося к дифференцированному зачету по дисциплине является наличие положительных результатов текущего контроля умений и знаний по темам учебной дисциплины, выполнение самостоятельной внеаудиторной работы.

3. Формы контроля компетенций, умений, знаний

Оценка формируемых общих компетенций на дисциплине осуществляется с использованием следующих форм контроля (Таблица 2):

Таблица 2 - Формы контроля компетенций

№ п/п	Код компетенции	Содержание компетенции (или ее части)	Форма контроля
1	ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.	Проведение опроса пациента, заполнение генетических карт.
2	ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.	Проведение опроса пациента, заполнение генетических карт.
3	ОК 3	Решать проблемы, оценивать риски и принимать решения в нестандартных ситуациях.	Решение ситуационных задач
4	ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для профессионального и личностного развития.	Выполнение и защита презентаций
5	ОК 5	Использовать информационно-коммуникационные технологии в деятельности.	Выполнение и защита презентаций
6	ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного	Написание беседы с пациентом по профилактике.

		развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.	
7	ОК 11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.	Подготовка профилактических бесед для пациентов с различными проблемами.
8	ПК 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.	Опрос пациентов о самочувствии, образе жизни в диалогах. Подготовка профилактических бесед для пациентов с различными проблемами.
9	ПК 2.1.	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.	Подготовка профилактических бесед для пациентов с различными проблемами и решение ситуационных задач.
10	ПК 2.2.	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.	Решение ситуационных задач.
11	ПК 2.3.	Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами.	Работа с заданиями по теме: Медико-генетическое консультирование. Фронтальный опрос
12	ПК 2.5.	Соблюдать правила пользования аппаратурой, оборудованием и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.	Фронтальный опрос по методам пренатальной диагностики Микроскопирование микропрепаратов
13	ПК 2.6.	Вести утвержденную медицинскую документацию.	Заполнение генетической карты пациента.

Оценка освоенных умений и усвоенных знаний на дисциплине осуществляется с использованием следующих форм контроля:

Результаты обучения (знания, умения)	Содержание		Форма контроля
Знания	З ₁	биохимические и цитологические основы наследственности;	Фронтальный опрос Терминологические диктанты Тестовый контроль Решение ситуационных задач Заполнение таблицы, схем.
	З ₂	закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;	Фронтальный опрос Терминологические диктанты Решение ситуационных задач.
	З ₃	типы наследования признаков;	Фронтальный опрос

			Терминологические диктанты Решение ситуационных задач
	З ₄	методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;	Фронтальный опрос Тестовый контроль Решение ситуационных задач
	З ₅	основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;	Терминологические диктанты Тестовый контроль Решение ситуационных задач Заполнение таблиц.
	З ₆	основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;	Фронтальный опрос Тестовый контроль Решение ситуационных задач
	З ₇	цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	Фронтальный опрос Терминологические диктанты Тестовый контроль Решение ситуационных задач
Умения	У ₁	проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;	Оценка решения ситуационных задач Оценка работы в парах Выполнение учебно-исследовательской работы «Летопись семьи»
	У ₂	проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;	Решение ситуационных задач. Проверка и оценка тезисов профилактической беседы Оценка представления докладов
	У ₃	проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Оценка выполнения практических действий при составлении генетического прогноза. Оценка решений ситуационных задач. Оценка выполнения индивидуальных заданий по составлению родословных и анализу типа наследования

4. Критерии оценки форм контроля

Каждый вид работы оценивается по 5-ти бальной шкале.

Критерии оценки тестового контроля:

- оценка 5 «отлично» выставляется за правильные ответы на 90-100 процентов заданий,
- оценка 4 «хорошо» за правильные ответы на 80-89 процентов заданий,
- оценка 3 «удовлетворительно» за правильные ответы на 70-79 процентов заданий,
- оценка 2 «неудовлетворительно» за правильные ответы на 69 процентов заданий и менее.

Критерии оценки выполнения терминологических диктантов.

Максимальная оценка – 5 баллов, если диктант проводится по вариантам (1 вариант и 2 вариант) и предлагается 15 терминов:

- 14-15 правильных ответов – «отлично»,
- 9-13 правильных ответов - «хорошо»,
- 5-8 правильных ответов - «удовлетворительно»,
- 0-4 правильных ответов – «неудовлетворительно».

Критерии оценки выполнения проекта (демонстрации и защиты презентации):

Максимальная оценка – 5 баллов:

- соблюдение структуры презентации;
- соблюдение соотношения текстовой части и иллюстраций;
- соблюдение требований к тексту
- соответствие иллюстраций содержанию текста
- выступающий ясно и четко излагает тему, не читает со слайдов, отвечает на вопросы.

Критерии оценки профилактической беседы:

Максимальная оценка – 5 баллов, если:

- понимание предложенной темы (при отсутствии - 0,5 балла).
- четко обозначена и обоснована жизненными примерами) авторская позиция в отношении выбранной темы (при отсутствии – 0,5 балла)
- логичность суждений и умозаключений (при отсутствии – 0,5 балла).
- соблюдения грамматических норм (при нарушениях – 0,5 балла).

Критерии оценки выполнения доклада.

Максимальная оценка – 5 баллов, если в представленном докладе или реферате:

- правильно оформлен титульный лист (неправильно – 0,5 балла)
- соблюдена структура доклада, реферата (при несоответствии - 0,5 балла)
- перечень содержит более двух используемых источников (не позднее пяти лет издания) и присутствуют Интернет-ресурсы (нет источников или указан только один - 0,5 балла)
- знание содержания доклада, реферата (не может ответить на вопросы по содержанию доклада - 1 балл)
- если содержание доклада не соответствует выбранной теме ,то выполнение доклада, реферата не засчитывается.

Критерии оценки опроса пациента.

Максимальная оценка – 5 баллов:

- оценка «отлично» выставляется студенту, если он полно, правильно излагает содержание вопроса, хорошо знает терминологию, полно задает вопросы, хорошо ориентируется в теме.
- оценка «хорошо» - хорошо знает основной материал, но допускает неточности в словах и терминах в вопросах.
- оценка «удовлетворительно» - имеет только основы общих знаний, затрудняется задавать вопросы.

- оценка «неудовлетворительно» - имеет неполные знания основного материала, допускает грубые ошибки при опросе пациента, не ориентируется в теме.

Критерии оценки составления и анализа родословных схем

Максимальная оценка – 5 баллов.

Соблюдение правил составления родословной (- 0,5 балла)

Правильное определение типа наследования (-0,5 балла)

Правильное определение генотипов членов семьи (- 0,5 балла)

Правильное определение вероятности проявления признаков у потомков (- 0,5 баллов)

Выступающий ясно и четко анализирует схему родословной (- 1 балл).

Критерии оценки выполнения учебно-исследовательской работы:

Летопись семьи

Максимальная оценка – 5 баллов.

Аккуратность и правильность оформления работы (- 0,5 балла);

Соблюдена структура работы (-0,5 балла);

Правильное составление схемы (- 0,5 балла);

Правильное определение вероятности проявления признаков у потомков (- 0,5 баллов);

Выступающий ясно и четко анализирует свою летопись (- 1 балл).

Критерии оценки решения ситуационных задач:

- оценка 5 «отлично» выставляется за выполнение ситуационных задач в полном объеме, с правильно оформленными заданиями, точным и полным решением;

- оценка 4 «хорошо» выставляется за ответ включает в себя два из названных выше элементов и не содержит биологических ошибок, или ответ включает в себя три названных выше элемента, но содержит биологические ошибки

- оценка 3 «удовлетворительно» выставляется за выполнение задач в полном объеме, с частично правильными оформленными заданиями, и с ошибками в решении или за решение половины задач с правильным оформлением и полным решением.

**Темы презентаций
по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»»**

1. Механизмы препятствующие становлению мутаций
2. Хромосомные болезни: синдром Дауна, синдром Эдварса, синдром Клайнфельтера.
3. Цитогенетический метод.
4. Методы генетики.

**Темы профилактических бесед и докладов
по дисциплине «Генетика»**

1. Профилактика генных болезней: Д-резистентный рахит, гемофилия, фенилкетонурия, близорукость.
2. Профилактика, диагностика и лечение наследственных болезней.
3. Причины возникновения резус конфликта матери и плода.
4. Биохимические основы наследственности.

Терминологический диктант

Дайте краткое и точное определение термина генетики:

1. Наследственность.
2. Изменчивость.
3. Генотип.
4. Фенотип.
5. Гомозиготный организм.
6. Гетерозиготный организм.
7. Ген.
8. Доминантный ген.
9. Рецессивный ген.
10. Аллельные гены.
11. Моногибридное скрещивание.
12. Дигибридное скрещивание.
13. Экспрессивность.
14. Пенетрантность.
15. Генетический код.
16. Транскрипция.
17. Трансляция.
18. Репарация.
19. Редупликация.
20. Кариотип.
21. Эухроматин.
22. Гетерохроматин.
23. Цитогенетика.
24. Тельце Бара.
25. Митоз.
26. Мейоз.
27. Кроссинговер.
28. Мутация.
29. Мутагенез.
30. Гетероплоидия.
31. Анеуплоидия.
32. Моносомик.
33. Мутаген.
34. Хромосома.
35. Фенокопии.
36. Генокопии.
37. Генные мутации.
38. Геномные мутации.
39. Генные болезни.

40. Хромосомные болезни.
41. Мультифакториальные болезни.
42. Пренатальный скрининг.
43. УЗИ.
44. Амниоцентез.
45. Медико-генетическое консультирование.
46. Проспективное консультирование.
47. Ретроспективное консультирование.
48. Генетический риск.

Вопросы фронтального опроса

Вопросы фронтального опроса по теме «История развития генетики человека»

1. Что изучает медицинская генетика?
2. Почему знание основ генетики необходимы в работе медицинской сестры?
3. Установите связь генетики с анатомией?
4. Что такое - наследственность?
5. Что изучает наука — фармакогенетика?
6. Какие вопросы стоят перед цитогенетикой?
7. Почему «от апельсинки не родятся мандаринки»?
8. Охарактеризуйте гибридологический метод.
9. Какие перспективы у генетики человека?

Вопросы фронтального опроса по теме «Биохимические основы наследственности»

1. Расскажите какова роль нуклеиновых кислот.
2. Какие виды нуклеиновых кислот вам известны.
3. Какова структура молекулы ДНК.
4. Какова функция и роль ДНК.
5. Какие виды РНК вам известны, какова их роль в реализации наследственной информации.
6. Наследственная информация – это информация... о чем?
7. Где и каким образом она закодирована?
8. Назовите свойства кода.
9. Как реализуется наследственная информация? Назовите этапы синтеза белка.
10. Что оказывает влияние на реализацию наследственной информации?

Вопросы фронтального опроса по теме «Наследование признаков при моногибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Хромосомная теория наследственности»

1. Сформулируйте 1 закон Менделя.
2. Какие будут дети при скрещивании гетерозиготных организмов?
3. Чем отличается моногибридное скрещивание от дигибридного?
4. По какому типу наследуются группы крови?
5. Назовите типы взаимодействия аллельных генов?
6. Назовите типы взаимодействия не аллельных генов?

7. При каком типе взаимодействия за развитие одного признака отвечают несколько генов?
8. Как понять сцепленное наследование генов?
9. Могут ли быть у глухих родителей нормально слышащие дети?
10. В чем суть промежуточного типа наследования признаков?

Вопросы фронтального опроса по теме «Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод»

1. Раскройте суть Генеалогического метода.
2. Раскройте суть Близнецового метода.
3. Раскройте суть Иммуногенетического метода.
4. Раскройте суть Дерматоглифического метода.
5. Какой метод надо выбрать при анализе хромосом?
6. Какие заболевания можно выявить при количественном анализе хромосом?
7. С помощью какого метода можно изучить генетическую структуру популяции?
8. Под влиянием каких факторов происходит изменение равновесия генотипов и аллелей в популяции?
9. С помощью какого метода можно определить иммунологическую несовместимость матери и плода?
10. Используют ли дерматоглифику для диагностики пороков развития?

Вопросы фронтального опроса по теме «Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза»

1. Какова роль внешней среды в проявлении признаков?
2. В результате какова вида изменчивости в семье дети фенотипически разные?
3. Какой вид изменчивости дает материал для естественного отбора?
4. При каком виде изменчивости появляются люди с третьим глазом?
5. Какие причины мутационной изменчивости вы можете назвать?
6. В чем суть мутационного процесса?
7. Какие бывают мутации по проявлению в поколениях?
8. В каких клетках может произойти мутация?
9. Все ли мутагены попадают к нам из внешней среды?
10. Какие механизмы нашего организма препятствуют становлению мутаций?

Вопросы фронтального опроса по теме «Хромосомные болезни»

1. Какие характерные черты наследственных болезней вы знаете?
2. Почему не всегда наследственное заболевание проявляется?
3. По каким признакам можно заподозрить, что у человека хромосомная болезнь?
4. На какие группы делятся хромосомные болезни?
5. Какие существуют причины моногенных болезней?
6. Какие черты присущи всем хромосомным болезням?
7. При каком заболевании у младенца плачь похож на кошачье мяуканье?
8. Могут ли женщины с хромосомными аномалиями иметь детей?

Вопросы фронтального опроса по теме «Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням»

1. Каковы причины генных болезней?
2. На какие группы делятся генные болезни?
3. Какие существуют причины моногенных болезней?
4. Какая черта присуща всем генным болезням?
5. По какому принципу классифицируются болезни с наследственной предрасположенностью?
6. Какие существуют причины болезней с наследственной предрасположенностью?
7. Какие характерные черты присущи всем болезням с наследственной предрасположенностью?
8. Какие характерные черты помогают отличить наследственные болезни от врожденных?

Вопросы фронтального опроса по теме «Профилактика, диагностика и лечение наследственных заболеваний. Медикогенетическое консультирование»

1. Можно ли полностью излечить наследственное заболевание?
2. Какой вид консультирования перспективное или ретроспективное посоветуете своим одногруппникам?
3. Какие методы пренатальной диагностики вы знаете?
4. Для чего нужна пренатальная диагностика?
5. По какому принципу отбирают болезни для пренатального скрининга?
6. В каком случае следует направлять пациента на консультацию?
7. В чем отличие инвазивных методов от неинвазивных?
8. Какой метод пренатальной диагностики используют часто? Почему?

Задания в тестовой форме.
Задания в тестовой форме по теме «Цитологические основы наследственности»

Выбрать один правильный ответ:

1. С появлением какой структуры ядро обособилось от цитоплазмы:

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

2. Какая ядерная структура несет наследственные свойства организма:

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

3. В какой части ядра находится молекула ДНК:

- а) в ядерном соке
- б) в хромосомах
- в) в ядерной оболочке

3. Различают ли по химическому составу хромосомы и хроматин:

- а) да
- б) нет

4. В каком состоянии находятся хромосомы к началу деления клеток:

- а) они - спирализованные
- б) они - деспирализованные
- в) они - однохроматидные
- г) они - двуххроматидные

5. Где расположена центромера на хромосоме:

- а) на первичной перетяжке
- б) на вторичной перетяжке

6. Какая из ядерных структур принимает участие в сборке субъединиц рибосом:

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

7. Каковы функции ядра:

- а) хранение наследственной информации

- б) участие в делении клеток
- в) участие в биосинтезе белка
- г) синтез ДНК, РНК
- д) формирование субъединиц рибосом

8. Какие компоненты клетки непосредственно участвуют в биосинтезе белка:

- а) рибосомы
- б) ядрышко
- в) ядерная оболочка
- г) хромосомы

9. Какова функция ДНК в синтезе белка:

- а) самоудвоение
- б) транскрипция
- в) синтез т-РНК и р-РНК

10. Чему соответствует информация одного гена молекулы ДНК:

- а) белку
- б) аминокислоте
- в) гену

11. Какая структура ядра содержит информацию о синтезе одного белка:

- а) молекула ДНК
- б) триплет нуклеотидов
- в) ген

12. Что образуется в рибосоме в процессе биосинтеза белка:

- а) белок третичной структуры
- б) белок вторичной структуры
- в) полипептидная цепь

13. Где формируются сложные структуры молекулы белка:

- а) в рибосоме
- б) в матриксе цитоплазмы
- в) в каналах эндоплазматической сети

14. Какой тип деления клеток не сопровождается уменьшением набора хромосом:

- а) амитоз
- б) мейоз
- в) митоз

15. Какое деление характерно для соматических клеток:

- а) амитоз

б) мейоз

в) митоз

16. Какой набор хромосом получается при митотическом делении диплоидного ядра:

а) гаплоидный

б) диплоидный

17. Сколько клеток образуется в результате митоза:

а) одна

б) две

в) три

г) четыре

18. Какое деление сопровождается редукцией (уменьшением) числа хромосом в клетке в два раза:

а) митоз

б) амитоз

в) мейоз

19. В результате какого типа деления клетки получают четыре гаплоидные клетки:

а) митоза

б) мейоза

в) амитоза

20. Какой набор хромосом имеют:

а) сперматозоиды - 1п

б) сперматозоиды - 2п

в) яйцеклетки - 1п

г) яйцеклетки - 2п

д) зигота - 1п

е) зигота — 2п

21. Что образуется в результате овогенеза:

а) сперматозоид

б) яйцеклетка

в) зигота

22. Биологическое значение митоза состоит в том, что:

а) соматические клетки сохраняют диплоидный набор хромосом

б) набор хромосом во всех клетках остается постоянным

в) дочерние клетки получают одинаковый генетический материал

г) сохраняется однородность генетической информации

д) образовавшиеся клетки обладают способностью к оплодотворению

23. Гаметами называются:

- а) половые железы
- б) половые хромосомы
- в) наружные половые органы
- г) мужские половые клетки
- д) женские половые клетки

24. Биологическое значение митоза для соматических клеток заключается в том, что:

- а) дочерние клетки получают одинаковую генетическую информацию
- б) в клетке сохраняется постоянство числа хромосом
- в) сохраняется преемственность в ряду поколений клеток
- г) клетки имеют определенную продолжительность жизни

25. Мейотическим делением клеток обеспечиваются процессы:

- а) сохранения в гаметах диплоидного набора хромосом
- б) формирования половых клеток с гаплоидным набором хромосом
- в) образования сперматозоидов с разными половыми хромосомами
- г) образования яйцеклеток с одинаковыми половыми хромосомами
- д) перекрестного скрещивания генов в хромосомах сперматозоидов и яйцеклеток

26. Овогенез отличается от сперматогенеза:

- а) числом образующихся гамет
- б) коли
- в) три гаплоидные клетки без запаса питательных веществ
- г) четыре половые клетки с одинаковым содержанием желтка
- д) четыре клетки с одинаковым генетическим аппаратом

Задания в тестовой форме по теме «Биохимические основы наследственности»

1. Г. Менделя считают основателем генетики потому, что он:

- а) ввел понятие гена в науку;
- б) открыл дискретные наследственные факторы;
- в) установил, что ген является составной частью хромосомы.

2. Значения ДНК в передаваемости наследственной информации установили:

- а) Г. Мендель;
- б) М. П. Дубинин, О. С. Серебровский, И.И. Агола;
- в) О. Ейвери, К. Мак-Леод, К. Мак-Карти.

3. ДНК впервые выделил из ядер лейкоцитов:

- а) Дж. Уотсон, Ф. Крик;
- б) Ф. Мишер;

в) А.М. Белозерский.

4. Мономер нуклеиновых кислот называется:

- а) азотистой основой;
- б) пентозой;
- в) нуклеотидом.

5. Нуклеотид ДНК состоит из остатков таких молекул:

- а) азотистой основы;
- б) все ответы правильны;
- в) пентозы;
- г) фосфорной кислоты.

6. К пуриновым азотистым основаниям, которые входят в состав ДНК и РНК, принадлежат:

- а) аденин;
- б) цитозин;
- в) тимин.

7. К пиримидиновым азотистым основаниям, которые входят в состав ДНК, принадлежат:

- а) гуанин;
- б) урацил;
- в) тимин.

8. К пиримидиновым азотистым основаниям, которые входят только в состав РНК, принадлежат:

- а) цитозин;
- б) урацил;
- в) тимин.

9. Какие связи обеспечивают первичную структуру ДНК (соединение нуклеотидов в полинуклеотидную цепь):

- а) пептидные;
- б) водороду;
- в) фосфодиефирные?

10. Что обеспечивает переход одной формы ДНК в другую (В, А, С, Z):

- а) изменение концентрации солей в клетке;
- б) изменение температуры окружающей среды;
- в) изменение атмосферного давления?

Задания в тестовой форме по теме «Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод.

**Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод.
Иммуногенетический метод»**





1. ... метод основан на анализе папиллярных узоров
2. ... метод основан на составлении и анализе родословных.
3. Методы сбора генеалогической информации:
... , анкетирование, обследование.

Установите соответствия:

4. Характерные черты аутосомных типов наследования признаков:

1. аутосомнодоминантное	1. мужчины и женщины болеют одинаково часто
2. аутосомнорецессивное	2. признаки проявляются через поколение
	3. признаки проявляются в каждом поколении

5. Использование условных знаков при составлении родословных:

- | | |
|---------------------------|--|
| 1. мужчина | 1.  |
| 2. женщина | 2.  |
| 3. брак | 3.  |
| 4. близкородственный брак | 4.  |

6. Генотипы и фенотипами-гемофилия X-сцепленный рецессивный признак:

- | | |
|---------------------|--------|
| | A a |
| 1. больной человек | 1. X X |
| | a |
| 2. здоровый человек | 2. X Y |
| | a a |
| | 3. X X |
| | A |
| | 4. X Y |

7. Фенотипическое проявление генотипа (фенилкетонурия – аутосомно-рецессивное заболевание):

- | | |
|-------|----------------|
| 1. AA | 1. норма |
| 2. Aa | 2. заболевание |
| 3. aa | |

8. Возможные фенотипы детей при полном доминировании: на примере близорукости (аутосомно-доминантное заболевание)

- | | |
|--------------|------------------------------------|
| 1. P AA x aa | 1. Все дети будут близорукими |
| 2. P Aa x aa | 2. Все дети с нормальным зрением |
| | 3. 50 % с нормальным зрением и 50% |

Задания в тестовой форме по теме «Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза»

Выбрать один или несколько правильных ответов:

1. Мутации для организма могут быть:
 - 1) полезны
 - 2) вредны
 - 3) нейтральны
 - 4) летальны

2. Классификация мутаций по локализации в клетке:
 - 1) соматические
 - 2) половые
 - 3) доминантные
 - 4) рецессивные

3. Лекарственные препараты относятся к мутагенам:
 - 1) физическим
 - 2) химическим
 - 3) биологическим
 - 4) экологическим

4. Процесс образования мутаций:
 - 1) репликация
 - 2) мутагенез
 - 3) модификация
 - 4) эмбриогенез

5. Естественными антимутагенами являются:
 - 1) витамины
 - 2) алкоголь
 - 3) яблоки
 - 4) зеленый чай

6. Мутации, возникающие в соматических клетках:
 - 1) наследуются
 - 2) не наследуются
 - 3) спонтанные
 - 4) нейтральные

7. Микстуры от кашля нужно тестировать по:

- 1) полной программе
- 2) просеивающей программе
- 3) скринирующей программе
- 4) экологической программе

8. К биологическим мутагенам относятся:

- 1) вирусы
- 2) антибиотики
- 3) бактерии
- 4) витамины

9. Мутации могут проявляться в семье в каждом поколении:

- 1) соматические
- 2) доминантные
- 3) рецессивные
- 4) нейтральные

10. Мутации (болезни, признаки) по Y хромосоме передаются:

- 1) дочерям
- 2) сыновьям
- 3) никому не передаются
- 4) 1 + 2

11. Мутации – это

- 1) изменение белков
- 2) изменение наследственного материала
- 3) факторы среды
- 4) изменение вирусов

12. Мутации по изменению генетического материала подразделяются:

- 1) генные
- 2) хромосомные
- 3) соматические
- 4) геномные

13. Механизмы, препятствующие возникновению мутаций в клетках:

- 1) диплоидный набор хромосом
- 2) редупликация
- 3) воздействие антибиотиков
- 4) двойная спираль ДНК

14. Витамины должны тестироваться на мутагенность по :

- 1) полной программе
- 2) просеивающей программе
- 3) экологической

4) биохимической

Дополните определение:

15. Наследственное изменение генотипа -

16. Фактор, вызывающий мутацию -.... .

17. Антибиотики относятся к группе ... мутагенов .

18. Вирусы, бактерии , черви- паразиты – это ... мутагены.

Установите соответствия:

19. Примеры мутагенов:

- | | |
|---------------------------|---------------------|
| 1. физические мутагены | 1. вирусы; бактерии |
| 2. химические мутагены | 2. температура |
| 3. биологические мутагены | 3. Антибиотики |

20. Механизмы обеспечивающие устойчивость генетического материала:

- | | |
|--------------------|------------------------------|
| 1. внеклеточные | 1. диплоидный набор хромосом |
| 2. внутриклеточные | 2. повторы некоторых генов |
| | 3. зеленые фрукты |
| | 4. витамины |

21. Классификация мутаций:

- | | |
|---|----------------|
| 1. по проявлению в поколениях | 1. генные |
| 2. по изменению генетического материала | 2. доминантные |
| | 3. хромосомные |
| | 4. геномные |
| | 5. рецессивные |

Задания в тестовой форме по теме «Хромосомные болезни»

1. Синдром Кланфельтера связан с аномалией числа:

- 1) аутосом
- 2) половых хромосом
- 3) Y- хромосом
- 4) X- хромосом

2. Запись синдрома Шершевского-Тернера:

- 1) 48, XXXY
- 2) 45, XO
- 3) 47, XXY
- 4) 47, XXX

3. Синдром Кланфельтера связан с аномалией числа:

- 1) аутосом
- 2) половых хромосом
- 3) Y- хромосом
- 4) X- хромосом

4. Цитогенетическое обоснование синдрома Дауна:

- 1) трисомия по 31 паре аутосом
- 2) трисомия по 18 паре аутосом
- 3) трисомия по 21 паре аутосом
- 4) трисомия по 23 паре

5. Синдромы и их генетическое обоснование:

- | | |
|---------------------------------|------------|
| 1. синдром Клайнфельтера | 1. 47, XXX |
| 2. синдром трисомии X | 2. 47, XXY |
| 3. синдром Шершевского- Тернера | 3. 45, XO |

6. Причинами хромосомных болезней являются:

- 1) генные мутации
- 2) хромосомные мутации
- 3) геномные мутации
- 4) тератогенн факторы

7. Характерные черты хромосомных болезней:

- 1) высокая частота среди населения
- 2) отклонение в умственном развитии больных
- 3) множественные пороки развития
- 4) являются полигенными

8. Синдром Шершевского-Тернера и Клайнфельтера – примеры:

- 1) гетероплоидии
- 2) полиплоидии
- 3) аномалий количества хромосом
- 4) генных мутаций

9. При синдроме «... ..» плачь новорождённого похож на крик кошки, что связано с аномалией развития гортани и голосовых связок.

10. Клинически почти все ... болезни проявляются нарушением интеллектуального развития, множественными врождёнными пороками. (хромосомные)

11. ... болезни обусловлены количественными аномалиями хромосом и структурными аномалиями хромосом (хромосомные).

Задания в тестовой форме по теме «Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням»

1. Характерные черты мультифакториальных болезней:

- 1) высокая частота среди населения
- 2) отклонение в умственном развитии больных
- 3) множественные пороки развития
- 4) являются полигенными

2. Характерные черты моногенных болезней:

- 1) высокая частота среди населения
- 2) наследование признаков подчиняется законам Менделя
- 3) наследование признаков не подчиняется законам Менделя
- 4) заболевание встречается у нескольких родственников

3. Наследование болезней подчиняется законам Г. Менделя:

- 1) хромосомных
- 2) моногенных
- 3) мультифакториальных
- 4) доминантных

4. Шизофрения относится к:

- 1) хромосомным болезням
- 2) моногенным болезням
- 3) мультифакториальным болезням
- 4) полигенным

5. Гастрит относится к:

- 1) хромосомным болезням
- 2) моногенным болезням
- 3) мультифакториальным болезням
- 4) полигенным

6. Для проявления этого типа болезней требуется влияние определённых факторов внешней среды:

- 1) моногенных
- 2) мультифакториальных
- 3) хромосомных
- 4) аутосомных

Дополните определение:

7. ... - наследственное заболевание человека, выражающееся в нарушении цветового зрения (неспособность различать, главным образом, красный и зелёный цвета).

8. ... - наследственное заболевание человека проявляющееся в несвёртываемости крови.
9. ... - это заболевание обусловлено биохимическим дефектом превращения аминокислоты финилаланина.
10. ... - это болезни, которые развиваются в результате взаимодействия изменённых генов и факторов окружающей среды.
11. ... - увеличение количества пальцев на руках или ногах.
12. ... болезнь – болезнь, для которой этиологическим фактором является генная, хромосомная или геномная мутация.
13. Причиной развития ... болезней является повреждение только одного гена.
14. Причинами появления гастрита являются:
- 1) наличие генов, контролирующих заболевание
 - 2) возраст родителей
 - 3) действие фактов окружающей среды
 - 4) плохое питание
15. Гемофилия относится к:
- 1) хромосомным болезням
 - 2) моногенным болезням
 - 3) мультифакториальным болезням
 - 4) доминантным болезням
16. Примеры наследственных заболеваний:
- | | |
|------------------------|------------------|
| 1. моногенные | 1. синдром Дауна |
| 2. мультифакториальные | 2. полидактилия |
| 3. хромосомные | 3. гипертония |
85. Наследственные болезни и их примеры:
- | | |
|------------------------|------------------|
| 1. хромосомные | 1. гемофилия |
| 2. моногенные | 2. синдром Дауна |
| 3. мультифакториальные | 3. гастрит |

Задания в тестовой форме по теме «Профилактика, диагностика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование»

1. Методы ... диагностики позволяют обнаружить заболевание до рождения ребёнка.

2. С помощью ... метода определяют количество и качество хромосом с целью диагностики хромосомных болезней.

3. ... - это комплекс мероприятий, направленных на предупреждение возникновения и развития наследственных и врождённых болезней.

4. Наиболее распространённым и эффективным методом профилактики наследственных болезней является ... консультирование.

5. ... консультирование – один из видов специализированной медицинской помощи населению, направленной на предупреждение появления в семье больного ребёнка.

6. Консультации по прогнозу состояния здоровья можно разделить на две группы - ... и ретроспективное консультирование.

7. ... - это консультирование супружеских пар до рождения ребёнка.

8. ... - это консультирование семей, в которых уже имеется больной ребёнок, относительно здоровья будущих детей.

9. ... риск выражает вероятность появления определённой аномалии у потомства.

10. Все решения по планированию семьи принимаются только

11. С помощью ... исследования можно диагностировать пороки развития конечностей, сердца и т.п.

Выбрать один или несколько правильных ответов:

12. Цели генетического консультирования:

- 1) помощь врачам различных специальностей
- 2) анализ родословной
- 3) предупреждение рождения больных детей
- 4) пропаганда медико- генетических знаний

13. Если риск рождения больного ребёнка в семье составляет 10% от среднего, семье:

- 1) деторождение не рекомендуется
- 2) нет противопоказаний
- 3) требуется планирование беременностей

4) рекомендуется пренатальная диагностика

14. Вероятность рождения здоровых детей у родителей с ахондроплазией (карликовость – наследуется по доминантному типу: родители гетерозиготны):

- 1) 75%
- 2) 25%
- 3) 50%
- 4) 10%

15. Вероятность рождения детей с гемофилией, у здоровых родителей (признак – рецессивный и сцеплен с X – хромосомой):

- 1) 75%
- 2) 25%, если мать – носительница гена гемофилии
- 3) 0%, если мать – гомозиготна по гену нормальной свёртываемости крови
- 4) 18%

16 . Окончательное решение о прерывании беременности в случае наследственной патологии остаётся:

- 1) за лечащим врачом
- 2) за супругами
- 3) за женой
- 4) за мужем

Ситуационные задачи

1. Наследование дальтонизма (цветовая слепота) обусловлено рецессивным, сцепленным с X-хромосомой геном. Девушка, имеющая нормальное зрение, выходит замуж за здорового мужчину. Отец девушки страдал цветовой слепотой. Среди родственников мужчины дальтоников не было. Какими будут дети в семье в отношении этого признака?

2. Ген H детерминирует у человека нормальную свертываемость крови, а h-гемофилию. Женщина, гетерозиготная по гену гемофилии, вышла замуж за мужчину с нормальной свертываемостью крови.

а) Определите генотип и фенотип детей, которые могут родиться от такого брака, если известно, что ген гемофилии сцеплен с X-хромосомой.

б) По какому типу происходит наследование признаков?

3. От брака мужчины-дальтоника и здоровой женщины родилась девочка-дальтоник. Каковы генотипы родителей, если известно, что ген дальтонизма рецессивен и сцеплен с X-хромосомой?

4. Какие группы крови будут у детей от гетерозиготных родителей с 3 группой крови?