



Министерство здравоохранения Российской Федерации

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение  
высшего образования  
«Рязанский государственный медицинский университет  
имени академика И.П. Павлова»  
Министерства здравоохранения Российской Федерации  
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета  
Протокол № 14 от 28.06.2023 г.

Фонд оценочных средств дисциплины	«ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики»
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа - программа подготовки специалистов среднего звена по специальности 33.02.01 Фармация
Квалификация	Фармацевт
Форма обучения	Очная

Разработчик: кафедра неврологии и нейрохирургии

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
В.А. Жаднов	Доктор медицинских наук, профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой, профессор
Н.В Белокурова	Кандидат медицинских наук, доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент кафедры

Рецензент (ы):

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
С.Н. Трушин	Доктор медицинских наук профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой факультетской хирургии с курсом анестезиологии и реаниматологии
Е.А. Назаров	Доктор медицинских наук профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой травматологии, ортопедии и спортивной медицины

Одобрено учебно-методической комиссией по программам среднего профессионального образования, бакалавриата и довузовской подготовки.

Протокол № 11 от 26.06.2023 г.

Одобрено учебно-методическим советом.

Протокол № 10 от 27.06.2023 г.

Нормативная справка.

Фонд оценочных средств дисциплины «ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана в соответствии с:

<b>ФГОС СПО</b>	Приказ Минобрнауки России от 12.05.2014 № 501 "Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 33.02.01 Фармация"
<b>Порядок организации и осуществления образовательной деятельности</b>	Приказ Министерства образования и науки РФ от 24 августа 2022 г. № 762 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам среднего профессионального образования»

# 1. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

## 1.1. Паспорт фонда оценочных средств по дисциплине

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины (результаты по разделам)	Код контролируемой компетенции (или её части)	наименование оценочного средства
1.	Генетика как наука	ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 8, ОК 11, ПК 1.5, 2.3.	Р, С, Д, Т
2.	Цитологические и биохимические основы наследственности	ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 8, ОК 11, ПК 1.5, 2.3.	Р, С, Д, Т
3.	Основные закономерности наследования признаков	ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 8, ОК 11, ПК 1.5, 2.3.	Р, С, Д, Т
4.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 8, ОК 11, ПК 1.5, 2.3.	Р, С, Д, Т
5.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 8, ОК 11, ПК 1.5, 2.3.	Р, С, Д, Т
6.	Наследственность и патология. Лечение, профилактика.	ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 8, ОК 11, ПК 1.5, 2.3.	Р, С, Д, Т

Сокращения: Т – тестирование, Пр – оценка освоения практических навыков (умений), ЗС – решение ситуационных задач, КР – контрольная работа, КЗ – контрольное задание, Р – написание и защита реферата, С – собеседование по контрольным вопросам, Д – подготовка доклада.

## 1.2. Типовые контрольные задания или иные материалы

### 1.2.1. Зачет

#### Вопросы к зачету

1. Строение клетки, наследственные структуры клетки.
2. Строение, классификация хромосом человека.
3. Половой хроматин. Понятие о кариотипе и хромосомном анализе.
4. Митотический цикл.
5. Мейоз, гаметогенез.
6. ДНК: строение и функции.
7. Ген, свойства гена.
8. Экспрессия генов.
9. Правила Менделя.
10. Типы наследования патологии: аутосомно-доминантный.
11. Типы наследования патологии: аутосомно-рецессивный.
12. Типы наследования патологии: сцепленный с полом.
13. Ограниченное полом и полигенное наследование.
14. Генетика групп крови у человека.

15. Изменчивость, формы изменчивости.
16. Мутации: классификация, характеристика.
17. Методы клинической генетики: генеалогический.
18. Принципы составления родословной.
19. Методы клинической генетики: клинико-статистический.
20. Методы клинической генетики: близнецовый.
21. Методы клинической генетики: дерматоглифический.
22. Цитогенетические методы
23. Классификация наследственных заболеваний.
24. Хромосомные болезни.
25. Синдром Шерешевского-Тернера.
26. Синдром Кляйнфельтера.
27. Синдром трисомии X.
28. Синдром дисомии Y.
29. Болезнь Дауна.
30. Моногенные и полигенные болезни.
31. Наследственные нарушения обмена веществ.
32. Основные принципы лечения наследственных заболеваний.
33. Этиотропная терапия
34. Патогенетическая терапия.
35. Симптоматическая терапия
36. Хирургическое лечение.
37. Профилактика наследственных заболеваний.
38. Пренатальная диагностика.
39. Этапы медико-генетического консультирования.
40. Показания для направления на медико-генетическое консультирование.

### **Процедура проведения и оценивания зачета**

- Зачет проходит в форме устного опроса. Студенту достается вариант билета путем собственного случайного выбора и предоставляется 20 минут на подготовку. Защита готового решения происходит в виде собеседования, на что отводится 15 минут. Билет состоит из 2 вопросов. Критерии сдачи зачета:

- «Зачтено» - выставляется при условии, если студент показывает хорошие знания изученного учебного материала; самостоятельно, логично и последовательно излагает и интерпретирует материалы учебного курса; полностью раскрывает смысл предлагаемого вопроса; владеет основными терминами и понятиями изученного курса; показывает умение переложить теоретические знания на предполагаемый практический опыт.

- «Не зачтено» - выставляется при наличии серьезных упущений в процессе изложения учебного материала; в случае отсутствия знаний основных понятий и определений курса или присутствии большого количества ошибок при интерпретации основных определений; если студент показывает значительные затруднения при ответе на предложенные основные и дополнительные вопросы; при условии отсутствия ответа на основной и дополнительный вопросы.

### **1.2.2. Оценочные средства для текущего контроля успеваемости**

#### **Примеры заданий в тестовой форме**

1. Основоположник клинической генетики в России:
  - а) Н.К. Кольцов;
  - б) А.С. Серебровский;
  - в) С.Н. Давиденков;
  - г) Н.В. Тимофеев-Ресовский;
  - д) Н.П. Дубинин.
  
2. Тип деления половых клеток:
  - а) митоз
  - б) амитоз
  - в) мейоз
  
3. Укажите признаки, не характерные для аутосомно-рецессивного типа наследования:
  - а) заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин;
  - б) у больных родителей могут быть здоровые дети;
  - в) родители больного здоровы;
  - г) родители являются кровными родственниками.
  
4. К эффектам мутационного груза не относятся:
  - а) акселерация;
  - б) летальность;
  - в) сниженная фертильность;
  - г) снижение продолжительности жизни.
  
5. Генные болезни обусловлены:
  - а) потерей участка хромосомы;
  - б) дупликацией части хромосомы;
  - в) потерей двух генов и более;
  - г) мутацией одного гена.
  
6. Укажите правильные формулы кариотипа при синдроме Шерешевского—Тернера:
  - а) 47,XXX;
  - б) 45, X0;
  - в) 47, XXУ;
  - г) 46, XX.
  
7. Повышенный риск развития мультифакториальной болезни может быть выявлен:
  - а) клинико-генеалогическим методом;
  - б) цитогенетическим методом;
  - в) биохимическим методом;
  - г) нагрузочными тестами.
  
8. Метаболическая ингибция как один из видов коррекции обмена включает:
  - а) ограничение поступления вещества с пищей;
  - б) выведение из организма субстрата патологической реакции;
  - в) снижение интенсивности синтеза патологического субстрата;
  - г) защиту органов от поступления избыточных количеств продуктов катаболизма.

9. Понятие генетического риска включает:

- а) повышенную вероятность иметь определённое заболевание в течение жизни;
- б) вероятность возникновения наследственной болезни или болезни с наследственной предрасположенностью;
- в) вероятность внутриутробной гибели плода.

10. Определение концентрации АФП в крови беременной не является скринирующим методом дородовой диагностики:

- а) хромосомной патологии;
- б) наследственных ферментопатий;
- в) врождённых пороков развития.

#### **Критерии оценки тестового контроля:**

Отлично	91-100% правильных ответов
Хорошо	81-90% правильных ответов
Удовлетворительно	61-80% правильных ответов
Неудовлетворительно	60% и менее правильных ответов

#### **Примеры контрольных вопросов для собеседования и для контрольных работ**

1. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функция.
2. Органоиды клетки, клеточное ядро: функции, компоненты.
3. Строение и функции хромосом человека.
4. Кариотип человека.
5. Основные типы деления эукариотических клеток.
6. Клеточный цикл и его периоды.
7. Биологическая роль митоза и амитоза. Биологическое значение мейоза.
8. Гаметогенез. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.
9. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
10. Сохранение информации от поколения к поколению.
11. Гены и их структура.
12. Генетический код и его свойства. Реализация генетической информации.

#### ***Критерии оценки при собеседовании:***

- 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 монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач.

- 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.

- 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 затруднения при выполнении практических работ.

- Оценка "неудовлетворительно" выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы. Как правило, оценка "неудовлетворительно" ставится студентам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.