



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	«Генетика человека с основами медицинской генетики»
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа - программа подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.01 Лечебное дело
Квалификация	Фельдшер
Форма обучения	Очная

Разработчик: кафедра неврологии и нейрохирургии

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Л.В. Лорина	Кандидат медицинских наук, доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент кафедры

Рецензенты:

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 № 12 от 26.06.2023 г.

Одобрено учебно-методическим советом.

Протокол № 10 от 27.06.2023 г.

Нормативная справка.

Фонд оценочных средств дисциплины «ОП.05 Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана в соответствии с:

ФГОС СПО	Приказ Министерства образования и науки РФ от 12 мая 2014 г. №514 "Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело"
Порядок организации и осуществления образовательной деятельности	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) / и ее формулировка – по желанию	наименование оценочного средства
1.	Тема 1.1. Генетика – история и задачи	ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 6, ОК 7, ОК 8, ОК 9, ОК 10, ОК 11, ОК 12, ОК 13 ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.4, ПК 3.1, ПК 5.3	Опрос, реферат, тестовый контроль
2.	Тема 1.2. Цитологические основы наследственности. Биохимические основы наследственности.	ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 6, ОК 7, ОК 8, ОК 9, ОК 10, ОК 11, ОК 12, ОК 13 ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.4, ПК 3.1, ПК 5.3	Опрос, реферат, тестовый контроль
3.	Тема 2.1. Закономерности наследования признаков	ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 6, ОК 7, ОК 8, ОК 9, ОК 10, ОК 11, ОК 12, ОК 13 ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.4, ПК 3.1, ПК 5.3	Опрос, реферат, тестовый контроль
4.	Тема 2.2. Изменчивость и мутации у человека.	ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 6, ОК 7, ОК 8, ОК 9, ОК 10, ОК 11, ОК 12, ОК 13 ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.4, ПК 3.1, ПК 5.3	Опрос, реферат, тестовый контроль
5.	Тема 3.1 Наследственные заболевания	ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 6, ОК 7, ОК 8, ОК 9, ОК 10, ОК 11, ОК 12, ОК 13 ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.4, ПК 3.1, ПК 5.3	Опрос, реферат, тестовый контроль
6.	Тема 3.2. Методы медицинской генетики.	ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 6, ОК 7, ОК 8, ОК 9, ОК 10, ОК 11, ОК 12, ОК 13 ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.4, ПК 3.1, ПК 5.3	Опрос, реферат, тестовый контроль
7.	Тема 4.1. Лечение наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика.	ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 6, ОК 7, ОК 8, ОК 9, ОК 10, ОК 11, ОК 12, ОК 13 ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.4, ПК 3.1, ПК 5.3	Опрос, реферат, тестовый контроль
8.	Тема 4.2. Профилактика наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование.	ОК 1, ОК 2, ОК 3, ОК 4, ОК 5, ОК 6, ОК 7, ОК 8, ОК 9, ОК 10, ОК 11, ОК 12, ОК 13 ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.4, ПК 3.1, ПК 5.3	Опрос, реферат, тестовый контроль

1.2. Типовые контрольные задания или иные материалы

1.2.1. Экзамен / зачет

Вопросы к зачёту по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»

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.

Шкала оценивания.

При проведении контроля в форме зачёта используется следующая шкала оценки: 5 «отлично», 4 «хорошо», 3 «удовлетворительно», 2 «неудовлетворительно»:

- оценка 5 «отлично» выставляется обучающемуся, обнаружившему всестороннее систематическое знание учебно-программного материала, умение свободно выполнять практические задания, максимально приближенные к будущей профессиональной деятельности в стандартных и нестандартных ситуациях, освоившему основную литературу и знакомому с дополнительной литературой, рекомендованной программой учебной дисциплины, усвоившему взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой специальности, проявившим творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала.

- оценка 4 «хорошо» выставляется студенту, обнаружившему полное знание учебно-программного материала, успешно выполнившего практические задания, максимально приближенные к будущей профессиональной деятельности в стандартных ситуациях, усвоившему основную рекомендованную литературу, показавшему систематический характер знаний по дисциплине, способному к их самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебы и профессиональной деятельности. Содержание и форма ответа допускают отдельные неточности.

- оценка 3 «удовлетворительно» выставляется обучающемуся, обнаружившему знание основного учебно-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей работы по специальности, справляющемуся с выполнением заданий, предусмотренных программой, обладающему необходимыми знаниями, но допустившему неточности в определении понятий, в применении знаний для решения профессиональных задач, в неумении обосновывать свои рассуждения;

- оценка 2 «неудовлетворительно» выставляется обучающемуся, допустившему при ответе на вопросы множественные ошибки принципиального характера, имеющему разрозненные, бессистемные знания, обучающиеся не умеют выделять главное и второстепенное, допускают неточности в определении понятий, искажают их смысл, беспорядочно и неуверенно излагают материал, не могут применять знания для решения профессиональных задач.

1.2.2. Контрольные вопросы к занятиям.

1. Определение понятия «медицинская генетика».
2. Понятие наследственности и изменчивости.
3. Роль наследственности и изменчивости в генетике.

4. Задачи медицинской генетики.
5. Основные этапы в развитии медицинской генетики.
6. Вклад ведущих зарубежных ученых в развитие генетики.
7. Достижения отечественных ученых в генетике.
8. Приоритетные научные проблемы в современной генетике.
9. Геном человека, его значение в развитии генетики.
10. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функция.
11. Органоиды клетки, клеточное ядро: функции, компоненты.
12. Строение и функции хромосом человека.
13. Кариотип человека.
14. Основные типы деления эукариотических клеток.
15. Клеточный цикл и его периоды.
16. Биологическая роль митоза и амитоза.
17. Биологическое значение мейоза.
18. Гаметогенез. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.
19. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
20. Сохранение информации от поколения к поколению.
21. Гены и их структура.
22. Генетический код и его свойства. Реализация генетической информации.
23. Сущность законов наследования признаков у человека.
24. Законы Менделя.
25. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
26. Аутомно-доминантное наследование.
27. Аутомно-рецессивное наследование.
28. Наследование, сцепленное с полом.
29. Генотип и фенотип.
30. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
31. Хромосомная теория Т.Моргана.
32. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.
33. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.
34. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.
35. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
36. Генеалогический метод.
37. Методика составления родословных и их анализ.
38. Особенности родословных при аутомно-доминантном, аутомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованием.
39. Близнецовый метод.
40. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
41. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения
42. Цитогенетический метод. Карты хромосом человека.
43. Основные показания для цитогенетического исследования.
44. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.
45. Метод дерматоглифики.

46. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).
47. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.
48. Иммуногенетический метод.
49. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.
50. Основные виды изменчивости.
51. Причины и сущность мутационной изменчивости.
52. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).
53. Эндо - и экзомутагены.
54. Мутагенез, его виды.
55. Фенокопии и генокопии.
56. Наследственные болезни и их классификация. Причины генных заболеваний.
57. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
58. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
59. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
60. Врожденные пороки развития.
61. Мультифакториальные заболевания
62. Классификация хромосомных болезней.
63. Количественные и структурные аномалии аутосом.
64. Болезнь Дауна: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
65. Синдром Эдвардса.
66. Синдром Патау.
67. Синдром Шерешевского-Тернера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
68. Синдром Клайнфельтера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
69. Синдром трисомии X: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
70. Синдром дисомии по Y- хромосоме.
71. Принципы терапии наследственных заболеваний.
72. Этиологическая терапия.
73. Генная инженерия.
74. Патогенетическая терапия.
75. Мероприятия, направленные на различные звенья нарушенного обмена веществ.
76. Заместительная терапия, диетотерапия.
77. Симптоматическая терапия.
78. Хирургические методы.
79. Первичная и вторичная профилактика наследственных болезней.
80. Медико-генетическое консультирование как основной метод предупреждения и распространения наследственных болезней.
81. Задачи и суть медико-генетического консультирования.
82. Проспективное и ретроспективное консультирование.
83. Показания для направления на медико-генетическое консультирование.
84. Этапы медико-генетического консультирования.
85. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
86. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).
87. Неонатальный скрининг.

Для устного опроса (ответ на вопрос преподавателя):

- 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.