Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Кудрявцев Максим Геннадьевич
Должность: Проректор по образовательной деятельности
Дата подписания: 26.11.2025 13:45:58
Уникальный программный ключ:
790a1a8df2525774421adc1fc96453f0e902bfb0

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ МИНИСТЕРСТВА СЕЛЬСКОГО ХОЗЯЙСТВА РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
«РОССИЙСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ НАРОДНОГО ХОЗЯЙСТВА
ИМЕНИ В.И. ВЕРНАДСКОГО»
(Университет Вернадского)
Колледж

Принято Ученым советом
Университета Вернадского
«26» марта 2026 г. протокол № 8

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной деятельности
_____ Кудрявцев М.Г.
«26» марта 2026 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДЕЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность **31.02.01 Лечебное дело**

На базе **основного общего образования**

Форма обучения **очно- заочная**

Балашиха, 2026 г.

Рабочая программа дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики– МО: РГУНХ им. Вернадского, 2026.

Рабочая программа дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики разработана в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденного приказом Министерства просвещения Российской Федерации от 4 июля 2022 года № 526, зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской Федерации 05 августа 2022 года, регистрационный № 69542 и учебного плана.

СОДЕРЖАНИЕ

1.	**ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**	**4**
2.	**СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**	**5**
3.	**УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**	**15**
4.	**КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**	**17**

1.ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
«ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла примерной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	**Умения**	**Знания**
ОК 01 ОК 02 ОК 09 ПК 2.1. ПК 4.1 ПК 4.4 ПК 6.7	Уметь: проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; проводить Опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	Знать: биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	**Объем в часах**
Объем образовательной программы учебной дисциплины	**72**
в т.ч. в форме практической подготовки	**16**
в т. ч.:	
теоретическое обучение	16
практические занятия	16
Самостоятельная работа [1]	32
Промежуточная аттестация (3 семестр-экзамен)	8

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, ак. ч. / в том числе в форме практической подготовки, ак. ч.	Коды компетенций и личностных результатов[2], формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1.Цитологические основы наследственности		**8**	
Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	**Содержание учебного материала**	4	ОК 01 ОК 02 ОК 09 ПК 2.1
	Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики. Задачи и основные принципы медицинской генетики. Уровни организации генетического материала. Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека.		
	Практическое занятие	4	

	Практическое занятие №1. Внутриклеточные носители наследственной информации. Кариотип человека Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. Уровни упаковки генетического материала. Особенности хромосомного набора человека: количество, формы, размеры хромосом. Отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра. Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин. **Практическое занятие №2. Деление эукариотических клеток и гаметогенез** Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.		
Раздел 2. Биохимические основы наследственности		**8**	
Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	**Содержание учебного материала**	8	ОК 01 ОК 02 ОК 09 ПК 4.1
	Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. Модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства. Генетический код, его свойства.	4	
	Практическое занятие	4	
	Практическое занятие №3. Строение и сравнение нуклеиновых кислот. Ген и генетический код Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Сравнение ДНК и РНК. Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов. Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода. **Практическое занятие №4. Биосинтез белка и кодирование наследственной информации** Механизм кодирования наследственной информации. Этапы биосинтеза белка: транскрипция, трансляция. Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации. Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.		

Раздел 3. Закономерности наследования признаков		**8**	
Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.	**Содержание учебного материала**	8	ОК 01 ОК 02 ОК 09 ПК 4.4.
	Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. Типы наследования признаков у человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана. Сцепленное с полом наследование.	4	
	Практическое занятие	4	
	Практическое занятие №5. Моногибридное и дигибридное скрещивание Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием. Решение задач. Дигибридное скрещивание с полным доминированием. Решение задач. Наследование групп крови и резус-фактора. Решение задач. **Практическое занятие №6. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование** Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Хромосомная теория наследственности. Законы сцепленного наследования. Наследование, сцепленное с полом. Решение задач, моделирующих сцепленное наследование.		
Раздел 4.Методы изучения наследственности человека		**8**	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека.	**Содержание учебного материала**	8	ОК 01 ОК 02 ОК 09 ПК 4.1.
	Цитогенетический метод. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики.	4	

	Практическое занятие	4	
	Практическое занятие №7. Клинико-генеалогический метод изучения наследственности Клинико-генеалогический метод изучения наследственности человека. Методика составления родословных и их генетический анализ. Определение типа наследования заболевания (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с Х-доминантный, сцепленный с Х-рецессивный). Определение возможных генотипов членов рода. **Практическое занятие №8. Сравнительный анализ методов изучения наследственности человека** Цитогенетический и биохимический методы. Качественные тесты на нарушения обмена веществ. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Популяционно-статистический метод. Методы генетики соматических клеток. Методы пренатальной диагностики. Сравнительный анализ методов изучения наследственности человека.		
Раздел 5. Наследственность и среда		**6**	
Тема 5.1 Изменчивость и виды мутаций у организма.	**Содержание учебного материала**	6	ОК 01 ОК 02 ПК 2.1
	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации. Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.		
	Практическое занятие	2	

	Практическое занятие №9. Изменчивость и виды мутаций Анализ форм изменчивости: ненаследственная (модификационная) и наследственная (комбинативная, мутационная). Построение вариационного ряда. Определение нормы реакции. Анализ мутагенных факторов: физических, химических, биологических. Классификация мутаций: по месту возникновения (соматические, генеративные), по действию на организм, по изменению наследственного материала (генные, хромосомные, геномные). Решение ситуационных задач, моделирующих наследственную и ненаследственную изменчивость.		
Раздел 6. Наследственность и патология		**16**	
Тема 6.1. Хромосомные болезни	**Содержание учебного материала**	8	ОК 01 ОК 02 ОК 09 ПК 4.1 ПК 4.4 ПК6.7
	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни, общая характеристика. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера).	4	
	Практическое занятие	4	

	Практическое занятие №10. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями аутосом Механизм образования хромосомных болезней. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау: клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. Составление и анализ кариограмм при трисомиях и моносомиях аутосом. **Практическое занятие №11. Хромосомные болезни, обусловленные аномалиями половых хромосом** Синдром Шерешевского – Тернера, синдром Клайнфельтера: клиника, диагностика. Составление и анализ кариограмм при трисомиях и моносомиях половых хромосом. Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений. Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных. Составление этапов консультирования по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии.		
Тема 6.2.	**Содержание учебного материала**	8	

Генные болезни Мульти-факториальные болезни.	Определение и классификация генных болезней. Распространённость генных болезней среди населения. Причины моногенных заболеваний. Молекулярные механизмы возникновения генных болезней: точковые мутации, делеции, инсерции, динамические мутации. Типы наследования моногенных болезней: аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой (доминантный и рецессивный), сцепленный с Y-хромосомой, митохондриальный. Особенности проявления каждого типа. Понятия пенетрантности и экспрессивности гена. Плейотропное действие гена. Генетическая гетерогенность. Болезни обмена веществ (наследственные ферментопатии): нарушения обмена аминокислот (фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия), углеводов (галактоземия, мукополисахаридозы), липидов (сфинголипидозы), стероидов (адреногенитальный синдром). Наследственные болезни соединительной ткани (синдром Марфана, синдром Элерса – Данло), нервно-мышечные заболевания (миодистрофия Дюшенна, миотоническая дистрофия), гемоглобинопатии (серповидноклеточная анемия, талассемии), муковисцидоз: клиника, тип наследования, диагностика. Принципы лабораторной и клинической диагностики генных болезней. Основные подходы к лечению: диетотерапия, заместительная терапия, симптоматическое лечение. Мультифакториальные болезни: понятие, общая характеристика, отличие от моногенных заболеваний. Концепция мультифакториального наследования: взаимодействие генетических и средовых факторов. Группы мультифакториальных заболеваний: сердечно-сосудистые (гипертоническая болезнь, ишемическая болезнь сердца), эндокринные (сахарный диабет, ожирение), психические и неврологические (шизофрения, эпилепсия), онкологические заболевания, врождённые пороки развития. Понятие о факторах риска и группах риска.	4	ОК 01 ОК 02 ОК 09 ПК4.1. ПК4.4. ПК6.7
	Практическое занятие	4	

	Практическое занятие №12. Генные болезни: нарушения обмена веществ Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия. Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы. Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы, нарушения обмена липидов плазмы крови. Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром. Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных. **Практическое занятие №13. Наследование генных болезней. Мультифакториальные болезни** Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. Мультифакториальные болезни: общая характеристика, особенности наследования, клинические проявления.		
Раздел 7.Медико-генетическое консультирование		**10**	
Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	**Содержание учебного материала**	4	ОК 01 ОК 02 ОК 09 ПК 4.4 ПК6.7
	Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.		
	Практическое занятие	6	

	Практическое занятие №14. Медико-генетическое консультирование: основы Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. **Практическое занятие №15. Правовые и этические вопросы медицинской генетики. Опрос и учёт пациентов** Изучение вопросов по теме «Правовые и этические вопросы медицинской генетики». Составление анкеты с целью проведения опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. **Практическое занятие №16. Планирование семьи и неонатальный скрининг** Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной патологии. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена. Решение ситуационных задач по медико-генетическому консультированию.		
	Промежуточная аттестация (экзамен)	**8**	
	Всего	**72**	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Требования к минимальному материально-техническому обеспечению программы дисциплины

Кабинет «Генетика человека с основами медицинской генетики», оснащенный:

- оборудованием: рабочее место преподавателя, посадочные места по количеству обучающихся, доска классная, доска для рисования (флипчарт), маркеры, столы, стулья;
- техническими средствами обучения: мультимедийная установка, компьютер с программным обеспечением, экран, телевизор, флэш-накопитель с мультимедийными тематическими материалами.

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации должен иметь печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы для использования в образовательном процессе.

3.2.1. Основные печатные издания

3.2.1.1. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н.П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 224 с.

3.2.1.2. Хандогина, Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Е.К. Хандогина, И.Д. Терехова, С.С. Жилина, М.Е. Майорова, В.В. Шахтарин, А.В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с.

3.2.2. Основные электронные издания

3.2.2.1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8117-2, DOI: 10.33029/9704-7058-9-GCM-2022-1-192. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента": [сайт]. URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481172.html (дата обращения: 28.03.2025). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный.

3.2.2.2. Медицинская генетика: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-8724-2. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента": [сайт]. URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970487242.html (дата обращения: 24.03.2025). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный.

3.2.2.3. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html (дата обращения: 24.03.2025). - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный.

3.2.3. Дополнительные источники

3.2.3.1. Антипов, Е. В. Сборник задач по медицинской генетике: учебное пособие / Е. В. Антипов. - Самара, 2023. - 135 с. - Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. - URL: https://e.lanbook.com/book/388841 (дата обращения: 28.03.2025). - Режим доступа: для авториз. пользователей.

3.2.3.2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / М. М. Азова, О. Б. Гигани, О. О. Гигани [и др.]; под ред. М. М. Азовой. - Москва: КноРус, 2025. - 208 с. - ISBN 978-5-406-14276-9. - URL: https://book.ru/book/956991 (дата обращения: 28.03.2025). - Текст: электронный.
3.2.3.3. Генетика человека. Классические и современные методы изучения генетики человека: учебное пособие / Н. С. Абдукаева, Н. С. Косенкова, Н. В. Васильева [и др.]. - Санкт-Петербург: СПбГПМУ, 2022. - 60 с. - ISBN 978-5-907565-44-9. - Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. - URL: https://e.lanbook.com/book/344213 (дата обращения: 28.03.2025). - Режим доступа: для авториз. пользователей.
3.2.3.4. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для СПО / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. - 5-е изд., стер. - Санкт-Петербург: Лань, 2024. - 176 с. - ISBN 978-5-507-47749-4. - Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. - URL: https://e.lanbook.com/book/414722 (дата обращения: 28.03.2025). - Режим доступа: для авториз. пользователей.
3.2.3.5. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2024. - 319 с. (Среднее медицинское образование) - ISBN 978-5-222-35268-7. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222352687.html (дата обращения: 28.03.2025). - Режим доступа: по подписке.
3.2.3.6. Русановский, В. В., Основы генетики: учебник / В. В. Русановский, Т. И. Полякова, И. Б. Сухов. - Москва: Русайнс, 2024. - 105 с. - ISBN 978-5-466-05698-3. - URL: https://book.ru/book/953087 (дата обращения: 28.03.2025). - Текст: электронный.
3.2.3.7. Русановский, В. В., Основы медицинской генетики и молекулярно-генетической экспертизы: учебник / В. В. Русановский, К. В. Воробьев, Т. И. Полякова, И. Б. Сухов. - Москва: Русайнс, 2024. - 370 с. - ISBN 978-5-466-04636-6. - URL: https://book.ru/book/952164 (дата обращения: 28.03.2025). - Текст: электронный.
3.2.3.8. Сорокина, Е. В. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебно-методическое пособие / Е. В. Сорокина, М. В. Останина. - Волгоград: ВолгГМУ, 2022. - 92 с. - ISBN 978-5-9652-0756-5. - Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. - URL: https://e.lanbook.com/book/295832 (дата обращения: 28.03.2025). - Режим доступа: для авториз. пользователей.
3.2.3.9. Хромосомные синдромы: учебное пособие / Р. Н. Мустафин, А. К. Марданова, И. Р. Гилязова [и др.]. - Уфа: БГМУ, 2023. - 99 с. - ISBN 978-5-907209-68-8. - Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. - URL: https://e.lanbook.com/book/399932 (дата обращения: 28.03.2025). - Режим доступа: для авториз. пользователей.
3.2.3.10. Юткина, О. С. Медицинская генетика в схемах и таблицах: учебное пособие / О. С. Юткина, Е. Б. Романцова. - Благовещенск: Амурская ГМА Минздрава России, 2022. - 181 с. - Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. - URL: https://e.lanbook.com/book/365312 (дата обращения: 28.03.2025). - Режим доступа: для авториз. пользователей.

3.2.4. Перечень ресурсов и информационных справочных систем информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

3.2.4.1. Академия [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система - URL: https://academia-library.ru/.
3.2.4.2. Консультант плюс [Электронный ресурс]: справочно-правовая система - URL: http://www.consultant.ru/.
3.2.4.3. Консультант студента [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система - URL: https://www.studentlibrary.ru/.

3.2.4.4.Лань [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система - URL: https://e.lanbook.com/.
3.2.4.5.BOOK.ru [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система - URL: https://www.book.ru/index/.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Планируемые результаты освоения дисциплины

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
Знания: – цитологических и биохимических основ наследственности; – закономерностей наследования признаков, видов взаимодействия генов; – методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; – основных видов изменчивости, видов мутаций у человека, факторов мутагенеза; – основных групп наследственных заболеваний, причин и механизмов возникновения; – признаков стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; – целей, задач, методов и показаний к медико-генетическому консультированию; – правил проведения индивидуального и группового профилактического консультирования.	– точно и полно описывает цитологические и биохимические основы наследственности; – корректно объясняет закономерности наследования признаков и виды взаимодействия генов; – грамотно характеризует методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; – правильно классифицирует основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; – демонстрирует глубокое понимание основных групп наследственных заболеваний, точно описывает причины и механизмы их возникновения; – детально характеризует признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; – корректно излагает цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию; – точно описывает правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования.	Текущий контроль: – устный опрос (индивидуальный, фронтальный); – письменная работа; – тестирование; – решение генетических задач. Промежуточная аттестация: – экзамен
Умения:	– демонстрирует правильное	

– применять знания о биохимических и цитологических основах наследственности при решении профессиональных задач; – прогнозировать проявления наследственных заболеваний на основе закономерностей наследования признаков; – проводить опрос и ведение учета пациентов с наследственной патологией; – проводить анализ родословных для определения типа наследования признака; – анализировать влияние мутагенных факторов на организм человека; – идентифицировать основные группы наследственных заболеваний по клиническим проявлениям; – определять показания к медико-генетическому консультированию и направлять пациентов в соответствующие службы; – осуществлять индивидуальное и групповое профилактическое консультирование по вопросам генетического риска; – использовать результаты генетических исследований для составления плана лечебно-профилактических мероприятий.	применение знаний о биохимических и цитологических основах наследственности при решении профессиональных задач; – успешно прогнозирует проявления наследственных заболеваний на основе закономерностей наследования признаков; – грамотно проводит опрос и ведение учета пациентов с наследственной патологией; – корректно выполняет анализ родословных для определения типа наследования признака; – обоснованно анализирует влияние мутагенных факторов на организм человека; – демонстрирует навыки идентификации основных групп наследственных заболеваний по клиническим проявлениям; – правильно определяет показания к медико-генетическому консультированию и направляет пациентов в соответствующие службы; – показывает умение осуществлять индивидуальное и групповое профилактическое консультирование по вопросам генетического риска; – эффективно использует результаты генетических исследований для составления плана лечебно-профилактических мероприятий.	

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ МИНИСТЕРСТВА СЕЛЬСКОГО ХОЗЯЙСТВА РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
«РОССИЙСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ НАРОДНОГО ХОЗЯЙСТВА ИМЕНИ В.И. ВЕРНАДСКОГО»
(Университет Вернадского)
Колледж

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.04 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность: 31.02.01 Лечебное дело

Квалификация: фельдшер

Форма обучения: очно -заочная

г.Балашиха,2025г.

Фонд оценочных средств учебной дисциплины ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики.– МО: РГУНХ им. Вернадского, 2025.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ учебной дисциплины разработан в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденного Приказом Минпросвещения России от 4 июля 2022 г. N 526 (зарегистрирован в Министерстве юстиции Российской федерации 29 июля 2022 года, регистрационный номер 69452).

Организация-разработчик: Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования Министерства сельского хозяйства Российской Федерации «Российский государственный университет народного хозяйства имени В.И. Вернадского»(Университет Вернадского)

1.Общее положение

Комплект контрольно-оценочных средств (КОС) предназначен для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины ОПЦ.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

КОС включают материалы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации в форме дифференцированного зачета.

КОС разработаны на основе:

-ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело;

-программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.01 Лечебное дело;

-рабочей программы учебной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

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.

- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;

--составлять родословную и уметь ее анализировать;

знать:

-биохимические и цитологические основы наследственности;

-закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;

-методы изучения наследственности изменчивости человека в норме и патологии;

-основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза:

-основные группы наследственных заболевания, причины и механизмы их возникновения;

--цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Освоение программы учебной дисциплины способствует формированию общих и профессиональных компетенций:

ОК 01 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам

ОК 02 Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности

ОК 09 Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках

ПК 2.1. Проводить обследование пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений;

ПК 4.1 Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными заболеваниями;

ПК 4.4 Организовывать здоровьесберегающую среду.

ПК 6.7 Осуществлять защиту персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну

ЛР 7 Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности.

ЛР 9 Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях

КОС включает контрольные материалы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации в форме дифференцированного зачёта

1. **Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке.**

Результаты обучения	***Критерии оценки***	***Методы оценки***
Умения У. 1. – проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;	Демонстрация умения проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;	Тестовый контроль с применением информационных технологий. Экспертная оценка правильности выполнения заданий. Экспертная оценка решения ситуационных задач. Устный опрос.
У. 2.-- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Демонстрация умения проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;	
У. 3 проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Демонстрация умения проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	
У. 4- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; составлять родословную и уметь ее анализировать;	Демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; умения решения ситуационных задач.	
Знания: З. 1 Биохимические и цитологические основы наследственности	Достаточность знаний о биохимических и цитологических основах наследственности	
З. 2 Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Достаточность знаний о закономерностях наследования признаков, видах взаимодействия генов	

З. 3 Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Достаточность знаний о методах изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии: генеалогический, цитогенетический, биохимический, иммуногенетический, дерматоглифический	Тестовый контроль с применением информационных технологий. Экспертная оценка правильности выполнения заданий. Экспертная оценка решения ситуационных задач. Устный опрос. Работа с немыми иллюстрациями.
З. 4 Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	Достаточность знаний об основных видах изменчивости (мутационная, комбинативная, модификационная), виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	
З. 5 Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения		
З. 6 Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию		

2. Распределение оценивания результатов обучения по видам контроля

Перечень вопросов к зачету

1. Генетика человека: предмет, задачи, основные направления. Значение генетики человека для медицины.
2. Методы изучения наследственности человека.
3. Генеалогический метод изучения наследственности, его значение.
4. Основные принципы составления родословных.
5. Близнецовый метод изучения наследственности человека, его значение.
6. Понятие об однояйцевых и разнояйцевых близнецах.
7. Цитогенетический метод изучения наследственности человека, его значение.
8. Цитогенетический анализ.
9. Дифференциальная окраска хромосом, основные методы.
10. Биохимические методы изучения наследственности человека, их значение.
11. Популяционный метод изучения наследственности человека, его значение.
12. Клеточная теория: авторы, основные положения.
13. Общий принцип строения эукариотической клетки.
14. Основные типы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз.
15. Клеточный цикл. Митоз.
16. Мейоз. Гаметогенез.

17. Ядро — главный органоид клетки. Строение, функции, история изучения ядра.
18. Понятие о хроматине. Разновидности хроматина.
19. Уровни организации хроматина.
20. Тельца Барра (половой хроматин) и их диагностическое значение.
21. Хромосома — высший уровень организации хроматина. Строение метафазной хромосомы. Типы хромосом.
22. Кариотип человека. Гаплоидный и диплоидный наборы хромосом.
23. Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование признаков.
24. Генетика пола у человека. Свойства половых хромосом.
25. Генетические карты: определение, разновидности, значение в медицине.
26. Типы взаимодействия аллельных генов.
27. Типы взаимодействия неаллельных генов.
28. Нуклеиновые кислоты: химическое строение и генетическая роль.
29. ДНК: строение, функции, история открытия и изучения.
30. Механизм реализации наследственной информации в признаки организма.
31. Генетический код и его свойства.
32. Наследственные свойства крови. Система АВО.
33. Резус-система крови. Резус-конфликты.
34. Реакция агглютинации. Основные принципы переливания крови.
35. Законы Менделя и дополнения к ним.

Критерии оценки

- 0 баллов выставляется студенту, если студент отказывается от ответа; не знает материал;
- 1 балл выставляется студенту, если ответ студента полный, развернутый с некоторыми несущественными погрешностями;
- 2 балла выставляется студенту, если ответ студента полный, развернутый, показана совокупность глубоких, осмысленных системных знаний объекта и предмета изучения.

«Неудовлетворительно» выставляется студенту, если он отказывается от ответа, не знает теоретический материал.

«Удовлетворительно» выставляется студенту, если ответ неполный, демонстрирующий поверхностное знание и понимание теоретического материала.

«Хорошо» выставляется студенту, если ответ полный, развернутый с некоторыми несущественными погрешностями.

«Отлично» выставляется студенту, если ответ полный, развернутый, показана совокупность глубоких, осмысленных системных знаний.

ЗАДАНИЯ ДЛЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ СТУДЕНТОВ

Вариант 1

1. История развития и достижения генетики.
2. Кареглазая женщина, обладающая нормальным зрением отец которой имел голубые глаза и страдал дальтонизмом, выходит замуж за голубоглазого мужчину, имеющее нормальное зрение. Какое потомство можно ожидать от этой пары, если известно, что ген карих глаз наследуется как аутосомно-доминантный признак, а ген дальтонизма рецессивен и сцеплен с Х- хромосомой?

Вариант 2

1.Строение и функции эукариотической клетки.

2.У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с Х-хромосомой рецессивный признак. У одной супружеской пары, с нормальной свертываемостью кровью , родился сын гемофилик.

Какова вероятность того, что у второго сына проявится эта аномалия? Какие дети могут

родиться?

Вариант 3

1.Клеточная теория, основные положения, значение .Генная инженерия и ее значение для медицины.

2.Пробанд – нормальная женщина – имеет пять сестер, две из которых однояйцовые близнецы, две
– двуяйцовые близнецы. Все сестры имеют шесть пальцев на руке. Мать пробанда нормальна, отец
– шестипалый. Со стороны матери все предки нормальны. У отца два брата и четыре сестры – все пятипалые. Бабушка по линии отца шестипалая. У нее было две шестипалые сестры и одна пятипалая. Дедушка по линии отца и все его родственники нормально пятипалые. Какие правила применили? Тип наследования?
Определите вероятность рождения в семье пробанда шестипалых детей при условии, если она выйдет замуж за нормального мужчину

Вариант 4

1 Строение, свойства и значение ДНК.
2. Составьте родословную больного эпилепсией мужчины. Родители пробанда, его брат и сестра – здоровы. Две тетки по линии матери здоровы: обе замужем и имеют по одному здоровому ребенку. Дед и бабка по материнской линии здоровы. По отцовской линии: дед, бабушка и тетки здоровы. Дети дяди (сын и дочь) - здоровы. У тетки – сын больной эпилепсией. Составив родословную, определите, тип наследования, докажите? Какие правила применили? Определите индекс наследования

Вариант 5

1. Строение, типы и значение РНК.
2. В анафазе мейоза у женщины не разошлась : а) одна пара половых хромосом ;
б) 13 пара аутосом хромосом.

Определите количество хромосом в дочерних клетках. Какое потомство можно ожидать при оплодотворении нормальными сперматозоидами

Вариант 6

1. Генетический код, его свойства. Расшифровка триплетов ДНК и РНК по таблице.
2. Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с У-хромосомой.

Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец обладает гипертрихозом? Проведите расчеты.

Вариант 7

1. Строение и типы хромосом. Перечислите правила хромосом и объясните их суть.
2. Дальтонизм передается как рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой признак.

Девушка, имеющая нормальное зрение, отец которой был дальтоником, выходит замуж за мужчину с нормальным зрением. Какое зрение можно ожидать у детей от этого брака?

Вариант 8

1. Кариотип. Кариограмма . Половой хроматин дать определение терминам и их значение, привести примеры.
2. В анафазе мейоза у мужчины с дисомией по У не разошлись половые хромосомы (см. 2 варианта)

Определите количество хромосом в сперматозоидах. Какое потомство можно ожидать при оплодотворении нормальных яйцеклеток ими.

Вариант 9

1. Жизненный цикл клетки. Интерфаза. Митоз. Поведение хромосом в разных фазах. Биологическое значение интерфазы и митоза.

2. В анафазе мейоза у женщины с Трисомией по Х не разошлись половые хромосомы; Определите количество хромосом в дочерних клетках. Какое потомство можно ожидать при оплодотворении нормальными сперматозоидами.

Билет 10

1. Мейоз, определение, фазы, поведение хромосом в разных фазах, значение.

2. Двоюродные брат и сестра вступили в брак. Жена была способна свертывать язык в трубочку. У мужа эта особенность отсутствовала. У родителей усвоение фенилкетонурии происходило нормально. От этого брака родился ребенок, не способный свертывать язык, больной фенилкетонурией. Определить генотипы членов семьи. Составьте прогноз для других детей.

Вариант 11

1.Гаметогенез, сперматогенез, овогенез . Дайте их определения и раскройте суть.

2.Голубоглазый, близорукий мужчина, мать которого имела нормальное зрение, женился на кареглазой женщине с нормальным зрением. Первый ребенок от этого брака - кареглазый близорукий. Установить генотипы родителей и детей, если второй ребенок голубоглазый и близорукий.

Вариант 12

1.Законы Г. Менделя (1,2,3). Дайте их определения и раскройте суть

2.Если женщина с веснушками и волнистыми волосами, отец, который не имел веснушек и имел прямые волосы, выходит замуж за мужчину с веснушками и прямыми волосами (оба его родителя имели такие же признаки), то какие дети у них могут быть?

Вариант 13

1.Хромосомная теория Моргана. Дайте определения и раскройте суть

2.Отец с курчавыми волосами (доминантный признак) и без веснушек, а мать с прямыми волосами и с веснушками (доминантный признак) имеют троих детей. Все дети имеют веснушки и курчавые волосы. Напишите генотипы родителей и детей.

Вариант 14

1.Анализирующее скрещивание. Множественный аллелизм. Определение, значение.

2.Мать имеет свободную мочку уха (доминантный признак) и гладкий подбородок, а отец – несвободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке (доминантный признак). Сын имеет свободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке, а дочь имеет те же признаки, что у матери. Напишите возможные генотипы родителей и детей?

Вариант 15

1.Генеалогический метод в изучении наследственности человека. Его определение, этапы, правила составления и значение для медицины.

2.Если отец глухонемой (рецессивный признак) с белым локоном надо лбом (доминантный признак), мать здорова и не имеет белой пряди, а ребенок родился глухонемой и с белым локоном надо лбом, то можно ли сказать, что он унаследовал признаки отца?

Билет 16

1.Типы наследования признаков, критерии, примеры.

2.Если кареглазый (доминантный признак) мужчина – левша (рецессивный признак) женился на голубоглазой женщине, лучше владеющей правой рукой, чем левой, и у них родился голубоглазый ребенок левша, то, что можно сказать о генотипе матери, отца и ребенка?

Вариант 17

1.Методы антропогенетики (цитогенетический, биохимический). Его определение и значение.
2.Участок молекулы ДНК, кодирующий полипептид, имеет в норме следующий порядок азотистых оснований: ААЦАААТАЦТТА.
Определите процентное соотношение каждого нуклеотида. Расшифруйте белок.

Вариант 18

1. Методы антропогенетики (дерматоглифический, иммуногенетический, соматических клеток, популяционно-статистический). Их определения и значение.
2. Молекула ДНК имеет следующий состав ТТГЦААТАЦ. Сделайте редупликацию, транскрипцию и трансляцию. Расшифруйте белок.

Вариант 19

1.Перечислите методы пренатальной диагностики и дайте им характеристику.
2.Полипептид состоит из следующих аминокислот:
аланин - цистеин - гистидин - лейцин
Определите структуру участка ДНК, кодирующего эту полипептидную цепь.

Вариант 20

1.Модификационная изменчивость. Фенокопирование. Определение понятий, их значение.
2.У мальчика I группа крови и резус отрицательный, а у его сестры IV резус положительный. Определите группы крови родителей.

Вариант **21**

1.Мутации генные, хромосомные, геномные. Определение понятий, их значение.
2.У матери I группа крови резус положительный, у отца IVрезус отрицательный . Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей? Докажите.

Вариант 22

1.Классификация мутагенов и мутаций. Дайте им характеристику. Приведите примеры.
2.Мать со II группой крови резус отрицательна имеет ребенка с I группой резус положительный крови. Установите возможные группы и резус крови отца

Вариант 23

1. Хромосомные болезни (Шерешевского, Клайнфельтера, полисомии Х,У). Причины, симптомы, прогноз для жизни.
2.Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный ауто-сомный признак, А гемофилия как Х-РКакова вероятность рождения детей с аномалией в семье, где оба родителя дигетерозиготны по анализируемым признаку?

Вариант 24

1.Хромосомные болезни (Дауна, Патау, Эдвардса, Лежена). Причины, симптомы, прогноз для жизни.
2.Ахондроплазия передается как доминантный аутосомный признак. В семье, где оба супруга страдают ахондроплазией, родился нормальный ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок будет тоже нормальным?

Вариант 25

1.Генные болезни (Марфана, ФКУ, нейрофиброматоз). Причины, симптомы, прогноз для

жизни.
2.У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха.
От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотипы родителей и возможных детей?

Вариант 26
1.Генные болезни (галактозами, гликогеновая, Дюшена). Причины, симптомы, прогноз для жизни.
2.У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивно по отношению к гену нормального слуха, а ахондроплазия –доминантный ген.
Какое потомство можно ожидать от брака дигетерозиготных родителей.

Вариант 27
1.Генные болезни(АГС, гипотериоз) . Причины, симптомы, прогноз для жизни.
2.У человека ген полидактилии и курчавые волосы доминирует над альтернативными признаками. Определите вероятность рождения шестипалых детей в семье, где оба родителя дигетерозиготны.
Вариант 28

1.Мультифакториальные болезни. Причины, примеры, тип наследования, особенности.
2.Фенилкетонурия и голубой цвет глаз наследуются как рецессивные признаки.
Какими могут быть дети в семье, где мать здоровая с голубыми глазами а отец дигетерозиготен по этим признакам? (смотреть 2 варианта)

Вариант 29
1.Медико-генетическое консультирование. Определение, цели и задачи, этапы.
2.У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на женщине правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых – левши.
Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами

Вариант 30
1.Скрининг. Диагностика наследственных болезней. Определение, цели, задачи.
2.Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери – карие. Какое потомство можно ожидать от этого брака, если известно, что ген карих глаз доминирует над геном голубых?

Задания в тестовой форме (текущий контроль знаний)

1. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности
а) пероксисомы
б) аутосомы
в) хроматиды
г) мезосомы

2. Носителями наследственной информации в клетке являются:
а) мезосомы в) жгутики
б) хромосомы г) пероксисомы

3. Самые мелкие акроцентрические хромосомы в кариотипе человека принадлежат группе
а) С(6-12) в) А (1,2,3)
б) F (19,20) г) G (21,22, Y)

4. Место гена на хромосоме называется
а) аллель
б) геном
в) оперон
г) локус

5. Кариотип больного с синдромом "Кошачьего крика"
а) 45,ХО
б) 46,ХХ,5рв) 46, ХХ, t(15+21)
г)47,ХХХ

6. Тип наследования дальтонизма
а) сцепленный с полом рецессивный
б) аутосомно-рецессивный
в) аутосомно-доминантный
г) сцепленный с полом доминантный

7. Кариотип больного с синдромом Дауна
а) 46, ХУ в) 47,ХХ, 18+
б) 47, ХУ, 21+ г) 48, ХХХУ

8. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера
а) хромосомные
б) мультифакториальные
в) ненаследственные
г) моногенные

9. Здоровая женщина имеет кариотип
а) 45, ХО б) 47, ХХУ в) 46, ХУ г) 46, ХХ

10. Наследственные болезни, сходные по своему фенотипическому проявлению, но вызванные мутациями в разных, неаллельных генах, называется
а) фенокопии
б) генотипические
в) фенотипические
г) генокопии

11. Пары близнецов, в которых проявляется исследуемый признак, называются:
а) конкордатными
б) дискордантными
в) дискомфортными
г) конкурсные

12. Степень проявления гена в популяции
а) пенетрантность б) экспрессивность в) плейотропия
13. Отрыв участка хромосомы, поворот его на 180 °С и встраивание на прежнее место - это
а) транслокация

б) инверсия
в) трансцизия
г) трансверсия

14. Тип наследования гемофилии
а) сцепленный с полом доминантный
б) аутосомно- доминантный
в) аугосомно-рецессивный
г) сцепленный с полом рецессивный

15. Организм с генотипом АаВв, образует следующие типы гамет
а) А В А В б) АаАаВВВв
19
в) Ав АВ аВав г) АВ АВавав

16. Самые крупные хромосомы в кариотипе человека относятся к группе
а) F (19,20) в) G (21,22)
б) С (6-12) г) А (1,2,3)

17. Кариотип больного синдромом Эдвардса
а) 46, ХХ
б) 47, ХХ, 21+
в) 47, ХУ, 18+
г) 47, ХУ, 13+

18. Транслируемые участки генов эукариот называются
а) гены
б) домены
в) экзоны
г) интроны

19. Метод генетики человека, изучающий кариотип, называется
а) цитогенетический
б) дерматоглифический
в) близнецовый
г) биохимический

20. К какому типу болезней относится гипертония
а) хромосомные
б) моногенные
в) мультифакториальные
г) ненаследственные

21. Набор хромосом клетки называется
а) генофонд
б) генотип
в) кариотип
г) фенотип

22. Мутации, связанные с изменением числа хромосом, называются:
а) хромосомные
б) геномные

в) генные
г) индуцированные

23. Лицо, родословная которого составляется, называется
а) пробанд
б) сибсы
в) инбридинг
г) родоначальник

24. Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется для лечения фенилкетонурии
а) диетотерапия
б) хирургическое вмешательство
в) витаминотерапия
г) заместительная терапия

25. Органические вещества, ускоряющие процессы обмена веществ,

А. Аминокислоты
Б. Моносахариды
В. Белки
Г. Липиды

26. Генетический аппарат клетки содержится в:
А. Цитоплазме;
Б. Рибосомах;
В. Ядрышках;
Г. Ядре.

27. Метод, используемый для диагностики болезней обмена веществ, называется:
А. Цитологический
Б. Близнецовый
В. Дерматоглифический
Г, Биохимический

28.Геномные мутации – это_____

29.МРНК — это_____

30.В какой фазе деления клетки хроматиды расходятся к противоположным полюсам клетки?

31.Какую функцию выполняет белок гемоглобин_____

32.Хромосомы, различные у самцов и самок называются_____

33.В норме кариотип человека включает в себя сколько хромосом?

34.Близнецы, развивающиеся из одной яйцеклетки, называются:_____

35.Мутации, связанные с изменением числа хромосом называются_____
36.Трисомия по 21-ой хромосоме вызывает синдром_____

37.Ультразвуковое исследование плода распространенный метод_____

38.Для больных с каким синдромом характерен полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей челюстью:_____

39.Наследственное заболевание, характеризующееся несвертываемостью крови у больного, называется:_____

40.У человека, пол определяется_____

41.Причинными факторами генной наследственной патологии являются_____

42.Биохимический метод изучения наследственности человека заключается в том, что_____

43.К живым вакцинам относится_____

44. Органические вещества, ускоряющие процессы обмена веществ:

А. Аминокислоты
Б. Моносахариды
В. Белки
Г. Липиды

45. Генетический аппарат клетки содержится в:
А. Цитоплазме
Б. Рибосомах
В. Ядрышках
Г. Ядре

46. Метод, используемый для диагностики болезней обмена веществ, называется:
А. Цитологический
Б. Близнецовый
В. Дерматоглифический
Г. Биохимический

47. Место гена на хромосоме называется
а) аллель
б) геном
в) оперон
г) локус

48. Метод генетики человека, изучающий кариотип, называется
а) цитогенетический
б) дерматоглифический
в) близнецовый
г) биохимический

49. Наследственные болезни, сходные по своему фенотипическому проявлению, но вызванные мутациями в разных, неаллельных генах, называется
а) фенокопии
б) генотипические
в) фенотипические
г) генокопии

50. Место гена на хромосоме называется
а) аллель
б) геном
в) оперон
г) локус

51. К какому типу болезней относится гипертония
а) хромосомные
б) моногенные
в) мультифакториальные
г) ненаследственные

Решить генетические задачи

1.У человека ген полидактилии (многопалости) доминирует над нормальным строением кисти. У жены кисть нормальная, муж гетерозиготен по гену полидактилии. Определите вероятность рождения в этой семье многопалого ребёнка.

2. У человека ген дальнозоркости доминирует над геном нормального зрения. В семье муж и жена страдают дальнозоркостью, однако матери обоих супругов видели нормально. Какова вероятность рождения детей с нормальным зрением?

3.Составить родословную схему, установить тип наследования признака.
Пробанд здоров. Его отец болен эпидермолизом буллезным, а мать и ее родственники здоровы. Две сестры пробанда здоровы, а брат болен. Три дяди со стороны отца и их дети здоровы, а три дяди и одна тетя – больны. У первого больного дяди от первого брака есть больной сын и здоровая дочка, а от второго брака – больные дочка и сын. У второго дяди есть два больных сына и две больных дочки. Бабушка по линии отца больна, а дедушка – здоров. Здоровыми были три сестры и два брата бабушки.

4.Составить родословную схему, установить тип наследования признака.
Пробанд – больная мозжечковой атаксией (расстройство согласованности в сокращении мышц при произвольных движениях) женщина. Её супруг здоров. У них 6 сыновей и 3 дочери. Один сын и одна дочь больны, остальные – здоровы. Пробанд имеет здоровую сестру и трёх больных братьев. Здоровая сестра замужем за здоровым мужчиной и имеет здоровую дочь. Три больных брата женаты на здоровых женщинах. В семье первого брата три здоровых сына и больная дочь, в семье второго брата сын и больная дочь, в семье третьего – два сына и три дочери здоровы. Отец пробанда болен, а мать здорова.

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники (электронные издания):

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html

2. Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина Генетика человека с основами медицинской генетики ИздательствоГЭОТАР-Медиа Тип издания учебник Год издания 2021 https://www.studentlibrary.ru/ru/book/ISBN9785970461815.html?SSr=07E7050F2BBE5

3. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - ISBN 978-5-9704-7058-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html

Дополнительные источники:

1. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики [Текст] : учебник / Э. Д. Рубан.- 3-е изд., стер. - Ростов-на-Дону : Феникс, 2023

2. Тимолянова Е.К. «Медицинская генетика» Ростов на Дону. Феникс. 2023

3. Васильева Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: Учебное пособие. – СПб.: Издательство «Лань», 2022

4. Медицинская генетика под ред. Бочкова Н.П. учебник М., Мастерство. 2023

5 Гайнутдинов, И. К.Медицинская генетика [Текст]: учеб. / И. К. Гайнутдинов, Э. Д. Рубан. – Ростов н/Д.: Феникс, 2022.

Комплект оценочных материалов по дисциплине ОП.04Генетика с основами медицинской генетики
Задания закрытого типа – 2 мин. на ответ, задания открытого типа – 3 мин. на ответ

	Задание	Варианты ответов	Верный ответ или № верного ответа	Формируемая компетенция
Задания открытого типа				
1)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	Геномные мутации - это	Нарушение в структуре гена	ПК 4.4
2)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	У человека карий цвет глаз (А) доминирует над голубым (а). Какова вероятность рождения голубоглазого ребёнка у гетерозиготных кареглазых родителей (Аа × Аа)?	Вероятность составляет 25 % (генотип ребёнка — аа).	ПК – 4.4
3)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	МРНК — это	Переносчик генетической информации	ПК 4.4
4)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	Хромосомы, различные у самцов и самок называются	половыми хромосомами	ПК 2.1
5)	Завершите фразу	В норме кариотип человека включает в себя сколько хромосом?	46 хромосом	ПК 6.7
6)	Завершите фразу	Близнецы, развивающиеся из одной яйцеклетки, называются:	монозиготные;	ПК 4.1
7)	Завершите фразу	Мутации, связанные с изменением числа хромосом называются	геномные	ПК 6.7
8)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	Трисомия по 21-ой хромосоме вызывает синдром	Дауна	ПК 6.7
9)	Завершите фразу	Для больных с каким синдромом характерен полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей челюстью:	Синдром Дауна	ПК 4.1
10)	Завершите фразу	Наследственное заболевание, характеризующееся	гемофилия	ПК 4.1

		несвертываемостью крови у больного, называется:		
11)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	У человека, пол определяется	во время оплодотворения	ПК 4.1
12)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	Биохимический метод изучения наследственности человека заключается в том, что	изучают изменения в составе затронутых мутацией белков;	ПК 4.1
13)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	К живым вакцинам относится	Вакцина для профилактики краснухи	ПК 4.4
14)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	Причинными факторами генной наследственной патологии являются _____	Изменение структуры ДНК	ПК 4.1
15)	Завершите фразу	Хромосомы, различные у самцов и самок называются_____	Половыми хромосомами	ПК 4.4
16)	Завершите фразу	Место гена на хромосоме называется	Локус	ПК 2.1
17)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	Как называют совокупность всех генов организма _____	Генотип	ПК 2.1
18)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	Какой тип наследования характерен для дальтонизма _____	Сцепленный с Х-хромосомой	ПК 2.1
19)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	Как называется изменение числа хромосом, кратное гаплоидному набору _____	Полиплоидия	ПК 2.1
20)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	Что выявляет цитогенетический метод _____	Хромосомные аномалии	ПК 2.1
21)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	Как обозначают потерю участка хромосомы _____	Делеция	ПК 4.4
22)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	Какой термин используют для описания влияния одного гена на несколько признаков _____	Плейотропия	ПК 6.7

23)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	МРНК — это_____	Переносчик генетической информации	ПК 6.7
24)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	В какой фазе деления клетки хроматиды расходятся к противоположным полюсам клетки_____	В анафазе	ПК 6.7
Задания закрытого типа				
25)	Выполнить тестовое задание	Органические вещества, ускоряющие процессы обмена веществ, А. Аминокислоты Б. Моносахариды В. Белки Г. Липиды	В. Белки	ПК 6.7
26)	Выполнить тестовое задание	Метод, используемый для диагностики болезней обмена веществ, называется: А. Цитологический Б. Близнецовый В.Дерматоглифический Г. Биохимический	Г. Биохимический	ПК 4.4
27)	Выполнить тестовое задание	Место гена на хромосоме называется а) аллель б) геном в) оперон г) локус	г) локус	ПК 4.4
28)	Выполнить тестовое задание	Сбор сведений о наследственных заболеваниях в семье пациента при диспансеризации помогает выявить: 1) Группу генетического риска 2) Инфекционные контакты 3) Финансовые проблемы семьи 4) Не имеет диагностического значения	1) Группу генетического риска	ПК 4.1

29)	Выполнить тестовое задание	Метод генетики человека, изучающий кариотип, называется а) цитогенетический б) дерматоглифический в) близнецовый г) биохимический	а) цитогенетический	ПК 6.7
30)	Выполнить тестовое задание	Наследственные болезни, сходные по своему фенотипическому проявлению, но вызванные мутациями в разных, неаллельных генах, называется а) фенокопии б) генотипические в) фенотипические г) генокопии	г) генокопии	ПК 4.1
31)		Набор хромосом клетки называется: 1) Генофонд 2) Генотип 3) Кариотип 4) Фенотип	3) Кариотип	ПК 2.1
32)		Как называется метод изучения наследственности человека, который основан на анализе родословных? 1) Цитогенетический 2) Генеалогический 3) Биохимический 4) Популяционно-статистический.	2) Генеалогический	ПК 2.1
Задания закрытого типа				
1)	Выполнить тестовое задание. Выберите правильный ответ	Метод генетики человека, изучающий кариотип, называется а) цитогенетический б) дерматоглифический в) близнецовый г) биохимический	а) цитогенетический	ОК 01
2)	Выполнить тестовое задание. Выберите правильный ответ	Место гена на хромосоме называется а) аллель	г) локус	ОК 02

		б) геном в) оперон г) локус		
3)	Выполнить тестовое задание. Выберите правильный ответ	К какому типу болезней относится гипертония а) хромосомные б) моногенные в) мультифакториальные г) ненаследственные	в) мультифакториальные	ОК 09