

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Кудрявцев Максим Геннадьевич

Должность: Проректор по образовательной деятельности

Дата подписания: 13.11.2025 11:25:51

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
«28» августа 2025 г. протокол № 1



УТВЕРЖДАЮ
Проректор по образовательной деятельности
«28» августа 2025 г. Кудрявцев М.Г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОПЦ. 04 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность: 34.02.01 Сестринское дело

Квалификация: медицинская сестра/медицинский брат

Форма обучения: очно-заочная

г.Балашиха,

2025г.

Рабочая программа учебной дисциплины ОПЦ.04Генетика с основами медицинской генетики. – МО: РГУНХ им. Вернадского, 2025.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденного Приказом Минпросвещения России от 4 июля 2022 г. N 527 (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)

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ	11
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	15

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ ОПЦ.04 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

1.1 Место дисциплины в структуре образовательной программы

Учебная дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии общих компетенций (ОК 1, ОК 2, ОК 3), профессиональных компетенций (ПК 31.1 – 3.3, ПК 4.1 – 4.6).

1.2. Цель и планируемые результаты освоения профессионального модуля

Цель дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики»: изучение роли генетических составляющих в этиологии и патогенезе различных заболеваний человека для получения базовых знаний, необходимых в практической деятельности среднего медицинского работника.

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания:

Код ОК	Уметь	Знать	Владеть навыками
ОК.01, ОК.02, ОК.03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6., ПК 5.1., ПК 5.2., ПК 5.3., ПК 5.4.	-проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; -проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; -проводить предварительную диагностику наследственных болезней; -проводить индивидуальное (групповое) профилактическое консультирование населения о факторах, способствующих сохранению здоровья, факторах риска для здоровья и мерах профилактики предотвратимых болезней	-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; -цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию;	-прогнозирования риска проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведения опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами

1.3. Личностные результаты:

Код ЛР	Личностные результаты реализации программы воспитания (дескрипторы)
ЛР 1	Осознающий себя гражданином и защитником великой страны.
ЛР 2	Проявляющий активную гражданскую позицию, демонстрирующий приверженность принципам честности, порядочности, открытости, экономически активный и участвующий в студенческом и территориальном самоуправлении, в том числе на условиях добровольчества, продуктивно взаимодействующий и участвующий в деятельности общественных организаций.
ЛР 3	Соблюдающий нормы правопорядка, следующий идеалам гражданского общества, обеспечения безопасности, прав и свобод граждан России. Лояльный к установкам и проявлениям представителей субкультур, отличающий их от групп с деструктивным и девиантным поведением. Демонстрирующий неприятие и предупреждающий социально опасное поведение окружающих.
ЛР 4	Проявляющий и демонстрирующий уважение к людям труда, осознающий ценность собственного труда. Стремящийся к формированию в сетевой среде лично и профессионального конструктивного «цифрового следа».
ЛР 5	Демонстрирующий приверженность к родной культуре, исторической памяти на основе любви к Родине, родному народу, малой родине, принятию традиционных ценностей многонационального народа России.
ЛР 6	Проявляющий уважение к людям старшего поколения и готовность к участию в социальной поддержке и волонтерских движениях.
ЛР 7	Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности.
ЛР 8	Проявляющий и демонстрирующий уважение к представителям различных этнокультурных, социальных, конфессиональных и иных групп. Сопричастный к сохранению, преумножению и трансляции культурных традиций и ценностей многонационального российского государства.
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.
ЛР 10	Заботящийся о защите окружающей среды, собственной и чужой безопасности, в том числе цифровой.
ЛР 11	Проявляющий уважение к эстетическим ценностям, обладающий основами эстетической культуры.
ЛР 12	Принимающий семейные ценности, готовый к созданию семьи и воспитанию детей; демонстрирующий неприятие насилия в семье, ухода от родительской ответственности, отказа от отношений со своими детьми и их финансового содержания.

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	74
В т. ч.:	
теоретическое обучение	33
практические занятия	16
<i>Самостоятельная работа</i>	25
Промежуточная аттестация	-

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, практических и лабораторных занятий	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
Раздел 1. Основы генетики		9/5	
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Содержание	9	
	1.Краткая история развития медицинской генетики. 2.Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 3.Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 4.Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	9	ОК.01, ОК.02, ОК.03
	Самостоятельная работа обучающихся	5	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		10/5	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание	2	
	1.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. 2.Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. 3.Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. 4.Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». 5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.	2	ОК.01, ОК.02, ОК.03 ПК 31.1 – 3.3, ПК 4.1 – 4.6
	В том числе практических занятий и лабораторных работ	2	
	Практическое занятие № 1 Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).	2	

Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	Содержание	4	
	1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2.Сохранение информации от поколения к поколению. 3.Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 4.Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. 5.Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. 6.Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 7.Генетический код его универсальность, специфичность.	4	ОК.01, ОК.02, ОК.03 ПК 31.1 – 3.3, ПК 4.1 – 4.6
	В том числе практических занятий и лабораторных работ	2	
	Практическое занятие № 2 Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	2	
	Самостоятельная работа обучающихся	5	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		10/5	
Тема 3.1. Типы наследования признаков	Содержание	2	
	1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. 2.Типы и закономерности наследования признаков у человека. 3.Генотип и фенотип. 4.Виды взаимодействия генов. 5.Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия 6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора	2	ОК.01, ОК.02, ОК.03 ПК 31.1 – 3.3, ПК 4.1 – 4.6
	В том числе практических занятий и лабораторных работ	4	

	Практическое занятие № 3,4 Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач.	4	
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.	Содержание	2	
	1.Основные виды изменчивости. 2.Причины мутационной изменчивости. 3.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.	2	ОК.01, ОК.02, ОК.03 ПК 31.1 – 3.3, ПК 4.1 – 4.6
	В том числе практических занятий и лабораторных работ	2	
	Практическое занятие № 5 Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.	2	
	Самостоятельная работа обучающихся	5	
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		10/5	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Содержание	6	
	1.Методы изучения наследственности и изменчивости. 2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, Популяционно-статистический, иммуногенетический методы.	6	ОК.01, ОК.02, ОК.03 ПК 31.1 – 3.3, ПК 4.1 – 4.6
	В том числе практических занятий и лабораторных работ	4	
	Практические занятия № 6, 7 Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование.	4	
	Самостоятельная работа обучающихся	5	
Раздел 5. Наследственность и патология		10/5	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	Содержание	4	
	1.Классификация наследственных болезней. 2.Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. 3.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. 4.Мультифакториальные заболевания. 5.Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.	4	ОК.01, ОК.02, ОК.03 ПК 31.1 – 3.3, ПК 4.1 – 4.6

	В том числе практических занятий и лабораторных работ	2	
	Практическое занятие № 8 Изучение хромосомных и генных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.	2	
Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	Содержание	4	ОК.01, ОК.02, ОК.03 ПК 31.1 – 3.3, ПК 4.1 – 4.6
	1.Виды профилактики наследственных заболеваний. 2.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3.Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 4.Пrenатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	4	
	Самостоятельная работа обучающихся	5	
Самостоятельная работа		25	
ВСЕГО по дисциплине		74	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины должны быть предусмотрены следующие специальные помещения:

Кабинет «Общепрофессиональных дисциплин и профессиональных модулей», оснащенный оборудованием:

- столы ученические;
- стулья ученические;
- рабочее место преподавателя;
- компьютер преподавателя с выходом в Интернет;
- компьютеры обучающихся с выходом в Интернет;
- мультимедийная установка.

Учебно-наглядные пособия:

- набор таблиц по генетике (по темам);
- набор фото больных с наследственными заболеваниями;
- набор слайдов «хромосомные синдромы»;
- родословные схемы;
- комплекты для индивидуальной и групповой работы по основным видам программы.

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

3.2.1. Основные электронные издания

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2024. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — URL: <https://urait.ru/bcode/537802>.

2. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач / Е. Е. Васильева. — 6-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2024. — 92 с. — ISBN 978-5-507-47297-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/359036>.

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учеб. для мед. училищ и колледжей / под ред. Н. П. Бочкова – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021. – 224 с. ISBN 978-5-9704-3652-3 12

4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Е.К.Хандогина, И.Д.Терехова, С.С.Жилина, М.Е.Майорова, В.В.Шахтарин.- 3-е изд., стер. -М.: ГЭОТАР-Медиа, 2021.- 192 с.: ил. ISBN 978-5-9704-5148-9.

5. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ О.Б.Гигани, В.П.Щипков, М.М.Азова .- Издательство КноРус, 2021.-208 с.- (Среднее профессиональное образование) – ISBN 978-5-406-06111-4

6. 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, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3

7. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ Э.Д.Рубан – Ростов-на-Дону, Феникс, 2021. – 319 с. – (Среднее медицинское образование) – ISBN 978-5-222-30680-2.

3.2.2. Дополнительные источники

1. Консультант студента [Электронный ресурс]: ЭБС. – М.: ООО Доступ «ИПУЗ». - URL: <http://www.studmedlib.ru><http://www.studmedlib.ru/>
2. Med-Edu.ru [Электронный ресурс]: медицинский видеопортал. - URL: <http://www.med-edu.ru><http://www.med-edu.ru/>
3. Рубрикатор клинических рекомендаций Минздрава России Открытый [Электронный ресурс]. - URL: <http://cr.rosminzdrav.ru><http://cr.rosminzdrav.ru/>
4. Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России [Электронный ресурс]. - URL: <http://www.femb.ru/feml><http://www.femb.ru/feml/>, <http://feml.scsml.rssi.ru><http://feml.scsml.rssi.ru/>
5. Альманах сестринского дела [Электронный ресурс] // Научная электронная библиотека.
6. URL: <https://www.elibrary.ru><https://www.elibrary.ru/>
7. Биоэтика [Электронный ресурс] // Научная электронная библиотека. URL: <https://www.elibrary.ru><https://www.elibrary.ru/>
8. Вопросы диетологии [Электронный ресурс] // Научная электронная библиотека. URL: <https://www.elibrary.ru><https://www.elibrary.ru/>
9. Вопросы питания [Электронный ресурс] // Научная электронная библиотека. URL: <https://www.elibrary.ru><https://www.elibrary.ru/>
10. Медицинская сестра [Электронный ресурс] // Научная электронная библиотека. URL: <https://www.elibrary.ru><https://www.elibrary.ru/>
11. Медсестра [Электронный ресурс] // Научная электронная библиотека. URL: <https://www.elibrary.ru><https://www.elibrary.ru/>

Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы и лицензионное программное обеспечение

1. Договор о подключении к Национальной электронной библиотеке и предоставлении доступа к объектам Национальной электронной библиотеки №101/НЭБ/0502-п от 26.02.2020 5 лет с пролонгацией
2. Соглашение о бесплатном тестовом доступе к Polpred.com. Обзор СМИ 27.04.2016 бессрочно
3. Соглашение о бесплатном тестовом доступе к Polpred.com. Обзор СМИ 02.03.2020 бессрочно
4. Информационно-справочная система «Гарант» – URL: <https://www.garant.ru/>

Информационно-справочная система Лицензионный договор № 261709/ОП-2 от 25.06.2021

«Консультант Плюс». – URL: <http://www.consultant.ru/> свободный доступ

5. Электронно-библиотечная система AgriLib <http://ebs.rgunh.ru/> (свидетельство о государственной регистрации базы данных №2014620472 от 21.03.2014).

Доступ к электронной информационно-образовательной среде, информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. Система дистанционного обучения Moodle www.portfolio.rgunh.ru (свободно распространяемое)
2. Право использования программ для ЭВМ Mirapolis HCM в составе функциональных блоков и модулей: Виртуальная комната.
3. Инновационная система тестирования – программное обеспечение на платформе 1С (Договор № К/06/03 от 13.06.2017). Бессрочный.
4. Образовательный интернет – портал Российского государственного аграрного заочного университета (свидетельство о регистрации средства массовых информации Эл № ФС77-51402 от 19.10.2012).

Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение

1. OpenOffice – свободный пакет офисных приложений (свободно распространяемое)
2. linuxmint.com <https://linuxmint.com/> (свободно распространяемое)
3. Электронно-библиотечная система AgriLib <http://ebs.rgunh.ru/> (свидетельство о государственной регистрации базы данных №2014620472 от 21.03.2014) собственность университета.
4. Официальная страница ФГБОУ ВО «Российский государственный аграрный заочный университет» <https://vk.com/rgunh.ru> (свободно распространяемое)
5. Портал Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский государственный аграрный заочный университет» (свободно распространяемое) <https://zen.yandex.ru/id/5fd0b44cc8ed19418871dc31>
6. Антивирусное программное обеспечение Dr. WEB Desktop Security Suite (Сублицензионный договор №13740 на передачу неисключительных прав на программы для ЭВМ от 01.07.2021).

Перечень учебных аудиторий, оборудования и технических средств обучения**

Предназначение помещения (аудитории)	Наименование корпуса, № помещения (аудитории)	Перечень оборудования (в т.ч. виртуальные аналоги) и технических средств обучения*
Для занятий лекционного типа	Учебно-административный корпус. Ауд. 129.	Специализированная мебель, набор демонстрационного оборудования, проектор EPSON EB-1880, экран настенный моторизированный

		SimSCREEN
Для занятий семинарского типа, групповых консультаций, промежуточной аттестации	Учебно-административный корпус. Ауд. 125	Специализированная мебель, набор демонстрационного оборудования и учебно-наглядных пособий, проектор SANYO PLC-XV, экран настенный рулонный SimSCREEN
Для самостоятельной работы	Учебно-административный корпус. Помещение для самостоятельной работы. Читальный зал	Персональные компьютеры 11 шт. Выход в интернет, доступ в электронную информационно-образовательную среду университета
	Учебно-лабораторный корпус. Помещение для самостоятельной работы. Ауд. 320.	Специализированная мебель, набор демонстрационного оборудования, персональные компьютеры 11 шт. Выход в интернет, доступ в электронную информационно-образовательную среду университета
	Учебно-административный корпус. Ауд. 105. Учебная аудитория для учебных занятий обучающихся из числа инвалидов и лиц с ОВЗ	Специализированная мебель, набор демонстрационного оборудования. Автоматизированное рабочее место для инвалидов-колясочников с коррекционной техникой и индукционной системой ЭлСис 290; Автоматизированное рабочее место для слабовидящих и незрячих пользователей со стационарным видеоувеличителем ЭлСис 29 ON; Автоматизированное рабочее место для слабовидящих и незрячих пользователей с портативным видеоувеличителем ЭлСис 207 CF; Автоматизированное рабочее место для слабовидящих и незрячих пользователей с читающей машиной ЭлСис 207 CN; Аппаратный комплекс с функцией видеоувеличения и чтения для слабовидящих и незрячих пользователей ЭлСис 207 OS.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Показатели освоённости компетенций	Методы оценки
Знает: - 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; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию	- полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний	Экспертное наблюдение выполнения практических работ и видов работ по практике Текущий контроль в форме защиты практических работ. Письменный опрос в форме тестирования. Оценка в рамках текущего контроля результатов выполнения самостоятельной работы. Устный индивидуальный и фронтальный опрос. Промежуточная аттестация – зачет с оценкой
Умеет: - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	- демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами	

**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

ОПЦ.04 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность: 34.02.01 Сестринское дело

Квалификация: медицинская сестра/медицинский брат

Форма обучения: очно-заочная

г.Балашиха, 2025 г.

Фонд оценочных средств учебной дисциплины ОПЦ.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 34.02.01 Сестринское дело, утвержденного Приказом Минпросвещения России от 4 июля 2022 г. N 527 (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 34.02.01 «Сестринское дело»;
- программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 34.02.01 «Сестринское дело» ;
- рабочей программы учебной дисциплины ОПЦ.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 заболеваний, 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 03 Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по правовой и финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях

ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний

ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни

ПК 3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения

ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента

ПК 4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту

ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом

ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме

ПК 4.6. Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации

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

2. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке.

3.

<i>Результаты обучения</i>	<i>Критерии оценки</i>	<i>Методы оценки</i>
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: 3. 1 Биохимические и цитологические основы наследственности	Достаточность знаний о биохимических и цитологических основах наследственности	
3. 2 Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Достаточность знаний о закономерностях наследования признаков, видах взаимодействия генов	

3. 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 немymi иллюстрациями.
3. 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	
3. 5 Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения		
3. 6 Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию		

4. 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 разнoяйцевых 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 ABO.
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 X- хромосомой?

Вариант 2

1. Строение и функции эукариотической клетки.
2. У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X-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

– двояйцовые 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 бабушка 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, докажете? 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 X 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 IV резус 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 X,Y). Причины, симптомы, прогноз для жизни.
2. Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный ауто-сомный признак, А гемофилия как X-РКакова вероятность рождения детей с аномалией в семье, где оба родителя дигетерозиготны по анализируемому 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 глухонемой, 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 глухонемой, 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) C(6-12) в) A (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,XO
б) 46,XX,5pв) 46, XX, t(15+21)
г) 47,XXX
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, XY в) 47,XX, 18+
б) 47, XY, 21+ г) 48, XXXY
8. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера
а) хромосомные
б) мультифакториальные
в) наследственные
г) моногенные
9. Здоровая женщина имеет кариотип
а) 45, XO б) 47, XXY в) 46, XY г) 46, XX
10. Наследственные болезни, сходные по своему фенотипическому проявлению, но вызванные мутациями в разных, неаллельных генах, называется
а) фенкопии
б) генотипические
в) фенотипические
г) генокопии
11. Пары близнецов, в которых проявляется исследуемый признак, называются:
а) конкорданными
б) дискорданными
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) аутосомно-рецессивный
- г) сцепленный с полом рецессивный

15. Организм с генотипом AaBb, образует следующие типы гамет

- а) A B A B б) AaAaBBBb

19

- в) Ab AB aBab г) AB ABaBab

16. Самые крупные хромосомы в кариотипе человека относятся к группе

- а) F (19,20) в) G (21,22)
- б) C (6-12) г) A (1,2,3)

17. Кариотип больного синдромом Эдвардса

- а) 46, XX
- б) 47, XX, 21+
- в) 47, XY, 18+
- г) 47, XY, 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) наследственные

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) фенкопии
 - 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 дальновзоркости доминирует над геном нормального зрения. В семье муж и жена страдают дальновзоркостью, 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 дочери. 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
Издательство ГЭОТАР-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 ОПЦ.04 Генетика с основами медицинской генетики

Задания закрытого типа – 2 мин. на ответ, задания открытого типа – 3 мин. на ответ

№ п/п	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 3.1
2)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	МРНК — это	Переносчик генетической информации	ПК 3.1
3)	Ответьте на вопрос	В какой фазе деления клетки хроматиды расходятся к противоположным полюсам клетки?	В анафазе	ПК 3.1
4)	Ответьте на вопрос	Какую функцию выполняет белок гемоглобин	Транспортную	ПК 3.1
5)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	Хромосомы, различные у самцов и самок называются	половыми хромосомами	ПК 3.1
6)	Завершите фразу	В норме кариотип человека включает в себя сколько хромосом?	46 хромосом	ПК 3.2
7)	Завершите фразу	Близнецы, развивающиеся из одной яйцеклетки, называются:	монозиготные;	ПК 3.2
8)	Завершите фразу	Мутации, связанные с изменением числа хромосом называются	геномные.	ПК 3.2
9)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	Трисомия по 21-ой хромосоме вызывает синдром	Дауна	ПК 3.2
10)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	Ультразвуковое исследование плода распространенный метод	пренатальной диагностики	ПК 3.2
11)	Завершите фразу	Для больных с каким синдромом характерен	синдром Дауна	ПК 3.3

		полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей челюстью:		
12)	Завершите фразу	Наследственное заболевание, характеризующееся несвертываемостью крови у больного, называется:	гемофилия	ПК 3.3
13)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	У человека, пол определяется	во время оплодотворения	ПК 3.3
14)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	Причинными факторами генной наследственной патологии являются	изменение структуры ДНК	ПК 3.3
15)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	Биохимический метод изучения наследственности человека заключается в том, что	изучают изменения в составе затронутых мутацией белков;	ПК 3.3
16)	Вписать небольшую фразу, слово или символы	К живым вакцинам относится	Вакцина для профилактики краснухи	ПК 3.5
Задания закрытого типа				
17)	Выполнить тестовое задание	Органические вещества, ускоряющие процессы обмена веществ, А. Аминокислоты Б. Моносахариды В. Белки Г. Липиды	В. Белки	ПК 3.1
18)	Выполнить тестовое задание	Генетический аппарат клетки содержится в: А. Цитоплазме Б. Рибосомах В. Ядрышках Г. Ядре.	Г. Ядре	ПК 3.2
19)	Выполнить тестовое задание	Метод, используемый для диагностики болезней обмена веществ, называется: А. Цитологический Б. Близнецовый В. Дерматоглифический Г. Биохимический	Г. Биохимический	ПК 3.3

20)	Выполнить тестовое задание	Место гена на хромосоме называется а) аллель б) геном в) оперон г) локус	г) локус	ПК 4.5
21)	Выполнить тестовое задание	Метод генетики человека, изучающий кариотип, называется а) цитогенетический б) дерматоглифический в) близнецовый г) биохимический	а) цитогенетический	ПК 4.6
22)	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 4.2
Задания закрытого типа				
23)	Выполнить тестовое задание. Выберите правильный ответ	Метод генетики человека, изучающий кариотип, называется а) цитогенетический б) дерматоглифический в) близнецовый г) биохимический	а) цитогенетический	ОК 1
24)	Выполнить тестовое задание. Выберите правильный ответ	Место гена на хромосоме называется а) аллель б) геном в) оперон г) локус	г) локус	ОК 2
25)	Выполнить тестовое задание. Выберите правильный ответ	. К какому типу болезней относится гипертония а) хромосомные б) моногенные	в) мультифакториальн ые	ОК 3

		в) мультифакториальные г) ненаследственные		
--	--	---	--	--

