

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Лиховид Андрей Александрович

Должность: И.о. декана медико-биологического факультета

Дата подписания: 15.04.2025 11:46:33

Уникальный программный ключ:

842008d9d07ceade57ed427a05fd21c9bdc8cab0

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«Северо-Кавказский федеральный университет»
Колледж СКФУ в г. Ставрополе

УТВЕРЖДАЮ

И.о. декана медико-биологического
факультета
А.А. Лиховид

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

по (учебной) ОП.04. «ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»
дисциплине

Специальность 34.02.01 «Сестринское дело»

Форма обучения Очная
очная, заочная, очно-заочная

Ставрополь

1. Паспорт фонда оценочных средств

1.1. Область применения

Фонд оценочных средств ОП.04 «Генетика с основами медицинской генетики» предназначен для оценивания знаний, умений, уровня сформированности компетенций студентов, обучающихся по специальности 34.02.01 Сестринское дело (Приказ Министерства просвещения РФ от 4 июля 2022 г. N 527 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело» (зарегистрирован в Министерстве юстиции РФ 29 июля 2022 г. № 69452)).

ФОС составлен на основе ФГОС и рабочей программы дисциплины.

Промежуточная аттестация по ОП.04 «Генетика с основами медицинской генетики» дисциплине предусмотрена в форме экзамена с выставлением отметки по системе «отлично, хорошо, удовлетворительно неудовлетворительно».

1.2. Планируемые результаты освоения (учебной) дисциплины

ФОС позволяет оценить знания, умения, сформированность общих и профессиональных компетенций в соответствии с требованиями ФГОС и рабочей программой дисциплины ОП.04 «Генетика с основами медицинской генетики». Планируемые результаты освоения (знания и умения) и перечень осваиваемых компетенций общих ОК 01, ОК 02, ОК 03 и профессиональных ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6 в соответствии с ФГОС, ОП.04 «Генетика с основами медицинской генетики» дисциплины и рабочей программой учебной дисциплины общепрофессиональных дисциплин.

умения:

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

знания:

биохимические и цитологические основы наследственности;
закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
методы наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
основные группы наследственных заболеваний, причины механизмы возникновения;
цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию.

общие компетенции:

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

ОК.02 Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, и 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.

профессиональные компетенции:

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

1.3. Формы контроля и оценивания

Предметом оценки служат умения и знания, предусмотренные ФГОС по ОП.04 «Генетика с основами медицинской генетики» дисциплине, направленные на формирование общих и профессиональных компетенций.

Таблица 1 Контроль и оценка освоения (учебной) дисциплины по темам (разделам)

Элемент учебной дисциплины	Формы контроля и оценивания			
	Текущий контроль		Промежуточная аттестация	
	Методы оценки	Проверяемые ПК, ОК	Методы оценки	Проверяемые
Раздел 1. Основы генетики			Экзамен	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
Тема 1.1 Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Устный опрос	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		
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности				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
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Фронтальный опрос	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		
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	Фронтальный опрос, тестовый контроль	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 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		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
Раздел 3. Закономерности наследования признаков				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
Тема 3.1. Типы наследования признаков	Фронтальный опрос	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		
Тема 3.2. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов	Фронтальный опрос	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		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
Тема 3.3. Наследование признаков, сцепленных с полом	Фронтальный опрос	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		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
Тема 3.4. Виды изменчивости. Мутагенез	Фронтальный опрос	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		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
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости				ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК

Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Фронтальный опрос, тестовый контроль	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	3.1, ПК 3.2, ПК 3.3, ПК 4.1, ПК 4.2, ПК 4.3, ПК 4.5, ПК 4.6
Экзамен	Устный контроль	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	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

2. Оценочные средства текущего контроля успеваемости и критерии оценки

Раздел 1. Основы генетики

Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики.

Вопросы для устного опроса

1. Какие открытия в области естествознания XIX в. способствовали рождению генетики?
2. Что означает введенное Ч. Дарвином понятие “пангенезис”?
3. Что представляет собой гипотетическое наследственное вещество “идиоплазма” (теория К. Негели)?
4. Как представлял себе строение вещества наследственности А. Вейсман?
5. Кого и почему считают основателем науки генетики?
6. В чем особенности гибридологического метода Менделя?
7. Почему законы Менделя не были восприняты его современниками?
8. Какова главная особенность периода классической, или формальной, генетики?
9. Кем и когда были переоткрыты законы Менделя?
10. Автором какой генетической теории является Т. Морган?
11. Кто впервые обнаружил явление сцепления генов?
12. Кем и на каком объекте был впервые открыт искусственный мутагенез?
13. Чьи исследования положили начало развитию радиационной генетики?
14. С именами каких ученых связано развитие направления химического мутагенеза?
15. С какого открытия началось развитие молекулярной генетики?
16. Кто впервые связал функцию гена с синтезом белка?
17. Кем и когда создана модель строения молекулы ДНК?
18. В чем заключается принцип комплементарности и что он определяет?
19. Каков механизм синтеза ДНК?
20. Кем и когда был расшифрован первый кодон?
21. Каковы особенности генетического кода?
22. Из каких этапов складывается процесс реализации генетической информации?
23. Кто разработал первую модель регуляции действия гена?
24. Когда начала развиваться генная инженерия и что послужило толчком к ее развитию?
25. Каковы основные направления генной инженерии?
26. В чем цель международной исследовательской программы “Геном человека”?
27. Где сформировались и кем возглавлялись первые крупные генетические школы России?
28. Какие открытия Н.И. Вавилова оказали влияние на развитие генетики в России?
29. В чем причина распространения в отечественной науке 40-50-х гг. XX в. взглядов Т.Д. Лысенко?
30. Каким ученым мы обязаны тем, что генетика в России вновь вышла на мировой уровень?

Тема 2.1. Цитологические основы наследственности

Актуализация знаний в виде фронтального опроса:

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. Перечислить органеллы клетки и их функции.
6. Каковы особенности цитоплазмы эукариотической клетки

Тема 2.2. Биохимические основы наследственности

Актуализация знаний в виде фронтального опроса:

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.

Закрепление знаний проводится в виде тестового контроля:

1. К двумембранным органоидам клетки относят:
 - а) Рибосома;
 - в) Эндоплазматическая сеть;
 - б) Митохондрия;
 - г) Лизосома.
2. Лизосомы в организме выполняют функцию:
 - а) Участвуют в удалении отмирающих в процессе жизнедеятельности клеток, органов
 - б) Участвуют в обменных процессах
3. Центриоли играют важную роль в:
 - а) Участвуют в образовании ядра
 - б) Участвуют в образовании веретена деления
4. Основная функция гранулярной эндоплазматической сети:
 - а) Синтез белка
 - б) Образование ферментов
5. Ядро выполняет функции:
 - а) Деление клетки
 - б) Сохранение и передача наследственной информации.

Раздел 3. Закономерности наследования признаков

Тема 3.1. Типы наследования признаков

Актуализация знаний в виде фронтального опроса:

1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.
2. Сущность законов наследования признаков у человека.
3. Типы и закономерности наследования признаков у человека.
4. Генотип и фенотип

Тема 3.2. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов

Актуализация знаний в виде фронтального опроса:

1. Виды взаимодействия генов.
2. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.
3. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
4. Генетическое определение групп крови и резус - фактора

5. Наследственные свойства крови. Системы групп крови.
6. Система АВО, резус система.
7. Выявления причин возникновения резус- конфликта матери и плода. Решение задач

Тема 3.3. Наследование признаков, сцепленных с полом

Актуализация знаний в виде фронтального опроса:

1. Пол. Механизмы определения пола. Гены в семьях.
2. Аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный типы наследования.
3. Наследование, сцепленное с X- и Y-хромосомами
4. Наследование признаков, сцепленных с полом.
5. Определение пола. Наследование признаков, сцепленных с полом.
6. Решение задач, моделирующих наследование признаков, сцепленных с полом, и признаков, контролируемых аутосомными и сцепленными с полом генами.

Тема 3.4. Виды изменчивости. Мутагенез

Актуализация знаний в виде фронтального опроса:

1. Основные виды изменчивости.
2. Причины мутационной изменчивости. Виды мутаций.
3. Мутагены. Мутагенез.
4. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.

Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости

Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости

Актуализация знаний в виде фронтального опроса:

1. Методы изучения наследственности и изменчивости.
2. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом.

3. Цитогенетический метод.

4. Кариотипирование

Задания:

1. Генеалогический метод изучения наследственности человека состоит в изучении:

- | | |
|--------------------------|-----------------------------------|
| 1. хромосомных наборов | 2. развития признаков у близнецов |
| 3. родословных поколений | 4. обмена веществ у человека |

2. Цитогенетический метод изучения наследственности человека состоит в изучении:

- | | |
|--------------------------|-----------------------------------|
| 1. хромосомных наборов | 2. развития признаков у близнецов |
| 3. родословных поколений | 4. обмена веществ у человека |

3. Задачей близнецового анализа является:

1. определение наследственности признака
2. определение частоты встречаемости
3. определение степени наследуемости признака
4. определение наличия патологии по другим признакам

4. Наука о родословных

- | | |
|---------------|-------------|
| 1. Генетика | 2. Биология |
| 3. Генеалогия | 4. Генетика |

5. Метод, который нельзя применять для изучения генетики человека:

- | | |
|----------------------|---------------------|
| 1. генеалогический | 2. цитогенетический |
| 3. гибридологический | 4. популяционный |

3. Оценочные средства для промежуточной аттестации и критерии оценки

Перечень вопросов для подготовки обучающихся к экзамену по дисциплине ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

1. Предмет и задачи генетики.
2. Медицинская генетика, её основные положения.
3. Основные направления, методы и задачи медицинской генетики.
4. История развития генетики человека.
5. Цитологические основы наследственности.
6. Строение клетки, краткая характеристика органоидов клетки.
7. Особенности строения ядра клетки.
8. Эухроматин, гетерохроматин, половой хроматин.
9. Строение хромосом.
10. Аутосомы и половые хромосомы.
11. Кариотип человека.
12. Жизненный цикл клетки,
13. Митоз.
14. Мейоз.
15. Половые клетки, их отличие от соматических.
16. Овогенез.
17. Сперматогенез.
18. Белки, строение и структура.
19. Функции белков.
20. Строение и функции ДНК.
21. Репликация ДНК.
22. Строение РНК.
23. Виды РНК в клетке.
24. Генетический код.
25. Синтез белка. Транскрипция.
26. Синтез белка. Трансляция.
27. Моногибридное скрещивание. Закон единообразия гибридов первого поколения.
28. Моногибридное скрещивание. Закон расщепления признаков.
29. Анализирующее скрещивание.
30. Промежуточное наследование (неполное доминирование).
31. Дигибридное скрещивание. Закон независимого наследования признаков.
32. Взаимодействие аллельных генов.
33. Взаимодействие неаллельных генов.
34. Понятие о полигенном наследовании.
35. Наследование группы крови системы АВО, резус-фактора.
36. Т. Морган и хромосомная теория наследственности.
37. Наследование признаков, сцепленных с полом.
38. Изменчивость, её виды. Ненаследственная модификационная (фенотипическая) изменчивость.
39. Наследственная изменчивость, её виды.
40. Мутации (генные, хромосомные, геномные).
41. Комбинативная изменчивость.
42. Методы изучения наследственности человека: клинико-генеалогический.
43. Методы изучения наследственности человека: близнецовый.
44. Методы изучения наследственности человека: цитогенетический.
45. Методы изучения наследственности человека: биохимический.
46. Классификация наследственных заболеваний, особенности клинических проявлений наследственных заболеваний.
47. Генные наследственные заболевания: аутосомно-доминантные.
48. Генные наследственные заболевания: аутосомно-рецессивные.
49. Генные наследственные заболевания: рецессивные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой.
50. Генные наследственные заболевания: доминантные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой.

51. Генные наследственные заболевания: аномалии, сцепленные с У-половой хромосомы.
52. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа половых хромосом.
53. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа аутосом.
54. Хромосомные заболевания человека: аномалии строения хромосом.
55. Задачи, организация и основные принципы медико-генетического консультирования.
56. Этапы медико-генетического консультирования.
57. Методы пренатальной диагностики,
58. Неонатальный скрининг.
59. Профилактика наследственных заболеваний.
60. Принципы лечения больных с наследственной патологией.

Критерии оценки компетенций:

Оценка «**отлично**» выставляется, если обучающийся глубоко и прочно освоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, грамотно, логично и стройно его излагает. В ответе тесно увязывает теорию с практикой, свободно читает результаты анализов и другие исследования, решает ситуационные задачи повышенной сложности. Хорошо знаком с основной литературой и методами исследования больного в объеме, необходимом для практической деятельности врача, увязывает теоретические аспекты предмета с задачами практического здравоохранения, знает вклад отечественных ученых в развитие данной области медицинских знаний, приоритет этих ученых, владеет знаниями основных принципов медицинской деонтологии;

Оценка «**хорошо**» выставляется, если обучающийся твердо знает программный материал, грамотно и, по существу излагает его. не допускает существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения. Умеет решать легкие и средней тяжести ситуационные задачи, владеет методами оценки и проведения лабораторных и клинических исследований в объеме, превышающем обязательный минимум, способен на базе конкретного содержания ответов показать достаточное мышление, оценить достижения современной медицины;

Оценка «**удовлетворительно**» выставляется, если обучающийся знает только основной материал, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушение последовательности в изложении программного материала. Студент способен решать лишь наиболее легкие задачи, владеет только обязательным минимумом методов исследования, слабо знает основные принципы деонтологии;

Оценка «**неудовлетворительно**» выставляется если, обучающийся не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практическую часть контроля знаний.

Оценочные средства для проверки уровня сформированности компетенций

№ задания	Содержание вопроса	Правильный ответ	Компетенция
1	К двумембранным органоидам клетки относят: а) Рибосома; в) Эндоплазматическая сеть; б) Митохондрия; г) Лизосома.	б)	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
2	Лизосомы в организме выполняют функцию: а) Участвуют в удалении отмирающих в процессе жизнедеятельности клеток, органов б) Участвуют в обменных процессах	б)	
3	Центриоли играют важную роль в: а) Участвуют в образовании ядра б) Участвуют в образовании веретена деления	б)	

4	Основная функция гранулярной эндоплазматической сети: а) Синтез белка б) Образование ферментов	а)	
5	Ядро выполняет функции: а) Деление клетки б) Сохранение и передача наследственной информации	б)	
6	Генеалогический метод изучения наследственности человека состоит в изучении: 1. хромосомных наборов 2. развития признаков у близнецов 3. родословных поколений 4. обмена веществ у человека	3	
7	Цитогенетический метод изучения наследственности человека состоит в изучении: 1. хромосомных наборов 2. развития признаков у близнецов 3. родословных поколений 4. обмена веществ у человека	1	
8	Задачей близнецового анализа является: 1.определение наследственности признака 2.определение частоты встречаемости 3. определение степени наследуемости признака 4. определение наличия патологии по другим признакам	1	
9	Наука о родословных 1.Генетика 2.Биология 3.Генеалогия 4. Генетика	3	
10	Метод, который нельзя применять для изучения генетики человека: 1.генеалогический 2. цитогенетический 3. гибридологический 4. популяционный	3	

Критерии оценки заданий тестирования:

Выполнение заданий оценивается в баллах. За верное выполнение каждого задания контрольной работы обучающийся получает 1 балл (умение или знание сформировано). За неверный ответ или отсутствие ответа выставляется 0 баллов (умение или знание не сформировано). Соответственно:

Менее 70% верных ответов – оценка «2»

от 70% – 79% верных ответов – удовлетворительно;

от 80% – 89% верных ответов – хорошо;

от 90% – 100% верных ответов – отлично.