



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

Утверждено решением ученого совета
Протокол № 14 от 28.06.2023 г.

Фонд оценочных средств дисциплины	«ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики»
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа - программа подготовки специалистов среднего звена по специальности 34.02.01 Сестринское дело
Квалификация	Медицинская сестра/медицинский брат
Форма обучения	Очная

Разработчик (и): кафедра гистологии, патологической анатомии и медицинской генетики

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
Т.М.Черданцева	Доктор медицинских наук, доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой
Е.И. Шумская		ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Старший преподаватель

Рецензент (ы):

ИОФ	Ученая степень, ученое звание	Место работы (организация)	Должность
О.В. Баковецкая	Доктор медицинских наук, профессор	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Заведующий кафедрой биологии
Н.В. Короткова	Кандидат медицинских наук, доцент	ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Доцент кафедры биологической химии

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

Протокол № 12 от 26.06.2023 г.

Одобрено учебно-методическим советом.

Протокол № 10 от 27.06.2023 г.

Нормативная справка.

Фонд оценочных средств дисциплины ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики разработан в соответствии с:

ФГОС СПО	Приказ Министерства просвещения Российской Федерации от 4 июля 2022 г. № 527 об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01. Сестринское дело
Порядок организации и осуществления образовательной деятельности	Приказ Министерства образования и науки РФ от 24 августа 2022 г. № 762 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам среднего профессионального образования»

**1. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕЙ АТТЕСТАЦИИ**

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины	Код контролируемой компетенции	Наименование оценочного средства
1	Раздел 1. 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. ЛР 7, ЛР 9	Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач Экспертная оценка выполнения практических заданий
2	Раздел 2. Наследственность и среда	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. ЛР 7, ЛР 9	Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач Экспертная оценка выполнения практических заданий
3	Раздел 3. Методы изучения наследственности человека	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. ЛР 7, ЛР 9	Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач Экспертная оценка выполнения практических заданий
4	Раздел 4. 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. ЛР 7, ЛР 9	Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач Экспертная оценка выполнения практических заданий
5	Раздел 5. Наследственность и патология	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. ЛР 7, ЛР 9	Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач Экспертная оценка выполнения практических заданий
6	Раздел 6. Медико-генетическое консультирование	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. ЛР 7, ЛР 9	Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач Экспертная оценка выполнения практических заданий зачет

Критерии оценки по каждому виду оценочных средств

Опрос:

- Оценка "отлично" выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний, причем не затрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе материал монографической литературы, правильно обосновывает принятое решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач.
- Оценка "хорошо" выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения.
- Оценка "удовлетворительно" выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает затруднения при выполнении практических работ.
- Оценка "неудовлетворительно" выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, допускает существенные ошибки, неуверенно, с большими затруднениями выполняет практические работы. Как правило, оценка "неудовлетворительно" ставится студентам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

Презентация:

- Оценка «отлично» выставляется, если содержание является строго научным.

Иллюстрации (графические, музыкальные, видео) усиливают эффект восприятия текстовой части информации. Орфографические, пунктуационные, стилистические ошибки отсутствуют. Наборы числовых данных проиллюстрированы графиками и диаграммами, причем в наиболее адекватной форме. Информация является актуальной и современной. Ключевые слова в тексте выделены.

- Оценка «хорошо» выставляется, если содержание в целом является научным.

Иллюстрации (графические, музыкальные, видео) соответствуют тексту. Орфографические, пунктуационные, стилистические ошибки практически отсутствуют. Наборы числовых данных проиллюстрированы графиками и диаграммами. Информация является актуальной и современной. Ключевые слова в тексте выделены.

- Оценка «удовлетворительно» выставляется, если содержание включает в себя элементы научности. Иллюстрации (графические, музыкальные, видео) в определенных случаях соответствуют тексту. Есть орфографические, пунктуационные, стилистические ошибки. Наборы числовых данных чаще всего проиллюстрированы графиками и диаграммами. Информация является актуальной и современной. Ключевые слова в тексте чаще всего выделены.

- Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если содержание не является научным. Иллюстрации (графические, музыкальные, видео) не соответствуют тексту. Много орфографических, пунктуационных, стилистических ошибок. Наборы числовых данных не проиллюстрированы графиками и диаграммами. Информация не представляется актуальной и современной. Ключевые слова в тексте не выделены.

Реферат:

- Оценка «отлично» выставляется, если реферат соответствует всем требованиям оформления, представлен широкий библиографический список. Содержание реферата отражает собственный аргументированный взгляд студента на проблему. Тема раскрыта всесторонне, отмечается способность студента к интегрированию и обобщению данных первоисточников, присутствует логика изложения материала. Имеется иллюстративное сопровождение текста.

- Оценка «хорошо» выставляется, если реферат соответствует всем требованиям оформления, представлен достаточный библиографический список. Содержание реферата отражает аргументированный взгляд студента на проблему, однако отсутствует собственное видение проблемы. Тема раскрыта всесторонне, присутствует логика изложения материала.

- Оценка «удовлетворительно» выставляется, если реферат не полностью соответствует требованиям оформления, не представлен достаточный библиографический список. Аргументация взгляда на проблему недостаточно убедительна и не охватывает полностью современное состояние проблемы. Вместе с тем присутствует логика изложения материала.

- Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если тема реферата не раскрыта, отсутствует убедительная аргументация по теме работы, использовано не достаточное для раскрытия темы реферата количество литературных источников.

Тестирование:

- Оценка «отлично» выставляется при выполнении без ошибок более 85% заданий.

- Оценка «хорошо» выставляется при выполнении без ошибок более 65% заданий.

- Оценка «удовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок более 50% заданий.

- Оценка «неудовлетворительно» выставляется при выполнении без ошибок равного или менее 50% заданий.

Проверка практических навыков:

- Оценка «отлично» выставляется студенту, если он освоил практические навыки, предусмотренные программой. Отрабатывал практические навыки на муляжах во внеучебное время. При демонстрации практических навыков точно соблюдал алгоритм выполнения.

- Оценка «хорошо» выставляется студенту, если он освоил предусмотренные программой. Отрабатывал практические навыки на муляжах во внеучебное время. При демонстрации практических навыков допустил незначительные погрешности в алгоритме и технике выполнения навыка исправленные по указанию преподавателя.

- Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если он освоил предусмотренные программой. Отрабатывал практические навыки на муляжах в учебное время по указанию преподавателя. При демонстрации практических навыков допустил погрешности в алгоритме и технике выполнения навыка исправленные преподавателем.

- Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если он не смог продемонстрировать выполнение практических навыков.

Решение ситуационных задач:

- Оценка «отлично» выставляется, если задача решена грамотно, ответы на вопросы сформулированы четко. Эталонный ответ полностью соответствует решению студента, которое хорошо обосновано теоретически.

- Оценка «хорошо» выставляется, если задача решена, ответы на вопросы сформулированы недостаточно четко. Решение студента в целом соответствует эталонному ответу, но недостаточно хорошо обосновано теоретически.
- Оценка «удовлетворительно» выставляется, если задача решена не полностью, ответы не содержат всех необходимых обоснований решения.
- Оценка «неудовлетворительно» выставляется, если задача не решена или имеет грубые теоретические ошибки в ответе на поставленные вопросы.

2. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

2.1. Форма промежуточной аттестации по дисциплине - зачет

Перечень тем для подготовки к зачету:

Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности

Тема 1.1 Введение. Цитологические основы наследственности

Тема 1.2 Особенности хромосомного набора человека

Тема 1.3 Нуклеиновые кислоты. От генома к протеому.

Тема 1.4 Генетический код. Экспрессия генов.

Геном. Транскриптом. Протеом.

Раздел 2. Наследственность и среда

Тема 2. Изменчивость и виды мутаций у организма.

Раздел 3. Методы изучения наследственности человека

Тема 3.1 Клинико-генеалогический метод

Цитогенетические методы

Тема 3.2 Методы молекулярно-генетической диагностики наследственных болезней

Раздел 4. Закономерности наследования признаков

Тема 4. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.

Митохондриальное наследование.

Раздел 5. Наследственность и патология

Тема 5.1. Хромосомные болезни

Тема 5.2. Генные болезни. Мульти-факториальные болезни.

Тема 5.3. Генные болезни. Митохондриальные болезни

Раздел 6. Медико-генетическое консультирование

Тема 6.1 Преконцепционная профилактика и пренатальный скрининг

Тема 6.2 Неонатальный скрининг

Правовые и этические вопросы медицинской генетики

2.2. Оценочные материалы для промежуточной аттестации

Код проверяемой компетенции	Задание	Варианты ответов
ОК 01, ОК 02, ОК 03	1. Назовите все характеристики генетического кода:	А. Специфический, триплетный, универсальный, перекрывающийся Б. Не специфический, универсальный, не перекрывающийся, вырожденный В. Триплетный, универсальный, не перекрывающийся, вырожденный
	2. Молекула ДНК состоит из следующих химических соединений:	А. Аминокислот Б. Сахара (рибозы), фосфатных групп и азотистых оснований В. Сахара (дезоксирибозы), фосфатных групп и азотистых оснований
	3. Молекула ДНК представляет собой:	А. Одноцепочечную молекулу Б. Двухцепочечную молекулу В. Соединение бензольных колец
	4. В ДНК встречаются комплементарные пары:	А. Т-Г и А-Т Б. А-Т и Г-Ц В. Г-Ц и А-Ц
	5. Молекула тРНК:	А. Служит затравкой при репликации ДНК Б. Имеет форму “трилистника” В. Является компонентом рибосомы
	6. Молекула рРНК	А. Служит затравкой при репликации ДНК Б. Имеет форму “трилистника” В. Является компонентом рибосомы
	7. Мейоз у человека — это вид деления клетки, в результате которого:	А. Из оплодотворённой яйцеклетки развивается многоклеточный организм Б. В эмбриогенезе возникают особые закладки, дающие начало половым органам В. Образуются гаметы.

8. Стадия клеточного деления наиболее удобная для изучения хромосом	А. Метафаза Б. Анафаза В. Интерфаза
9. При культивировании в присутствии ФГА делятся клетки крови:	А. Моноциты Б. Нейтрофилы В. Лимфоциты
10. Колхициновая инаktivация веретена останавливает митоз на стадии:	А. Анафазы Б. Метафазы В. Профазы
11. Число хромосом в зиготе и в соматической клетке человека называется:	А. Анеуплоидным Б. Гаплоидным В. Диплоидным
12. Геном человека это:	А Белковый аппарат клетки, содержащий совокупность всех молекул структурных белков и ферментов Б. Наследственный аппарат клетки, содержащий весь объем информации, необходимой для развития организма В. Совокупность всех экспрессирующихся неметилированных последовательностей в клетке
13. Фрагмент одной хромосомы присоединяется к поврежденному концу другой	А. Делеция Б. Транспозиция В. Транслокация
14. Разрыв хромосомы в двух местах и последующее соединение этого фрагмента, но с поворотом на 180 градусов.	А. Делеция Б. Транспозиция В. Инверсия Г. Транслокация
15. Реализация наследственной информации в клетке эукариот происходит в направлении:	А. ДНК -> РНК -> белок Б. РНК -> ДНК -> белок В. Белок -> РНК -> ДНК

ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.	1. Для диагностики хромосомных болезней основным методом является	А. Цитогенетический Б. Серологический В. Молекулярно-генетический
	2. Наличие в кариотипе числа хромосом кратного 69-ти называется:	А. Тетраплоидией Б. Триплоидией В. Анэуплоидией
	3. Стандартная длительность культивирования лимфоцитов периферической крови для цитогенетического исследования составляет:	А. 48 часов Б. 24 часа В. 72 часа
	4. При взятии венозной крови для цитогенетического исследования в качестве антикоагулянта используют:	А. ЭДТА Б. Гепарин В. Цитрат натрия
	5. Структурная хромосомная перестройка Анэуплоидия - это:	А. Изменение числа хромосом в результате добавления одной или нескольких хромосом Б. Изменение числа хромосом в результате утраты или появления дополнительной одной либо нескольких хромосом Г. Изменение числа хромосом в результате утраты одной или нескольких хромосом
	6. Зигота летальна при кариотипе:	А. 45,X Б. 45,XX,-21 В. 47.XXY
	7. ПЦР используют для:	А. Определения мутаций в генах Б. Измерения активности ферментов В. Биохимического скрининга беременных

	8. Секвенирование применяется в медицине для:	<p>А. Исследования хромосом</p> <p>Б. Определения мозаичного хромосомного клона</p> <p>В. Определения мутаций в ДНК, приводящих к наследственным заболеваниям</p>
	9. ПЦР стала возможной благодаря открытию:	<p>А. РНК-полимеразы</p> <p>Б. Теломеразы</p> <p>В. Термостабильной ДНК-полимеразы</p>
	10. Праймеры это:	<p>А. Меченые фрагменты ДНК, определенной локализации на хромосоме</p> <p>Б. Короткие 20-25 нуклеотидов специфические фрагменты ДНК</p> <p>В. Короткие полипептиды</p>
	11. Для выявления хромосомных аномалий и пороков развития плода применяют скрининг:	<p>А. Предимплантационный</p> <p>Б. Пренатальный</p> <p>В. Неонатальный</p>
	12. Для выявления наследственных болезней обмена применяют скрининг:	<p>А. Предимплантационный</p> <p>Б. Пренатальный</p> <p>В. Неонатальный</p>
	13. Прекращение работы мышц, связанное с нарушением проведения нервного импульса мотонейронов это:	<p>А. Миодистрофия Дюшенна-Беккера</p> <p>Б. Спинальная амиотрофия Вернига-Гоффмана</p> <p>В. Миопатия Ландузи-Дежерина</p>
	14. Заболевание, которое возникает при мутации в гене РАН (гомозиготное состояние) это:	<p>А. Гемофилия</p> <p>Б. Муковисцидоз</p> <p>В. Фенилкетонурия</p>
	15. Генетическое заболевание, приводящее к накоплению гликозаминогликанов это:	<p>А. Синдром Гурлера</p> <p>Б. Синдром Марфана</p> <p>В. Синдром Вильсона-Коновалова</p>

2.3. Процедура проведения и оценивания зачета:

Зачет проводится по билетам. Вариант билета достается обучающему в процессе свободного выбора. Билет состоит из 15 тестовых заданий.

Критерии оценивания зачета:

На основании выполнения тестовых заданий оценивается результат:

«зачтено» при результате 70% или более;

«не зачтено» при результате 69% или менее.

2.4. Пример билета