**Автономная некоммерческая профессиональная образовательная организация**
**"Академия технологии и управления"**
(АНПОО "Академия технологии и управления")

# ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

## учебной дисциплины

## ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

для специальности 31.02.02 Акушерское дело

Новочебоксарск

Разработана на основе федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.02 Акушерское дело, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 11.08.2014г. N 969

Утверждена в составе ППССЗ по специальности 31.02.02 Акушерское дело

Организация разработчик: АНПОО «Академия технологии и управления»

## 1. Паспорт
## фонда оценочных средств

Дисциплина: ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

В результате освоения дисциплины обучающийся должен

**уметь:**

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

**знать:**

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

Изучение дисциплины направлено на формирование следующих общих (ОК) и профессиональных (ПК) компетенций:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях, нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, планировать повышение квалификации.

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

ПК 1.1. Проводить диспансеризацию и патронаж беременных и родильниц.

ПК 2.1. Проводить лечебно-диагностическую, профилактическую, санитарно-просветительскую работу с пациентами с экстрагенитальной патологией под руководством врача.

ПК 2.2. Выявлять физические и психические отклонения в развитии ребенка, осуществлять уход, лечебно-диагностические, профилактические мероприятия детям под руководством врача.

ПК 3.1. Проводить профилактические осмотры и диспансеризацию женщин в различные периоды жизни.

ПК 3.2. Проводить лечебно-диагностические мероприятия гинекологическим больным под руководством врача.

ПК 3.3. Выполнять диагностические манипуляции самостоятельно в пределах своих полномочий

ПК 4.1. Участвовать в проведении лечебно-диагностических мероприятий беременной, роженице, родильнице с акушерской и экстрагенитальной патологией и новорожденному

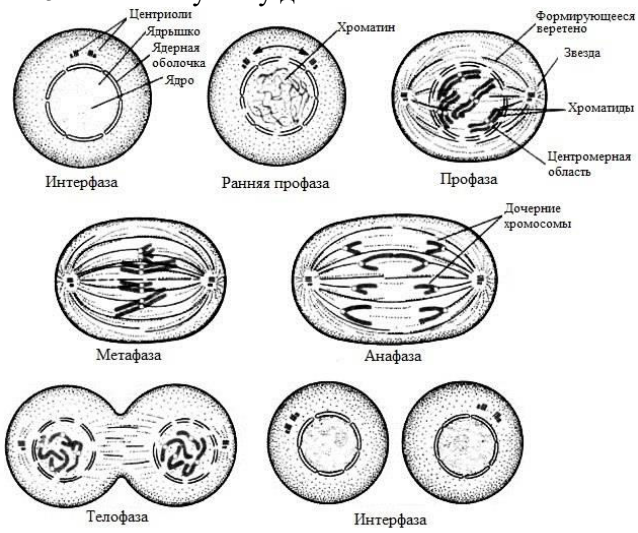
**2. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке:**

| № п/п | Назначение фонда оценочных средств | Контролируемые дидактические единицы | Вид оценочных материалов | Результат |
|---|---|---|---|---|
| 1. | Текущий контроль Практическое занятие | Цитологические основы наследственности. Хромосомы человека. Митоз. Мейоз. | Письменный опрос Приложение 1 | проводит беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; использует знания о предварительные диагностики наследственных болезней; выделяет биохимические и цитологические основы наследственности; определяет закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; владеет методами изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; определяет основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; ОК 1,2,3,4,8,9,11 ПК 1.1, 2.1, 2.2, 3.1, 3.2, 3.3, 4.1 |
| 2. | Текущий контроль Практическое занятие | Изучение генетической роли нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. | Письменный опрос Приложение 2 | |
| 3. | Текущий контроль | Наследование признаков при скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов. | Тестовые Задания Приложение 3 | |
| 4. | Текущий контроль Практическое занятие | Моногибридное, дигибридное полигибридное скрещивание. Наследование свойств крови. | Решение задач Приложение 4 | |
| 5. | Текущий контроль | Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод | Тестовые задания Приложение 5 | |
| 6. | Текущий контроль Практическое занятие | Схемы аутосомно- доминантном, аутосрммно - рецессивном и сцепленным полом наследования | Письменный опрос Приложение 6 | |
| 7. | Текущий контроль Практические занятия | Гены и генотипы, закон Харди Вайнберга | Письменный опрос Приложение 7 | |
| 9. | Текущий контроль Практические занятия | Синтез белка. Возникновение генных мутаций. | Письменный опрос Приложение 8 | |
| 10. | Текущий контроль Практическое занятие | Аномальные кариотипы. Синдром Дауна, Синдром Эдвардса Синдром Патау | Письменный опрос Приложение 9 | |
| 11. | Текущий контроль Практическое занятие | Аномальные фенотипы | Письменный опрос Приложение 10 | |
| 13. | Текущий контроль Практические занятия | Сринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг. | Письменный опрос Приложение 11 | |
| 14. | Промежуточная аттестация | Требования к результатам освоения учебной дисциплины Основы патологии в соответствии с требованиями ФГОС СПО утвержденного приказом Минобрнауки РФ от 11 августа 2014 года № 969 | Оценочные средства для проведения промежуточной аттестации Дифференцированный зачет Приложение 12 | |

**Приложение 1**

**Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз мейоза и митоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека**

1. Дать определение понятиям митоз и мейоз
2. Опишите фазы деления циклов митоза и мейоза
3. К какому типу деления относится сперматогенез человека
4. Опишите фазы образования зиготы
5. К какому типу деления относятся обозначенные ниже рисунки




**Приложение 2**

**Изучение генетической роли нуклеиновых кислот: ДНК и РНК**

1. Дать определения понятиям ДНК и РНК, генетический код, описать свойства генетического кода
2. Опишите строение ДНК и РНК
3. Опишите строение гена и назовите структуру гена

**Приложение 3**

**Тестовые задания по Теме 3.1 Наследование признаков при скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.**

**1.Хлоропласты имеются в клетках:**
А. соединительной ткани
Б. животных
В. животных и растений
Г. зелёных клетках растений

**2.Группа очень простых организмов, живущих и размножающихся в клетках животных, растений и в бактериях, относится к:**
А. эукариотам
Б. синезелёным водорослям
Б. вирусам
Г.Прокариотам

**3.Органоиды, присутствующие в клетках всех организмов, состоящие из двух неодинаковых по размеру микроскопических единиц:**
А. Лейкопласты
Б. Рибосомы
В. Хромосомы
Г. Лизосомы

**4. Через тонкие каналы этой важной части клетки осуществляется транспорт веществ в клетку и обратно. Этот своеобразный барьер образует:**
А. Цитоскелет
Б. полисома
В. Эндоплазматическая сеть
Г. цитоплазматическая мембрана.

**5. К двумембранным компонентам клеток относятся:**
А. вакуоли
Б. Лейкопласты
В. Рибосомы
Г. Лизосомы
**6. Какой органоид клетки при разрушении его мембраны может быть её убийцей?**
А. Лизосома
Б. Центриоль
В. митохондрия
Г. Аппарат Гольджи
**7. В строении клетки высших растений отсутствует:**
А. Рибосом
Б. центриоль
В. Хромопласт
Г. Вакуоль
**8. К немембранным компонентам эукариотических клеток относятся:**
А. Гладкая ЭПС
Б. Структуры аппарата Гольджи
В. Клеточный центр
Г. Лейкопласты
**9. Отсутствуют в животной клетке:**
А. Ядро
Б. Пластиды
В. Митохондрии
Г. клеточные включения
**10. Руководит всеми жизненными процессами в клетке, является хранителем наследственной информации:**
А. Мембрана клетки
Б. Цитоплазма
В. Ядро
В. Вакуоль

**Приложение 4**

**Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, сцепленное с полом наследование, наследование свойств крови по системе АВО и резус системе.**

**Задача 1.**

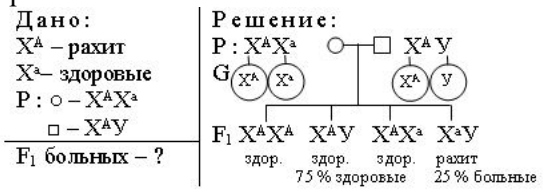
У человека ген длинных ресниц доминирует над геном коротких ресниц. Женщина с длинными ресницами, у отца которой ресницы были короткими, вышла замуж за мужчину с короткими ресницами. Выясните: Сколько типов гамет образуется у женщины?

**Задача 2.** У человека сложные формы близорукости доминируют над нормальным зрением, карий цвет глаз – над голубым. Кареглазый близорукий мужчина, мать которого имела голубые глаза и нормальное зрение, женился на голубоглазой женщине с нормальным зрением. Какова вероятность в % рождения ребенка с признаками матери?

**Задача 3. У** человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а способность лучше владеть правой рукой над леворукостью, причем гены обоих признаков находятся в различных парах хромосом. Какими будут дети, если их родители кареглазые правши, гетерозиготные по обоим признакам?

**Задача № 4.**

У человека доминантный ген А определяет стойкий рахит, который наследуется сцепленно с полом. Какова вероятность рождения больных детей, если мать гетерозиготна по гену рахита, а отец здоров?



О т в е т: вероятность рождения больных детей 25 %

**Задание 5.** Мать резус отрицательна, отец ребенка – гомозиготный резус – положительный. Определите и объясните:

1. Что произойдет, если в организме матери развивается резус-положительный ребенок;
2. Каковы генотип и фенотип ребенка;
3. Почему второй ребенок этих родителей может родиться мертвым.

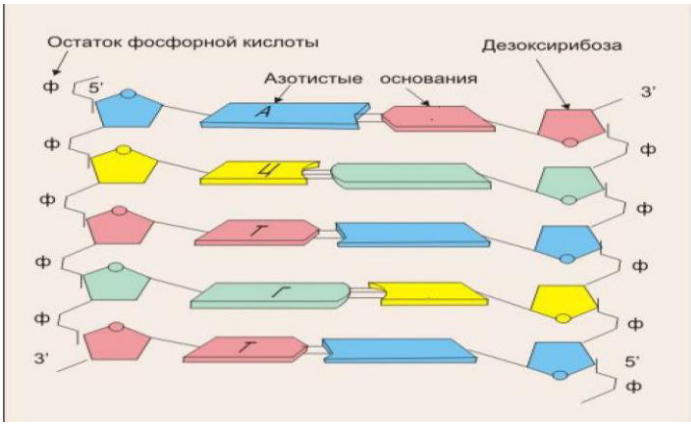
**Приложение 5**

**Биохимические основы наследственности**

Вопросы для оценки знаний:

1. Химическое строение ДНК и РНК.
2. Генетическая роль нуклеиновых кислот. Сохранение информации от поколения к поколению.
3. Гены и их структура.
4. Реализация генетической информации в клетке: этапы биосинтеза белка.
5. Генетический код и его свойства.

Работа по карточкам:




**Задание 1**

Задания:

1. Назовите нуклеиновую кислоту.
2. Перечислите азотистые основания, которые входят в состав этой нуклеиновой кислоты.

3.Отметьте на схеме:

-нуклеотид;

- триплет.

**Задание 2.**

На рисунке изображена схема нуклеиновой кислоты.

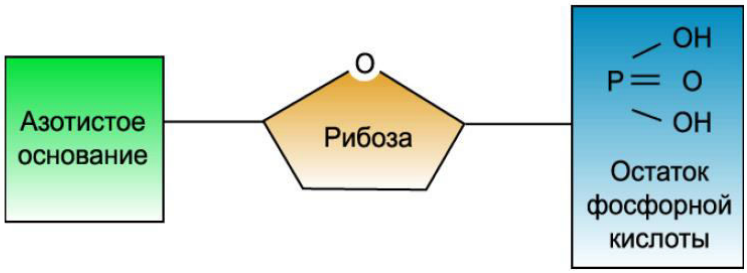
Задания:

1.Назовите нуклеиновую кислоту.

2.Нарисуйте схему в тетрадь и запишите недостающие азотистые основания.

**Задача 3.** Одна из цепей молекулы ДНК имеет следующий порядок нуклеотидов: **ААГГЦТЦТАГГТАЦЦАГТ**.

1. Определите последовательность нуклеотидов в комплементарной цепи.




2. Определите последовательность кодонов иРНК, синтезированной на комплементарной цепи.

**Тестовые задания по теме Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод**

**1. Мономером ДНК является:**

1. нуклеотид
2. аминокислота
3. глюкоза
4. глицерин

**2. Дезоксирибоза входит в состав:**

1. Белков
2. РНК
3. Вирусов
4. ДНК

**3.Рибоза является структурным компонентом:**

1. ДНК
2. Углеводов
3. Белков
4. Нуклеотидов РНК

**4. Как отличаются по своему химическому составу ДНК и РНК?**

**5. Дана одна цепочка молекулы ДНК (А-А-Ц-Г-Г-Т-А-Ц). Задание: Постройте комплементарную вторую цепочку.**

**6. Задание: перепишите цепочку молекулы ДНК, найдите ошибки, обведите неверные сочетания азотистых оснований и объясните свой ответ.**

А - Г- А – Т – Т – Ц – Ц – А – Т - Г

Т - Г- Т – А – Т - Г - Г - Т - А - Т

**7. Найдите ошибки в молекуле РНК: А- А- Т- Г- Ц- У- ТАТ- Ц**

**8. Нуклеотид, содержащий урацил, входит в состав**

1. РНК
2. ДНК
3. Белков
4. Аминокислот

**9.В состав нуклеотида входят:**

1. Минеральные вещества, ионы
2. Белки и углеводы
3. Углевод, остаток фосфорной кислоты, азотистое основание
4. Фосфорная кислота, липиды, углеводы

**10.Каждый ген отвечает за**

1. Проявление данного признака в фенотипе
2. Морфологический признак
3. Синтез определённого белка или РНК
4. Степень изменчивости признака

**11. В состав ДНК <u>НЕ входит</u>:**

1. Дезоксирибоза
2. аденин
3. урацил
4. фосфат

**12.В молекуле ДНК водородные связи образуются между комплементарными нуклеотидами**

1) Ц и Т
2) Г и Т
3) У и Г
4) А и Т

**13.Какие вещества выполняют в клетке информационную функцию?**

1) белки
2)нуклеиновые кислоты
3) АТФ
4)липиды

**14.К митотическому делению приступают клетки, в которых произошла репликация молекул**

1) РНК
2)АТФ
3) белка
4)ДНК

**15.В молекуле ДНК количество нуклеотидов с гуанином составляет 20% от общего числа. Доля нуклеотидов с тимином в этой молекуле составляет**

1) 20%
2)30%
3) 40%
4)60%

**16. Какое количество аминокислот кодируют 1500 нуклеотидов?**

1. 150 2. 300 3. 500 4. 15

**17.Полипептид состоит из 30 аминокислот. Определите количество нуклеотидов на участке гена, кодирующего этот полипептид.**

1.30
2. 90
3.10
4. 3

**18. В состав и-РНК входят:**

1. нуклеотиды
2. Аминокислоты
3. Липиды
4. белки

**Задача1.** В лаборатории искусственно синтезируют белок. В систему для синтеза ввели т-РНК со следующими антикодонами: ГЦЦ. ААА, ЦЦЦ, ЦАА, ЦГУ, УЦЦ. Определите аминокислоты, которые смогут участвовать в синтезе белка, используя таблицу генетического кода.

| т-РНК | ГЦЦ | ААА | ЦЦЦ | ЦАА | ЦГУ | УЦЦ |
|---|---|---|---|---|---|---|
| и-РНК | | | | | | |
| Аминокислоты | | | | | | |

**Задача 2.** Определите аминокислотный состав полипептида, который кодируется следующей последовательностью иРНК: ЦЦА ЦЦУ ГГУ УУУ ГГЦ.

Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот». «Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации», «Ген с позиций молекулярной биологии», «Практическое применение молекулярной биологии»).

**Решение ситуационных задач: Болезни с наследственным предрасположением***:*

Сущность законов наследования признаков у человека.

Типы наследования менделирующих признаков у человека.

Генотип и фенотип.

Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.

Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.

Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Родоначальник генетики Г. Мендель» «Вторичное открытие законов Менделя»).

Решение генетических задач.

1. 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?

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.

3.Миоплегия передается по наследству как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

4. Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?

5. У человека близорукость (М) доминирует над нормальным зрением, а карие глаза (В) над голубыми. Единственный ребенок близоруких кареглазых родителей имеет голубые глаза и нормальное зрение. Установить генотипы всех троих членов семьи.

6. Двоюродные брат и сестра вступили в брак. Жена была способна свертывать язык в трубочку. У мужа эта особенность отсутствовала. От этого брака родился ребенок, не способный свертывать язык, больной фенилкетонурией. Определить генотипы членов семьи.

7. Дальтонизм передается как рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой, признак.

8.Девушка, имеющая нормальное зрение, отец которой обладал цветовой слепотой, выходит замуж за нормального мужчину, отец которого также страдал цветовой слепотой. Какое зрение ожидать у детей от этого брака?

9. Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с Y -хромосомой.

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

**Приложение 6**

**Изучение схем при аутосомно- доминантном аутосомно-рецессивным и сцепленный с полом наследовании**

1. Приведите пример при аутосомно - доминантном типе наследования
2. Приведите пример при аутосомно – рецессивным сцепленным с полом типе наследования
3. Составьте родословную вашей семьи
4. Дать определение понятию генеалогическое древо

**Приложение 7**

**Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди – Вайнберга)**

**Определение полового хроматина в буквальном эпителии. Тельца Барра и их диагностическое значение**

1. Охарактеризуйте закон Закон Харди – Вайнберга
2. Опишите методику забора полового хроматина в буквальном эпителии

**Приложение 8**

**Решение задач на синтез белка при возникновении генных мутаций**

1. Одна цепочка ДНК содержит следующую последовательность азотистых оснований: ЦАТАГГЦТАГТЦ. Восстановите вторую цепочку ДНК, по ней постройте информационную РНК и определите последовательность аминокислот на данном участке молекулы
2. Почему реакции биосинтеза белка называют матричными?
3. 2. В каких случаях изменение последовательности нуклеотидов ДНК не влияет на структуру и функции соответствующего белка?

**Приложение 9**

**Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям метафазной пластинки. Изучение кариотипов и фотографий больных с синдромом Дауна, синдром Эдвардса Патау**

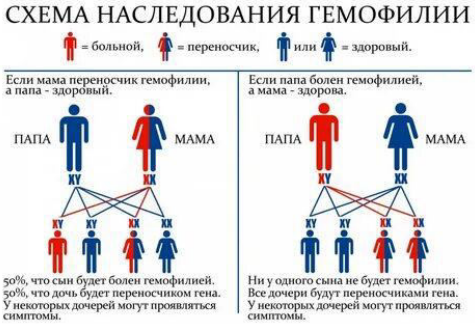
1. Опишите хромосомный набор больных с синдромом Дауна. Эдвардса, Патау
2. Опишите проявления умственной отсталости при хромосомных синдромах
3. Обозначьте на каких фото изображены пациенты с синдром Дауна, Эдвардса, Патау

1. 2. 3.

**Приложение 10**

**Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных**

1. Перечислите причины генных заболеваний
2. Дать определения аутосомно – доминантным заболеваниям, аутосомно – рецессивным заболеваниям
3. Дать понятие Х сцепленным рецессивным и доминантным заболеваниям
4. Приведите пример У сцепленных заболеваний




5.Какая вероятность рождения здорового и больного ребенка гемофилией

**Приложение 11**

**Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (инвазивные и неинвазивные методы). Неонатальный скрининг**

1. Какие методы исследования применяются в генетике для выявления наследственных заболеваний
2. Перечислите инвазивные и неинвазивные методы исследования пренатальной диагностики.
3. Дать характеристику неонатальному скринингу методу исследования

**Программа проведения промежуточной аттестации**
**(дифференцированного зачета)**

## 1. Общие положения

Целью дифференцированного зачета по дисциплине ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики является оценка степени соответствия качеству образования студентов требованиям ФГОС СПО.

Дифференцированный зачет обеспечивает оперативное управление образовательной деятельностью обучающихся.

Проведение дифференцированного зачета по дисциплине ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики предполагает:

- на уровне обучающегося – оценивание достижений в образовательной деятельности, степени освоения общих и профессиональных компетенций;
- на уровне преподавателя – оценивание результативности профессионально--педагогической деятельности, эффективности созданных педагогических условий;
- на уровне администрации — оценивание результативности деятельности академии, состояния образовательного процесса, условий образовательного взаимодействия.

Процедура дифференцированного зачета по дисциплине ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики разработана академией самостоятельно и доведена до сведения обучающихся в течение первых двух месяцев от начала обучения.

Содержание материалов дифференцированного зачета по дисциплине ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики определяется преподавателем и отвечает требованиям предусмотренных ФГОС.

Результаты дифференцированного зачета по дисциплине ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики фиксируются оценками. Оценка – это результат процесса оценивания, условно-формальное (знаковое), количественное выражение оценки учебных достижений, обучающихся в цифрах, буквах или иным образом.

Оценка качества подготовки обучающихся и выпускников осуществляется в двух основных направлениях:

- оценка уровня освоения программно-учебного материала;
- оценка компетенций обучающихся.

Уровень освоения программно-учебного материала в академии фиксируются следующими оценками: «5» (отлично), «4» (хорошо), «3» (удовлетворительно), «2» (неудовлетворительно), «1» (плохо), «зачтено», «не зачтено». Допускается сокращение слов: «отл.», «хор.», «удовл.», «неудовл.».

Оценка «5» ставится в случае, если обучающийся исчерпывающе знает весь программно-учебный материал, отлично понимает и прочно усвоил его. На вопросы (в пределах программы) дает правильные, сознательные и уверенные ответы. В различных практических заданиях умеет самостоятельно пользоваться полученными знаниями. В устных ответах и письменных работах пользуется литературно правильным языком и не допускает ошибок.

Оценка «4» ставится, если обучающийся знает весь требуемый программой учебный материал, хорошо понимает и прочно усвоил его. На вопросы (в пределах программы) отвечает без затруднений. Умеет применять полученные знания в практических заданиях. В устных ответах пользуется литературным языком и не делает грубых ошибок. В письменных работах допускает только незначительные ошибки.

Оценка «3» ставится, если обучающийся знает основной программно-учебный материал. При применении знаний на практике испытывает некоторые затруднения и преодолевает их с небольшой помощью преподавателя. В устных ответах допускает ошибки при изложении материала и в построении речи. В письменных работах делает ошибки.

Оценка «2» ставится в случае, когда у обучающегося обнаруживается незнание большой части программного материала, отвечает, как правило, лишь при помощи наводящих вопросов преподавателя, неуверенно. В письменных работах допускает частые и грубые ошибки.

Оценка «1» ставится в случае, когда у обучающегося обнаруживается полное незнание проходимого программно-учебного материала.

Для оценки компетенций, обучающихся используется дихотомическая система:

0 – оценка отрицательная, компетенция не освоена,

1 – оценка положительная, компетенция освоена.

Сформированность общих компетенций при проведении дифференцированного зачета по дисциплине ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики проверяется путем наблюдения.

Дифференцированный зачет по дисциплине ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетикипроводится непосредственно после завершения освоения программы дисциплины.

Оценка, полученная обучающимся на дифференцированном зачете, является определяющей независимо от полученных в семестре оценок текущего контроля успеваемости.

Оценки за дифференцированный зачет заносятся в зачетно-экзаменационную ведомость, зачетные книжки обучающихся, журнал учета занятий.

Если студент не явился на промежуточную аттестацию, независимо от причины, в ведомости указывается «не аттестован».

При наличии уважительных причин, с разрешения ректора академии, которое оформляется приказом, обучающемуся может быть разрешена досрочная сдача дифференцированного зачета в соответствии с утвержденным индивидуальным планом.

При наличии уважительных причин, с разрешения ректора академии, которое оформляется приказом, обучающемуся может быть продлена (перенесена на другие сроки) сдача дифференцированного зачета в соответствии с утвержденным индивидуальным планом.

Обучающийся, не согласный с результатами дифференцированного зачета, имеет право на пересмотр результатов на основании заявления. В этом случае приказом ректора создается комиссия для решения спорных вопросов. Решение комиссии оформляется протоколом, который доводится до сведения, обучающегося и преподавателя.

## 2. Порядок проведения дифференцированного зачета

Дифференцированный зачет проводится за счет объема времени, отводимого на изучение дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

Дифференцированный зачет проводится в форме письменного тестирования обучающихся. Тестовые задания составляются на основе рабочей программы по дисциплине, ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики охватывают их наиболее актуальные темы и разделы, отражают объемы проверяемых теоретических и практических знаний.

К началу дифференцированного зачета должны быть подготовлены следующие документы:

- программа проведения промежуточной аттестации;
- перечень теоретических вопросов и (или) практических задач;
- письменные тестовые задания по количеству обучающихся;
- журнал учебной группы;
- зачетно-экзаменационная ведомость;
- зачетные книжки.

Оценка, полученная на дифференцированном зачете, заносится преподавателем в зачетно-экзаменационную ведомость (в том числе и неудовлетворительная). В зачётную книжку неудовлетворительная оценка не выставляется.

## Оценочные материалы для проведения промежуточной аттестации в форме дифференцированного зачета

### Вариант 1

Задания с выбором одного правильного ответа

**1. Мономерами молекул нуклеиновых кислот являются**

А) нуклеозиды
Б) нуклеотиды
В) полинуклеотиды
Г) азотистые основания

**2. Состав мономеров молекул ДНК и РНК отличается друг от друга содержанием**

А) сахара
Б) азотистых оснований
В) сахара и азотистых оснований
Г) сахара, азотистых оснований и остатков фосфорной кислоты

**3. Генетический код**

А) синглетен
Б) дуплетен

В) триплетен
Г) тетраплетен
**4. Биосинтез белка осуществляется в органоидах клетки**
А) митохондриях
Б) аппарате Гольджи
В) рибосомах
Г) ядре
**5. Число хромосом в кариотипе человека равно**
А) 48
Б) 44
В) 23
Г) 46
**6. Нетранслируемые участки генов эукариот называются**
А) экзонами
Б) мутонами
Г) доменами
Г) интронами
**7. Последовательность стадий митоза:**
А) профаза, анафаза, телофаза, метафаза
Б) профаза, телофаза, метафаза, анафаза
В) метафаза, профаза, телофаза, анафаза
Г) профаза, метафаза, анафаза, телофаза
8. В результате мейоза дочерние клетки диплоидных организмов имеют хромосомный набор
А) п
Б) 2п
В) 4п
Г) 2п или 4п
**9. При сперматогенезе у животных и человека в семенниках в зоне размножения происходит**
А) рост диплоидных сперматогониев и превращение их в сперматозоиды 1 порядка
Б) деление диплоидных сперматогониев митозом
В) деление диплоидных сперматогониев мейозом
Г) рост и деление диплоидных сперматоцитов I и II порядков мейозом
**10. В молекуле ДНК тимидиловый нуклеотид составляет 18% от общего числа нуклеотидов определите количество (в %) каждого из остальных видов нуклеотидов**.
А) А - 36, Г – 28, Ц – 18
Б) А - 18, Г – 48, Ц – 16
В) А - 18, Г – 32, Ц – 32
Г) А - 28, Г – 30, Ц – 24
**11. Одна из цепей ДНК имеет нуклеотидную последовательность ААГЦЦГТААЦГ. Какой будет вторая цепь ДНК?**
**12. Как называется 1-й закон Менделя?**
А) закон расщепления признаков в соотношении 3 : 1.
Б) закон единообразия первого поколения.
В) неполное доминирование при промежуточном наследовании.
Г) промежуточное наследование при неполном доминировании.
13. Желтый цвет и гладкая форма горошин – доминантные признаки. Какие генотипы могут быть у гороха с желтыми и гладкими семенами?
А) AABB, aaBB Б) Aabb, AABb. В) AAbb, aaBb. Г) AaBB, AaBb
14. Провели анализирующее скрещивание гороха с желтыми семенами, имеющего генотип АА. Какое расщепление ожидается в потомстве?
А) расщепления не будет, 100% семян будут зеленого цвета.
Б) расщепления не будет, 100% семян будут желтого цвета.
В) расщепление в потомстве 3 : 1.
Г) расщепление в потомстве 1 : 1.
15. Что отражает закон Моргана?
А) закон единообразия.
Б) закон расщепления признаков в потомстве в соотношении 1 : 3.

В) закон независимого расщепления признаков, если гены находятся в разных парах гомологичных хромосом.
Г) закон сцепленного наследования признаков, если гены находятся в одной хромосоме.
16. Хромосомный набор в соматических клетках мужчин содержит
А) 44 аутосомы и две Х-хромосомы
Б) 44 аутосомы, одну Х-хромосому и одну У-хромосому
В) 22 аутосомы и одну Х-хромосому
Г) 44 аутосомы, две У-хромосомы
17. Мать является носительницей гена цветовой слепоты, отец различает цвета нормально. У кого из детей может быть цветовая слепота?
А) у всех дочерей
Б) у всех сыновей
В) у половины дочерей
Г) у половины сыновей
18. Определите, какие группы крови возможны у детей, если у матери – 1 группа, а у отца – 3 группа крови:
А) 1 и 2 группы;
Б) 2 и 3 группы;
В) 1 и 3 группы;
Г) 2 и 4 группы.
19. Где у человека расположен ген, вызывающий гемофилию?
А) в Х-хромосоме
Б) в У-хромосоме
В) в 1-й паре аутосом
Г) в 18 паре аутосом
20. При изучении наследственности и изменчивости человека не используют метод:
А) генеалогический
Б) близнецовый
В) гибридологический
Г) биохимический
21. Однояйцовые близнецы могут появиться в том случае, если:
А) одна яйцеклетка оплодотворяется одним сперматозоидом
Б) одна яйцеклетка оплодотворяется двумя сперматозоидами
В) две яйцеклетки оплодотворяются двумя сперматозоидами
Г) две яйцеклетки оплодотворяется одним сперматозоидом
22. Метод антропогенетики основанный на прослеживание признака в ряду поколений называется:
А) генеалогический
Б) биохимический
В) цитологический
Г) близнецовый
23. Пары близнецов, в которых проявляется исследуемый признак называются:
А) дискордантными
Б) конкурсные
В) конкордатными
Г) дискомфортными
24. Метод антропогенетики изучающий кариотип, называется:
А) близнецовый
Б) цитологический
В) биохимический
Г) дерматоглифический
25. Метод, используемый для диагностики болезней обмена веществ, называется:
А) биохимический
Б) близнецовый
В) цитологический
Г) дерматоглифический
26. К какому типу мутаций относится кратное геному увеличение числа хромосом в генотипе (3n, 4n, 5n)?

А) полиплоидия
Б) моносомия
В) трисомия
Г) полисомия
27. Источниками комбинативной изменчивости у организмов являются
А) независимое расхождение хромосом в мейозе
Б) случайное сочетание гамет при оплодотворении
В) кроссинговер между гомологичными хромосомами в мейозе
Г) все верно
28. Фенилкетонурия – наследственное заболевание, связанное с отсутствием фермента, участвующего в превращении фенилаланина в тирозин, это пример
А) модификации
Б) геномных мутаций
В) генных мутаций
Г) хромосомных мутаций
29. Известно, что у бегунов на длинные дистанции масса сердца значительно увеличивается, это пример … изменчивости
А) мутационной
Б) модификационной
В) соотносительной
Г) комбинативной
30. Синдром Дауна обусловлен мутацией
А) геномной
Б) генной
В) точковой
Г) хромосомной

**Вариант 2**

Задания с выбором одного правильного ответа

1. Молекула ДНК содержит азотистые основания
А) аденин, гуанин, урацил, цитозин
Б) цитозин, гуанин, аденин, тимин
В) тимин, урацил, аденин, гуанин
Г) аденин, урацил, тимин, цитозин
2. Вторичная структура ДНК поддерживается за счет связей между
А) соседними нуклеотидами одной из цепей
Б) остатками фосфорных кислот нуклеотидов в двух цепях
В) комплементарными азотистыми основаниями в двух цепях
Г) некомплементарными азотистыми основаниями нуклеотидов в двух цепях
3. Переписывание информации с ДНК на иРНК называется
А) трансляцией
Б) инверсией
В) транскрипцией
Г) кроссинговером
4. Транслируемые участки генов эукариот называются
А) спейсерами
Б) экзонами
В) интронами
Г) доменами
5. Хромосомы, в которых центромера расположена в центре, называются
А) акроцентрические
Б) метацентрические
В) интерфазные
Г) субметацентрические
6. Хромосомы соматических клеток называются
А) мезосомами
Б) аутосомами
В) аллосомами
Г) хроматидами

7. В интерфазе клеточного цикла происходят
А) спирализация хроматид гомологичных хромосом в материнской клетке
Б) расхождение хроматид и их перераспределение в виде хромосом между дочерними клетками
В) репликация ДНК и удвоение гомологичных хромосом в материнской клетке
Г) деспирализация хроматид гомологичных хромосом в дочерних клетках
8. В метафазе митоза происходят
А) выстраивание хромосом по экватору клетки и прикрепление к центромерам веретена деления
Б) спирализация хромосом, расхождение центриолей и формирование веретена деления, растворение ядрышек и ядерной оболочки
В) деление центромер и расхождение хроматид к полюсам клетки
Г) деспирализация хромосом, восстановление ядерной оболочки и ядрышек, цитокинез
9. При оогенезе у животных и человека в яичниках в зоне роста происходят
А) рост диплоидных оогониев и их превращение в ооциты I порядка
Б) деление диплоидных ооцитов I порядка мейозом и их рост в ооциты II порядка
В) рост гаплоидных ооцитов II порядка и их деление митозом с образованием яйцеклетки и направительных телец
Г) деление гаплоидных ооцитов II порядка митозом и их рост в яйцеклетки с образованием редукционных телец
10. В молекуле ДНК адениловый нуклеотид составляет 18% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) каждого из остальных видов нуклеотидов
А) Т - 36, Г – 28, Ц – 18
Б) Т - 18, Г – 48, Ц – 16
В) Т - 18, Г – 32, Ц – 32
Г) Т - 28, Г – 30, Ц – 24
11. Одна из цепей ДНК имеет нуклеотидную последовательность АГГЦГГТААЦА. Какой будет вторая цепь ДНК?
12. Как называется 1-й закон Менделя?
А) закон расщепления признаков в соотношении 3 : 1.
Б) закон единообразия первого поколения.
В) неполное доминирование при промежуточном наследовании.
Г) промежуточное наследование при неполном доминировании.
13. Какое скрещивание называется анализирующим?
А) скрещивание с гомозиготой по рецессивным признакам.
Б) скрещивание с гомозиготой по доминантным признакам.
В) скрещивание с гетерозиготой.
Г) для одних случаев – скрещивание с гомозиготой, для других – с гетерозиготой.
14. У мышей серая окраска доминирует над черной. Какой результат ожидается от скрещивания серой и черной гомозиготных мышей?
А) все потомство будет черным.
Б) одна вторая потомства будет серой, одна вторая – черной.
В) три четвертых в потомстве будут серыми, одна четвертая – черными.
Г) все потомство будет серым.
15. Где у человека расположен ген, вызывающий цветовую слепоту?
А) в Х-хромосоме
Б) в У-хромосоме
В) в 1-й паре аутосом
Г) в 18 паре аутосом
16. Гены, находящиеся в У-хромосоме передаются:
А) от отца сыновьям
Б) от отца к дочерям
В) от отца ко всем детям
Г) от матери сыновьям
17. Определите, какие группы крови возможны у детей, если у матери – 1 группа, а у отца – 3 группа крови:
А) 1 и 2 группы;
Б) 2 и 3 группы;
В) 1 и 3 группы;
Г) 2 и 4 группы.

18. Лицо, родословная которого составляется, называется:
А) сибс
Б) пробанд
В) больной
Г) родоначальник
19. Метод антропогенетики, используемый для оценки степени влияния наследственности среды развитие какого-либо признака называется:
А) генеалогический
Б) близнецовый
В) цитологический
Г) дерматоглифический
20. Метод антропогенетики основанный на прослеживание признака в ряду поколений называется:
А) генеалогический
Б) биохимический
В) цитологический
Г) близнецовый
21. Братья и сестры пробанда:
А) сибсы
Б) аллели
В) свойственники
Г) близнецы
22. Метод, используемый для диагностики болезней обмена веществ, называется:
А) биохимический
Б) близнецовый
В) цитологический
Г) дерматоглифический
23. Пары близнецов в которых наследуемый признак проявляется только у одного из пары называются:
А) дискордантными
Б) конкурсные
В) конкордантными
Г) дискомфортными
24. К какому типу мутаций относится потеря одной хромосомы в генотипе (2n – 1)?
А) полиплоидия
Б) моносомия
В) трисомия
Г) полисомия
25. Источниками мутационной изменчивости у организмов являются
А) изменения генов, хромосом или всего генотипа
Б) взаимодействие аллельных и неаллельных генов
В) случайное сочетание гамет при оплодотворении
Г) независимое расхождение хромосом в мейозе и кроссинговер
26. Изменение последовательности нуклеотидов внутри отдельных генов хромосом клеток организмов относятся к мутациям
А) генным
Б) геномным
В) хромосомным
Г) хромосомным и геномным
27. Заболевание человека – серповидно-клеточная анемия – характеризуется наличием в эритроцитах дефектного гемоглобина, в молекуле которого вместо глутаминовой кислоты стоит валин, это пример
А) модификации
Б) геномных мутаций
В) генных мутаций
Г) хромосомных мутаций
28. Делеции – это хромосомные перестройки, в результате которых участок хромосомы
А) выпадает

Б) удваивается
В) поворачивается на 180
Г) переносится в другое место генома
29. Полиплоидия – это пример мутации
А) геномной
Б) генной
В) точковой
Г) хромосомной
30. Перенос участка хромосомы на другую, негомологичную ей, называется
А) дупликацией
Б) инверсией
В) делецией
Г) транслокацией

**Вариант 3**

Задания с выбором одного правильного ответа

1. Молекула РНК содержит азотистые основания
А) аденин, гуанин, урацил, цитозин
Б) цитозин, гуанин, аденин, тимин
В) тимин, урацил, аденин, гуанин
Г) аденин, урацил, тимин, цитозин
2. Процесс синтеза ДНК называется
А) трансляцией
Б) репликация
В) редукция
Г) транскрипция
3. Универсальность генетического кода свидетельствует о том, что
А) каждый триплет кодирует только одну аминокислоту
Б) одна и та же аминокислота может кодироваться несколькими триплетами
В) у всех живых организмов одинаковые триплеты кодируют одинаковые аминокислоты
Г) один и тот же триплет у разных видов живых организмов может кодировать разные аминокислоты
4. Матрицей для синтеза молекулы иРНК при транскрипции служит
А) вся молекула ДНК
Б) полностью одна из цепей молекулы ДНК
В) участок одной из цепей ДНК
Г) в одних случаях одна из цепей ДНК, в других – вся молекула ДНК
5. В S-периоде интерфазы клеточного цикла происходит
А) репликация ДНК
Б) цитокинез
В) рост клетки
Г) удвоение клеточных структур
6. Биологический смысл митоза состоит в
А) строго равномерном распределении хромосом между дочерними клетками
Б) уменьшении числа хромосом в клетке
В) постоянном увеличении наследственной изменчивости организмов благодаря различным комбинациям хромосом в дочерних клетках
Г) том, что при половом размножении благодаря митотическому делению клеток поддерживается определенное и постоянное число хромосом во всех поколениях каждого вида
7. В процессе сперматогенеза мейоз осуществляется на стадии
А) размножения
Б) роста
В) созревания
Г) формирования
8. В молекуле ДНК гуаниловый нуклеотид составляет 32% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %)каждого из остальных видов нуклеотидов
А) А - 36, Г – 28, Ц – 18

Б) А - 18, Г – 48, Ц – 16
В) А - 18, Т - 18, Ц – 32
Г) А - 28, Г – 30, Ц – 24
9. Одна из цепей ДНК имеет нуклеотидную последовательность ТТГЦЦГТАГЦТ. Какой будет вторая цепь ДНК?
10. Как называется совокупность внешних и внутренних признаков, полученных от родителей?
А) кариотип.
Б) фенотип.
В) генотип.
Г) геном.
11. Как называется 2-й закон Менделя?
А) закон расщепления признаков в соотношении 3 : 1.
Б) закон единообразия первого поколения.
В) неполное доминирование при промежуточном наследовании.
Г) промежуточное наследование при неполном доминировании.
12. Генотип гороха с желтой окраской и морщинистой формой семян – AAbb. Сколько различных типов гамет будет образовываться у данного сорта?
А) один сорт.
Б) два сорта.
В) три сорта.
Г) четыре сорта.
13. Провели анализирующее скрещивание гороха с желтыми семенами. В результате получили 50% горошин желтого цвета, 50% - зеленого. Каков генотип исследуемой особи?
А) АА.
Б) аа
В) Аа
Г) 50% - АА, 50% - Аа.
14. Известно, что карий цвет глаз у человека – доминантный признак, голубой – рецессивный. Какова вероятность появления кареглазого ребенка, если оба родителя кареглазые гетерозиготы?
А) все дети будут кареглазыми
Б) 50% - кареглазые
В) 75% - кареглазые
Г) все дети будут голубоглазыми
15. От чего зависит частота перекомбинации генов, входящих в одну группу сцепления?
А) ни от чего не зависит, случайна
Б) от расстояния между генами в хромосоме
В) от расстояния между генами и центромерами в хромосоме.
Г) от расстояния между центромерами и теломерами в хромосоме
16. Где у человека расположен ген, вызывающий гемофилию?
А) в Х-хромосоме
Б) в У-хромосоме
В) в 1-й паре аутосом
Г) в 18 паре аутосом
17. Метод антропогенетики основанный на прослеживание признака в ряду поколений называется:
А) генеалогический
Б) биохимический
В) цитологический
Г) близнецовый
18. При изучении наследственности и изменчивости человека не используют метод:
А) генеалогический
Б) близнецовый
В) гибридологический
Г) биохимический
19. Метод изучения рельефа кожи на пальцах, ладонях, подошвенных поверхностях стоп называется:
А) генеалогический
Б) близнецовый

В) цитологический
Г) дерматоглифический
20. Метод антропогенетики изучающий кариотип, называется:
А) близнецовый
Б) цитологический
В) биохимический
Г) дерматоглифический
21. Метод, используемый для диагностики болезней обмена веществ, называется:
А) биохимический
Б) близнецовый
В) цитологический
Г) дерматоглифический
22. Как называется изменчивость, связанная с изменением генотипа?
А) определенная
Б) мутационная
В) фенотипическая
Г) модификационная
23. К какому типу мутаций относится приобретение лишней хромосомы в генотипе (2n + 1)?
А) полиплоидия
Б) моносомия
В) трисомия
Г) полисомия
24. Основная причина возникновения геномных мутаций у организмов
А) нарушение процесса репликации ДНК в клетках
Б) нарушение расхождения хромосом при митозе клетки
В) обмен участками гомологичных хромосом при мейозе
Г) разрывы хромосом и их воссоединение в новых сочетаниях
25. Если у родителей 4 и 1 группы крови, то вероятность рождения детей со 2 и 3 группами крови, это пример … изменчивости
А) мутационной
Б) модификационной
В) соотносительной
Г) комбинативной
26. К генным мутациям относится
А) изменение последовательности нуклеотидов в ДНК
Б) полиплоидия
В) делеция
Г) транслокация
27. Мутации, происходящие в половых клетках, называются
А) генеративные
Б) вегетативные
В) соматические
Г) спонтанные
28. Изобразим дин из фрагментов хромосомы в виде следующей последовательности ее участков: ABCDEF. Укажите изображение видоизмененного фрагмента, если произойдет инверсия.
А) ABCDCDEF
Б) ABEF
В) ABCDEFP
Г) ABDCEF
29. Синдром Дауна обусловлен мутацией
А) геномной
Б) генной
В) точковой
Г) хромосомной
30. Мутации, происходящие в результате действия факторов окружающей среды, называются
А) спонтанные
Б) индуцированные

В) генеративные
Г) соматические

| ФИО студентов | Сформированность ОК, ПК | | | | | | | | | | | | | | Оценка за выполнение тестовых заданий | Итоговая оценка |
|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|---|
| | ОК 1 | ОК 2 | ОК 3 | ОК 4 | ОК 8 | ОК 9 | ОК 11 | ОК 13 | ПК 2.1 | ПК 2.2 | ПК 3.1 | ПК 3.2 | ПК 3.3 | ПК 4.1 | | |
| | | | | | | | | | | | | | | | | |