

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Игнатенко Григорий Александрович
Должность: Ректор
Дата подписания: 29.04.2025 12:50:06
Уникальный программный ключ:
c255aa436a6dccbd528274f14818c1e307a04264

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Донецкий государственный медицинский университет имени М. Горького»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
Кафедра Медицинской биологии

Утвержден
на заседании кафедры
«30» августа 2024 г.
протокол № 1
Зав. кафедрой, доцент

Степанова М.Г.



Фонд оценочных средств по дисциплине

ОП.05 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

для студентов

1 курса

медицинского колледжа

Направление подготовки:

31.00.00 Клиническая медицина

Специальность:

31.02.01 Лечебное дело

Квалификация:

фельдшер

Срок обучения:

2 года 10 месяцев

Форма обучения:

очная

Донецк, 2024

ЛИСТ АКТУАЛИЗАЦИИ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДИСЦИПЛИНЫ

№	Дата и номер протокола утверждения	Раздел ФОС	Основание актуализации	Должность, ФИО, подпись, ответственного за актуализацию

Паспорт фонда оценочных средств по дисциплине

ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Код ОК	Умения	Знания	Задания	
			Тестовые	Ситуационные
Общие компетенции (ОК)				
ОК 01 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам	свободно пользоваться медико-биологическими терминами; объяснять роль мутагенных, канцерогенных и тератогенных факторов в формировании наследственных и мультифакториальных заболеваний; проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	медико-биологический понятийный аппарат; биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; роль мутагенных, канцерогенных и тератогенных факторов в формировании наследственных и мультифакториальных заболеваний; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; фенотипические особенности генных и хромосомных болезней; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию; методы медицинской генетики, используемые для диагностики генных и хромосомных болезней; правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;	T1 ОК 01 T2 ОК 01 T3 ОК 01 T4 ОК 01	C1 ОК 01 C2 ОК 01

Профессиональные компетенций (ПК)				
ПК 4.2 Проводить санитарно-гигиеническое просвещение населения	проведения мероприятий по формированию здорового образа жизни у населения; проведения неспецифических и специфических мероприятий по профилактике врожденной патологии и коррекции факторов риска их развития, снижению детской и материнской смертности;	проводить работу по реализации программ здорового образа жизни, в том числе программы снижения потребления алкоголя и табака, предупреждения и борьбы с немедицинским потреблением наркотических средств и психотропных веществ; проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением в пользу здорового образа жизни, отказа от курения табака и потребления алкоголя, проводить консультации по вопросам планирования семьи; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о способах и программах отказа от вредных привычек;	T5 ОК 01, ПК 4.2, T6 ОК 01, ПК 4.2, T7 ОК 01, ПК 4.2,	СЗ ПК 4.2.

Оценивание результатов текущей успеваемости, ИМК и выставление оценок за дисциплину проводится в соответствии с действующим Положением об оценивании учебной деятельности студентов ФГБОУ ВО ДонГМУ Минздрава России.

Образцы оценочных средств

Тестовые задания

T1 ОК 01. В ЯДРАХ СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТОК ПРИСУТСТВУЮТ АУТОСОМЫ И ГЕТЕРОСОМЫ. В СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ ЧЕЛОВЕКА КОЛИЧЕСТВО АУТОСОМ РАВНО ____

- А. 23
- Б. 46
- В. 48
- Г. 44*

T2 ОК 01. У БОЛЬНОГО, ПЕРЕНЁСШЕГО ТЯЖЁЛУЮ ФОРМУ ГРИППА, В ЯДРАХ КЛЕТОК БУККАЛЬНОГО ЭПИТЕЛИЯ ПЕРЕСТАЛИ СИНТЕЗИРОВАТЬСЯ ФЕРМЕНТЫ, ОБЕСПЕЧИВАЮЩИЕ СПЛАЙСИНГ. ЧТО ПРИВЕЛО К ____

- А. Нарушению транспорта аминокислот
- Б. Отсутствию синтеза АТФ
- В. Отсутствию синтеза про-иРНК
- Г. *Отсутствию зрелых и-РНК

T3 ОК 01. АЛЛЕЛЬНЫМИ НАЗЫВАЮТСЯ ГЕНЫ, РАСПОЛОЖЕННЫЕ В ____

- А. Соседних локусах хромосомы
- Б. Локусах одной и той же хромосомы на расстоянии в 1 мн
- В. *Одинаковых локусах гомологичных хромосом
- Г. Разных локусах гомологичных хромосом

T4 ОК 01. МАССА ТЕЛА ЧЕЛОВЕКА КОНТРОЛИРУЕТСЯ НЕСКОЛЬКИМИ ПАРАМИ ГЕНОВ. ЧЕМ БОЛЬШЕ ДОМИНАНТНЫХ ГЕНОВ, ТЕМ БОЛЬШЕ МАССА ТЕЛА. ТАКОЕ ВЗАИМОДЕЙСТВИЕ ГЕНОВ - ____

- А. Кодоминирование
- Б. *Аддитивная полимерия
- В. Сверхдоминирование
- Г. Плейотропия

T5 ОК 01, ПК 4.2. ВРАЧ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ РЕКОМЕНДОВАЛ МОЛОДОЙ ПАРЕ, ПЛАНИРУЮЩЕЙ БЕРЕМЕННОСТЬ ДЛЯ СНИЖЕНИЯ РИСКА ХРОМОСОМНЫХ НАРУШЕНИЙ У БУДУЩЕГО РЕБЕНКА ____

- А. Регулярные медицинские осмотры
- Б. Занятия йогой
- В. *Отказ от курения и алкоголя
- Г. Прием овощей и фруктов

T6 ОК 01, ПК 4.2. ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ ПРИЧИН НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЧЕЛОВЕКА ВРАЧ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ КОНСУЛЬТАЦИИ ПРЕДЛОЖИЛ БЕРЕМЕННОЙ ____ МЕТОД, В ОСНОВЕ КОТОРОГО ЛЕЖИТ МИКРОСКОПИЧЕСКОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ ЧИСЛА И СТРУКТУРЫ ХРОМОСОМ

- А. *Цитогенетический
- Б. Генеалогический
- В. Близнецовый
- Г. Биохимический

T7 ПК 4.2. К ХИМИЧЕСКИМ ТЕРАТОГЕННЫМ ФАКТОРАМ, СПОСОБСТВУЮЩИМ ВОЗНИКНОВЕНИЮ АНОМАЛИЙ РАЗВИТИЯ ПЛОДА, ОТНОСЯТ ____

- А. Вибрацию
- Б. Ионизирующую радиацию
- В. Корь
- Г. *Алкоголь

Во всех тестовых заданиях правильный ответ отмечен звездочкой (*)

Ситуационные задания

С1 ОК 01. Полидактилия (многопалость) и близорукость передаются как доминантные аутосомные признаки. Оба родителя дигетерозиготны.

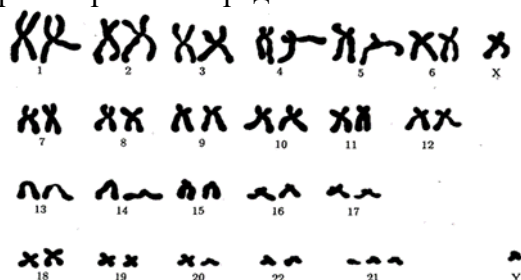
Вопросы:

1. Какие гаметы будут у родителей?
2. Какова вероятность рождения детей без аномалий?
3. Какова вероятность рождения больных детей у этой пары?

Эталоны ответов:

1. Гаметы родителей АВ; аВ; Ав; ав.
2. Вероятность рождения здоровых детей составляет 6,25%.
3. Вероятность рождения больных детей составляет 93,75%

С2 ОК 01. В родильном отделении при осмотре новорождённого врач неонатолог обратил внимание на наличие эпиканта и обезьяньей складки на ладони новорождённого. Идиограмма ребёнка представлена ниже.



Вопросы:

1. Запишите кариотип и диагноз новорождённого.
2. Какой метод лабораторной диагностики был использован для постановки диагноза.
3. Какая мутация выявлена у ребёнка?

Эталоны ответов:

1. Кариотип: ♂ 47, XY (21+), синдром Дауна.
2. Цитогенетический метод исследования.
3. Хромосомная мутация – анеуплоидия (трисомия по 21 хромосоме).

С3 ОК 01, ПК 4.2. В медико-генетическую консультацию обратилась молодая женщина 25 лет, у её ребёнка-мальчика, здорового от рождения, в возрасте 1 года проявилось сильное отставание в психическом и физическом развитии.

Осмотр больного ребёнка выявил характерный фенотип: отставание умственного развития – олигофрения. Повышенная возбудимость и судорожный синдром. Слабая пигментация (блондин с голубыми глазами и светлой кожей). В ходе сбора анамнеза выявляется, что родная сестра матери пробанда страдала тяжёлой умственной отсталостью и умерла в раннем детстве.

Вопросы:

1. Определите тип наследования данного заболевания.
2. Какую наследственную патологию можно заподозрить?
3. Какая профилактика усугубления наследственной патологии.

Эталоны ответов:

1. Заболевание наследуется по аутосомно-рецессивному типу.
2. Фенилкетонурия.
3. Исключить поступление фенилаланина с пищей.