

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ИРКУТСКОЙ ОБЛАСТИ  
ОБЛАСТНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
«УСОЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ ТЕХНИКУМ»**

Утверждаю

Заместитель директора по теоретическому  
обучению « 28 » февраль 2018 г.

  
В.В. Попов

**КОМПЛЕКТ КОНТРОЛЬНО-ИЗМЕРИТЕЛЬНЫХ  
МАТЕРИАЛОВ  
ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ  
ОП.04. Генетика человека с основами медицинской  
генетики**

Программы подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ) по  
специальности СПО 33.02.01 Фармация

*Очная форма обучения*

г. Усолье – Сибирское, 2018 г.

Комплект контрольно-измерительных материалов по учебной дисциплине ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования (далее – ФГОС СПО) по специальности 33.02.01 Фармация

**Организация-разработчик:** ОГБПОУ «Усольский медицинский техникум»

**Разработчик:** Засецкий Николай Борисович, преподаватель первой квалификационной категории

**Одобрена:**

ЦМК №1 Протокол № 5 от 28.02 2018 г.

Председатель ЦМК №1 Маша /Е.С.Жилкина/

**Рецензенты:**

Ильин /Борисов 4.61

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

## Содержание

|                                                                                                     |    |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| 1. Общие положения .....                                                                            | 4  |
| 2. Результаты освоения дисциплины, подлежащие проверке .....                                        | 5  |
| 3. Критерии и нормы оценки знаний и умений обучающихся.....                                         | 8  |
| 4. Контрольные задания для текущей аттестации .....                                                 | 9  |
| 5. Контрольные задания для промежуточной аттестации .....                                           | 10 |
| 6. Перечень материалов, оборудования и информационных источников,<br>используемых в аттестации..... | 13 |

## **1. Общие положения**

---

Контрольно-измерительные материалы (КИМ) предназначены для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины

### **ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики**

---

КИМ включают контрольные материалы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации в форме

#### **дифференцированный зачёт**

---

КИМ разработаны на основании положений:

- основной профессиональной образовательной программы по направлению подготовки специальности СПО

#### **33.02.01 Фармация**

---

- программы обще профессиональной дисциплины

### **ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики**

---

## 2. Результаты освоения дисциплины, подлежащие проверке

| Результаты обучения:<br>умения, знания                                                                   | Показатели оценки<br>результата                                                                                                                                                                                                                | Форма контроля и<br>оценивания                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| У 1. Ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов; | 1. оценка точности и полноты выполнения индивидуальных домашних заданий, и заданий по практике;<br>2. наблюдение за процессом выполнения заданий по практике;<br>3. защита рефератов, докладов и мультимедийных презентаций                    | <b>Текущий контроль:</b><br>1) Задания в тестовой форме;<br>2) Практическая работа;<br>3) Самостоятельная работа;<br><b>Итоговый контроль</b> – дифференцированный зачет.<br><b>Критерии оценки итогового контроля:</b><br>1. уровень умений, позволяющих студенту грамотно ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций ЛП;<br>2. обоснованность, четкость, полнота изложения ответов |
| У 2. Решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;                                          | 1. оценка точности и полноты выполнения индивидуальных домашних заданий, и заданий по практике;<br>2. наблюдение за процессом выполнения заданий по практике;<br>3. написание рефератов, создание мультимедийных презентаций, защита докладов. | <b>Текущий контроль:</b><br>1) Задания в тестовой форме;<br>2) Практическая работа;<br>3) Самостоятельная работа;<br><b>Итоговый контроль</b> – дифференцированный зачет.<br><b>Критерии оценки итогового контроля:</b><br>1. обоснованность, четкость, полнота изложения ответов.                                                                                                                                    |
| У 3. Пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию;   | 1. Оценка точности и полноты выполнения индивидуальных домашних заданий, и заданий по практике;<br>2. Наблюдение за процессом выполнения заданий по практике;<br>3. Написание рефератов, создание мультимедийных презентаций, защита докладов. | <b>Текущий контроль:</b><br>1) Задания в тестовой форме;<br>2) Практическая работа;<br>3) Самостоятельная работа;<br><b>Итоговый контроль</b> – дифференцированный зачет.<br><b>Критерии оценки итогового контроля:</b><br>1. обоснованность, четкость, полнота изложения ответов.                                                                                                                                    |
| З. 1. Биохимические и цитологические основы наследственности;                                            | 1. Оценка точности и полноты выполнения индивидуальных домашних заданий, и заданий по практике;<br>2. Наблюдение за процессом выполнения заданий по практике;                                                                                  | <b>Текущий контроль:</b><br>1) Задания в тестовой форме;<br>2) Практическая работа;<br>3) Самостоятельная работа;<br><b>Итоговый контроль</b> – дифференцированный зачет.<br><b>Критерии оценки итогового контроля:</b>                                                                                                                                                                                               |

|                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                             |                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|--------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                                      | 3. Написание рефератов, создание мультимедийных презентаций, защита докладов.                                                                                                                                                                                                               | 1. обоснованность, четкость, полнота изложения ответов.                                                                                                                                                                                                                            |
| 3. 2. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;              | 1. Знание закономерностей наследования признаков при половом размножении;<br>2. виды взаимодействия аллельных и не аллельных генов.                                                                                                                                                         | <b>Текущий контроль:</b><br>1) Задания в тестовой форме;<br>2) Практическая работа;<br>3) Самостоятельная работа;<br><b>Итоговый контроль</b> – дифференцированный зачет.<br><b>Критерии оценки итогового контроля:</b><br>1. обоснованность, четкость, полнота изложения ответов. |
| 3. 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;  | 1. Оценка точности и полноты выполнения индивидуальных домашних заданий, и заданий по практике;<br>2. Знать методы изучения наследственности и изменчивости человека;<br>3. Написание рефератов, создание мультимедийных презентаций, защита докладов.                                      | <b>Текущий контроль:</b><br>1) Задания в тестовой форме;<br>2) Практическая работа;<br>3) Самостоятельная работа;<br><b>Итоговый контроль</b> – дифференцированный зачет.<br><b>Критерии оценки итогового контроля:</b><br>1. обоснованность, четкость, полнота изложения ответов. |
| 3. 4. основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;       | 1. Оценка точности и полноты выполнения индивидуальных домашних заданий, и заданий по практике;<br>2. Знание закономерностей возникновения мутаций и факторов мутагенеза в соматических и половых клетках;<br>3. Написание рефератов, создание мультимедийных презентаций, защита докладов. | <b>Текущий контроль:</b><br>1) Задания в тестовой форме;<br>2) Практическая работа;<br>3) Самостоятельная работа;<br><b>Итоговый контроль</b> – дифференцированный зачет.<br><b>Критерии оценки итогового контроля:</b><br>1. обоснованность, четкость, полнота изложения ответов. |
| 3. 5. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; | 1. Оценка точности и полноты выполнения индивидуальных домашних заданий, и заданий по практике;<br>2. Знание классификации наследственных заболеваний, причин и механизмов их возникновения;<br>3. Написание рефератов, создание мультимедийных                                             | <b>Текущий контроль:</b><br>1) Задания в тестовой форме;<br>2) Практическая работа;<br>3) Самостоятельная работа;<br><b>Итоговый контроль</b> – дифференцированный зачет.<br><b>Критерии оценки итогового контроля:</b><br>1. обоснованность, четкость, полнота изложения ответов. |

|                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
|---------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|                                                                                 | презентаций, защита докладов.                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                    |
| 3. 6. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию; | 1. Оценка точности и полноты выполнения индивидуальных домашних заданий, и заданий по практике;<br>2. Наблюдение за процессом выполнения заданий по практике;<br>3. Написание рефератов, создание мультимедийных презентаций, защита докладов. | <b>Текущий контроль:</b><br>1) Задания в тестовой форме;<br>2) Практическая работа;<br>3) Самостоятельная работа;<br><b>Итоговый контроль</b> – дифференцированный зачет.<br><b>Критерии оценки итогового контроля:</b><br>1. обоснованность, четкость, полнота изложения ответов. |

Освоение дисциплины способствует формированию общих и профессиональных компетенций обучающихся:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей 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 и 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, осознанно планировать повышение своей квалификации.

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

ПК 1.5. Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.

ПК 2.3. Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств.

### 3. Критерии и нормы оценки знаний и умений обучающихся

---

#### 3.1. Оценка устного ответа

**Отметка «5»:**

- ответ полный и правильный на основании изученного теоретического материала;
- материал изложен в определенной логической последовательности, литературным языком;
- ответ самостоятельный.

**Отметка «4»:**

- ответ полный и правильный на основании изученного теоретического материала;
- материал изложен в определенной логической последовательности, при этом допущены две-три несущественные ошибки, исправленные по требованию преподавателя.

**Отметка «3»:**

- ответ полный, но при этом допущена существенная ошибка или ответ неполный, несвязный.

**Отметка «2»:**

- при ответе обнаружено непонимание обучающимся основного содержания учебного материала или допущены существенные ошибки, которые обучающийся не может исправить при наводящих вопросах преподавателя, отсутствие ответа.

#### 3.2. Оценка письменных работ

**Отметка «5»:**

- ответ полный и правильный, возможна несущественная ошибка.

**Отметка «4»:**

- ответ неполный или допущено не более двух несущественных ошибок.

**Отметка «3»:**

- работа выполнена не менее чем наполовину, допущена одна существенная ошибка и при этом две-три несущественные.

**Отметка «2»:**

- работа выполнена меньше чем наполовину или содержит несколько существенных ошибок.
- работа не выполнена.

При оценке выполнения письменной работы необходимо учитывать требования единого орфографического режима.

#### 3.4. Оценка тестовых работ

| Процент результативности<br>(правильных ответов) | Оценка уровня подготовки |                     |
|--------------------------------------------------|--------------------------|---------------------|
|                                                  | балл (отметка)           | вербальный аналог   |
| 90 ÷ 100                                         | 5                        | отлично             |
| 80 ÷ 89                                          | 4                        | хорошо              |
| 70 ÷ 79                                          | 3                        | удовлетворительно   |
| менее 70                                         | 2                        | неудовлетворительно |

#### **4. Контрольные задания для текущей аттестации**

---

Для подготовки к практическим занятиям по каждому разделу (теме) составлены контрольные вопросы, задания для подготовки к оценке освоения знаний и умений. Задания для подготовки обучающихся к текущему контролю по учебной дисциплине входят в состав учебно-методических комплексов тем дисциплины, хранятся у преподавателя.

Регистрация показателей результатов текущей аттестации проходит в виде отметок по пятибалльной шкале, выставляемых в соответствующие графы «Журнала учебных занятий». Среднеарифметический показатель результатов текущего контроля по учебной дисциплине вносится в соответствующую графу бланка «Ведомость семестровой успеваемости» в виде отметок по пятибалльной шкале и заверяется подписью преподавателя.

## 5. Контрольные задания для промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в форме дифференцированного зачета при помощи тестовой оболочки MyTest. Оболочка содержит 60 тестовых вопросов, студенту в случайном порядке предлагается выполнить 30 вопросов. На выполнение теста отводится максимум 30 минут.

| Результаты освоения<br>(объекты оценивания)                                                                                                                       | Основные показатели оценки результата                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.                                                      | - демонстрировать понимание сущности и социальной значимости своей будущей профессии;<br>- демонстрировать устойчивый интерес к будущей профессии.                                                                                                                                                                                                                                                      |
| ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.        | - владеть навыками организации учебно-познавательной деятельности.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.                                                                   | - точность и быстрота оценки ситуации;<br>- правильность принятия решения в стандартных и нестандартных ситуациях.                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.    | - эффективный поиск необходимой информации при подготовке к занятиям по гигиене и экологии человека                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |
| ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать повышение своей квалификации. | - эффективное планирование обучающимися повышения своего личностного и профессионального уровня развития.                                                                                                                                                                                                                                                                                               |
| ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.                                                         | - бережное отношение к окружающей среде и соблюдение природоохранных мероприятий; - соблюдение правил и норм взаимоотношений в обществе                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| ОК 12. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.              | Соблюдение принципов здорового образа жизни;                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
| ПК 1.5. Информировать население, медицинских работников учреждений здравоохранения о товарах аптечного ассортимента.                                              | Проявляет профессиональные компетенции благодаря умению ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов; решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания; пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию; знанию биохимических и цитологических основ наследственности; закономерности |
| ПК 2.3. Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств.                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |

|  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |
|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|  | наследования признаков, виды взаимодействия генов; методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основных видов изменчивости, видов мутаций у человека, факторов мутагенеза; основных групп наследственных заболеваний, причин и механизмов возникновения; целей, задач, методов и показаний к медико-генетическому консультированию; |
|--|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

### ***Вопросы для подготовки к дифференцированному зачету:***

1. Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.
2. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.
3. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения.
4. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.
5. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.
6. Жизненный цикл клетки. Митоз.
7. Мейоз. Гаметогенез.
8. Химические основы наследственности.
9. Хромосомные типы определения пола.
10. Теория наследственности Т. Моргана.
11. Типы наследования признаков
12. Хромосомные карты человека.
13. Законы наследования признаков установленные Г. Менделем.
14. Закон доминирования и единообразия гибридов первого поколения.
15. Закон расщипления признаков.
16. Гипотеза чистоты гамет.
17. Закон независимого комбинирования признаков.
18. Генотип и фенотип.
19. Анализирующее скрещивание.
20. Доминирование.
21. Дигибридное скрещивание.
22. Анализирующее скрещивание.
23. Типы наследования признаков. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.
24. Сцепление генов и кроссинговер.
25. Роль генотипа и внешних факторов в проявлении признаков.
26. Типы изменчивости. Ненаследственная и модификационная изменчивость.
27. Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. Комбинативная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека. Наследственная изменчивость.
28. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.
29. Частоты генотипов и частоты генов. Частоты генов в поколениях потомков. Закон Харди – Вайнберга. Родственные браки. Генетический полиморфизм.
30. Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. Наследственные болезни и их классификация.

31. Хромосомные болезни. Синдромы с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау).
32. Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X).
33. Моногенные заболевания. Нарушение обмена аминокислот. Нарушение обмена углеводов, липидов. Мукополисахаридозы. Нарушение обмена гормонов. Причины моногенных заболеваний. Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний.
34. Особенности человека, как объекта генетических исследований.
35. Биохимический методизучения генетики человека.
36. Генеалогический методизучения генетики человека.
37. Цитогенетический методизучения генетики человека.
38. Близнецовый методизучения генетики человека.
39. Популяционно-статистический методизучения генетики человека. Примеры наследственных заболеваний.
40. Перспективное и ретроспективное консультирование.
41. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
42. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию.
43. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.
44. Показания к медико-генетическому консультированию.
45. Методы перинатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина). Сроки проведения, основные показания, оценка результатов.

#### **Критерии оценки:**

| Прцент результативности<br>правильных ответов | Оценка уровня подготовки |                     |
|-----------------------------------------------|--------------------------|---------------------|
|                                               | Балл (отметка)           | Вербальный аналог   |
| 90-100                                        | 5                        | Отлично             |
| 80-89                                         | 4                        | Хорошо              |
| 70-79                                         | 3                        | Удовлетворительно   |
| Менее 70                                      | 2                        | неудовлетворительно |

Регистрация результатов освоения учебной дисциплины фиксируется в соответствующей графе бланка «Ведомость промежуточной аттестации» и зачетной книжки обучающегося, заверяется подписью преподавателя.

## **6. Перечень материалов, оборудования и информационных источников, используемых в аттестации**

---

### **9.1. Литература**

#### ***Основные источники:***

1. Медицинская генетика : учебник для медицинских училищ и колледжей / под ред. Н.П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 224 с.

#### ***Дополнительные источники:***

1. Медицинская генетика : учебник, Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; под ред. О. О. Янушевича и С. Д. Арутюнова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 208 с.

### **9.2. Оборудование**

1. Доска классная
2. Стол и стул для преподавателя
3. Столы и стулья для студентов

### **9.3. Программное обеспечение**

1. Компьютер
2. Мультимедийная установка