

**Автономная некоммерческая организация
профессионального образования
«Пятигорский техникум экономики и инновационных технологий»
(АНО ПО «ПТЭИТ»)**

УТВЕРЖДАЮ:
Директор АНО ПО «ПТЭИТ»

Ш.М.Исаев
«31» мая 2024 г.



**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
«ОП.05. ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

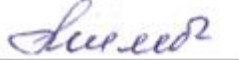
Специальность: 34.02.01 Сестринское дело
Квалификация выпускника: Медицинская сестра /Медицинский брат


г. Пятигорск, 2024г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее СПО) : 34.02.01 Сестринское дело

Организация – разработчик: АНО ПО «Пятигорский техникум экономики и инновационных технологий» (АНО ПО «ПТЭИТ»)

Разработчик: Мимбулатова А. М., преподаватель АНО ПО «ПТЭИТ»

РАССМОТРЕНА
отделением медицинских
дисциплин
Протокол №9 от 24.05.2024г.
Зав.отделением
 Мимбулатова А.М.

СОГЛАСОВАНА
на заседании УМС
Протокол № 6 от 30.05.2024
 Кодякова О.А.

Рецензенты:

Хазбулатова Г. Ж., врач, преподаватель, Частное профессиональное образовательное учреждение «Медицинский колледж имени Башларова»

Магомадова А. М., врач, преподаватель, Частное профессиональное образовательное учреждение «Медицинский колледж имени Башларова»

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ
ДИСЦИПЛИНЫ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК 01, ОК 02, ОК 03.

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК, ЛР	Умения	Знания
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	<ul style="list-style-type: none"> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней 	<ul style="list-style-type: none"> - 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.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	43
в т. ч.:	
теоретическое обучение	18
практические занятия	16
Самостоятельная работа	7
Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)	2

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	
Раздел 1. Основы генетики		2	
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Содержание учебного материала 1.Краткая история развития медицинской генетики. 2.Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 3.Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 4.Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	2 2	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
Раздел 2.Цитологические и биохимические основы наследственности		8	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала 1.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. 2.Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. 3.Наследственный аппарат клетки.Хромосомный набор клетки. 4.Гаплоидные и диплоидные клетки.Понятие «кариотип».	4 2	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

	5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.		
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 1 Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).	2	
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	Содержание учебного материала	4	
	1. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2. Сохранение информации от поколения к поколению. 3. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 4. Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. 5. Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. 6. Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 7. Генетический код его универсальность, специфичность.	2	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
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 2	2	

	Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям		
Раздел 3.Закономерности наследования признаков		10	
Тема 3.1. Типы наследования признаков	Содержание учебного материала	6	
	1. Законы наследования Я. Г. Менделя.Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. 2.Типы и закономерности наследования признаков у человека. 3.Генотип и фенотип. 4.Виды взаимодействия генов. 5.Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия 6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора	2	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
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	Практическое занятие № 3,4 Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резуссистема. Выявления причин возникновения резусконфликта матери и плода. Решение задач.	4	
Тема 3.2.	Содержание учебного материала	4	

Виды изменчивости. Мутагенез.	1.Основные виды изменчивости. 2.Причины мутационной изменчивости. 3.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез.	2	ОК 01, ОК 02, ОК 03,
	4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.		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
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 5 Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.	2	
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		6	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Содержание учебного материала	6	
	1.Методы изучения наследственности и изменчивости. 2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, популяционно-статистический, иммуногенетический методы.	2	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
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	Практические занятия №6, 7 Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование.	4	

Раздел 5. Наследственность и патология		8	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	Содержание учебного материала	6	
	1.Классификация наследственных болезней. 2.Аутосомно-доминантные,аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания.	4	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
	3.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. 4.Мультифакториальные заболевания. 5.Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.		ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 8 Изучение хромосомных и генных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.	2	
Тема 5.2. Медикогенетическое консультирование	Содержание учебного материала	2	
	1.Виды профилактики наследственных заболеваний. 2.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3.Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 4.Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.	2	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

Итоговое занятие	Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)	2	
Всего:		43/16	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины предусмотрены следующие специальные помещения:

Кабинет генетики человека с основами медицинской генетики.

Основное оборудование: стол преподавательский – 1 шт., стул преподавательский – 1 шт., столы ученические – 13 шт, стулья ученические – 25 шт., лабораторные шкафы – 2 шт., пробирки разные – 30 шт., чашки Петри – 30 шт., мерная посуда – 30 шт., контейнеры для дезинфицирующих средств разных объемов – 10 шт., мешки для сбора отходов класса А, Б, В – 1 шт., контейнеры для сбора отходов – 10 шт., стерильные ёмкости-контейнеры для сбора лабораторных анализов – 1 шт., стерильные ёмкости-контейнеры для сбора лабораторных анализов – 1 шт., стерильная пробирка со средой одноразовая для забора биоматериала – 1 шт., шпатель медицинский одноразовый стерильный – 30 шт., крафт-пакеты для стерилизации медицинского инструментария – 30 шт., иммерсионное масло – 1 шт., пеленальный стол – 1 шт., средства ухода и одежда для детей первого года жизни – 1 шт., сантиметровая лента – 10 шт., медицинский инструментарий – 10 шт.,

Дополнительное оборудование

Магнитно-меловая доска с подсветкой-1шт.; Шкаф вытяжной -1шт.; Стенд информационный - 1 шт.

Технические средства: компьютер преподавателя с выходом сеть «Интернет» - 1 шт., мультимедийное оборудование (проектор и экран) – 1 шт., микроскопы – 8 шт.,

микроскоп с иммерсионной системой– 1 шт. микропрепараты бактерий, грибов, простейших – 12 шт.; лабораторная посуда для забора материала на исследование – 12 шт. весы горизонтальные (для измерения массы тела детей и взрослых) – 1 шт., ростомеры горизонтальные и вертикальные – 2 шт., кювез – 1 шт.,

Дополнительное оборудование: Лупы -4 шт.; микропрепараты - 30 шт.; модели скрещивания (моногибридное скрещ.- 2 шт.; дигибридное, цитологические основы моногибридного скрещ. - 2 шт.; анализирующее скр. – 3 шт.); набор определения группы крови (по системе АВО, набор реагентов) - 50 шт. ; пробирки вакуумные – 50 шт.; пробирки с активатором свертывания - 100шт.; жгут- 4 шт.; лезвие скальпеля из нержавеющей стали – 20 шт., Комплект медицинского инструмента – 1 шт., перевязочный материал – бинты – 6 шт., иммобилизационные средства для отработки навыков выполнения перевязок транспортной иммобилизации, пункций, малых операций и других инвазивных вмешательств (хирургические инструменты, бинты, марля, шины и др.) – 1 комплект. Емкости-контейнеры для сбора медицинских отходов – 2 шт.,

Емкости для дезинфекций инструментария и расходных материалов– 2 шт.

Демонстрационные учебно-наглядные пособия: учебно-методический комплекс по дисциплинам – 1 шт., контролирующие и обучающие программы по дисциплинам – 1 шт., наглядные пособия: муляжи колоний бактерий, грибов на чашках Петри – 2 шт., комплект плакатов – 1шт., слайды по темам – 1 комплект, комплект фотографии – 1 шт.; медицинская документация (образцы бланков направлений на микробиологические исследования, регистрации результатов проведённых исследований) – 1 шт.; Манекен ребенка для отработки навыков ухода – 1 шт., Модель-тренажер для выполнения внутривенных, внутримышечных, подкожных, внутрикожных инъекций – 1 шт.,

Оснащение, необходимое для промывания желудка (зонды желудочные – 1 шт., кружка Эсмарха – 1 шт.). Образцы дезинфицирующих средств – 8 шт.,

Предметы ухода за пациентами, в том числе за маломобильными пациентами (судно подкладное – 1 шт., мочеприемники – 2 шт., калоприемники – 2 шт., пузыри для льда – 2 шт., грелки- 2 шт.).

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

3.2.1. Основные печатные издания

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2.

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учеб. для мед. училищ и колледжей / под ред. Н. П. Бочкова – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021 – 224 с. ISBN 978-5-9704-3652-3

3. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для СПО / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9.

4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Е.К.Хандогина, И.Д.Терехова, С.С.Жилина, М.Е.Майорова, В.В.Шахтарин.- 3-е изд., стер. -М.: ГЭОТАРМедиа, 2019.- 192 с.: ил. ISBN 978-5-9704-5148-9.

5. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ О.Б.Гигани, В.П.Щипков, М.М.Азова .- Издательство КноРус, 2021.-208 с.- (Среднее профессиональное образование) – ISBN 978-5-406-06111-4

6. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3

7. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ Э.Д.Рубан – Ростов-на-Дону, Феникс, 2021. – 319 с. – (Среднее медицинское образование) – ISBN 978-5-222-30680-2.

3.2.2. Основные электронные издания

1. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для СПО / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/160127> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

2. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для СПО / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

3. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>

4. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490838>

5. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/491746>

6. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд. , стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-61815. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.htm>

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<p>знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 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 	<ul style="list-style-type: none"> - полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний 	<p>Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач дифференцированный зачет</p>

<p>умения</p> <ul style="list-style-type: none"> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней. 	<ul style="list-style-type: none"> - демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами 	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p>
--	---	--

**Автономная некоммерческая организация
профессионального образования
«Пятигорский техникум экономики и инновационных технологий»
(АНО ПО «ПТЭИТ»)**



УТВЕРЖДАЮ:
Директор АНО ПО «ПТЭИТ»

Ш.М.Исаев

«31» мая 2024 г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

«Генетика с основами медицинской генетики»

Специальность: 34.02.01 Сестринское дело

Квалификация выпускника: медицинская сестра /медицинский брат

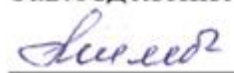
г. Пятигорск, 2024г.


Фонд оценочных средств разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее СПО)34.02.01 Сестринское дело

Организация – разработчик: АНО ПО «Пятигорский техникум экономики и инновационных технологий» (АНО ПО «ПТЭИТ»)

Разработчик: Мимбулатова А. М., преподаватель АНО ПО «ПТЭИТ»

РАССМОТРЕНА
отделением медицинских
дисциплин
Протокол №9 от 24.05.2024г.
Зав.отделением

 Мимбулатова А.М.

СОГЛАСОВАНА
на заседании УМС
Протокол № 6 от 30.05.2024
 Кодякова О.А.

Рецензенты:

Хазбулатова Г. Ж., врач, преподаватель, Частное профессиональное образовательное учреждение «Медицинский колледж имени Башларова»

Магомадова А. М., врач, преподаватель, Частное профессиональное образовательное учреждение «Медицинский колледж имени Башларова»

Содержание

1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения основной образовательной программы
2. Описание перечня оценочных средств и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования
3. Оценочные средства характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения основной образовательной Программы
4. Описание шкал оценивания компетенций на различных этапах их Формирования
5. Описание процедуры оценивания знаний и умений, характеризующих этапы формирования компетенций

1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения основной образовательной программы

Основной задачей оценочных средств является контроль и оценивание уровня освоения компетенций и умений.

Оценочные средства для контроля знаний и умений, формируемых дисциплиной «Генетика с основами медицинской генетики», оцениваемые компоненты компетенций отражены в таблице.

Таблица № 1

	Контролируемые разделы (темы) дисциплины*	Код контролируемой компетенции (или ее части)	Наименование оценочного средства
1	Раздел 1. Основы генетики	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	Устный опрос.
2	Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. . ЛР 7, ЛР 9	Ситуационные задачи
3	Раздел 3. Закономерности наследования признаков	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9	Разноуровневые задания
4	Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости	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	Устный опрос. Практические задания
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.	Разноуровневые задания,.

2. Описание перечня оценочных средств и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования

Таблица № 2

№ п/п	Наименование оценочного средства	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в фонде
	2	3	4

1	устный опрос	Средство контроля усвоения учебного материала темы, раздела или разделов дисциплины, организованное как учебное занятие в виде собеседования преподавателя с обучающимися.	Вопросы по темам/разделам дисциплины
2	Практическая работа	Средство проверки умений применять полученные знания для решения задач определенного типа по теме или разделу	Комплект заданий по вариантам
3	Разноуровневые задачи и задания	Различают задачи и задания: а) репродуктивного уровня, позволяющие оценивать и диагностировать знание фактического материала (базовые понятия, алгоритмы, факты) и умение правильно использовать специальные термины и понятия, узнавание объектов изучения в рамках определенного раздела дисциплины; б) реконструктивного уровня, позволяющие оценивать и диагностировать умения синтезировать, анализировать, обобщать фактический и теоретический материал с формулированием конкретных выводов, установлением причинно-следственных связей; в) творческого уровня, позволяющие оценивать и диагностировать умения, интегрировать знания различных областей, аргументировать собственную точку зрения.	Комплект разноуровневых задач и заданий

3. Оценочные средства характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения основной образовательной программы

Перечень вопросов для опроса.

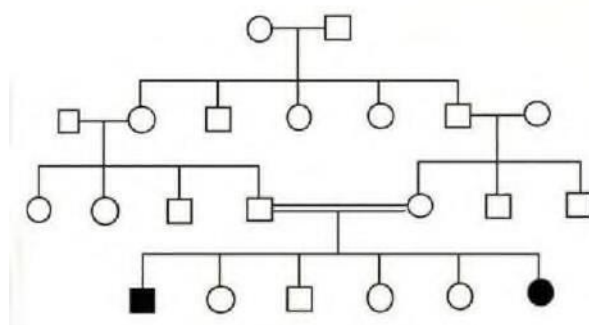
1. Назовите цели и задачи клинико-генеалогического метода
2. Почему при анализе родословной учитываются данные акушерства?
3. Назовите основные черты родословной с аутосомно-доминантным типом наследования?

4. Назовите основные черты родословной с аутосомно-рецессивным типом наследования?
5. Назовите основные черты родословной с X- сцепленным - доминантным типом наследования?
6. Назовите основные черты родословной с X- сцепленным -рецессивным типом наследования?
7. Что такое цитоплазматическое наследование?
8. На какие группы принято делить хромосомные болезни?
 9. Что является причиной развития моногенных болезней?
 10. Назовите общие признаки мультифакториального наследования?
 11. Перечислите основные причины возникновения синдрома Дауна?
 12. Перечислите основные клинические данные синдрома Дауна?
 13. Перечислите основные причины возникновения синдрома Патау?
 14. Перечислите основные клинические данные синдрома Дауна.
 15. Перечислите основные клинические данные синдрома Клайнфельтера?
 16. Перечислите основные клинические данные синдрома Шерешевского-Тернера?
 17. Перечислите основные клинические данные синдрома трисомии-X?
18. Какой тип наследования имеют генные болезни?
19. Приведите примеры генных болезней нарушения аминокислотного обмена.
 20. Перечислите основные клинические данные фенилкетонурии?
 21. Перечислите основные клинические данные гликогеновой болезни?
 22. Перечислите основные клинические данные галактоземии?
 23. Перечислите основные клинические данные болезни Нимана-Пика?
 24. Перечислите основные клинические данные болезни Гоше?
 25. Перечислите основные клинические данные амовратической идиотии?
 26. Перечислите основные клинические данные анреногенитального синдрома?
 27. Перечислите основные клинические данные гликогеновой болезни?
 28. В чем суть метода моделирования?
 29. В чем суть близнецового метода?
30. В чем суть иммуногенетического метода?
31. В чем суть популяционно-генетического метода?
 32. Что такое пренатальная диагностика?
 33. В чем суть просеивающих методов диагностики?
 34. Что относят к неинвазивным методам диагностики?
 35. Что такое хорион- и плацентобиопсия?
 36. Что такое амниоцентез?
 37. Что такое кордоцентез?
 38. Что такое фетоскопия?
 39. Что такое медико-генетическое консультирование?
 40. Назовите цели медико-генетического консультирования?
 41. Какие показания выделяют для медико-генетического консультирования?
 42. Какие функции выполняет врач-генетик?
43. Укажите оценку риска при рождении ребенка?
44. Объясните этапы консультирования?
45. Какова тактика врача в медико-генетическом консультировании?

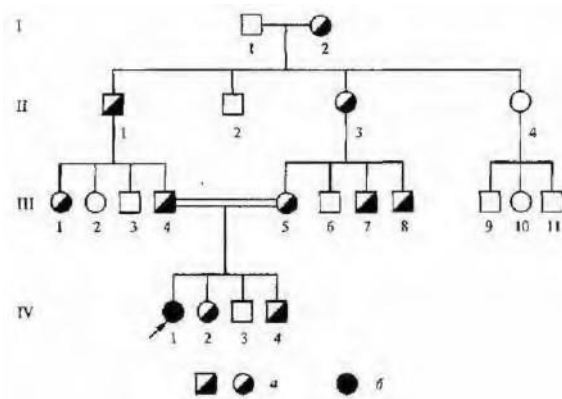
46. Что изучает генетика (медицинская генетика)?
47. Дайте определения основным терминам генетики.
48. Что такое сцепление генов (сцепление с полом)?
49. Охарактеризуйте формы взаимодействия неаллельных генов.
50. Дайте определение наследственности и изменчивости.
51. Какие формы изменчивости вам известны?
 52. Приведите классификацию мутаций по уровню изменений наследственного материала.
 53. Дайте характеристику методам изучения наследственности человека
 54. Дать определение клинко-генеалогическому методу.
 55. Классификация наследственных заболеваний.
56. Дайте краткую характеристику хромосомных, генных и мультифакториальных заболеваний.
57. Дайте характеристику клинической картины хромосомных заболеваний связанных с числовыми аномалиями половых хромосом, с числовыми аномалиями аутосом, со структурой хромосом.
58. Дайте характеристику генных болезней, их классификация.
59. Охарактеризуйте принципы составления родословных схем.
60. Дайте характеристику аутосомно-доминантному, рецессивному, X-сцепленному, Y – сцепленному типам наследования.
61. Какое наследование называется мультифакториальным?
62. Основные принципы медико-генетического консультирования.
63. Что такое биотехнологии?

Практические задания

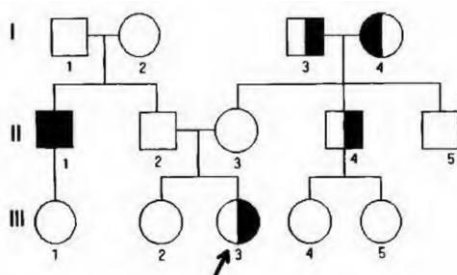
1. Определить тип родословной и сделать ее анализ



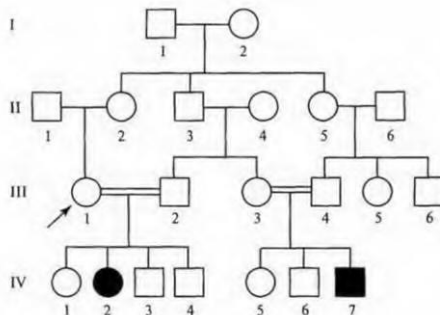
2. Определить тип родословной и сделать ее анализ



3. Определить тип родословной и сделать ее анализ



4. Определить тип родословной и сделать ее анализ



Банк разноуровневых ситуационных задач

1. У человека доминантный ген - Д вызывает аномалию развития скелета - черепно-ключичный дизостоз (изменение костей черепа и редукция ключиц). Оба родителя страдают черепно-ключичным дизостозом. Ребенок от этого брака имеет нормальное строение скелета. Определить генотипы обоих родителей и ребенка.

2. 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.

3. У человека I группа крови обусловлена рецессивным геном I^O , II группа – геном I^A , III группа – геном I^B . При определении групп крови у ребенка и его родителей установлено следующее:

группа крови ребенка - I; матери - I; отца - II. Определить генотип отца ребенка.

4. Отец с курчавыми волосами (доминантный признак) и без веснушек, а мать с прямыми волосами и с веснушками (доминантный признак) имеют троих детей. Все дети имеют веснушки и курчавые волосы. Напишите генотипы родителей и детей.

5. У человека цветовая слепота обусловлена рецессивным геном (с), а нормальное цветовое зрение его доминантной аллелью (С). Ген цветовой слепоты локализован в X-хромосоме. Женщина с нормальным зрением, отец которой страдал цветовой слепотой, вышла замуж за мужчину с нормальным зрением. Установить вероятность рождения ребенка с цветовой слепотой.

6. У двух здоровых родителей родился ребенок альбинос. Второй ребенок был нормальным. Доминантный или рецессивный ген определяет альбинизм? Определить генотипы родителей и детей.

7. В родильном доме перепутали двух детей. Первая пара родителей имеет I и II группы крови, вторая пара – II и IV. Один ребенок имеет II группу, а второй – I группу. Определить родителей обоих детей.

8. У голубоглазого темноволосого отца и кареглазой светловолосой матери четверо детей, каждый из которых отличается от другого по одному из данных признаков. Каковы генотипы родителей?

9. Короткопалость, близорукость и альбинизм кодируются рецессивными генами, расположенными в разных хромосомах. Короткопалый, близорукий мужчина с нормальной пигментацией женился на здоровой женщине-альбиноске. Их первый ребенок был короткопал, второй – близорук, третий – альбинос. Определить генотипы родителей и детей.

10. Организм имеет генотип $AaBbCCddEe$. Написать типы гамет, которые он образует, учитывая то, что каждая пара генов расположена в разных парах гомологичных хромосом.

11. Катаракта и полидактилия (многопалость) вызываются доминантными аллелями двух генов, расположенных в одной паре аутосом. Женщина унаследовала катаракту от отца, а многопалость – от матери. Определить возможные фенотипы детей от ее брака со здоровым мужчиной. Кроссинговер отсутствует.

12. Отсутствие потовых желез у людей – рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Мужчина, у которого отсутствуют потовые железы, женился на женщине,

в семье которой никогда не встречалось это заболевание. Какова вероятность рождения у них детей с подобной аномалией?

13. Рecessивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) располагается в X-хромосоме. Женщина с нормальным зрением (отец ее был дальтоником) выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, отец которого был дальтоником. Определить возможные фенотипы потомства.

14. Перепончатопалость передается через Y-хромосому. Определить возможные фенотипы детей от брака перепончатопалого мужчины и нормальной женщины.

15. Ген доминантного признака шестипалости (A) локализован в аутосоме. Ген recessивного признака дальтонизма (d) расположен в X-хромосоме. От брака шестипалого мужчины-дальтоника и здоровой женщины родился шестипалый сын-дальтоник и здоровая дочь. Каковы генотипы родителей и детей?

16. У человека альбинизм и способность преимущественно владеть левой рукой – recessивные признаки, наследующиеся независимо. Каковы генотипы родителей с нормальной пигментацией и владеющих правой рукой, если у них родился ребенок альбинос и левша?

17. У человека праворукость доминирует над леворукостью, кареглазость над голубоглазостью. Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родилось двое детей – кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака этого же мужчины с кареглазой правшой родилось девять кареглазых детей, оказавшихся правшами. Определить генотипы мужчины и обеих женщин.

18. Глухота и болезнь Вильсона (нарушение обмена меди) – recessивные признаки. От брака глухого мужчины и женщины с болезнью Вильсона родился ребенок с обеими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?

19. Короткопалость, близорукость и альбинизм кодируются recessивными генами, расположенными в разных хромосомах. Короткопалый, близорукий мужчина с нормальной пигментацией женился на здоровой женщине-альбиноске. Их первый ребенок был короткопал, второй – близорук, третий – альбинос. Определить генотипы родителей и детей.

20. Карий цвет глаз, темные волосы и владение правой рукой – доминантные признаки, которые наследуются независимо. Отец – кареглазый темноволосый левша, мать – голубоглазая светловолосая правша. В семье имеются: сын – голубоглазый светловолосый левша, и дочь – кареглазая темноволосая правша. Определить генотипы всех членов семьи.

21. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. Мужчина, больной гемофилией, женился на здоровой женщине (все ее предки были здоровы). У них родилась здоровая дочь. Определить вероятность рождения больного гемофилией ребенка от брака этой дочери со здоровым мужчиной.

22. Отсутствие потовых желез у людей – рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Мужчина, у которого отсутствуют потовые железы, женился на женщине, в семье которой никогда не встречалось это заболевание. Какова вероятность рождения у них детей с подобной аномалией?

23. Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) располагается в X-хромосоме. Женщина с нормальным зрением (отец ее был дальтоником) выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, отец которого был дальтоником. Определить возможные фенотипы потомства.

24. Рецессивный ген дальтонизма локализован в X-хромосоме. От брака женщины с нормальным зрением, родственники которой страдали дальтонизмом, и мужчины с нормальным зрением, у отца которого была цветовая слепота, родились три дочери с нормальным зрением и два сына с цветовой слепотой. Каковы генотипы родителей и потомства? От кого из родителей мальчики получили ген дальтонизма?

25. Перепончатопалость передается через Y-хромосому. Определить возможные фенотипы детей от брака перепончатопалого мужчины и нормальной женщины.

26. Рецессивные гены, кодирующие признаки гемофилии и дальтонизма, сцеплены с X-хромосомой. Мужчина, больной гемофилией, женится на здоровой женщине, отец которой был дальтоником, но не гемофиликом. Какое потомство получится от брака их дочери со здоровым мужчиной?

27. Ген доминантного признака шестипалости (A) локализован в аутосоме. Ген рецессивного признака дальтонизма (d) расположен в X-хромосоме. От брака шестипалого мужчины-дальтоника и здоровой женщины родился шестипалый сын-дальтоник и здоровая дочь. Каковы генотипы родителей и детей?

28. У человека отсутствие потовых желез вызывается рецессивным, сцепленным с X-хромосомой, геном, а один из видов глухоты – рецессивным аутосомным геном. У нормальной пары родился ребенок с двумя этими аномалиями. Каковы генотипы родителей и ребенка?

29. Способность человека ощущать горький вкус фенилтиомочевины (ФТМ) – доминантный признак, ген которого (T) локализован в 17-й аутосоме. В семье мать и дочь ощущают вкус ФТМ, а отец и сын не ощущают. Определить генотипы всех членов семьи.

30. Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.

31. От скрещивания комолого (безрогого) быка с рогатыми коровами получились комолые и рогатые телята. У коров комолых животных в родословной не было. Какой признак доминирует? Каков генотип родителей и потомства?

32. У Пети и Саши карие глаза, а у их сестры Маши – голубые. Мама этих детей голубоглазая, хотя ее родители имели карие глаза. Какой признак доминирует? Какой цвет глаз у папы? Напишите генотипы всех перечисленных лиц.

33. Фенилкетонурия (нарушение аминокислотного обмена) наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?

4. Описание шкал оценивания компетенций на различных этапах их формирования

Критерии оценки экзамена

«5» баллов ставиться, если обучающийся: Обстоятельно, с достаточной полнотой ответ на вопрос. Дает правильные формулировки, точные определения и понятия терминов, обнаруживает полное понимание материала и может обосновать свой ответ, привести необходимые примеры, правильно отвечает на дополнительные вопросы преподавателя. Практическое задание выполняется без каких-либо ошибок.

«4» балла ставиться, если обучающийся: Обстоятельно, с достаточной полнотой излагает ответ на вопрос. Дает правильные формулировки, определения и понятия терминов, обнаруживает полное понимание материала и может обосновать свой ответ. Но допускает единичные ошибки, которые исправляет после замечания преподавателя. Практическое задание имеет незначительные отклонения от нормы.

«3» балла ставиться, если обучающийся: Знает и понимает основные положения данного вопроса, но допускает неточности в формулировке. Допускает частичные ошибки. Излагает материал недостаточно связно и последовательно. Выполнение практического задания имеет существенные недостатки, неподдающиеся исправлению.

«2» балла ставиться, если обучающийся: Обнаруживает незнание общей части соответствующего вопроса, допускает ошибки в формулировке правил, искажающие их смысл, беспорядочно и неуверенно излагает материал. Выполнение практического задания полностью не соответствует норме, не поддается исправлению.

Критерии оценки задач:

Оценка «отлично» выставляется студенту, если ответ полностью соответствует данной теме.

Оценка «хорошо» ставится студенту, если ответ верный, но допущены некоторые неточности;

Оценка «удовлетворительно» ставится студенту, если ответ является неполным и имеет существенные логические несоответствия;

Оценка «неудовлетворительно» если тема не раскрыта.

Критерии оценки решения ситуационной задачи:

5 «отлично» – комплексная оценка предложенной ситуации, знание теоретического материала, правильный выбор и выполнение действий, верное анатомо-физиологическое обоснование решения, самостоятельное формулирование выводов.

4 «хорошо» – комплексная оценка предложенной ситуации, незначительные затруднения при выполнении действий и формулировании выводов.

3 «удовлетворительно» – затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации; выполнение действий с помощью преподавателя.

2 «неудовлетворительно» – неверная оценка ситуации; неправильное решение задачи.

10

Критерии и шкала оценивания уровней освоения компетенций

Шкала оценивания	Уровень освоенности компетенции	Результат освоенности компетенции
отлично	высокий	обучающийся, овладел элементами компетенции «знать», «уметь», проявил всесторонние и глубокие знания программного материала по дисциплине, освоил основную и дополнительную литературу, обнаружил творческие способности в понимании, изложении и практическом исполнении усвоенных знаний.
хорошо	достаточный	обучающийся овладел элементами компетенции «знать» и «уметь», проявил полное знание программного материала по дисциплине, освоил основную рекомендованную литературу, обнаружил стабильный характер знаний и умений и проявил способности к их самостоятельному применению и обновлению в ходе последующего обучения и практической деятельности.

удовлетворительно	низкий	обучающийся овладел элементами компетенции «знать», проявил знания основного программного материала по дисциплине в объеме, необходимом для последующего обучения и предстоящей практической деятельности, изучил основную рекомендованную литературу, допустил неточности в ответе на экзамене, но в основном обладает необходимыми знаниями для их устранения при корректировке со стороны экзаменатора.
неудовлетворительно	Компетенции не сформированы	Обучающийся не овладел ни одним из элементов компетенций, обнаружил существенные пробелы в знании основного программного материала по дисциплине, допустил принципиальные ошибки при применении теоретических знания, которые не позволяют ему продолжить обучение или приступить к практической деятельности без дополнительной подготовки по данной дисциплине.

5. Описание процедуры оценивания знаний и умений, характеризующих этапы формирования компетенций

Оценка знаний, умений, навыков, характеризующих этапы формирования компетенций по дисциплине «ОП.04 генетика человека с основами медицинской генетики» осуществляется в ходе текущего и промежуточного контроля. Текущий контроль организуется в формах: устного опроса (беседы, индивидуального опроса, докладов, сообщений); контрольных работ; проверки письменных заданий (эссе, рефератов); тестирования.

Промежуточный контроль осуществляется в формах зачета и итогового экзамена. Каждая форма промежуточного контроля должна включать в себя теоретические вопросы, позволяющие оценить уровень освоения студентами знаний и практические задания, выявляющие степень сформированности умений и навыков.

Процедура оценивания компетенций обучающихся основана на следующих принципах: периодичности проведения оценки, много ступенчатости оценки по устранению недостатков, единства используемой технологии для всех обучающихся, выполнения условий сопоставимости результатов оценивания, соблюдения последовательности проведения оценки.

Краткая характеристика процедуры реализации текущего и промежуточного контроля для оценки компетенций обучающихся включает:

Устный опрос – устный опрос по основным терминам может проводиться в начале/конце лекционного или семинарского занятия в течении 15-20 мин. Либо устный опрос проводится в течение всего семинарского занятия по заранее выданной тематике.

Контрольная задания- выполняется письменно, по завершению усвоения темы для выяснения уровня усвоения данной темы по следующим позициям: умение систематизировать знания; точное, осмысленное воспроизведение изученных сведений; понимание сущности процессов; воспроизведение требуемой информации в полном объеме. Количество вопросов в каждом варианте - 3 задания (теоретический и практический) Отведенное время – 45 мин

Разноуровневые задания (кейс задания, ситуационные задачи) .

Цель решения задач — обучить студентов умению проводить анализ реальных ситуаций.

- Самостоятельное выполнение задания;
- Анализ и правильная оценка ситуации, предложенной в задаче;
- Правильность выполняемых действий и их аргументация;
- Верное анатомио-физиологическое обоснование решения;
 - Самостоятельное формулирование выводов;

Отметка за экзамен по предмету выставляется с учетом полученных отметок в соответствии с правилами математического округления.

Рекомендации по проведению экзамену

1. обучающиеся должны быть заранее ознакомлены с требованиями к экзамену, критериями оценивания.

2. Необходимо выяснить на экзамене, формально или нет владеет обучающийся знаниями по данному предмету. Вопросы при ответе по билету помогут выяснить степень понимания обучающимся материала, знание им связей излагаемого вопроса с другими изучаемыми им понятиями, а практические задания – умения применять знания на практике.

3. На экзамене следует выяснить, как обучающийся знает программный материал, как он им овладел к моменту экзамена, как он продумал его в процессе обучения и подготовки к экзамену.

4. При устном опросе целесообразно начинать с легких, простых вопросов, ответы на которые помогут подготовить обучающегося к спокойному размышлению над дальнейшими более трудными вопросами и практическими заданиями.

5. Выполнение практических заданий осуществляется в учебной аудитории. Результат каждого обучающегося оценивается в соответствии с оценочной шкалой.