

**Филиал Частного Профессионального образовательного учреждения
«Международный Открытый Колледж Современного Управления»
в городе Нальчике**

ОДОБРЕНО

На заседании Педагогического совета

ФЧПОУ «МОКСУ» г. Нальчике

Протокол № 1

От «01» июня 2021 г.

УТВЕРЖДАЮ:

Руководитель филиала

ФЧПОУ «МОКСУ» в г.Нальчике

/ Таукенова А.И.

«01» июня 2021 г.



ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

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

Специальность:

31.02.02 Акушерское дело

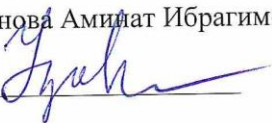
базовой подготовки

г. Нальчик, 2021 г.

Фонд оценочных средств разработан на основе: Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования (далее-ФГОС) по специальности 31.02.02 Акушерское дело, рабочей программы учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики..

Разработчик:

Узденова Амилат Ибрагимовна, преподаватель ФЧПОУ «МОКСУ»



Рецензенты:

Арахова Фарида Мартиновна, магистр биологии, преподаватель высшей школы медицинского колледжа КБГУ «им. Х.М. Бербекова» в г. Нальчике



Хафизов Анзор Барасбиевич, врач, кандидат медицинских наук, ГКУЗ Противотуберкулёзный диспансер Министерства здравоохранения КБР

в г. Нальчике



ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Фонд оценочных средств разработан в соответствии с рабочей программой учебной дисциплины **«Генетика человека с основами медицинской генетики»** для специальности среднего профессионального образования 31.02.02 Акушерское дело.

Фонд оценочных средств является частью программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.02 Акушерское дело

При изучении профессионального модуля используются следующие формы организации учебного процесса:

- теоретические занятия;
- практические занятия.

Для активизации познавательной деятельности студентов применяются активные и интерактивные методы обучения:

- устный и письменный опросы, тестовый контроль;
- решение проблемно-ситуационных задач;
- использование технических средств обучения и контроля (видеофильмы).

В результате освоения учебной дисциплины **«Генетика человека с основами медицинской генетики»** обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС следующими умениями, знаниями, которые формируют профессиональную компетенцию, и общими компетенциями:

уметь:

У 1	проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией
У 2	проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии
У 3	проводить предварительную диагностику наследственных болезней

знать:

З 1	биохимические и цитологические основы наследственности
З 2	закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов
З 3	методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии
З 4	основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза
З 5	основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения
З 6	цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию

Общие компетенции:

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 5.	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности
ОК 6.	Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.
ОК 7.	Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.
ОК 9.	Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.
ОК 10.	Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.
ОК.12.	Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.
ОК 13.	Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

Профессиональные компетенции

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.

ФОС включают в себя контрольно-измерительные материалы, предназначенные для определения соответствия (или несоответствия) индивидуальных образовательных достижений основным показателям оценки результатов подготовки.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Освоенные умения	
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;	<ul style="list-style-type: none"> – экспертная оценка материалов и методов проведения опроса и учета пациентов с наследственной патологией; – проверка выполненной самостоятельной работы по решению клинико-ситуационных задач по наследственной патологии; – экспертная оценка исследовательской работы по определению групп крови системы АВО и резус системы; – экспертное наблюдение и оценка выполнения заданий на практических занятиях и зачете.
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	<ul style="list-style-type: none"> – экспертная оценка материалов и методов проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; – проверка выполненной самостоятельной работы по решению клинико-ситуационных задач по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; – экспертная оценка исследовательской работы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	<ul style="list-style-type: none"> – Экспертной оценки владения методами предварительной диагностики наследственных болезней; – проверка выполненной самостоятельной работы по решению клинико-ситуационных задач по диагностике наследственных болезней; – экспертная оценка исследовательской работы по диагностике наследственных болезней; – экспертное наблюдение и оценка выполнения заданий на практических занятиях и зачете.
Усвоенные знания:	
Биохимические и цитологические основы наследственности	<ul style="list-style-type: none"> – оценка индивидуального собеседования, письменного опроса; тестового контроля с применением компьютерных технологий по основным разделам дисциплины: биохимические и цитологические основы наследственности, закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов, наследственность и изменчивость человека в норме и патологии, виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза, наследственные заболевания, причины и механизмы возникновения,
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	
Основные виды	

<p>изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза</p>	<p>цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию</p> <ul style="list-style-type: none"> – анализ и оценка решения клинико-ситуационных задач; – экспертная оценка результатов самостоятельной подготовки рефератов, презентаций, заполнения схем, таблиц сравнительных характеристик, кроссвордов и др; – экспертная оценка выполнения исследовательской работы.
<p>Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения</p>	
<p>Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию</p>	

Методические материалы, определяющие процедуры оценивания результатов освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» для специальности среднего профессионального образования 31.02.02 Акушерское дело.

Типовые задания для оценки освоения дисциплины

ВОПРОСЫ ДЛЯ УСТНОГО КОНТРОЛЯ

Тема: Цитологические и биохимические основы наследственности

1. Понятие о генетике. Роль наследственности и изменчивости. История развития науки. Вклад зарубежных и отечественных ученых
2. Медицинская генетика и ее связь с другими науками.
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. Кариотип человека. Строение и функции хромосом человека.
6. Основные типы деления эукариотических клеток.
7. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза.
8. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.
9. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура.
10. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.

Тема: Наследование признаков при моногибридном, дигибридном, полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов. Наследственные свойства крови. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.

1. Моногибридное скрещивание. Первый закон Г. Менделя.
2. Второй закон Г. Менделя – закон расщепления.
3. Принцип чистоты гамет
4. Дигибридное скрещивание. Третий закон Г. Менделя.
5. Независимое наследование признаков и его цитологические основы
6. Взаимодействие между генами
7. Наследственные свойства крови Пенетрантность и экспрессивность генов.

Тема: Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

1. Понятие об изменчивости. Типы изменчивости
2. Понятие о комбинативной изменчивости
3. Понятие о модификационной изменчивости
4. Мутационная изменчивость. Виды мутаций.

Вопросы к опросу на практическом занятии по теме «Медико-генетическое консультирование»

1. Что такое «медико-генетическое консультирование»?
2. Какие категории населения, как правило, обращаются в медико-генетическую консультацию?
3. Какие признаки у ребенка должны насторожить медицинского работника и родителей?
4. Что такое «пренатальная диагностика»?
5. Что является показанием для пренатальной диагностики?
6. Назовите методы пренатальной диагностики. Что они представляют собой?
7. Что такое преимплантационная диагностика?
8. Каким образом возможно получение преимплантационных эмбрионов?
9. Что представляет собой неонатальный скрининг болезней обмена?
10. Кто подлежит массовым просеивающим методам?
11. Опишите механизм забора образцов крови для проведения массового обследования новорожденных.

Критерии оценивания заданий для устного и письменного контроля:

«5» (отлично) – владение терминологией по теме, самостоятельный ответ, не содержащий ошибок

«4» (хорошо) – в ответе имеются недочеты или незначительные ошибки. Ответ самостоятельный

«3» (удовлетворительно) - в ответе содержатся ошибки, требуется помощь преподавателя

«2» (неудовлетворительно) - ответ дан неверный

ТЕСТОВЫЙ КОНТРОЛЬ

Тест №1 по теме «Методы генетики. Методы пренатальной диагностики»

Вариант 1

Ответьте на вопросы с учетом того, что на каждый вопрос нужно выбрать **только один** верный ответ:

1. Генеалогический метод изучения генетики человека основан на исследовании:

- 1) хромосом; 2) родословной; 3) свойств гибридов; 4) особенностей обмена веществ

2. Цитогенетический метод изучения генетики человека основан на исследовании:

- 1) хромосом 2) родословной 3) свойств гибридов 4) особенностей обмена веществ

3. Метод, основанный на специфическом взаимодействии антигена и антител:

- 1) биохимический 2) иммуногенетический 3) популяционно-статистический 4) дерматоглифический

4. Метод генетики человека, позволяющий исследовать влияние окружающей среды на развитие признака:

- 1) генеалогический 2) гибридологический 3) близнецовый 4) биохимический

5. С помощью генеалогического метода можно выяснить:

- 1) характер изменения генов 2) влияние воспитания на развитие психических особенностей человека; 3) закономерности наследования признаков у человека 4) характер изменения хромосом

6. Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют:

1) генеалогическим 2) близнецовым 3) гибридологическим 4) цитогенетическим

7. С помощью какого метода было установлено наследование дальтонизма у человека?

1) гибридологического 2) генеалогического 3) близнецового 4) биохимического

8. Для определения влияния условий жизни на фенотип человека проводят наблюдения за однойцевыми близнецами, так как:

1) они гомозиготны по всем аллелям 2) они имеют внешнее сходство с родителями 3) у них одинаковый набор хромосом; 4) они имеют одинаковый генотип

9. Для определения характера наследования признака у человека анализируются:

1) кариотипы половых клеток 2) особенности строения хромосом 3) морфологические признаки; 4) родословные людей

10. Какой метод используют в генетике при изучении геномных мутаций?

1) близнецовый 2) генеалогический 3) биохимический 4) цитогенетический

11. Какой метод используют в генетике при болезни обмена веществ?

1) близнецовый 2) генеалогический 3) биохимический 4) цитогенетический

12. Какой метод активно используют в криминалистике?

1) близнецовый 2) дерматоглифический 3) популяционно-статистический 4) цитогенетический

13. Метод, основанный на обработке препаратов хромосом специфическим ДНК зондом, который присоединяется к исследуемой хромосоме и после обработки специальными соединениями и красителями препарат исследуют с помощью флуоресцентного микроскопа:

1. массовый просеивающий биохимический; 2. селективный биохимический; 3. молекулярно-цитогенетический метод; 4. прямая ДНК диагностика; 5. косвенная ДНК диагностика

14. Метод, используемый для диагностики заболеваний, при которых ген которых достаточно точно картирован, т.е. локализован в конкретном участке определенной хромосомы:

1. массовый просеивающий биохимический; 2. селективный биохимический; 3. молекулярно-цитогенетический метод; 4. прямая ДНК диагностика; 5. косвенная ДНК диагностика

15. Метод, используемый для диагностики наследственных заболеваний у большого количества пациентов:

1. массовый просеивающий биохимический; 2. селективный биохимический; 3. молекулярно-цитогенетический метод; 4. прямая ДНК диагностика; 5. косвенная ДНК диагностика

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ:

- 15 правильных ответов – оценка «5»
 11-14 правильных ответов – оценка «4»
 7- 10 правильных ответов – оценка «3»
 менее 7 правильных ответов – оценка «2»

Эталоны ответов к тесту по теме «Методы генетики. Методы пренатальной диагностики»

Вариант 1

№	ответ
1	2
2	1
3	2
4	3
5	3
6	4
7	2
8	4
9	4
10	4
11	3
12	2
13	5
14	4
15	1

Тест №1 по теме «Методы генетики. Методы пренатальной диагностики»

Вариант 2

Ответьте на вопросы с учетом того, что на каждый вопрос нужно выбрать только один верный ответ:

1. Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют:

- 1) генеалогическим 2) близнецовым 3) гибридологическим 4) цитогенетическим

2. С помощью какого метода было установлено наследование дальтонизма у человека?

- 1) гибридологического 2) генеалогического 3) близнецового 4) биохимического

3. С помощью генеалогического метода можно выяснить:

- 1) характер изменения генов 2) влияние воспитания на развитие психических особенностей человека; 3) закономерности наследования признаков у человека 4) характер изменения хромосом

4. Какой метод используют в генетике при исследовании болезней обмена веществ?

- 1) близнецовый 2) генеалогический 3) биохимический 4) цитогенетический

5. Метод, основанный на обработке препаратов хромосом специфическим ДНК зондом, который присоединяется к исследуемой хромосоме и после обработки специальными соединениями и красителями препарат исследуют с помощью флуоресцентного микроскопа:

1. массовый просеивающий биохимический; 2. селективный биохимический; 3. молекулярно-цитогенетический метод; 4. прямая ДНК диагностика; 5. косвенная ДНК диагностика

6. Метод, используемый для диагностики заболеваний, при которых ген которых достаточно точно картирован, т.е. локализован в конкретном участке определенной хромосомы:

1. массовый просеивающий биохимический; 2. селективный биохимический; 3. молекулярно-цитогенетический метод; 4. прямая ДНК диагностика; 5. косвенная ДНК диагностика

7. Метод, используемый для диагностики наследственных заболеваний у большого количества пациентов:

1. массовый просеивающий биохимический; 2. селективный биохимический; 3. молекулярно-цитогенетический метод; 4. прямая ДНК диагностика; 5. косвенная ДНК диагностика

8. Какой метод активно используют в криминалистике?

1) близнецовый 2) дерматоглифический 3) популяционно-статистический
4) цитогенетический

9. Какой метод используют в генетике при изучении геномных мутаций?

1) близнецовый 2) генеалогический 3) биохимический 4) цитогенетический

10. Для определения характера наследования признака у человека анализируются:

1) кариотипы половых клеток 2) особенности строения хромосом 3) морфологические признаки 4) родословные людей

11. Для определения влияния условий жизни на фенотип человека проводят наблюдения за однойцевыми близнецами, так как:

1) они гомозиготны по всем аллелям 2) они имеют внешнее сходство с родителями 3) у них одинаковый набор хромосом; 4) они имеют одинаковый генотип

12. Метод генетики человека, позволяющий исследовать влияние окружающей среды на развитие признака:

1) генеалогический 2) гибридологический 3) близнецовый 4) биохимический

13. Метод, основанный на специфическом взаимодействии антигена и антител:

1) биохимический 2) иммуногенетический 3) популяционно-статистический 4) дерматоглифический

14. Цитогенетический метод изучения генетики человека основан на исследовании:

1) хромосом 2) родословной 3) свойств гибридов 4) особенностей обмена веществ

15. Генеалогический метод изучения генетики человека основан на исследовании:

1) хромосом; 2) родословной; 3) свойств гибридов; 4) особенностей обмена веществ

Эталоны ответов к тесту по теме «Методы генетики. Методы пренатальной диагностики»

Вариант 2

№	ответ
1	4
2	2
3	3
4	3
5	5
6	4
7	1
8	2
9	4
10	4
11	4
12	2
13	2
14	1
15	2

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ:

- 15 правильных ответов – оценка «5»
- 11-14 правильных ответов – оценка «4»
- 7- 10 правильных ответов – оценка «3»
- менее 7 правильных ответов – оценка «2»

Решение генетических задач по теме «Диагностика наследственных заболеваний»

Задание 1. Мышечной дистрофией Дюшена болеют мальчики. Заболевание развивается в раннем возрасте и имеет прогрессирующее течение. Больные потомства не оставляют (рецессивное, сцепленное с X-хромосомой наследование). В семье здоровых родителей родился сын, у которого к 3 годам развился данный синдром.

Решите задачу и ответьте на вопрос: «От кого из родителей ребенок унаследовал патологический признак?»

Задание 2. Нормальный слух развивается только в том случае, если каждый из генов имеет, хотя бы один доминантный аллель в наборе. Если хотя бы одна пара аллелей – рецессивна, то ребёнок будет глухонемым.

При каких условиях у нормально слышащих родителей могут родиться глухонемые дети?
Покажите на примере решения задачи на неаллельные гены.

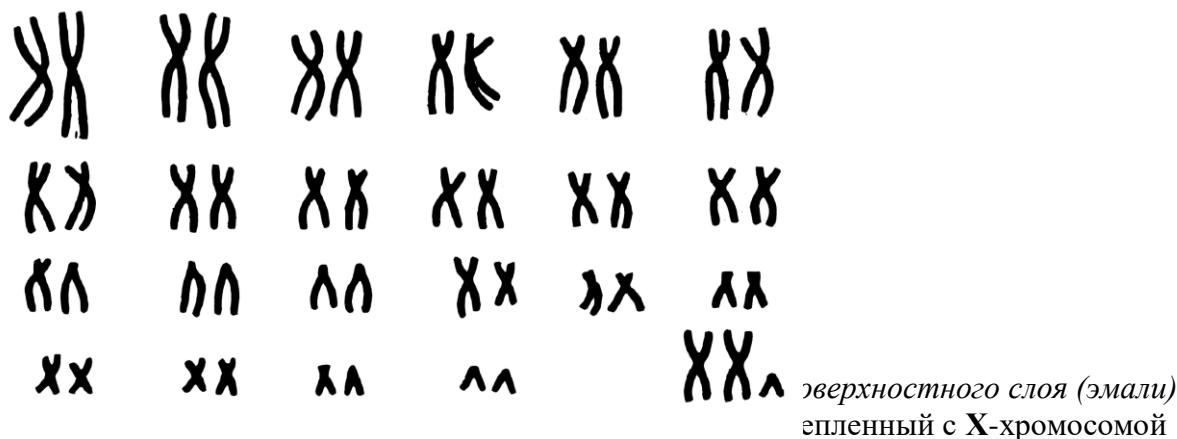
Задание 3. Так называемый «бомбейский феномен» обусловленный подавлением проявления в генотипе конкретной группы крови ученые объясняют действием редкого эпистатического рецессивного гена (w).

Данный эпистатический ген присутствует в генотипе и подавляет гены I^A , I^B , отвечающие за группу крови. **Решите задачу. Определите генотипы родителей с IV и II группой крови, если у них родился ребенок с первой группой.**

Задание 4. Родители имеют 2 группу крови и положительный резус-фактор. У них родился ребенок с 1 отрицательной группой крови. **Решите задачу. Определите вероятность рождения ребенка с 2 отрицательной группой крови.**

Задание 5.

Сделайте анализ кариограммы человека и произведите постановку диагноза по ранее рассмотренному плану.



доминантный признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами. **Определите вероятность того, что следующий ребенок будет тоже с нормальными зубами.**

Задание 7. Нормальный слух развивается только в том случае, если каждый из генов имеет, хотя бы один доминантный аллель в наборе. Если хотя бы одна пара аллелей – рецессивна, то ребенок будет глухонемым. Докажите, что глухонемые родители могут иметь здоровое потомство. **Покажите на примере решения задачи на неаллельные гены.**

Задание 8. Каких сыновей и дочерей следует ожидать в семье, если у отца имеется гипертрихоз ушей? Данный признак сцеплен с Y-хромосомой.

Задание 9. Родители имеют 4 группу крови и положительный резус-фактор. У них родился ребенок со 2 отрицательной группой крови. **Решите задачу. Определите вероятность рождения ребенка с 3 отрицательной группой крови.**

Эталоны ответов к генетическим задачам:

Задача №1

Ответ: от матери, ее генотип $X^A X^a$

Задача №2

Ответ: при условии, что родители будут носителями неаллельных патологических генов, например, если их генотип будет – AaBb

Задача №3

Ответ: генотип родителя с 4 группой крови – $I^A I^B W w$, генотип родителя со 2 группой крови – $I^A I^A W w$

Задача №4

Ответ: вероятность составляет 3 к 16

Задача №5

Ответ:

1. Аутосомы представлены с 1 по 22 пару
2. Половые хромосомы локализованы в 23 паре
3. Пол мужской
4. Не все хромосомы представлены парами
5. Мутация локализована в 23 паре хромосом
6. Синдром Клайнфельтера, кариотип: 47 XXУ, 23+

Задача №6

Ответ: вероятность составляет 25%

Задача №7

Ответ: могут, если у каждого из родителей присутствует хотя бы один доминантный аллель генов А и В

Задача №8

Ответ: все дочери будут с нормальными ушами, все сыновья будут иметь гипертрихоз ушной раковины

Задача №9

Ответ: вероятность составляет примерно 6%

Критерии оценивания решения генетической задачи:

«5» - имеется дано, найти, решение и правильный ответ, возможны мелкие недочеты

«4» - допущена 1 ошибка в дано/решении/ответе

«3» - допущено две ошибки в дано/решении/ответе

«2» - более чем 2 ошибки в решении задачи

Ситуационные задачи по теме «Профилактика и лечение наследственных заболеваний»

Задание 1. Ситуационная задача.

На прием в медико-генетическую консультацию обратился юноша 20 лет.

По анамнезу:

- Высокий рост, евнухоидное телосложение, гинекомастия.
- Наружные половые органы сформированы по мужскому типу, размеры полового члена нормальные, яички резко уменьшены в размерах, бесплодие.
- Скудость оволосения на лице, в подмышечных впадинах, на груди.
- На лобке оволосение располагается по женскому типу.
- Появляется умственная отсталость. Неустойчивость внимания, повышенная утомляемость и отвлекаемость, незрелость суждений.
- Повышенное выделение женских половых гормонов, склонность к ожирению.
- При кариотипировании обнаружено XXXУ, 23+

- О каком диагнозе идет речь?
- Дайте прогноз по фертильности, по лечению заболевания.

Ответ:

- ✓ Синдром Клайнфельтера
- ✓ Диагноз по фертильности неблагоприятен, для жизни при лечении гормонами - благоприятный

Задание 2. Ситуационная задача.

В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по поводу того, что родившаяся у нее дочь страдает диареей, не набирает вес и у неё отмечается рвота после кормления грудью. Рвота отмечается и после молочной смеси. Сама мать ребенка после употребления молока отмечает вздутие живота. Чувство дискомфорта в животе после приема молока отмечает и ее муж.

- Какой предположительно можно поставить диагноз?
- Каков прогноз заболевания, и какие рекомендации можно дать родителям ребенка?

Ответ:

Диагноз – непереносимость галактозы (Галактоземия)

Прогноз относительно благоприятный, исключить грудное вскармливание, подобрать гипоаллергенную смесь, диета

Задание 3. Ситуационная задача.

В медико-генетическую консультацию обратились супруги, у которых родился ребенок с муковисцидозом. Они планируют следующую беременность.

- Объясните риски при повторной беременности, с указанием процентного соотношения по типу болен/здоров.

Ответ:

Вероятность 25% больных, 75% здоровых

Задание 4. Ситуационная задача.

К вам в ЛПУ обратилась беременная женщина с диагнозом плода «Синдром Патау». Она просит вас помочь ей сделать выбор: прервать по медицинским показаниям или оставить беременность. Про данный синдром она ничего не знает.

- Составьте план по оказанию консультативной помощи пациентке.

Ответ:

1. Объяснить про заболевание. Определить риски
2. Спросить мнение пациента
3. Посоветовать обратиться к генетику, психологу (при необходимости)

Задание 5. Ситуационная задача.

Вас, как медработника, пригласили прочитать лекцию студентам медицинского колледжа в рамках медико-просветительской работы. Тема лекции «Профилактика наследственных заболеваний».

- Составьте опорный план лекции, которого вы будете придерживаться. На каких вопросах вы сделаете наибольший акцент?

Ответ:

1. Понятие о насл.заболеваниях
2. Причины насл.заболеваний
3. Симптомы основных насл.заболеваний
4. Лечение и профилактика

Критерии оценивания решения ситуационной задачи:

- «5» - на все вопросы к задаче даны верные ответы
«4» - допущена 1 ошибка незначительная ошибка
«3» - допущено две ошибки
«2» - более чем 2 ошибки

3.3. Рубежный контроль. Раздел «Наследственность и патология»

1. Всегда ли при доминантном типе наследования пенетрантность гена равна 100%

- А. Всегда
Б. Не всегда

2. Синдром Дауна характеризуется:

- А. Слабоумием
Б. Мышечной гипертонией
В. Монголоидным типом лица
Г. Снижением иммунитета
Д. Уменьшением размеров мозга
Е. Увеличением размеров мозга
Ж. «Обезьяньей складкой» на ладони
З. Высокой частотой возникновения лейкоза

3. Обнаруживается ли половой хроматин в ядрах клеток мальчиков с синдромом Дауна?

- А. Да
Б. Нет

4. Укажите заболевания, в возникновении и развитии которых важную роль играет наследственная предрасположенность:

- А. Гемофилия
Б. Сахарный диабет
Г. Гипертоническая болезнь
Д. Альбинизм
Е. Атеросклероз

5. Укажите заболевания с полигенным типом наследования:

- А. Гемофилия
Б. Язвенная болезнь
Г. Фенилкетонурия

- Д. Синдром Дауна
- Е. Сахарный диабет I типа
- Ж. Аллергические болезни (атопии)
- З. Гипертоническая болезнь

6. Пенетрантность патологического гена — это:

- А. Тяжесть его клинического проявления
- Б. Вероятность фенотипического проявления гена
- В. Множественность проявлений мутации одного и того же гена

7. Укажите вещества и явления вызывающие мутации

- А. Гипертонический раствор
- Б. Активные формы кислорода
- В. Свободные радикалы
- Г. Депрессия генов
- Д. Репрессия генов
- Е. Гипертонический раствор глюкозы
- Ж. Формальдегид

8. Укажите синдромы, развивающиеся при нарушении расхождения половых хромосом:

- А. Синдром Дауна
- Б. Синдром Кляйнфельтера
- В. Синдром Шерешевского-Тернера
- Г. Синдром Марфана
- Д. Гемофилия

10. Какие из перечисленных форм патологии наследуются по рецессивному типу?

- А. Полидактилия
- Б. Альбинизм
- В. Дальтонизм
- Г. Брахидактилия

11. Укажите наследственные болезни, связанные с заменой нормальной наследственной информации на патологическую

- А. Гемофилия
- Б. Серповидноклеточная анемия
- В. Агаммаглобулинемия

12. Какие из перечисленных форм патологии наследуются по аутосомно-доминантному типу?

- А. Фенилкетонурия
- Б. Близорукость
- В. Дальтонизм
- Г. Полидактилия

13. Какие из перечисленных болезней являются хромосомными?

- А. Фенилкетонурия
- Б. Болезнь Дауна
- В. Серповидноклеточная анемия
- Г. Гемофилия
- Д. Дальтонизм
- Е. Синдром Кляйнфельтера

Ж. Синдром Тернера-Шерешевского

14. Выберите заболевания с полигенным типом наследования:

- А. Гемофилия
- В. Язвенная болезнь
- Г. Фенилкетонурия
- Д. Синдром Дауна
- Е. Сахарный диабет (I тип)
- Ж. Аллергические болезни (атопии)
- З. Гипертоническая болезнь

15. Какие из перечисленных форм патологии наследуются по доминантному типу?

- А. Полидактилия
- Б. Альбинизм
- В. Дальтонизм
- Г. Брахидактилия

16. Какие из приведенных утверждений являются правильными?

- А. Ген, определяющий доминантную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых людей
- Б. Ген, определяющий рецессивную патологию, может содержаться в генотипе фенотипически здоровых людей
- В. Рецессивная патология может миновать ряд поколений
- Г. Рецессивная патология проявляется всегда через одно поколение
- Д. Доминантная патология может миновать ряд поколений

17. Какие из перечисленных заболеваний относятся к наследственным сцепленным с полом?

- А. Алкаптонурия
- Б. Полидактилия
- В. Гемофилия
- Г. Дальтонизм
- Д. Альбинизм
- Е. Синдром Дауна
- Ж. Фенилкетонурия

18. Спорадический случай наследственной болезни - это:

- А. пациент с наследственной болезнью, впервые обратившийся за медицинской помощью;
- Б. первый случай аутосомно-доминантной или хромосомной болезни в родословной;
- В. единственный случай данной наследственной болезни в родословной;
- Г. пациент с наследственной болезнью, имеющий здоровых родителей.

19. Хромосомные болезни обусловлены:

- А. генными мутациями;
- Б. геномными мутациями;
- В. изменениями межгенных участков структуры ДНК;
- Г. изменением структуры хромосом.

20. Выберите правильное утверждение:

- А. термины «наследственная болезнь» и «врожденная болезнь» равнозначны;
- Б. термины «семейная болезнь» и «наследственная болезнь» равнозначны;
- В. спорадические случаи болезни относятся к наследственной патологии.

Критерии оценивания теста:

19-20 правильных – «5»

18-15 правильных – «4»

14-10 правильных – «3»

менее 10 правильных – «2»

РЕЦЕНЗИЯ

на фонд оценочных средств учебной дисциплины

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

по специальности

31.02.02 Акушерское дело

Комплект оценочных средств для оценки качества освоения программы учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики разработан на основе ФГОС СПО по специальности 31.02.02 Акушерское дело

Содержание фонда оценочных охватывает весь материал, позволяющий выявить уровень сформированности знаний, умений и навыков по учебной дисциплине.

В соответствии с ФГОС СПО контрольно-оценочные средства являются составной частью нормативно-методического обеспечения системы качества освоения студентами ППСЗ СПО.

Комплект оценочных средств имеет содержательные связи общих и профессиональных компетенций с их компонентами (знаниями, умениями, элементами практического опыта) в контексте требований к результатам подготовки по программе учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики.

Текущий контроль успеваемости представляет собой проверку усвоения учебного материала, регулярно осуществляемую на протяжении семестра, акцент делается на установлении подробной, реальной картины достижений и успешности усвоения обучающимися рабочей программы ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики на данный момент времени.

Объем комплекта оценочных средств соответствует учебному плану подготовки.

По качеству комплект оценочных средств в целом обеспечивает объективность и достоверность результатов при проведении оценивания с различными целями, дает возможность определить соответствие студентов конкретной квалификационной характеристике.

Структура комплекта соответствует современным требованиям. Содержание каждого его элемента разработано с достаточной степенью полноты и законченности.

Задания, представленные в комплекте оценочных средств, максимально приближены к условиям будущей профессиональной деятельности обучающихся.

Таким образом, рецензируемы комплект оценочных средств содержит все необходимые элементы рекомендуемой структуры, обладает достаточной полнотой и законченностью, является ценным практическим документом данной дисциплины.

Рецензент:

Хафизов Анзор Барасбиевич, врач, кандидат медицинских наук, ГКУЗ
Противотуберкулёзный диспансер Министерства здравоохранения КБР
в г. Нальчике



(подпись)

РЕЦЕНЗИЯ

на фонд оценочных средств учебной дисциплины

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

по специальности

31.02.02 Акушерское дело

Содержание комплекта оценочных средств для проведения промежуточной аттестации по учебной дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики соответствует уровню знаний выпускников среднего специального учебного заведения. Структура комплекта соответствует современным требованиям, необходимый объем знаний, умений и навыков студентов соответствует обязательному минимуму содержания среднего специального учебного заведения.

При помощи комплекта контрольно-оценочных материалов осуществляется контроль и управление процессом приобретения студентами необходимых знаний, умений, практического опыта и компетенций, определенных ФГОС СПО по специальности 31.02.02 Акушерское дело

Представленные оценочные средства по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики позволяют стимулировать познавательную активность обучающихся за счет разнообразных форм заданий, их разного уровня сложности, наличия материалов само- и взаимооценивания.

Направленность КОС соответствует целям ППССЗ СПО по специальности 31.02.02 Акушерское дело , будущей профессиональной деятельности студента.

Представленный комплект оценочных средств, позволяет объективно оценить уровень знаний, умений, сформированность практического опыта, общих и профессиональных компетенций обучающихся и их соответствие требованиям ФГОС СПО по данной специальности.

Представленные оценочные средства позволяют стимулировать познавательную активность обучающихся за счет разнообразных форм заданий, их разного уровня сложности.

Оценочные средства включают как теоретические вопросы, так и практические задания и позволяют выявить уровень сформированности компетенций на различных этапах их формирования.

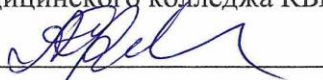
Комплект оценочных средств разработан на основе принципов оценивания: валидности, определенности, однозначности, надежности; соответствуют требованиям к составу и взаимосвязи оценочных средств и позволяют объективно оценить результаты обучения и уровни сформированности компетенций. Достаточно четко представлены шкалы и описание критериев оценивания компетенций.

Качество комплекта контрольно-оценочных средств обеспечивает объективность и достоверность результатов при проведении оценивания результатов обучения

Таким образом, рецензируемый комплект оценочных средств содержит все необходимые элементы рекомендуемой структуры, обладает достаточной плотностью и законченностью.

Рецензент:

Арахова Фарида Мартиновна, магистр биологии, преподаватель высшей школы медицинского колледжа КБГУ им. Х.М. Бербекова в г. Нальчике.



(подпись)