Министерство науки и высшего образования Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Тамбовский государственный университет им. Г.Р. Державина»
Институт медицины и здоровьесбережения
Медицинский факультет

УТВЕРЖДАЮ
И.о. директора Института медицины и здоровьесбережения
_____ Н. В. Денисов
«15» апреля 2026 г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ

ОП.4 «Генетика с основами медицинской генетики»

образовательной программы среднего профессионального образования – программы подготовки специалистов среднего звена по специальности
«34.02.01 Сестринское дело»

Квалификация
«Медицинская сестра/Медицинский брат»

Год набора 2026

Тамбов - 2026

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

2. ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ

3. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
«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.

Учебная дисциплина обеспечивает формирование профессиональных и общих компетенций по всем видам деятельности ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Перечень общих компетенций:

Код	Наименование общих компетенций
ОК 01	Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам
ОК 02	Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности
ОК 03	Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по правовой и финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях

Перечень профессиональных компетенций:

Код	Наименование общих компетенций
ПК 3.1	Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний
ПК 3.2	Пропагандировать здоровый образ жизни
ПК.3.3	Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения
ПК 4.1	Проводить оценку состояния пациента
ПК 4.2	Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту
ПК 4.3	Осуществлять уход за пациентом
ПК 4.5	Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме
ПК 4.6	Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации

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	Дисциплинарные результаты	
	Умения	Знания
ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК	проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;	биохимические и цитологические основы наследственности;
	проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;	закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
	проводить предварительную диагностику наследственных болезней	методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;

4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.		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. ШКАЛА ОЦЕНИВАНИЯ

ОЦЕНКА	Отлично	Хорошо	Удовлетворительно	Неудовлетворительно
Критерии оценивания тестирования	90-100%	80-70%	69-50%	Менее 50%
Критерии оценки заданий	а) обстоятельно, с достаточной полнотой излагает тему; б) дает правильные формулировки, точные определения понятий и терминов, обнаруживает полное понимание материала и может обосновать свой ответ, привести примеры, не только данные в конспекте (учебнике), но и самостоятельно составленные, правильно отвечает на дополнительные вопросы; в) уверенно и правильно проводит разбор материала и обосновывает его, правильно	студент дает ответ, удовлетворяющий тем же требованиям, что и для отметки «отлично», но допускает единичные ошибки, которые сам же исправляет после замечания преподавателя.	студент обнаруживает знание и понимание основных положений данной темы, но: а) допускает неточности в формулировке понятий и терминов, затрудняется обосновать свой ответ, не может привести самостоятельно составленные примеры, затрудняется при ответе на дополнительные вопросы; б) допускает частичные ошибки при разборе материала; в) излагает материал недостаточно связно и последовательно с частыми заминками и перерывами.	студент обнаруживает незнание или непонимание большей части соответствующего раздела.

	пользуется медицинской терминологией; г) свободно владеет речью (демонстрирует связность и последовательность в изложении); д) демонстрирует умение действовать в стандартных и нестандартных профессиональных ситуациях.			
Критерии оценки промежуточной аттестации	- учебный материал освоен студентом в полном объеме, - легко ориентируется в материале, - излагает материал логически последовательно, - делает самостоятельные выводы, умозаключения ,демонстрирует кругозор, использует материал из дополнительных источников, интернет ресурсы.	- соответствует характеристикам отличного ответа, но студент может испытывать некоторые затруднения в ответах на дополнительные вопросы, допускать некоторые погрешности в речи. Отсутствует исследовательский компонент	- студент испытывал трудности в подборе материала,его структурировании. - Пользовался, в основном, учебной литературой, не использовал дополнительные источники информации. - Не может ответить на дополнительные вопросы потеме сообщения. - Материал излагает не последовательно, не устанавливает логические связи, затрудняется в формулировке выводов.	Студент показывает слабый уровень профессиональных знаний, затрудняется при анализе практических ситуаций. Не может привести примеры из реальной практики. Неуверенно и логически непоследовательно излагает материал. Неправильно отвечает на поставленные вопросы или затрудняется с ответом

3. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1 Критерии и методы оценивания

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
знания: - 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	- 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	Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач дифференцированный зачет
умения - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	- 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	Экспертная оценка выполнения практических заданий

3.2. Оценочные средства текущего контроля

ОК-1 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам

Индивидуальный опрос

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.

5. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
6. Сохранение информации от поколения к поколению.
7. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена.
8. Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию.

ОК-2 Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности

Групповой опрос

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.
8. Основные виды изменчивости.

ОК-3 Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по правовой и финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях

Тестирование

1. Какой из методов профилактики хромосомных болезней является наиболее распространенным:
а) прегаметический
б) презиготический
в) пренатальный
г) постнатальный
д) контрацепция
2. Самая частая причина врожденного слабоумия:
а) синдром Мартина-Белла б) фенилкетонурия
в) синдром Дауна
г). синдром Клайнфельтера
д) синдром Шершевского-Тернера
3. Каждая аминокислота кодируется:
а) 2 нуклеотидами
б) 4 нуклеотидами

в) 1 нуклеотидом
г) 3 нуклеотидами
4. В овогенезе из овоцита I порядка образуются:
а) 4 яйцеклетки
б) 1 яйцеклетка и 3 направительных тельца
в) 2 яйцеклетки
г) 3 яйцеклетки и 1 направленное тельце
5. Мутацию, приводящую к простой регулярной трисомии по 21 хромосоме, связывают с:
а) отягощенной наследственностью
в) возрастом матери
г) возрастом отца
6. Кариотип при синдроме Эдвардса:
а) 47 ххy+21
б) 47 ххy
в) 47, хх+13
г) 47, хх+18
д) 45, х
7. Наиболее распространенный хромосомный синдром – это:
а) синдром Эдвардса (47хх+18)
б) синдром Дауна (47хy+21)
в)синдром «кошачьего крика» (46ххde15p) г) синдром Дауна(46ххt/14,21/)
8. Риск рождения больного ребенка, у фенотопически здоровых родителей гетерозиготных по одинаковому рецессивному заболеванию:
а) 50%
б) 33%
в) 25%
г) 50% дочерей
д) 50% сыновей
9. Положениями, характеризующими аутосомно-доминантный тип наследования:
а) родители больного ребенка феноптически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда
б) сын никогда не наследует заболевание отца
в) одинаково часто заболевание встречается у мужчин и женщин
г) заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении
10. В хромосомном анализе нуждаются женщины, имеющие в анамнезе: а) детей с МВПР
б) спонтанные аборты в первом триместре беременности в) детей с УЩ вследствие ядерной желтухи
Укажите генотипы 2-ой группы крови
а) аВ . аВ б) аА аА в) аа
г) аА аВ
11. Основоположником хромосомной теории наследственности является:
а) Дарвин б) Морган в) Иогансен г) Мендель д) Кольцов
12. Темный мулат:
а) Аавв б) ААВВ
в) ААВв

г) ааВв

ПК 3.1 Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний

Решение ситуационных задач

1. В семье, где муж имеет вторую группу крови системы АВ0, а жена четвертую, родились два ребенка, один из которых имеет вторую, а другой третью группу крови. Определите генотипы родителей и детей.

2. У женщины установлена первая группа крови, а у мужчины - четвертая группа крови. Можно ли исключить спорное отцовство, если у ребенка обнаружена первая группа крови?

3. Определите возможные генотипы женщины, у которой наблюдалась резус- конфликтная беременность, ее мужа и родившегося ребенка.

4. Возможно ли возникновение резус- конфликтной беременности в браке женщины с резус отрицательным мужчиной?

5. Может ли у здоровых родителей родиться сын с гемофилией?

6. Мужчина дальтоник с гипертрихозом вступает в брак с женщиной, не имеющей этих аномалий. В семье родилась девочка с дальтонизмом. Сколько разных фенотипов может быть у детей в этой семье? (*Гипертрихоз вызывается геном, локализованном в Y- хромосоме. А дальтонизм- вызывается рецессивным сцепленным с Х- хромосомой геном).*

7. Женщина с нормальным зрением имеет брата дальтоника. Могут ли ее дети страдать дальтонизмом?

8. В судебно- медицинской экспертизе возник вопрос о возможности внебрачного ребенка в семье, где жена имеет Rh+ III (B), а мужчина Rh- IV (AB). Известно, что мать жены имела первую отрицательную группу крови и отрицательный резус фактор. В семье имеются два ребенка с фенотипами Rh – III(B) и Rh+ I(0). Можно ли сделать предположение, что дети рождены вне брака?

3.3. Промежуточная аттестация по дисциплине

Вопросы к дифференцированному зачету:

Вопросы к дифференцированному зачету:

1. Строение клетки, краткая характеристика органоидов клетки.
2. Особенности строения ядра клетки.
3. Эухроматин, гетерохроматин, половой хроматин.
4. Строение хромосом, аутосомы и половые хромосомы, кариотип, идиограмма.
5. Жизненный цикл клетки, митоз, мейоз
6. Гаметогенез, половые клетки, их отличие от соматических.
7. Строение и функции белков.
8. Строение ДНК, репликация, репарация, рекомбинация, мутация.

9. Строение РНК, виды РНК.
10. Синтез белка, транскрипция, трансляция.
11. Законы единообразия гибридов первого поколения, расщепления признаков, независимого наследования признаков. Анализирующее скрещивание.
12. Взаимодействие аллельных генов. Взаимодействие неаллельных генов.
13. Наследование группы крови системы АВ0, резус-фактора.
14. Т. Морган и хромосомная теория наследственности.
15. Наследование признаков, сцепленных с полом.
16. Изменчивость, ее виды. Ненаследуемая, модификационная (фенотипическая) изменчивость.
17. Наследуемая изменчивость: мутации (генные, хромосомные, геномные: полиплоидия, гетероплоидия).
18. Методы изучения наследственности человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и др.
19 .Классификация наследственных заболеваний.
20.Генные наследственные заболевания: аутосомно-доминантные, аутосомно- рецессивные, рецессивные заболевания, сцепленные с Х-половой хромосомой, доминантные заболевания, сцепленные с Х-половой хромосомой, аномалии, сцепленные с У-половой хромосомой.
21.Хромосомные заболевания человека: аномалии числа половых хромосом, аутосом.
22. Задачи, организация , основные принципы и этапы медико-генетического консультирования.
23. Методы пренатальной диагностики, неонатальный скрининг.
24. Причины наследственных заболеваний.
25.Диагностика наследственных заболеваний.
26. Принципы лечения больных с наследственной патологией.
27. Профилактика наследственных заболеваний.