

Санкт-Петербургское государственное бюджетное профессиональное образовательное
учреждение «Фельдшерский колледж»

**Оценочные материалы
для промежуточной аттестации
по дисциплине
ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики**

31.02.01 Лечебное дело
срок обучения 3 года 10 месяцев
очная форма обучения

РАССМОТРЕНО

на заседании методического совета

№ 1 от 31.08.2026г.

Председатель МС

Т.Г. Копылова

1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Фонд оценочных средства (далее ФОС) предназначен для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики, разработанную на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утверждённого приказом Минпросвещения России № 526 от 04.07.2022 года.

1.1. Форма промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация по ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики проводится в форме:

- дифференцированный зачет.

1.2. Состав фонда оценочных средств

ФОС включает

- тестовые задания с эталоном ответов (Приложение 1).

1.3. Проверяемые результаты

Оценочные средства позволяют проверить следующие, запланированные в рабочей программе ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики результаты:

№	Результаты (умения, знания)	Оценочное средство
Уметь:		
	- проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; - формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней; - рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	На практических занятиях На практических занятиях Тестовые задания №15, 17,19, 27-30 Тестовые задания №3,7,8,24,27-00 Тестовые задания №5,6,8,27-30 На практических занятиях
Знать:		
	- 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,	Тестовые задания №1,2,9,10,13,20,26 Тестовые задания №3,7,8,22,24 Тестовые задания

	факторы мутагенеза; - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; - признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. - правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;	№15,17,19,27-30 Тестовые задания №11,12,22,24 Тестовые задания №4,14,16,18,21,23,25 Тестовые задания №4,14,16,18,21,23,25 Тестовые задания №27,28,29,30 На практических занятиях
14	этапность оказания и стандарты оказания медицинской помощи женщинам в период беременности и в послеродовом периоде;	15, 22
15	порядок диспансерного наблюдения женщин в период беременности;	24
16	порядок и правила физической и психопрофилактической подготовки беременных женщин к родам, в том числе подготовки семьи к рождению ребенка	4
Уметь:		
1	проводить сбор медицинской информации, выявлять факторы риска и проблемы со здоровьем, обусловленные образом жизни;	32
2	обеспечивать печатной информацией о здоровом образе жизни все социальные и возрастные группы населения;	проверяется текущим контролем
3	проводить индивидуальные беседы по планированию семьи, личной гигиене, гигиене труда и отдыха, рациональному питанию;	31, 40
4	мотивировать пациента на здоровый образ жизни или его изменение, на улучшение качества жизни;	11, 16
5	информировать о возможности получения гражданами набора социальных услуг, предусмотренных законом;	проверяется текущим контролем
6	организовать (проводить) обучение в школах здоровья для подростков, молодых родителей, лиц старших возрастных групп, для пациентов с гипертонической болезнью, сахарным диабетом и другими хроническими неинфекционными заболеваниями;	25
7	соблюдать санитарно-эпидемиологические правила и нормативы (санитарные правила) медицинской организации обеспечивать личную и общественную безопасность при обращении с медицинскими отходами в местах их образования;	проверяется текущим контролем
8	использовать установленные правила и процедуры профессиональных коммуникаций фельдшера в интересах ребёнка и семьи;	проверяется текущим контролем
9	устанавливать профессиональный контакт с детьми разного возраста, их родителями, законными представителями;	проверяется текущим контролем
10	проводить первичный патронаж и динамическое наблюдение новорождённого на основе стандартов медицинской помощи	28

	в педиатрии;	
11	проводить обучение уходу за новорождённым и грудному вскармливанию;	27
12	консультирование родителей и детей по вопросам сохранения здоровья, взросления, здорового образа жизни;	29
13	осуществлять мониторинг физического и нервно-психического развития здорового ребёнка;	30
14	проводить консультирование по вопросам планирования семьи и репродуктивного здоровья, в том числе подростков;	40
15	проводить диагностику беременности и медицинский осмотр беременных женщин;	14, 24
16	проводить занятия в группах психопрофилактической подготовки беременных и семьи к родам;	23
17	соблюдать санитарно-эпидемиологические правила и нормативы (санитарные правила) медицинской организации акушерского профиля.	проверяется текущим контролем

2. ПОРЯДОК ПРОВЕДЕНИЯ

2.1. Место проведения

Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета проводится в кабинете Генетики

2.2. Продолжительность проведения

Дифференцированный зачёт- 2 часа:

2.3. Требования к условиям проведения

Для проведения промежуточной аттестации в форме дифференцированного зачета необходимо:

1. Расходные материалы:

Бланки тестов (по количеству студентов в группе).

Чистые листы для выполнения тестов (по количеству студентов в группе).

При проведении дифференцированного зачёта студентам раздаются бланки тестового задания, а также чистые листы для выполнения теста. Объясняются правила выполнения заданий. Объявляется количество времени, выделенного на выполнение заданий. После выполнения теста осуществляется его проверка.

2.4. Критерии оценивания и порядок выставления итоговой отметки

Отметка	Условия
5 (отлично)	100-95%, правильных ответов
4 (хорошо)	94-85% правильных ответов
3 (удовлетворительно)	84-70% правильных ответов
2 (неудовлетворительно)	69% и менее правильных ответов

2.5. Ознакомление с результатами промежуточной аттестации

Результаты промежуточной аттестации объявляются в день сдачи дифференцированного зачёта, после проверки тестов. Итоговой оценкой является оценка за тест.

Типовое задание

Вариант № 1

ФИО

студента _____ Группа _____

Дата _____

Инструкция:

1. Время на прохождение теста - 50 минут
2. Работа выполняется письменно в отдельном подписанном листе.
3. Внимательно читайте инструкцию.
4. Задания распределены по уровню сложности:

Часть А- Тест 30 вопросов с выбором одного ответа. Правильное выполнение каждого из заданий оценивается 1 баллом (максимально 30 баллов);

Часть В – 3 задания повышенного уровня сложности (решение задач). Правильное выполнение задания 31 оценивается 1 баллом. Правильное выполнение каждого из заданий 32-33 оценивается 2 баллами. Выставляется 1 балл, если только один, из указанных в ответе элемент, соответствует эталону; во всех других случаях выставляется 0 баллов (максимально 5 баллов).

Ознакомьтесь с критериями оценки:

- «5» отлично 100-95% 33-35 правильных ответов,
- «4» хорошо 94-85% 30-32 правильных ответов,
- «3» удовлетворительно 84-75% 27-29 правильных ответов,
- «2» неудовлетворительно 74% и менее процентов 26 правильных ответов и менее.

Задания

Часть А

Внимательно прочитайте задания. В заданиях 1-30, выберите 1 правильный вариант ответа. Правильное выполнение каждого из заданий оценивается 1 баллом (максимально 30 баллов).

1. На одном участке цепи ДНК нуклеотиды: А-Г-Ц-Т-А-Ц-Ц. Определить нуклеотиды противоположной цепи:
А. Т-Ц-Г-А-Т-Г-Г.
Б. Т-Г-Ц-А-Т-Г-Ц.
В. А-Ц-Ц-Г-Т-А.
Г. У-У-Г-А-У-Г-Г.
2. Равноплечие хромосомы – это:
А. акроцентрические.
Б. метацентрические.
В. субметацентрические
Г. интерфазные.
3. При аутосомно-доминантном типе наследования признак проявляется:
А. в каждом поколении, у женщин
Б. через поколение у мужчин
В. через поколение, у женщин и мужчин
Г. в каждом поколении, у женщин и мужчин
4. Синдром Дауна обусловлен трисомией:
А. половых хромосом мужчины

- Б. половых хромосом женщины
 - В. 18-ой пары хромосом.
 - Г. 21-ой пары хромосом
5. Генотип второй группы крови:
- А. АВ
 - Б. ОО
 - В. АА
 - Г. ВВ
6. Универсальным донором является человек с генотипом:
- А. АА
 - Б. ОО
 - В. ВВ
 - Г. АВ
7. Если у ребенка четвёртая группа крови АВ, то возможные группы крови родителей:
- А. I гр. – I гр.
 - Б. III гр. – III гр
 - В. III гр. – I гр.
 - Г. II гр. – III гр.
8. Отец страдает гемофилией, мать здорова и происходит из благополучной по гемофилии семьи. Сыновья будут:
- А. все больны гемофилией
 - Б. все здоровы.
 - В. 50% больных, 50% здоровых
 - Г. 75% больных, 25% здоровых
9. Носителями наследственной информации в клетке является:
- А. мезосомы
 - Б. хромосомы
 - В. пероксисомы
 - Г. жгутики
10. Место гена на хромосоме называется:
- А. геном
 - Б. аллель
 - В. локус
 - Г. оперон
11. Здоровая женщина имеет кариотип:
- А. 46, XY
 - Б. 45, XO
 - В. 47, XXY
 - Г. 46, XX
12. Мутации, связанные с изменением структуры гена, называются:
- А. хромосомные
 - Б. геномные
 - В. генные

Г. индуцированные

13. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности, называются:
- А. мезосомы
 - Б. аутосомы
 - В. пероксисомы
 - Г. хроматиды
14. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Дауна:
- А. 47; XX + 21
 - Б. 45; XO
 - В. 47; XX + 18
 - Г. 49; XXXY
15. Метод генетики, прослеживающий признак в ряду поколений, называется:
- А. биохимический
 - Б. цитологический
 - В. близнецовый
 - Г. генеалогический
16. Какой кариотип имеет девочка с синдромом Шершевского-Тернера:
- А. 46, X X
 - Б. 46, X Y
 - В. 45, XO
 - Г. 47, X X Y
17. Лицо, родословная которого составляется, называется:
- А. клиент
 - Б. инбридинг
 - В. родоначальник
 - Г. пробанд
18. Наследственное заболевание, сопровождающееся накоплением в организме фенилаланина, называется:
- А. фруктозурия
 - Б. анемия
 - В. галактоземия
 - Г. фенилкетонурия
19. Метод изучения рельефа кожи на пальцах, ладонях, подошвах стоп, называется:
- А. генеалогический
 - Б. дерматоглифический
 - В. цитологический
 - Г. близнецовый
20. Набор генов клетки называется:
- А. генотип
 - Б. наследственность
 - В. фенотип
 - Г. кариотип

21. Наследственное заболевание, характеризующееся нарушением цветового зрения, это:
- А. альбинизм
 - Б. дальтонизм
 - В. астигматизм
 - Г. ихтиоз
22. Организм, содержащий разные аллели одного гена, называется:
- А. зигота
 - Б. гомозигота
 - В. гамета
 - Г. гетерозигота
23. Наследственное заболевание, при котором в организме больного не усваивается галактоза (молочный сахар) называется:
- А. фенилкетонурия
 - Б. фруктозурия
 - В. галактоземия
 - Г. серповидно-клеточная анемия
24. Универсальным реципиентом является человек с генотипом:
- А. АА
 - Б. АВ
 - В. ВВ
 - Г. ОО
25. Наследственное заболевание, характеризующееся несвертываемостью крови у больного, называется:
- А. альбинизм
 - Б. гемофилия
 - В. фенилкетонурия
 - Г. талассемия
26. Совокупность генов – это:
- А. генотип
 - Б. кариотип
 - В. фенотип
 - Г. генофонд
27. Медико-генетическое консультирование помогает:
- А. прогнозировать появление наследственных заболеваний
 - Б. лечить наследственные заболевания
 - В. составить родословную
 - Г. все перечисленное верно
28. Второй этап медико-генетического консультирования:
- А. уточнение диагноза
 - Б. определение генетического прогноза для потомства
 - В. определение величины риска иметь больное потомство
 - Г. нет верного ответа

29. Ультразвуковое исследование плода распространенный метод:
- А. пренатальной диагностики;
 - Б. генеалогический;
 - В. цитогенетический;
 - Г. близнецовый.
30. Пренатальная диагностика – это:
- А. комплекс мероприятий, направленных на предупреждение развития заболевания у ребенка
 - Б. мероприятия по предотвращению беременности при высоком риске рождения больного ребенка
 - В. диагностика болезни у эмбриона или плода
 - Г. оценка риска развития заболевания будущего ребенка

Часть В

Внимательно прочитайте задания.

Решить задачи.

Правильное выполнение задания 31 оценивается 1 баллом. Правильное выполнение каждого из заданий 32-33 оценивается 2 баллами. Выставляется 1 балл, если только один, из указанных в ответе элемент, соответствует эталону; во всех других случаях выставляется 0 баллов (максимально 5 баллов).

31. У родителей с положительным резус – фактором крови родился ребенок с отрицательным резус – фактором крови. Определить генотип родителей по этому признаку. Указать письменно схему записи задачи и ответ.
32. Дальтонизм – признак рецессивный, сцепленный с Х- хромосомой. Проявится ли это заболевание в F1, если в семье отец страдает, а мать здорова и происходит из семьи благополучной по данному признаку. 1. Определите вероятность рождения больного ребенка в этой семье в %. 2. Определите генотипы и фенотипы всех членов родословной. Указать письменно схему записи задачи и ответ.
33. Женщина, имеющая III группу крови и положительный резус-фактор, вышла замуж за мужчину со II группой крови и положительным резус-фактором. У них родился ребенок с I группой крови и отрицательным резус-фактором. 1. Определите вероятность рождения второго ребенка с таким же генотипом. 2. Определите генотипы и фенотипы всех членов родословной. Указать письменно схему записи задачи и ответ.

1 – А	11 – Г	21 – Б
2 – Б	12 – В	22 – Г
3 – Г	13 – Б	23 – В
4 – Г	14 – А	24 – Б
5 – В	15 – Г	25 – Б
6 – Б	16 – В	26 – А
7 – Г	17 – Г	27 – А
8 – Б	18 – Г	28 – Б
9 – Б	19 – Б	29 – А
10 – В	20 – А	30 – В

31. У родителей с положительным резус – фактором крови родился ребенок с отрицательным резус – фактором крови. Определить генотип родителей по этому признаку. Указать письменно схему записи задачи и ответ.

Решение:

1. Обозначим аллели гена:

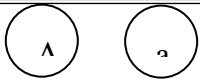
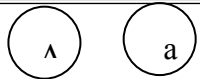
А – резус-положительный

а – резус-отрицательный

2. Генотип ребенка – аа. Одну хромосому ребенок получает от отца, другую – от матери. От отца и матери ребенок может получить рецессивные аллели а,а.

3. Отец и мать имеют положительный резус-фактор, следовательно гетерозиготные по этому признаку т.е. несут доминантный и рецессивный признаки, следовательно, их генотип – Аа.

Схема брака:

Р:	♀А? резус-положительный	х	♂А? резус-положительный
G:			
F ₁ :	аа резус-отрицательный		

Ответ: Генотип родителей– Аа, Аа.

32. Дальтонизм – признак рецессивный, сцепленный с X- хромосомой.1. Проявится ли это заболевание в F₁, если в семье отец страдает, а мать здорова и происходит из семьи

благополучной по данному признаку. 2. Определите генотипы и фенотипы всех членов родословной. Указать письменно схему записи задачи и ответ.

Решение:

1. Обозначим аллели гена:

X^A – здоров

X^a – дальтонизм

2. По условию задачи муж страдает дальтонизмом, поэтому его генотип: X^aY , значит, в его генотипе имеется рецессивный аллель, определяющий заболевание - X^a .

3. Жена не страдает этой аномалией, значит, в ее генотипе имеются доминантные аллели, определяющие здоровье по этому признаку - X^A .

4. Одну хромосому ребенок получает от матери, другую от отца. Если в этой семье родится сын, то его генотип - X^AY , т.к. X^A хромосому он получил от матери, значит он будет здоров. Если в этой семье родится дочь, то её генотип - X^AX^a , т.к. X^A хромосому она получила от матери, а X^a от отца, значит она будет здорова, является носителем рецессивного аллеля X^a , определяющего заболевание.

Схема брака:

P:	♀ X^AX^A здорова	x	♂ X^aY болен
G:	X^A X^A		X^a Y
F ₁ :	X^AX^a : X^AX^a здоровы, носители болезни		X^AY : X^AY здоровы

Ответ: 1. вероятность рождения больного ребенка в этой семье 0%. 2. Генотип детей - X^AX^a : X^AX^a : X^AY : X^AY . Фенотип 100% здоровы, но все девочки (50%) являются носительницами рецессивного аллеля X^a , определяющей заболевание.

33. Женщина, имеющая III группу крови и положительный резус-фактор, вышла замуж за мужчину со II группой крови и положительным резус-фактором. У них родился ребенок с I группой крови и отрицательным резус-фактором. 1. Определите вероятность рождения второго ребенка с таким же генотипом. 2. Определите генотипы и фенотипы всех членов родословной. Указать письменно схему записи задачи и ответ.

Решение:

1. Обозначим аллели гена:

A – резус-положительный

a – резус-отрицательный

Таблица 1. Наследование групп крови системы AB0

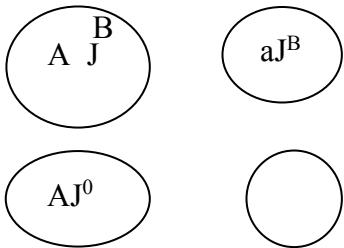
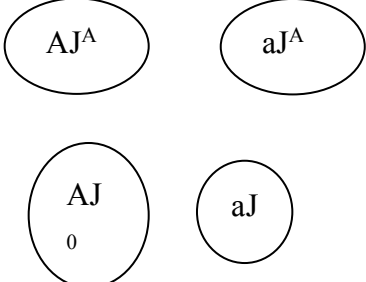
Группа	Генотип
I (0)	J^0J^0
II (A)	J^AJ^A , J^AJ^0
III (B)	J^BJ^B , J^BJ^0
IV (AB)	J^AJ^B

2. Генотип ребенка – $J^0J^0 aa$, фенотип I группа крови, отрицательный резус-фактор. Одну хромосому ребенок получает от отца, другую – от матери. От отца и матери ребенок может получить рецессивные аллели – J^0a , J^0a .

3. Генотип женщины – $Aa J^B J^0$, фенотип- положительный резус-фактор III группа крови, следовательно, она несет аллели $J^B A$, $J^B a$, $J^0 A$, $J^0 a$, Генотип другого родителя $Aa J^A J^0$, фенотип положительный резус-фактор II группа крови, следовательно, он несет аллели $A J^A$, $a J^A$, $A J^0$, $a J^0$.

3. Генотип детей – определяем решеткой Пеннета.

Схема брака:

P:	♀ $Aa J^B J^0$ (положительный резус-фактор III группа крови).			x	♂ $Aa J^A J^0$ (положительный резус-фактор II группа крови).	
G:						
F ₁ :		$A J^B$	$a J^B$		$A J^0$	$a J^0$
	$A J^A$	$AA J^A J^B$	$aA J^A J^B$		$AA J^A J^0$	$Aa J^A J^0$
	$a J^A$	$Aa J^A J^B$	$aa J^A J^B$		$Aa J^A J^0$	$aa J^A J^0$
	$A J^0$	$AA J^B J^0$	$Aa J^B J^0$		$AA J^0 J^0$	$Aa J^0 J^0$
	$a J^0$	$Aa J^B J^0$	$aa J^B J^0$		$Aa J^0 J^0$	$aa J^0 J^0$

Ответ: Вероятность рождения второго ребенка с таким же генотипом ($aa J^0 J^0$) составляет 1:16.