

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

**Оценочные материалы
для промежуточной аттестации
по дисциплине
ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики**

34.02.01 Сестринское дело
срок обучения 2 года 10 месяцев
очная форма обучения

РАССМОТРЕНО
на заседании ЦМК
№ 1 от 31.08.2026г.
Председатель ЦМК

Т.Л. Олейник

1. ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Фонд оценочных средства (далее ФОС) предназначен для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики, разработанную на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01.Сестринское дело, утвержденного приказом Минпросвещения России № 527 от 04.07.2022 года и примерной образовательной программы по специальности среднего профессионального образования 34.02.01. Сестринское дело, утвержденной протоколом Федерального учебно-методического объединения по УГПС 34.00.00 Сестринское дело от 19.08.2022 №5, зарегистрированной в государственном реестре примерных основных образовательных программ приказом ФГБОУ ДПО ИРПО №П-40 от 08.02.2023.

1.1. Форма промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация по ОП.04 Генетика с основами медицинской генетики проводится в форме:

- контрольная работа.

1.2. Состав фонда оценочных средств

ФОС включает 1 вариант тестовых заданий с эталоном ответов (Приложение 1).

1.3. Проверяемые результаты

Оценочные средства позволяют проверить следующие, запланированные в рабочей программе ОП.04 Генетика 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, 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;	Тестовые задания №1,2,9,10,13,20,26 Тестовые задания №3,7,8,22,24 Тестовые задания №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
---	--

2. ПОРЯДОК ПРОВЕДЕНИЯ

2.1. Место проведения

Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета проводится в кабинете генетики с основами медицинской генетики.

2.2. Продолжительность проведения

Контрольная работа – 45 минут:

2.3. Требования к условиям проведения

Для проведения промежуточной аттестации в форме контрольной работы необходимо:

1. Расходные материалы:

Бланки тестов (по количеству студентов в группе).

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

При проведении контрольной работы 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 проверка теста. Итоговая оценка является оценкой за тест.

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 контрольной работы, после проверки тестов. Итоговой оценкой является оценка за тест.

Типовое тестовое задание

ФИО

студента _____ Группа _____

Дата _____

Инструкция:

1. Время на прохождение теста - 45 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 X- 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:

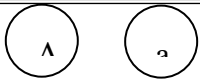
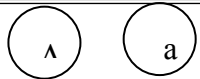
А – резус-положительный

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

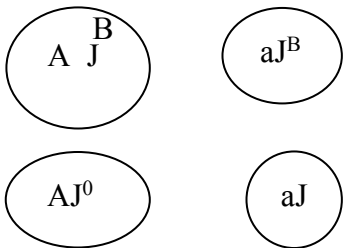
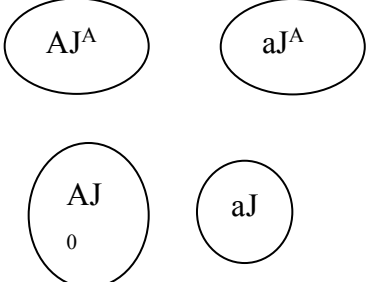
Группа	Генотип
I (0)	J^0J^0
II (A)	J^AJ^A , J^AJ^0
III (B)	J^BJ^B , J^BJ^0
IV (AB)	J^AJ^B

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 AJ^A , aJ^A , AJ^0 , aJ^0 .

3. Генотип детей – определяем решеткой Пеннета.

Схема брака:

P:	♀ $AaJ^B J^0$ (положительный резус-фактор III группа крови).			x	♂ $Aa J^A J^0$ (положительный резус-фактор II группа крови).	
G:						
F ₁ :		AJ^B	aJ^B		AJ^0	aJ^0
	AJ^A	$AAJ^A J^B$	$aAJ^A J^B$		$AAJ^A J^0$	$AaJ^A J^0$
	aJ^A	$AaJ^A J^B$	$aaJ^A J^B$		$AaJ^A J^0$	$aaJ^A J^0$
	AJ^0	$AAJ^B J^0$	$AaJ^B J^0$		$AAJ^0 J^0$	$AaJ^0 J^0$
	aJ^0	$AaJ^B J^0$	$aaJ^B J^0$		$AaJ^0 J^0$	$aaJ^0 J^0$

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