

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Протопопова Виктория Александровна

Должность: Ректор

Дата подписания: 03.07.2023 16:36:24

Уникальный ключ:

a943mjfd45433v12h62ad34yh66m93v51d

**АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ  
ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ «МЕДСКИЛЛС»  
(ИНСТИТУТ ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ МЕДИЦИНСКИХ И  
ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИХ РАБОТНИКОВ)  
АНО ВО «МедСкиллс»**



УТВЕРЖДЕНО

Ученый совет АНО ВО «МедСкиллс»

03 июля 2023 г. протокол №1

Ректор АНО ВО «МедСкиллс»

В.А. Протопопова

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА ДИСЦИПЛИНЫ (МОДУЛЯ)**

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

**СПЕЦИАЛЬНОСТЬ**

**34.02.01 СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО**

Уровень образовательной программы:  
среднее профессиональное образования

Форма обучения – очная

Квалификация: медицинская сестра / медицинский брат

Ростов-на-Дону  
2023

## СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ» .....	3
1.1. Область применения программы дисциплины:.....	3
1.2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы: .....	3
1.3. Цель и планируемые результаты освоение дисциплины: .....	3
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ .....	5
2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы .....	5
2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины .....	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ.....	10
3.1. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля) .....	10
3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля).....	11
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСОБОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ .....	12
Приложение 1 к рабочей программе по дисциплине .....	14

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

## **1.1. Область применения программы дисциплины:**

Рабочая программа дисциплины является частью основной профессиональной образовательной программы среднего профессионального образования – программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

## **1.2. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:**

Учебная дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» является частью Общепрофессионального цикла основной профессиональной образовательной программы среднего профессионального образования – программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии 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.

## **1.3. Цель и планируемые результаты освоение дисциплины:**

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен  
Уметь:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

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;
- цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию;
- содержание актуальной нормативно-правовой документации;
- современная научная и профессиональная терминология.

Компетенции, которые актуализируются при изучении дисциплины

Таблица 1

Код и формулировка компетенции	Показатели освоения компетенции (умения, знания)
ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности, применительно к различным контекстам	<b>Знания:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>– методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</li> </ul>
ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности	<b>Знания:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>– закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>– основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>– основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения</li> </ul>
ОК 03. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях	<b>Знания:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>– содержание актуальной нормативно-правовой документации;</li> <li>– современная научная и профессиональная терминология</li> </ul>
ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний	<b>Умения:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>– проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>– проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии</li> </ul>
	<b>Знания:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>– цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию</li> </ul>
ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни	<b>Знания:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>– показания к медико – генетическому консультированию</li> </ul>
ПК 3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения	<b>Умения:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>– проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>– проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</li> </ul>
ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента	<b>Умения:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>– проводить опрос пациентов с наследственной патологией</li> </ul>
ПК 4.2. Выполнять медицинские манипуляции	<b>Знания:</b> <ul style="list-style-type: none"> <li>– биохимические и цитологические основы наследственности</li> </ul>

Код и формулировка компетенции	Показатели освоения компетенции (умения, знания)
при оказании медицинской помощи пациенту	
ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом	<b>Знания:</b> – основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения
ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме	<b>Знания:</b> – основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения
ПК 4.6. Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации.	<b>Знания:</b> – основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения

## 2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Таблица 2

Объем работы обучающихся	Всего, час.	Объем по семестрам			
		1	2	3	4
<b>Учебные занятия,</b> в том числе	40	-	40	-	-
Лекция (урок)	20	-	20	-	-
Семинар/практическое занятие (С/ПЗ)	20	-	20	-	-
Лабораторное занятие (ЛЗ)	-	-	-	-	-
Консультации	-	-	-	-	-
Практика	-	-	-	-	-
<b>Самостоятельная работа обучающегося (С/Р)</b>	20	-	20	-	-
<b>Промежуточная аттестация:</b>	Вид	-	Зачет с оценкой	-	-
	Часы	2	2	-	-
<b>Общий объем дисциплины</b>	62	-	62	-	-

### 2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Таблица 3

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
<b>Раздел 1. Основы генетики</b>		<b>2</b>	
<b>Тема 1.1.</b> Генетика как наука. История развития медицинской генетики	<b>Лекция (урок) (содержание учебного материала):</b> Краткая история развития медицинской генетики. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская	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

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
	генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		
<b>Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>		<b>12</b>	
<b>Тема 2.1.</b> Цитологические основы наследственности	<b>Лекция (урок) (содержание учебного материала):</b>	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
	Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза		
	<b>Практические занятия:</b> Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).	2	
	<b>Самостоятельная работа:</b> Подготовка доклада на тему «Митоз», «Мейоз», «Амитоз»	4	
<b>Тема 2.2.</b> Биохимические основы наследственности	<b>Лекция (урок) (содержание учебного материала):</b>	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
	Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить		

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
	генетическую информацию. Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. Генетический код его универсальность, специфичность.		
	<b>Практические занятия:</b> Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям	2	
<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>		<b>20</b>	
<b>Тема 3.1.</b> Типы наследования признаков	<b>Лекция (урок) (содержание учебного материала):</b>	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
	Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. Типы и закономерности наследования признаков у человека. Генотип и фенотип. Виды взаимодействия генов. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Генетическое определение групп крови и резус – фактора		
	<b>Практические занятия:</b> Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода.	4	
<b>Самостоятельная работа:</b> Подготовка доклада на тему «Определение генотипа и фенотипа потомков по генотипу родителей»,	4		

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
	«Определение генотипа родителей по фенотипу детей»		
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.	<b>Лекция (урок) (содержание учебного материала):</b>	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
	Основные виды изменчивости. Причины мутационной изменчивости. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.		
	<b>Практические занятия:</b> Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней.	4	
<b>Самостоятельная работа:</b> Подготовка доклада на тему «Модификационная изменчивость и методы биостатистики»	4		
<b>Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости</b>		<b>6</b>	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	<b>Лекция (урок) (содержание учебного материала):</b>	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
	Методы изучения наследственности и изменчивости. Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, ПОП уляционно-статистический, иммуногенетический методы.		
<b>Практические занятия:</b> Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование.	4		
<b>Раздел 5. Наследственность и патология</b>		<b>20</b>	
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	<b>Лекция (урок) (содержание учебного материала):</b>	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
	Классификация наследственных болезней. Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом.		



Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем в часах	Коды компетенций, формированию которых способствует элемент программы
	Мультифакториальные заболевания. Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.		
	<b>Практические занятия:</b> 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.	4	
	<b>Самостоятельная работа:</b> Подготовка доклада на тему «Генеалогический метод исследования генетики человека»	4	
<b>Тема 5.2.</b> Медико-генетическое консультирование	<b>Лекция (урок) (содержание учебного материала):</b>	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
	Виды профилактики наследственных заболеваний. Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.		
	<b>Самостоятельная работа:</b> Подготовка доклада на тему «Генетика популяций»	4	
<b>Промежуточная аттестация</b>		<b>2</b>	

### 3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ДИСЦИПЛИНЫ

#### 3.1. Материально-техническое обеспечение дисциплины (модуля)

Таблица 4

№ п/п	Учебные аудитории, объекты проведения практической подготовки, объекты физической культуры	Перечень специализированной мебели, технических средств обучения
1	Учебная аудитория №17	<p>Специализированная мебель:                      Стол для преподавателя – 1 шт.                      Стул для преподавателя – 1 шт.                      Стол двухместный для обучающихся – 4 шт.                      Стул для обучающихся – 8 шт.                      Доска маркерная – 1 шт.</p> <p>Технические средства обучения:                      Моноблок HP 200G3 21.5'' Intel Core i5 8250U – 1 шт. Подключение к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»                      Учебно-наглядные пособия – плакаты для изучения дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики»</p>
2	Учебная аудитория № 3 (специализированная учебная аудитория для занятий с инвалидами и лицами с ОВЗ)	<p>Специализированная мебель:                      Стол для преподавателя – 1 шт.                      Стул для преподавателя – 1 шт.                      Стол двухместный для обучающихся – 2 шт.                      Стул для обучающихся – 4 шт.                      Доска маркерная – 1 шт.</p> <p>Учебно-наглядные пособия                      Технические средства обучения:                      Моноблок HP 200G4 21.5'' Intel Core i3 10110U – 1 шт.                      Подключение к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»</p> <p>Аудитория приспособлена для использования инвалидами и лицами с ОВЗ: обеспечена возможность беспрепятственного доступа в аудиторию, расположенную на первом этаже, размещены элементы комплексной информационной системы для ориентации и навигации инвалидов и лиц с ОВЗ в архитектурном пространстве (информационные наклейки, тактильные средства информации, контрастные ленты и др.), оборудованы рабочие места для лиц с нарушением опорно-двигательного аппарата (на инвалидной коляске)</p>
3	Учебная аудитория №1 - Помещение для самостоятельной работы	<p>Помещение для самостоятельной работы.</p> <p>Специализированная мебель:                      Стол для преподавателя – 1 шт.                      Стул для преподавателя – 1 шт.                      Стол для обучающихся – 15 шт.                      Стул для обучающихся – 47 шт.                      Доска маркерная – 1 шт.</p>

	<p>Технические средства обучения:  Автоматизированное рабочее место преподавателя: Моноблок HP 24-df0094ur 23.8//  Intel Core i5 1035 G1 – 1 шт.  Ноутбуки, объединенные в локальную сеть, подключение к сети Интернет:  Ноутбук ACER Aspire 3 A315-57G-34ZN, 15.6//,  Intel Core 3 – 15 шт.  Мультимедиа проектор CACTUS PRO.2 – 1 шт.  Микрофонный комплект FIFINE T699 – 1 шт.  Подключение к информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»  Оборудование:  Экран CACTUS WallExpert 180x180 – 1 шт.  Флипчарт на треноге Berlingo 70x100 – 1 шт.  Помещение приспособлено для использования инвалидами и лицами с ОВЗ: обеспечена возможность беспрепятственного доступа в помещение, расположенное на первом этаже, размещены элементы комплексной информационной системы для ориентации и навигации инвалидов и лиц с ОВЗ в архитектурном пространстве (информационные наклейки, тактильные средства информации, контрастные ленты и др.), оборудованы рабочие места для лиц с нарушением опорно-двигательного аппарата (на инвалидной коляске)</p>
--	---

Лицензионное программное обеспечение:

МойОфис Текст  
МойОфис презентация  
МойОфис Таблица  
7Zip  
Kaspersky Small Office Security  
Яндекс браузер  
Видеоредактор DaVinci Resolve  
Аудиоредактор Audacity.

### 3.2. Учебно-методическое и информационное обеспечение дисциплины (модуля)

**Основная литература:**

1. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2023. — 176 с. — ISBN 978-5-507-45741-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282398>

### **Дополнительная литература:**

1. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач / Е. Е. Васильева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2023. — 92 с. — ISBN 978-5-507-45729-8. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282359>

### **Перечень ресурсов информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»**

1. Официальный сайт АНО ВО «МедСкиллс»: адрес ресурса – <https://www.med-skills.ru>, на котором содержатся сведения об образовательной организации и ее подразделениях, локальные нормативные акты, сведения об образовательных программах, их учебно-методическом и материально-техническом обеспечении, а также справочная, оперативная и иная информация. Через сайт обеспечивается доступ всех участников образовательного процесса к различным сервисам.
2. ЭБС ЛАНЬ – Электронно-библиотечная система;

### **Перечень профессиональных баз данных и информационных справочных систем**

1. Министерство здравоохранения РФ [Электронный ресурс]. – <https://minzdrav.gov.ru/> (официальный сайт)
2. Центральный НИИ организации и информатизации здравоохранения [Электронный ресурс]. – <http://www.mednet.ru>
3. Федеральная электронная медицинская библиотека [Электронный ресурс]. – URL: <https://femb.ru/>
4. <https://profstandart.rosmintrud.ru> – национальный реестр профессиональных стандартов;
5. <http://pravo.gov.ru> – официальный интернет-портал правовой информации;
6. база данных «Издательство Лань. Электронно-библиотечная система (свидетельство о государственной регистрации базы данных №2011620038);
7. база данных «ЭБС ЛАНЬ» (свидетельство о государственной регистрации базы данных №2017620439).

## **4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСОВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ**

Таблица 5

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
знания: - биохимические и цитологические основы наследственности;	- полное раскрытие понятий и точность употребления научных	Текущий контроль: тестирование, индивидуальный и

<ul style="list-style-type: none"> <li>- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>- цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию</li> </ul>	<p>терминов, применяемых в генетике;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний</li> </ul>	<p>групповой опрос, решение ситуационных задач</p> <p>Промежуточная аттестация - дифференцированный зачет</p>
<p>умения</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</li> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов;</li> <li>- проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами</li> </ul>	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p>

Примерные оценочные средства, включая оценочные задания для проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине представлены в Приложении 1 Оценочные средства по дисциплине.

**ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)**  
**ОП.04 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

**СПЕЦИАЛЬНОСТЬ**  
**34.02.01 СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО**

Уровень образовательной программы:  
среднее профессионально образования

Форма обучения – очная

Квалификация: медицинская сестра / медицинский брат

# 1. Перечень компетенций, формируемых в процессе изучения дисциплины

Таблица 1

Код и формулировка компетенции	Показатели освоения компетенции (умения, знания)
ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности, применительно к различным контекстам	<b>Знания:</b> – методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии
ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности	<b>Знания:</b> – закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; – основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; – основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения
ОК 03. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях	<b>Знания:</b> – содержание актуальной нормативно-правовой документации; – современная научная и профессиональная терминология
ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний	<b>Умения:</b> – проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; – проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии
	<b>Знания:</b> – цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию
ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни	<b>Знания:</b> – показания к медико – генетическому консультированию
ПК 3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения	<b>Умения:</b> – проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; – проводить предварительную диагностику наследственных болезней.
ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента	<b>Умения:</b> – проводить опрос пациентов с наследственной патологией

Код и формулировка компетенции	Показатели освоения компетенции (умения, знания)
ПК 4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту	<b>Знания:</b> – биохимические и цитологические основы наследственности
ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом	<b>Знания:</b> – основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения
ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме	<b>Знания:</b> – основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения
ПК 4.6. Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации.	<b>Знания:</b> – основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения

## 2. Описание критериев и методов оценивания компетенций

Таблица 2

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<p>знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>- цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике;</li> <li>- демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний</li> </ul>	<p>Текущий контроль: тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач</p> <p>Промежуточная аттестация – дифференцированный зачет</p>
<p>умения</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с</li> </ul>	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p>



- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами	
--	---	--

### 3. Типовые контрольные задания

#### Примерные варианты оценочных заданий для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации

Термин «генетика» предложил:

- Грегор Мендель;
- Томас Морган;
- Уильям Бэтсон;
- Н.И.Вавилов.

Генетика изучает следующие свойство организмов:

- наследственность;
- обмен веществ;
- изменчивость;
- рост и развитие.

По характеру изменения генотипа мутации разделяют на

- генеративные и соматические
- полезные, вредные, нейтральные
- геномные, хромосомные, генные
- спонтанные и индуцированные

Гомозиготными организмами называются такие, которые:

- несут в себе только доминантный, либо только рецессивный ген;
- образуют только один сорт гамет
- при скрещивании с себе подобными не дают расщепления;
- верны все ответы.

Гетерозиготными организмами называют такие, которые:

- образуют несколько типов гамет
- при скрещивании с себе подобными не дают расщепления
- несут в себе только доминантный ген
- ни один ответ не верен.

Мать является носительницей гена цветовой слепоты, отец различает цвета нормально. В потомстве цветная слепота может быть:

- у всех сыновей
- у всех дочерей
- у половины сыновей
- у половины дочерей

Исследуя аминокислотный состав гемоглобина, ученые используют:

- близнецовый метод

- цитогенетический метод
- генеалогический метод
- биохимический метод.

Мутации в соматических клетках

- передаются по наследству
- не наследуются
- вызывают модификации
- носят приспособительный характер

Ген, вызывающий цветовую слепоту у человека, расположен:

- в X – хромосоме
- в Y – хромосоме
- в 15-ой хромосоме
- в 21-ой хромосоме

Изменения, происходящие в генах под влиянием факторов внешней или внутренней среды – это:

- мутации
- модификации
- комбинации

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

- они гомозиготны по всем аллелям
- они имеют внешнее сходство с родителями
- у них одинаковый набор хромосом
- они имеют одинаковый генотип

Свойство родительских организмов передавать свои признаки и особенности развития потомству называют:

- изменчивостью
- наследственностью
- приспособленностью
- выживаемостью.

Определяя частоты встречаемости генов и генотипов, ученые используют:

- близнецовый метод
- цитогенетический метод
- генеалогический метод
- популяционный метод.

У человека, пол определяется:

- до оплодотворения
- после оплодотворения
- во время оплодотворения

Причинными факторами генной наследственной патологии являются:

- перенос участка одной хромосомы на другую
- изменение структуры ДНК

- взаимодействие генетических и средовых факторов
- увеличение количества хромосом
- делеция, дупликация, транслокация участков хромосом

Модификационная изменчивость связана с изменением:

- генотипа
- генофонда
- фенотипа

15. Органические вещества, ускоряющие процессы обмена веществ, —

- аминокислоты
- моносахариды
- белки
- липиды

мРНК — это

- переносчик генетической информации
- переносчик аминокислот
- компонент клеточного ядра
- компонент рибосом

Главным структурным компонентом ядра являются

- хромосомы
- рибосомы
- ядрышки
- нуклеоплазмы

Ядрышки участвуют

- в синтезе белков
- в синтезе р-РНК
- в удвоении хромосом
- в хранении и передаче наследственной информации

Ядро – это:

- одномембранная структура;
- немембранная структура
- двумембранная структура;

В какой фазе деления клетки хроматиды расходятся к противоположным полюсам клетки?

- в профазе
- в анафазе
- в метафазе
- в телофазе

В профазе митоза происходит

- расхождение хроматид
- удвоение хромосом
- размещение хромосом в плоскости экватора клетки
- разрушение ядерной оболочки и ядрышек

Укажите вариант ответа, где стадии митоза даны в правильной последовательности.

- анафаза—метафаза - профаза—телофаза
- телофаза - анафаза - метафаза — профаза
- метафаза—профаза - телофаза—анафаза
- профаза — метафаза - анафаза - телофаза

Мейоз отличается от митоза:

- процессом кроссинговера и конъюгацией хромосом
- наличием профазы, метафазы, анафазы и телофазы
- меньшей продолжительностью
- наличием веретена деления

В профазу митоза не происходит

- спирализация хромосом
- восстановления ядерной оболочки
- образование веретена деления
- растворение ядерной оболочки

Хромосомы, одинаковые у самцов и самок называются:

- половыми хромосомами
- аутосомами
- рибосомами
- лизосомами

Набор хромосом, в котором каждая хромосома имеет парную гомологичную, называется:

- гаплоидным
- диплоидным
- триплоидным
- тетраплоидным

При развитии половых клеток у животных в половых железах в зоне созревания происходит деление клеток:

- мейозом
- митозом
- амитозом
- простым бинарным делением

Структурным компонентом ядра не является:

- перинуклеарное пространство
- рибосома
- ядрышко
- нуклеоплазма

Ядрышко участвует:

- в синтезе белков
- в синтезе р-РНК
- в удвоении хромосом

– в хранении и передаче наследственной информации  
В какой фазе деления мейоза хромосомы расходятся к противоположным полюсам клетки?

- в анафазе I
- в анафазе II
- в телофазе II
- телофазе I

Наследственность – это свойство организмов:

- взаимодействовать со средой обитания
- реагировать на изменение окружающей среды;
- передавать свои признаки и особенности развития потомству
- приобретать новые признаки в процессе индивидуального развития.

Какие гаметы будут образовываться у организма с генотипом ААВвСс:

- АВС, АВс
- аВс, Аbc, АВС
- Аbc, АВС, АВс, АbС
- АbС, АВс

Как называются гены, расположенные на гомологичных хромосомах?

- доминантные
- гомозиготные
- гетерозиготные
- аллельные

Какой пол у человека является гомогаметным?

- мужской
- женский

Что отражает закон Моргана:

- закон единообразия гибридов 1 поколения
- закон расщепления признаков
- закон независимого наследования признаков
- закон сцепленного наследования признаков

От чего зависит частота перекомбинации генов, входящих в одну группу сцепления?

- от расстояния между сцепленными генами в хромосоме
- от расстояния между гомологичными хромосомами
- от расстояния между негомологичными хромосомами
- ни от чего не зависит – случайна

Какое явление вызывает нарушение закона Моргана?

- митоз
- редупликация
- конъюгация
- кроссинговер

Закон сцепленного наследования генов сформулировал:

- Г. Мендель
- Т. Морган
- Ф. Крик
- Г. де Фриз

Какие структуры расходятся к полюсам в анафазе I мейоза?

- хроматиды
- хромосомы
- молекулы ДНК
- центромеры

Процесс восстановления ДНК после точечной мутации называется

- репликация
- репарация
- транскрипция
- трансляция

К физическим факторам мутагенеза относится:

- ультрафиолет
- формалин
- вирусы
- чужеродная ДНК

Случай рождения детей с синдромом Дауна— это результат нарушения процесса

- митоза
- мейоза
- амитоза
- непрямого деления

Факторы среды, вызывающие появление мутаций

- мутанты
- мутагены
- мутации

К какому типу мутаций относится замена нуклеотида в цепи ДНК?

- геномная
- хромосомная
- генная
- основная

У людей в норме два разнояйцовых близнеца отличаются друг от друга

- только по фенотипу
- по фенотипу и генотипу
- по генотипу
- по числу хромосом в ядрах соматических клеток

Изучение родословной человека в большом числе поколений составляет сущность метода

- близнецового

- генеалогического
- биохимического
- цитогенетического

Случайно возникшие, стойкие изменения генотипа, затрагивающие целые хромосомы, их части и отдельные гены называются

- модификация
- мутация
- репликация
- транскрипция

Как называется двойной набор хромосом в соматических клетках человека?

- диплоидный
- гетозиготный
- гаплоидный
- гемизиготный

С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка

- генеалогического
- близнецового
- цитогенетического
- гибридологического

Сколько у человека групп сцепления?

- 46
- 22
- 23
- 48

Совокупность внешних и внутренних признаков организма называется:

- комплементарность
- генотип
- комбинативность
- фенотип

С помощью генеалогического метода можно выяснить

- характер изменения генов
- влияние воспитания на развитие психических особенностей человека
- закономерности наследования признаков у человека
- характер изменения хромосом

К хромосомным мутациям относится:

- синдром Марфана
- синдром кошачьего крика
- синдром Дауна
- синдром Тернера

По адаптивному значению мутации разделяют на

- генеративные и соматические

- полезные, вредные, нейтральные
- геномные, хромосомные, генные
- спонтанные и индуцированные

У людей больных этим заболеванием наблюдается нарушение пигментации кожи, волос и радужки глаз (альбинизм).

- синдром Мартина-Белла
- синдром Марфана
- галактоземия
- фенилкетонурия

По месту возникновения мутации разделяют на

- генеративные и соматические
- полезные, вредные, нейтральные
- геномные, хромосомные, генные
- спонтанные и индуцированные

При делеции происходит:

- удвоение участка хромосомы
- перемещение участка на негомологичную хромосому
- выпадение участка хромосомы
- поворот участка хромосомы на 180°

Соматические мутации у человека

- формируются в гаметах
- передаются следующему поколению
- возникают в клетках органов тела
- обусловлены нарушением обмена веществ

С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие наследственных признаков

- генеалогического
- близнецового
- цитогенетического
- биохимического

Мутации, приводящие к изменению числа хромосом:

- генные
- геномные
- хромосомные

Пол, который образует гаметы, одинаковые по половой хромосоме, называют:

- гетерогаметным
- гетерозиготным
- гомозиготным
- гомогаметным



## 4. Показатели и шкала оценивания

### 4.1. Текущий контроль – устный опрос

Шкала оценивания	Показатели
<b>отлично</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>– обучающийся полно излагает материал, дает правильное определение основных понятий;</li> <li>– обнаруживает понимание материала, может обосновать свои суждения, применить знания на практике, привести необходимые примеры не только из учебника, но и самостоятельно составленные;</li> <li>– излагает материал последовательно и правильно с точки зрения норм литературного языка</li> </ul>
<b>хорошо</b>	обучающийся дает ответ, удовлетворяющий тем же требованиям, что и для отметки «5», но допускает 1-2 ошибки, которые сам же исправляет, и 1-2 недочета в последовательности и языковом оформлении излагаемого
<b>удовлетворительно</b>	<p>обучающийся обнаруживает знание и понимание основных положений данной темы, но:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– излагает материал неполно и допускает неточности в определении понятий или формулировке правил;</li> <li>– не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры;</li> <li>– излагает материал непоследовательно и допускает ошибки в языковом оформлении излагаемого</li> </ul>
<b>неудовлетворительно</b>	обучающийся обнаруживает незнание большей части соответствующего вопроса, допускает ошибки в формулировке определений и правил, искажающие их смысл, беспорядочно и неуверенно излагает материал

### 4.2. Текущий контроль – письменный опрос

Критерии оценивания	Показатели и шкала оценивания			
	5	4	3	2
полнота и правильность ответа	обучающийся полно излагает материал, дает правильное определение основных понятий	обучающийся достаточно полно излагает материал, однако допускает 1-2 ошибки, которые сам же исправляет, и 1-2 недочета в последовательности и языковом оформлении излагаемого	обучающийся демонстрирует знание и понимание основных положений данной темы, но излагает материал неполно и допускает неточности в определении понятий или формулировке	обучающийся демонстрирует незнание большей части соответствующего вопроса

степень осознанности, понимания изученного	обнаруживает понимание материала, может обосновать свои суждения, применить знания на практике, привести необходимые примеры не только из учебника, но и самостоятельно составленные	присутствуют 1-2 недочета в обосновании своих суждений, количество приводимых примеров ограничено	не умеет достаточно глубоко и доказательно обосновать свои суждения и привести свои примеры	допускает ошибки в формулировке определений и правил, искажающие их смысл
языковое оформление ответа	излагает материал последовательно и правильно с точки зрения норм литературного языка	излагает материал последовательно, но допускает 2-3 ошибки в языковом оформлении	излагает материал непоследовательно и допускает много ошибок в языковом оформлении излагаемого	беспорядочно и неуверенно излагает материал

#### 4.3. Текущий контроль – тестирование

Для перевода баллов в оценку применяется следующая шкала оценки образовательных достижений:

если обучающийся набирает от 90 до 100% от максимально возможной суммы баллов - выставляется оценка «отлично»;

от 80 до 89% - оценка «хорошо»,

от 60 до 79% - оценка «удовлетворительно»,

менее 60% - оценка «неудовлетворительно».

#### 4.4. Текущий контроль – доклад

Показатели	Шкала оценивания
Соответствие представленной информации заданной теме доклада	0,5 балла
Тема раскрыта полностью, представлена информация из разных источников	1 балл
Материал в докладе излагается логично, по плану, свободной владение материалом	1 балл
Полные развернутые ответы на вопросы и их аргументация	1 балл
Наличие и качество презентационного материала	1 балл
Правильность оформления	0,5 балла
Максимальный балл	5

#### 4.5. Промежуточная аттестация – зачет с оценкой (дифференцированный зачет) (тестирование)

Для перевода баллов в оценку применяется следующая шкала оценки образовательных достижений:

если обучающийся набирает от 90 до 100% от максимально возможной суммы баллов - выставляется оценка «отлично»;  
от 80 до 89% - оценка «хорошо»,  
от 60 до 79% - оценка «удовлетворительно»,  
менее 60% - оценка «неудовлетворительно».