

Министерство здравоохранения Республики Татарстан
Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение
«Зеленодольский медицинский колледж»

УТВЕРЖДАЮ
Зам.директора по учебно-воспитательной работе
_____ Фатыхова И.Д.
«31» августа 2024 г.

Программа

промежуточной аттестации студентов

Специальность 31.02.03 Лабораторная диагностика

ДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫЙ ЗАЧЕТ

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

Рассмотрена и одобрена
на заседании ЦМК
общефессиональных дисциплин
«31» августа 2024 г.

Председатель ЦМК _____ Шигапова Э.Х.

2024 г.

Содержание

Стр.	
I. Паспорт.....	3
II. Задания для проведения дифференцированного зачета	6
III. Пакет экзаменатора.....	7
III. а. Условия.....	7
III. б. Критерии оценки.....	54

I. ПАСПОРТ

Назначение

Промежуточная аттестация студентов по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики по специальности

31.02.03 Лабораторная диагностика предусматривает дифференцированный зачет, который проводится в форме письменного контроля знаний и решения задач (по билетам).

В программе представлены контрольно-оценочные средства в виде комплекта билетов. Банк заданий содержит 20 билетов.

Задания в билетах по учебной дисциплине включают:

- теоретические вопросы, позволяющие оценить степень освоения программного материала;
- ситуационные задачи, направленные на оценку и определение уровня сформированности умений, общих и профессиональных компетенций.

Оценка за дифференцированный зачет выставляется преподавателем по пятибалльной шкале в соответствии с критериями оценки.

Общие компетенции:

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 04 Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде

ОК 05 Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке

ОК 07 Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях

ОК 09 Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях

Профессиональные компетенции:

ПК 2.1 Выполнять процедуры преаналитического (лабораторного) этапа клинических лабораторных исследований первой и второй категории сложности

ПК 4.1 Выполнять процедуры преаналитического (лабораторного) этапа морфологических исследований первой и второй категории сложности

ПК 4.3 Выполнять процедуры постаналитического этапа морфологических исследований первой и второй категории сложности

ПК 6.3 Выполнять процедуры постаналитического этапа лабораторных и инструментальных исследований в зависимости от вида судебно-медицинской экспертизы (исследований)

В результате освоения профессионального модуля обучающийся должен

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.

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.

II. Задания для проведения дифференцированного зачета

Образец задания:

<p align="center">Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение "Зеленодольский медицинский колледж" 31.02.03 Лабораторная диагностика (Срок обучения 1 год и 10 месяцев)</p>
ДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫЙ ЗАЧЕТ
ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики
Билет №0
<p align="center">Время выполнения заданий – 45 минут</p> <p>Инструкция: ответьте на два вопроса, решите ситуационные задачи и выполните задания</p>
<p>Приведите примеры моногенных заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования.</p> <p>2. Назовите основные показания для дородовой диагностики наследственных заболеваний.</p> <p>Задача 1</p> <p>В медико-генетическую консультацию обратилась пациентка К., 24 лете наследственным заболеванием. После беседы с пациенткой врач - генетик составил Родословную схему:</p> <div align="center"> </div> <p>Задания:</p> <p>Определите тип наследования заболевания, Установите генотип пробанда</p> <p>3. Рассчитайте вероятность рождения у нее здорового ребенка в браке с мужчиной, генотипе которого отсутствуют патологические аллели.</p> <p>Задача 2</p> <p>Близорукий (доминантный признак) левша вступил в брак с женщиной правой с нормальным зрением. Первый ребенок от этого брака правша с нормальным зрением, второй близорукий левша.</p> <p>Задания</p> <p>Определите генотипы родителей и детей</p> <p>2. Рассчитайте вероятность рождения близоруких левшей и близоруких правшей.</p> <p align="right">Преподаватель: _____</p>

Ш.ПАКЕТ ЭКЗАМЕНАТОРА

Ш а. Условия

1. Билеты для проведения дифференцированного зачета ОП.04Генетика человека с основами медицинской генетики по специальности

31.02.03Лабораторная диагностика

Количество билетов - 40 шт.

Комплект билетов представлен на страницах 8- 47данной программы.

Время выполнения задания - 45 минут.

2. Список вопросов

3. Оборудование

4. Литература

Список вопросов

1. Общие функции клеток
2. Функции клеточного ядра
3. Функции клеточной мембраны
4. Морфология гиалоплазмы ее состав
5. Морфология и функции органелл клетки общего назначения
6. Морфология и функции органелл специального назначения
7. Виды азотистых оснований в ДНК
8. Виды азотистых оснований в РНК
9. Включения клетки и их виды
10. Отличительные черты строения РНК и ДНК
11. Химический состав клетки по четырем основным элементам
12. Химический состав клетки по органическим и неорганическим веществам
13. Функции клеточных белков
14. Функции углеводов клетки
15. Функции липидов клетки
16. Основные макроэлементы клетки, помимо кислорода, углерода, водорода и азота
17. Основные микроэлементы клетки
18. Виды хромосом по форме
19. Стадии митоза
20. Процессы, происходящие в клетке во время интерфазы
21. Процессы, происходящие в клетке во время профазы
22. Процессы, происходящие в клетке во время метафазы
23. Процессы, происходящие в клетке во время анафазы
24. Процессы, происходящие в клетке во время телофазы
25. Процессы, происходящие в клетке во время amitotического деления
26. Явление гермафродитизма
27. Стадии сперматогенеза по порядку

28. Название женских гамет по порядку их развития
29. Стадии овогенеза по порядку
30. Сущность оплодотворения
31. Определение терминов «гамета», «гонада», «зигота»
32. Определение терминов «овуляция», «эякуляция»
33. Механизм оплодотворения яйцеклетки
34. Определение терминов «аллельные гены», «неаллельные гены»
35. Законы наследования Г.Менделя
36. Первый закона Моргана
37. Второй закона Моргана
38. Определение терминов «кроссинговер», «локус»
39. Хромосомные карты
40. Классификацию основных видов взаимодействия генов
41. Виды взаимодействия между генами: полное и неполное доминирование, кодоминирование, комплементарность, эпистаз, полимерия, плейотропия
42. Определение терминов «конкордантность», «дискордантность»
43. Определение терминов «пробанд» и «сибсы»
44. Генеалогический метод антропогенетики
45. Популяционно-статистический метод антропогенетики
46. Опишите биохимический метод антропогенетики
47. Близнецовый метод антропогенетики
48. Цитогенетический метод антропогенетики
49. Метод гибридизации соматических клеток
50. Определение терминов «монозиготные» и «дизиготные близнецы»
51. Виды генов по их распространенности в популяциях
52. Виды изменчивости
53. Виды мутаций
54. Виды хромосомных мутаций
55. Виды геномных мутаций

56. Направления мутаций
57. Определение генокопии
58. Определение фенокопии
59. Виды анеуплоидий
60. Формулы полиплоидий.
61. Химический мутагенез
62. Радиационный мутагенез
63. Биологический мутагенез
64. Определение трансгенаций
65. Соотношения генотипов и фенотипов групп крови по системе АВО
66. Агглютиногены и агглютинины второй группы крови
67. Агглютиногены и агглютинины первой группы крови
68. Агглютиногены и агглютинины третьей группы крови
69. Агглютиногены и агглютинины четвертой группы крови
70. Статистические соотношения людей по резус-фактору
71. Возможные исходы прирезусконflikте матери и плода
72. Генотипы больных с тяжелой и субклинической формами серповидноклеточной анемии
73. Клиника гемофилии и ее исходы
74. Назовите причины резус конфликта матери и плода
75. Приведите примеры гемоглобинозов
76. Три основных категории наследственных болезней
77. Общие черты наследственных заболеваний с аутосомно-рецессивным наследованием
78. Общие черты наследственных заболеваний с аутосомно-доминантным наследованием
79. Общие черты наследственных заболеваний с Х-сцепленным - доминантным наследованием
80. Общие черты наследственных заболеваний с Х-сцепленным – рецессивным наследованием

81. Общие черты наследственных заболеваний с У-сцепленным наследованием
82. Основные виды врожденной патологии конечностей
83. Клиника серповидно-клеточной анемии
84. Наследственные ферментопатии
85. Клиника талассемии
86. Клиника синдрома Патау
87. Врожденные пороки развития
88. Клиника синдрома Эдвардса
89. Клиника синдрома Клайнфельтера
90. Психические и нервные заболевания с наследственной предрасположенностью
91. Клиника синдрома Дауна
92. Соматические заболевания с наследственной предрасположенностью
93. Клиника синдрома трисомии X по женскому типу
94. Первичная профилактика наследственных заболеваний
95. Клинику синдрома двойного Y
96. Вторичная профилактика наследственных заболеваний
97. Третичная профилактика наследственных заболеваний
98. Профессиональные мультифакториальные заболевания
99. Понятие о фармакогенетике
100. Клиника синдрома Шерешевского – Тернера
101. Симптоматическое лечение наследственных заболеваний
102. Хирургическое лечение наследственных врожденных аномалий
103. Основные показания для дородовой диагностики наследственных заболеваний
104. Неонатальный скрининг
105. Болезни с наследственной предрасположенностью

Оборудование

Оборудование учебного кабинета включает:

1. Комплект учебной мебели кабинета (доска, столы, стулья);
2. Технические средства обучения: проектор, экран, ноутбук/компьютер;
3. Микроскопы;
4. Наборы микропрепаратов;
5. Контролирующие и обучающие программы;
6. Наглядные пособия: модели, таблицы, плакаты, схемы.

Литература

Электронные издания

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6020-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460207.html> (дата обращения: 07.11.2023). - Режим доступа : по подписке.
2. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач / Е. Е. Васильева. — 6-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2024. — 92 с. — ISBN 978-5-507-47297-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/359036> (дата обращения: 23.11.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
3. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд. ,перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-7058-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html> (дата обращения: 07.11.2023). - Режим доступа : по подписке.
4. Карманова, Е. П. Практикум по генетике : учебное пособие для вузов / Е. П. Карманова, А. Е. Болгов, В. И. Митютько. — 3-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 228 с. — ISBN 978-5-8114-9773-7. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. —

URL: <https://e.lanbook.com/book/200846> (дата обращения: 23.11.2023).
— Режим доступа: для авториз. пользователей.

5. 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> (дата обращения: 23.11.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

Дополнительные источники

1. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов н/Д : Феникс, 2020. - 319 с. (Среднее медицинское образование) - ISBN 978-5-222-35177-2. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222351772.html> (дата обращения: 07.11.2023). - Режим доступа : по подписке.
2. Сборники тестовых заданий и ситуационных задач на платформе Moodle
3. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html> (дата обращения: 07.11.2023). - Режим доступа : по подписке.
4. Электронные образовательные ресурсы (дидактический материал на электронном носителе с использованием информационных ресурсов PowerPoint и flash-анимаций для интерактивной доски, электронные дидактические материалы информационного характера по всем темам лекционного курса)

III б. Критерии оценки:

Уровень подготовки студентов на дифференцированном зачете по учебной дисциплине определяется оценками 5 «отлично», 4 «хорошо», 3 «удовлетворительно».

ОЦЕНКА «ОТЛИЧНО»:

Обстоятельно с достаточной полнотой излагает вопросы билета, дает правильные формулировки, точные определения и понятия терминов, правильно решает и оформляет предложенные задачи.

ОЦЕНКА «ХОРОШО»:

Дает ответ, удовлетворяющий тем же требованиям, что и оценка «отлично», но допускает единичные ошибки, которые исправляет после замечания преподавателя, решает правильно и оформляет одну из предложенных задач.

ОЦЕНКА «УДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО»:

Знает и понимает основные положения данной темы, но допускает неточности в формулировке и изложении материала.

Допускает частичные ошибки. Излагает материал недостаточно связано и последовательно.

Неверно или неточно решает и оформляет предложенные задачи.

ОЦЕНКА «НЕУДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО»:

Обнаруживает незнание, допускает ошибки в формулировке и изложении материала, искажающие их смысл, беспорядочно и неуверенно описывает материал, неверно решает обе предложенные задачи.