

Профессиональное образовательное учреждение  
«Международный Открытый Колледж Современного Управления  
имени М.М. Абрекова»

**ОДОБРЕНО**  
на заседании Педагогического  
совета ПОУ «МОКСУ  
им. М.М. Абрекова»  
Протокол № 1  
от «6» июня 2020г.

**«УТВЕРЖДАЮ»**  
и.о.Директора ПОУ  
«МОКСУ  
им. М.М. Абрекова»  
Э.С.Джилкиева  
Приказ № 210/1  
от «12» июня 2020г.



**Рабочая программа  
учебной дисциплины ОП.Э\*04  
«Генетика человека с  
основами медицинской  
генетики»**

Специальность: *33.02.01 Фармация*  
Квалификация выпускника: *Фармацевт*  
Форма обучения: *очная*

Обсуждено  
на заседании цикловой комиссии  
«27» 08 2020 г.  
Протокол № 3/1  
Составитель программы:  
Багдасарова Р.Р.

г.Черкесск  
2020 г.

Согласовано:

---

---

---

---

---

---

Рецензент:

---

## Содержание

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |    |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----|
| 1. Аннотация.....                                                                                                                                                                                                                                                                                           | 4  |
| 2. Требования к результатам освоения содержания дисциплины.....                                                                                                                                                                                                                                             | 4  |
| 3. Структура и содержание учебной дисциплины.....                                                                                                                                                                                                                                                           | 7  |
| 3.1. Структура дисциплины.....                                                                                                                                                                                                                                                                              | 8  |
| 3.2. Содержание учебной дисциплины.....                                                                                                                                                                                                                                                                     | 8  |
| 4. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины.....                                                                                                                                                                                                                                        | 14 |
| 5. Описание материально-технической базы, необходимой для<br>осуществления образовательного процесса по дисциплине.....                                                                                                                                                                                     | 21 |
| 6. Перечень информационных технологий, используемых при<br>осуществлении образовательного процесса по дисциплине, в том числе<br>комплект лицензионного программного обеспечения, электронно-<br>библиотечные системы, современные профессиональные базы данных<br>и информационные справочные системы..... | 21 |
| 7. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для<br>освоения дисциплины.....                                                                                                                                                                                                               | 22 |
| 8. Перечень ресурсов информационно-коммуникационной сети<br>«Интернет», необходимых для освоения дисциплин.....                                                                                                                                                                                             | 22 |
| 9. Оценочные материалы для проведения промежуточной аттестации<br>обучающихся по дисциплине.....                                                                                                                                                                                                            | 23 |
| 9.1. Описание показателей и критериев оценивания,<br>описание шкал оценивания.....                                                                                                                                                                                                                          | 23 |
| 9.2. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания<br>знаний, умений, навыков и(или) опыта деятельности, характеризующих<br>формирование компетенций в процессе освоения образовательной<br>программы.....                                                                                      | 25 |
| 9.3. Типовые контрольные задания и иные материалы, необходимые для<br>процедуры оценивания знаний, умений, навыков и(или) опыта<br>деятельности, характеризующих формирование компетенций в<br>процессе освоения образовательной программы.....                                                             | 51 |

## **Аннотация**

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.Э\*04 «Генетика человека с основами медицинской генетики», изучаемая в рамках программы подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ), составлена в соответствии с требованиями по специальности 33.02.01 – «Фармация» среднего профессионального образования в части освоения основного вида профессиональной деятельности (ВПД) утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 12 мая 2014 г. № 501, с изменениями и дополнениями от 24 июля 2015г.

Рабочая программа предназначена для преподавания дисциплины студентам очной формы обучения по специальности 33.02.01 – «Фармация»

### **Цели:**

- Основная цель дисциплины - овладение студентами теоретических и практических знаний по генетике человека с основами медицинской генетики.

### **Задачи:**

- Биохимические и цитологические основы наследственности;
- Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов

## **Место дисциплины в структуре ППССЗ**

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к дисциплинам профессионального учебного цикла.

Настоящая дисциплина включена к общепрофессиональным дисциплинам учебного плана по подготовке специалистов по специальности 33.02.01 – «Фармация».

Дисциплина изучается на базе основного общего образования на 3 курсе в 4 семестре, на базе среднего общего образования на 2 курсе в 2 семестре.

## **2. Требования к результатам освоения содержания дисциплины**

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование элементов следующих компетенций в соответствии с ФГОС СПО и ППССЗ по специальности 33.02.01 – «Фармация».

В процессе освоения дисциплины у студентов должны формироваться *общие компетенции (ОК)*:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

ПК 1.2. Проводить санитарно-гигиеническое воспитание населения.

ПК 1.3. Участвовать в проведении профилактики инфекционных и неинфекционных заболеваний.

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

ПК 2.4. Применять медикаментозные средства в соответствии с правилами их использования.

ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий

медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

ПК 2.7. Осуществлять реабилитационные мероприятия.

ПК 2.8. Оказывать паллиативную помощь.

ПК 3.1. Оказывать доврачебную помощь при неотложных состояниях и травмах.

ПК 3.2. Участвовать в оказании медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях.

ПК 3.3. Взаимодействовать с членами профессиональной бригады и добровольными помощниками в условиях чрезвычайных ситуаций.

### 3. Структура и содержание учебной дисциплины

#### 3.1. Структура дисциплины

##### Общая трудоемкость дисциплины и виды учебной работы

| Виды учебной работы                          | Трудоемкость часов |
|----------------------------------------------|--------------------|
| <b>Максимальная учебная нагрузка (всего)</b> | 54                 |
| <b>Аудиторная работа:</b>                    | 32                 |
| Лекции (Л)                                   | 16                 |
| Семинарские занятия                          | 16                 |
| Практические занятия (ПЗ)                    | -                  |
| Лабораторные работы (ЛР)                     | -                  |
| Курсовое проектирование, курсовые работы     | -                  |
| <b>Самостоятельная работа</b>                | 22                 |
| <b>Промежуточная аттестация</b>              | Экзамен            |

### 3.2. Содержание учебной дисциплины

| Наименование разделов и тем                                         | Содержание учебного материала, практические занятия, самостоятельная работа обучающихся                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Объем часов | Форма ТКУ/ баллы                                |
|---------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------|-------------------------------------------------|
| <b>Тема 1.</b><br>Введение. Цитологические основы наследственности. | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики». Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.<br><br>Содержание учебного материала<br>Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека | 1           | Реферат /3<br>Тест/2<br>Дискуссия/5<br>Доклад/5 |
|                                                                     | <b>Семинарское занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | 1           |                                                 |
|                                                                     | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | -           |                                                 |
|                                                                     | <b>Лабораторное занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | -           |                                                 |
|                                                                     | <b>Самостоятельная работа обучающихся:</b><br>Самостоятельная работа обучающегося<br>1. Изучение основной и дополнительной литературы.<br>2. Подготовка реферативных сообщений.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 3           | Конспект<br>Проверка реферата<br>Тест           |

|                                                                                                                                                                                                                                                         |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |   |                                       |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|---------------------------------------|
|                                                                                                                                                                                                                                                         | 3.Изучение и анализ рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.<br>4.Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.                                                                                                                                                                                                                                                                                |   |                                       |
| <b>Тема 2.</b> Биохимические основы наследственности                                                                                                                                                                                                    | <b>Содержание учебного материала:</b><br>Содержание учебного материала Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.                                                                                                                                      | 1 | Реферат /3<br>Тест/2<br>Дискуссия/5   |
|                                                                                                                                                                                                                                                         | <b>Семинарское занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | 1 |                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                         | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | - |                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                         | <b>Лабораторное занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | - |                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                         | <b>Самостоятельная работа:</b><br>1.Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот.<br>2.Изучение основной и дополнительной литературы.<br>3.Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.<br>4.Подготовка реферативных сообщений.                                                                                                                                                                        | 3 | Конспект<br>Проверка реферата<br>Тест |
| <b>Тема 3.</b><br>Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.<br>Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.<br><br>Хромосомная теория наследственности.<br>Хромосомные карты человека. | Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.<br>Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. | 2 | Реферат /3<br>Тест/2<br>Дискуссия/5   |
|                                                                                                                                                                                                                                                         | <b>Семинарское занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   | 2 |                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                         | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | - |                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                         | <b>Лабораторное занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | - |                                       |
|                                                                                                                                                                                                                                                         | Самостоятельная работа:<br>1.Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью.<br>2.Изучение основной и дополнительной литературы.<br>3.Составление электронных презентаций по                                                                                             | 3 | Конспект<br>Проверка реферата<br>Тест |

|                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |   |                                                                       |
|----------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|-----------------------------------------------------------------------|
|                                                                                  | заданной теме дисциплины.<br>4.Подготовка реферативных сообщений.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |   |                                                                       |
| <b>Тема 4.</b><br>Наследственные свойства крови.                                 | Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.                                                                                                                                                                                                  | 2 | Реферат /3<br>Тест/2<br>Доклад /5                                     |
|                                                                                  | <b>Семинарское занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | 2 |                                                                       |
|                                                                                  | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | - |                                                                       |
|                                                                                  | <b>Лабораторное занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | - |                                                                       |
|                                                                                  | <b>Самостоятельная работа:</b><br>1.Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе.<br>2.Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.<br>3.Подготовка реферативных сообщений.                                                                                                                                                     | 3 | Конспект<br>Проверка реферата<br>Проверка доклада-презентации<br>Тест |
| <b>Тема 5.</b><br>Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод. | Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. | 2 | Реферат /3<br>Тест/2<br>Дискуссия/5                                   |
|                                                                                  | <b>Семинарское занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | 2 |                                                                       |
|                                                                                  | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | - |                                                                       |
|                                                                                  | <b>Лабораторное занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | - |                                                                       |
|                                                                                  | <b>Самостоятельная работа:</b><br>1. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.<br>2. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.<br>3. Подготовка реферативных сообщений.<br>4. Составление родословных схем.                                                                                                                                                                                                 | 2 | Конспект<br>Проверка реферата<br>Тест                                 |
| <b>Тема 6.</b> Цитогенетический                                                  | Цитогенетический метод. Основные показания                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | 2 | Реферат /3                                                            |

|                                                                                                                                              |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |   |                                                                       |
|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|-----------------------------------------------------------------------|
| <p>метод. Дерматоглифический метод.</p> <p>Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.</p> | <p>для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).</p>                                                                                                                                                                      |   | Тест/2<br>Доклад /5                                                   |
|                                                                                                                                              | <b>Семинарское занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 2 |                                                                       |
|                                                                                                                                              | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | - |                                                                       |
|                                                                                                                                              | <b>Лабораторное занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | - |                                                                       |
|                                                                                                                                              | <p><b>Самостоятельная работа:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</li> <li>2. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</li> <li>3. Подготовка реферативных сообщений.</li> </ol>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 | 2 | Конспект<br>Проверка реферата<br>Проверка доклада-презентации<br>Тест |
| <p><b>Тема 7.</b></p> <p>Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</p> <p>Хромосомные болезни</p>                     | <p>Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомуагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме. Структурные аномалии хромосом.</p> | 2 | Реферат /3<br>Тест/2<br>Доклад /5                                     |
|                                                                                                                                              | <b>Семинарское занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            | 2 |                                                                       |
|                                                                                                                                              | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | - |                                                                       |
|                                                                                                                                              | <b>Лабораторное занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           | - |                                                                       |
|                                                                                                                                              | <p><b>Самостоятельная работа:</b></p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Изучение основной и дополнительной</li> </ol>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         | 2 | Конспект<br>Проверка                                                  |

|                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |   |                                                                 |
|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|-----------------------------------------------------------------|
|                                                                                                                                                                                                                     | <p>литературы.</p> <p>2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями.</p> <p>3. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</p> <p>4. Подготовка реферативных сообщений.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |   | <p>реферата</p> <p>Проверка доклада-презентации</p> <p>Тест</p> |
| <p><b>Тема 8. Генные болезни.</b></p> <p>Наследственное предрасположение к болезням</p>                                                                                                                             | <p>Причины генных заболеваний. Аутосомно-доминантные заболевания. Аутосомно-рецессивные заболевания. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. У - сцепленные заболевания.</p> <p>Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.</p> | 2 | <p>Реферат /3</p> <p>Тест/2</p> <p>Доклад /5</p>                |
|                                                                                                                                                                                                                     | <b>Семинарское занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | 2 |                                                                 |
|                                                                                                                                                                                                                     | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | - |                                                                 |
|                                                                                                                                                                                                                     | <b>Лабораторное занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     | - |                                                                 |
|                                                                                                                                                                                                                     | <p><b>Самостоятельная работа:</b></p> <p>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>2. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</p> <p>3. Подготовка реферативных сообщений.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          | 2 | <p>Конспект</p> <p>Проверка реферата</p> <p>Тест</p>            |
| <p><b>Тема 9. Наследственное предрасположение к болезням</b></p> <p>Диагностика наследственных заболеваний</p> <p>Профилактика и лечение наследственных заболеваний.</p> <p>Медикогенетическое консультирование</p> | <p>Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.</p>                                                                                                                                                                                            |   | <p>Реферат /3</p> <p>Тест/2</p> <p>Доклад /5</p>                |

|  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |   |                                                             |
|--|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---|-------------------------------------------------------------|
|  | <p>Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярногенетические.</p> <p>Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.</p> |   |                                                             |
|  | <b>Семинарское занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              | 2 |                                                             |
|  | <b>Практическое занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | - |                                                             |
|  | <b>Лабораторное занятие</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             | - |                                                             |
|  | <p><b>Самостоятельная работа:</b></p> <p>1. Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>2. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.</p> <p>3. Подготовка реферативных сообщений.</p>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  | 2 | <p>Конспект</p> <p>Проверка</p> <p>реферата</p> <p>Тест</p> |

### В результате освоения 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

#### **4. Методические указания для обучающихся по освоению дисциплины**

В процессе преподавания дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» используются такие виды учебной работы, как лекции, семинары, а также различные виды самостоятельной работы обучающихся по заданию преподавателя.

##### ***Методические указания для обучающихся при работе над конспектом лекций во время проведения лекции***

Лекция – систематическое, последовательное, монологическое изложение преподавателем учебного материала, как правило, теоретического характера.

В процессе лекций рекомендуется вести конспект, что позволит впоследствии вспомнить изученный учебный материал, дополнить содержание при самостоятельной работе с литературой, подготовиться к экзамену.

Следует также обращать внимание на категории, формулировки, раскрывающие содержание тех или иных явлений и процессов, научные выводы и практические рекомендации, положительный опыт в ораторском искусстве. Желательно оставить в рабочих конспектах поля, на которых делать пометки из рекомендованной литературы, дополняющие материал прослушанной лекции, а также подчеркивающие особую важность тех или иных теоретических положений.

Любая лекция должна иметь логическое завершение, роль которого выполняет заключение. Выводы по лекции подытоживают размышления преподавателя по учебным вопросам. Формулируются они кратко и лаконично, их целесообразно записывать. В конце лекции обучающиеся имеют возможность задать вопросы преподавателю по теме лекции.

##### ***Методические указания для обучающихся при работе на семинаре***

Семинары реализуются в соответствии с рабочим учебным планом при последовательном изучении тем дисциплины.

В ходе подготовки к семинарам обучающемуся рекомендуется изучить основную литературу, ознакомиться с дополнительной литературой, новыми публикациями в периодических изданиях: журналах, газетах и т.д. При этом следует учесть рекомендации преподавателя и требования учебной программы. Рекомендуется также дорабатывать свой конспект лекции, делая в нем соответствующие записи из литературы, рекомендованной преподавателем и предусмотренной учебной программой. Следует подготовить тезисы для выступлений по всем учебным вопросам, выносимым на семинар. Готовясь к докладу или реферативному сообщению, обучающийся может обращаться за методической

помощью к преподавателю. Заканчивать подготовку следует составлением плана (конспекта) по изучаемому материалу (вопросу). Это позволяет составить концентрированное, сжатое представление по изучаемым вопросам.

В ходе семинара обучающийся может выступать с заранее подготовленным докладом. Также он должен проявлять активность при обсуждении выступлений и докладов одноклассников.

Поскольку активность обучающегося на семинарских занятиях является предметом контроля его продвижения в освоении курса, подготовка к семинарским занятиям требует ответственного отношения. Не допускается выступление по первоисточнику – необходимо иметь подготовленный письменный доклад, оцениваемый преподавателем наряду с устным выступлением. Не допускается также и распределение вопросов к семинару среди обучающихся группы, в результате которого отдельный обучающийся является не готовым к конструктивному обсуждению «не своего» вопроса. Все вопросы к семинару должны быть письменно проработаны каждым обучающимся.

### ***Методические рекомендации по организации самостоятельной работы***

Самостоятельная работа обучающихся направлена на самостоятельное изучение отдельных тем/вопросов учебной дисциплины.

Самостоятельная работа является обязательной для каждого обучающегося, ее объем по дисциплине определяется учебным планом.

При самостоятельной работе обучающиеся взаимодействуют с рекомендованными материалами при минимальном участии преподавателя.

***Работа с литературой (конспектирование)*** Самостоятельная работа с учебниками, учебными пособиями, научной, справочной и популярной литературой, материалами периодических изданий и Интернета, статистическими данными является наиболее эффективным методом получения знаний, позволяет значительно активизировать процесс овладения информацией, способствует более глубокому усвоению изучаемого материала, формирует у обучающихся свое отношение к конкретной проблеме.

Изучая материал по учебной книге (учебнику, учебному пособию, монографии, и др.), следует переходить к следующему вопросу только после полного уяснения предыдущего, фиксируя выводы и вычисления (конспектируя), в том числе те, которые в учебнике опущены или на лекции даны для самостоятельного вывода.

Особое внимание обучающийся должен обратить на определение основных понятий курса. Надо подробно разбирать примеры, которые поясняют определения. Полезно составлять опорные конспекты.

Выводы, полученные в результате изучения учебной литературы, рекомендуется в конспекте выделять, чтобы при перечитывании материала они лучше запоминались.

При самостоятельном решении задач нужно обосновывать каждый этап решения, исходя из теоретических положений курса.

Вопросы, которые вызывают у обучающегося затруднение при подготовке, должны быть заранее сформулированы и озвучены во время занятий в аудитории для дополнительного разъяснения преподавателем.

### ***Реферат***

Подготовка рефератов направлена на развитие и закрепление у обучающихся навыков самостоятельного глубокого, творческого и всестороннего анализа научной, методической и другой литературы по актуальным проблемам дисциплины; на выработку навыков и умений грамотно и убедительно излагать материал, четко формулировать теоретические обобщения, выводы и практические рекомендации.

Рефераты должны отвечать высоким квалификационным требованиям в отношении научности содержания и оформления.

Темы рефератов, как правило, посвящены рассмотрению одной проблемы. Объем реферата может быть от 10 до 15 страниц текста, отпечатанного через 1,5 интервала на компьютере, (список литературы и приложения в объем не входят).

Текстовая часть работы состоит из введения, основной части и заключения.

Во введении обучающийся кратко обосновывает актуальность избранной темы реферата, раскрывает конкретные цели и задачи, которые он собирается решить в ходе своего небольшого исследования.

В основной части подробно раскрывается содержание вопроса (вопросов) темы.

В заключении кратко должны быть сформулированы полученные результаты исследования и даны выводы. Кроме того, заключение может включать предложения автора, в том числе и по дальнейшему изучению заинтересовавшей его проблемы.

В список литературы (источников и литературы) обучающийся включает только те документы, которые он использовал при написании реферата.

В приложении (приложения) к реферату могут выносятся таблицы, графики, схемы и другие вспомогательные материалы, на которые имеются ссылки в тексте реферата.

### ***Методические указания для обучающихся по подготовке доклада***

Доклад - сообщение по заданной теме, с целью внести знания из дополнительной литературы, систематизировать материал, проиллюстрировать примерами, развивать навыки самостоятельной работы с научной литературой, познавательный интерес к научному познанию.

Тема доклада должна быть согласованна с преподавателем и соответствовать теме учебного занятия. Материалы при его подготовке, должны соответствовать научно-методическим требованиям и быть указаны в докладе. Необходимо соблюдать регламент, оговоренный при получении задания. Иллюстрации должны быть достаточными, но не чрезмерными. Работа студента над докладом включает отработку умения самостоятельно обобщать материал и делать выводы в заключении, умения ориентироваться в материале и отвечать на дополнительные вопросы слушателей, отработку навыков ораторства, умения проводить диспут.

Докладчик должен знать и уметь:

- сообщать новую информацию;
- использовать технические средства; хорошо ориентироваться в теме всего семинарского занятия;
- дискутировать и быстро отвечать на заданные вопросы; четко выполнять установленный регламент (не более 10 минут);
- иметь представление о композиционной структуре доклада и др.

*Структура выступления.*

Вступление должно содержать:

- название, сообщение основной идеи;
- современную оценку предмета изложения, краткое перечисление рассматриваемых вопросов;
- живую интересную форму изложения;
- акцентирование внимания на важных моментах, оригинальность подхода.

Основная часть, в которой выступающий должен глубоко раскрыть суть затронутой темы, обычно строится по принципу отчета. Задача основной части – представить достаточно данных для того, чтобы слушатели заинтересовались темой и захотели ознакомиться с материалами. При этом логическая структура теоретического блока не должны даваться без наглядных пособий, аудиовизуальных и визуальных материалов. Заключение – ясное, четкое обобщение и краткие выводы, которых всегда ждут слушатели.

### ***Методические указания для обучающихся по подготовке доклада-презентации***

Для подготовки презентации необходимо собрать и обработать начальную информацию.

Последовательность подготовки презентации в программе Microsoft PowerPoint:

1. Четко сформулировать цель презентации: вы хотите свою аудиторию мотивировать, убедить, заразить какой-то идеей или просто формально отчитаться.

2. Определить каков будет формат презентации: живое выступление (тогда, сколько будет его продолжительность) или электронная рассылка (каков будет контекст презентации).

3. Отобрать всю содержательную часть для презентации и выстроить логическую цепочку представления.

4. Определить ключевые моменты в содержании текста и выделить их.

5. Определить виды визуализации (картинки) для отображения их на слайдах в соответствии с логикой, целью и спецификой материала.

6. Подобрать дизайн и форматировать слайды (количество картинок и текста, их расположение, цвет и размер).

7. Проверить визуальное восприятие презентации.

К видам визуализации относятся иллюстрации, образы, диаграммы, таблицы. Иллюстрация – представление реально существующего зрительного ряда.

Практические советы по подготовке презентации:

- готовьте отдельно: печатный текст, слайды (10-15), раздаточный материал;
- обязательная информация для презентации: тема, фамилия и инициалы выступающего;
- план сообщения;
- краткие выводы из всего сказанного;
- список использованных источников.

Доклад - сообщение по заданной теме, с целью внести знания из дополнительной литературы, систематизировать материал, проиллюстрировать примерами, развивать навыки самостоятельной работы с научной литературой, познавательный интерес к научному познанию.

Тема доклада должна быть согласованна с преподавателем и соответствовать теме учебного занятия. Материалы при его подготовке, должны соответствовать научно-методическим требованиям и быть указаны в докладе. Необходимо соблюдать регламент, оговоренный при получении задания. Иллюстрации должны быть достаточными, но не чрезмерными. Работа студента над докладом включает отработку умения самостоятельно обобщать материал и делать выводы в заключении, умения ориентироваться в материале и отвечать на дополнительные вопросы слушателей, отработку навыков ораторства, умения проводить диспут.

Докладчик должен знать и уметь:

- сообщать новую информацию;
- использовать технические средства; хорошо ориентироваться в теме всего семинарского занятия;

- дискутировать и быстро отвечать на заданные вопросы; четко выполнять установленный регламент (не более 10 минут);
- иметь представление о композиционной структуре доклада и др.

#### *Структура выступления.*

Вступление должно содержать:

- название, сообщение основной идеи;
- современную оценку предмета изложения, краткое перечисление рассматриваемых вопросов;
- живую интересную форму изложения;
- акцентирование внимания на важных моментах, оригинальность подхода.

Основная часть, в которой выступающий должен глубоко раскрыть суть затронутой темы, обычно строится по принципу отчета. Задача основной части – представить достаточно данных для того, чтобы слушатели заинтересовались темой и захотели ознакомиться с материалами. При этом логическая структура теоретического блока не должны даваться без наглядных пособий, аудио-визуальных и визуальных материалов. Заключение – ясное, четкое обобщение и краткие выводы, которых всегда ждут слушатели.

#### ***Методические указания для обучающихся по подготовке к тесту***

Тест – особая форма проверки знаний. Проводится после освоения одной или нескольких тем и свидетельствует о качестве понимания основных понятий изучаемого материала. Тестовые задания составлены к ключевым понятиям, основным разделам, важным терминологическим категориям изучаемой дисциплины.

Для подготовки к тесту необходимо знать терминологический аппарат дисциплины, понимать смысл научных категорий и уметь их использовать в профессиональной лексике.

Владение понятийным аппаратом, включённым в тестовые задания, позволяет преподавателю быстро проверить уровень понимания студентами важных методологических категорий.

#### ***Методические указания для обучающихся по подготовке и участию в дискуссии***

Дискуссия — это целенаправленное обсуждение конкретного вопроса, сопровождающееся обменом мнениями, идеями между двумя и более лицами.

Задача дискуссии - обнаружить различия в понимании вопроса и в споре установить истину. Дискуссии могут быть свободными и управляемыми.

К технике управляемой дискуссии относятся: четкое определение цели, прогнозирование реакции оппонентов, планирование своего поведения, ограничение времени на выступления и их заданная очередность.

Групповая дискуссия. Для проведения такой дискуссии все обучающиеся, присутствующие на практическом занятии, разбиваются на небольшие подгруппы, которые обсуждают те или иные вопросы, входящие в тему занятия.

Обсуждение может организовываться двояко: либо все подгруппы анализируют один и тот же вопрос, либо какая-то крупная тема разбивается на отдельные задания.

Для проведения дискуссии необходимо:

1. Выбрать тему дискуссии, ее может предложить, как преподаватель, так и студенты.
2. Выделить проблематику. Обозначить основные спорные вопросы.
3. Рассмотреть, исторические и современные подходы по выбранной теме.
4. Подобрать литературу.
5. Выписать тезисы.
6. Проанализировать материал и определить свою точку зрения по данной проблематике.

### ***Методические указания для обучающихся по выполнению практикумов по решению задач***

Практикум по решению задач – выполнение обучающимися набора практических задач предметной области с целью выработки навыков их решения.

Практикумы по решению задач выполняются в соответствии с рабочим учебным планом при последовательном изучении тем дисциплины.

Прежде чем приступать к решению задач, обучающемуся необходимо:

- ознакомиться с соответствующими разделами программы дисциплины по учебной литературе, рекомендованной программой курса;
- получить от преподавателя информацию о порядке проведения занятия, критериях оценки результатов работы;
- получить от преподавателя конкретное задание и информацию о сроках выполнения, о требованиях к оформлению и форме представления результатов.

При выполнении задания необходимо привести развёрнутые пояснения хода решения и проанализировать полученные результаты.

При необходимости обучающиеся имеют возможность задать вопросы преподавателю по трудностям, возникшим при решении задач.

## **5. Описание материально-технической базы, необходимой для осуществления образовательного процесса по дисциплине**

Материально-техническое обеспечение дисциплины включает в себя:

- Кабинет Генетика человека с основами медицинской генетики .
- Таблицы;
- наборы слайдов «Хромосомные синдромы»;
- наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями;микроскопы;
- микропрепараты;
- Технические средства обучения:
- кадропроектор (для слайдов);
- мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска);
- видеофильмы;
- обучающие компьютерные программы;
- контролирующие компьютерные программы.
- помещения для самостоятельной работы обучающихся, оснащенные компьютерной техникой с возможностью подключения к сети "Интернет" и обеспечением доступа в электронную информационно-образовательную среду организации.

## **6. Перечень информационных технологий, используемых при осуществлении образовательного процесса по дисциплине, в том числе комплект лицензионного программного обеспечения, электронно-библиотечные системы, современные профессиональные базы данных и информационные справочные системы**

Обучающиеся обеспечены доступом к электронной информационно-образовательной среде Колледжа из любой точки, в которой имеется доступ к сети «Интернет», как на территории организации, так и вне ее.

При проведении образовательного процесса по дисциплине необходимо наличие:

### ***лицензионное программное обеспечение:***

- Операционная система Microsoft Windows 10 pro - АКТ №180001220VR от 05 октября 2018 в соответствии с условиями договора №61020926 от 26 сентября 2016 г.;
- Программное обеспечение Microsoft Office Professional 16 - АКТ №180001220VR от 05 октября 2018 в соответствии с условиями договора №61020926 от 26 сентября 2016 г.;
- Программное обеспечение Microsoft Office Professional Plus Education All

Languages License Software Assurance Pack Open Value Level E 1 Year Academic Enterprise - АКТ №180001220VR от 05 октября 2018 в соответствии с условиями договора №61020926 от 26 сентября 2016 г.;

- Комплексная Система Антивирусной Защиты Kaspersky Anti-Virus Russian Edition. 2 Desktop 1 year Base Box – Договор поставки № 64 от 08.02.2018;

***электронно-библиотечная система:***

- Электронная библиотечная система (ЭБС) «Университетская библиотека ONLINE» <http://biblioclub.ru> – Дополнительное соглашение № 1 от 24.08.2018г. к договору №131-05/17 от 15.05.2017г.

***современные профессиональные базы данных:***

- Официальный интернет-портал базы данных правовой информации <http://pravo.gov.ru>.
- Портал «Информационно-коммуникационные технологии в образовании» <http://www.ict.edu.ru>.

***информационные справочные системы:***

- Портал Федеральных государственных образовательных стандартов высшего образования <http://fgosvo.ru>.
- Компьютерная справочная правовая система «КонсультантПлюс» – договор об информационной поддержке от 01.01.2015.

## **7. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины**

***Основные источники:***

1. Лучинин, А.С. Психогенетика : курс лекций (лекция) : [16+] / А.С. Лучинин ; Научная книга. – 2-е изд. – Саратов : Научная книга, 2020. – 191 с. : табл. – Режим доступа: по подписке. – URL: <http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=578343>

***Дополнительные источники:***

1. Митютко, В. Типы изменчивости организмов : учебное пособие / В. Митютко, Т.Э. Позднякова ; Министерство сельского хозяйства РФ, Санкт-Петербургский государственный аграрный университет, Кафедра генетики, разведения и биотехнологии животных. – Санкт-Петербург : Санкт-Петербургский государственный аграрный университет (СПбГАУ), 2016. – 22 с. : табл., схем. – Режим доступа: по подписке. – URL: <http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=445947>
2. Нахаева, В.И. Практический курс общей генетики : учебное пособие / В.И. Нахаева. – 3-е изд., стереотип. – Москва : Флинта, 2016. – 210 с. – Режим

доступа: по подписке. – URL: <http://biblioclub.ru/index.php?page=book&id=83544>

## 8. Перечень ресурсов информационно-коммуникационной сети «Интернет», необходимых для освоения дисциплины

| №  | Наименование портала<br>(издания, курса, документа) | Ссылка                                                                            |
|----|-----------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------|
| 1. | Медицинская генетика                                | <a href="https://www.googleadservices.com/">https://www.googleadservices.com/</a> |
| 2. | Общая и медицинская генетика                        | <a href="https://www.googleadservices.com/">https://www.googleadservices.com/</a> |
| 3. | Общая и медицинская генетика                        | <a href="https://ru.simpli.com/">https://ru.simpli.com/</a>                       |

## 9.Оценочные материалы для проведения промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

Промежуточная аттестация по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» проводится в форме *зачета, экзамена*.

### 9.1.Описание показателей и критериев оценивания,

| № п/п | Наименование оценочного средства | Краткая характеристика оценочного средства                                                                                   | Шкала и критерии оценки, балл                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
|-------|----------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1.    | Доклад - презентация             | Публичное выступление по представлению полученных результатов учебно-исследовательской темы в программе Microsoft PowerPoint | «5» – доклад выполнен в соответствии с заявленной темой, презентация легко читаема и ясна для понимания, грамотное использование терминологии, свободное изложение рассматриваемых проблем, докладчик правильно ответил на все вопросы в ходе дискуссии;<br>«4» – не корректное оформление презентации, грамотное использование терминологии, в основном свободное изложение рассматриваемых проблем, докладчик частично правильно ответил на все вопросы в ходе дискуссии;<br>«3» – отсутствие презентации, докладчик испытывал затруднения при выступлении и ответе на вопросы в ходе дискуссии. |
| 2.    | Реферат                          | Краткое изложение в письменном виде результатов теоретического анализа учебно-исследовательской                              | «5» – грамотное использование терминологии, свободное изложение рассматриваемой проблемы, логичность и обоснованность выводов;<br>«4» – грамотное использование терминологии, частично верные суждения в рамках рассматриваемой темы, выводы не                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                    |

|    |                  |                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|----|------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|    |                  | ой темы.                                                                                                                   | достаточно обоснованы;<br>«3» – грамотное использование терминологии, способность видения существующей проблемы, необоснованность выводов, неполнота аргументации собственной точки зрения.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      |
| 3. | Тестовые задания | Система стандартизированных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний и умений обучающегося. | «5» – верные ответы составляют более 90% от общего количества;<br>«4» – верные ответы составляют 80-50% от общего количества;<br>«3» – менее 50% правильных ответов                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                              |
| 4. | Доклад           | Публичное выступление по представлению и раскрытию выбранной темы                                                          | «5» – доклад выполнен в соответствии с заявленной темой, грамотное использование терминологии, свободное изложение рассматриваемых проблем, докладчик правильно ответил на все вопросы в ходе дискуссии; работы выполнены в заданное время, самостоятельно, с соблюдением технологической последовательности, качественно и творчески;<br>«4» – грамотное использование терминологии, в основном свободное изложение рассматриваемых проблем, докладчик частично правильно ответил на все вопросы в ходе дискуссии; работа выполнена в заданное время, самостоятельно, с нарушением технологической последовательности, отдельные операции выполнены с отклонением от образца (если не было на то установки);<br>«3» – докладчик испытывал затруднения при выступлении и ответе на вопросы в ходе дискуссии; изделие оформлено небрежно или не закончено в срок. |
| 5. | Реферат          | Краткое изложение в письменном виде результатов теоретического анализа учебно-исследовательской темы.                      | «5» – грамотное использование терминологии, свободное изложение рассматриваемой проблемы, логичность и обоснованность выводов;<br>«4» – грамотное использование терминологии, частично верные суждения в рамках рассматриваемой темы, выводы не достаточно обоснованы;<br>«3» – грамотное использование терминологии, способность видения                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |

|    |                            |                                                                                                                            |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |
|----|----------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|    |                            |                                                                                                                            | существующей проблемы, необоснованность выводов, неполнота аргументации собственной точки зрения.                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |
| 6. | Дискуссия                  | Оценка активности в обсуждении конкретного вопроса, сопровождающе еся, обменом мнениями, идеями между двумя и более лицами | «5» – ставится за исчерпывающий аргументированный ответ. Аргументация логична, подкреплена знанием научных фактов, умением переводить доказательство с уровня словесно-логического мышления на наглядно-образный, наглядно–действенный и обратно.<br>«4» – ставится за исчерпывающий ответ, аргументация представлена только на одном из уровней мышления;<br>3 – ответ является достаточным, хотя и не всегда аргументированным |
| 7. | Практикум по решению задач | Выполняются в соответствии с рабочим учебным планом при последовательно м изучении тем дисциплины                          | «5» – практикум выполнен верно в срок, представлен грамотный отчет.<br>«4» – практикум выполнен верно в срок, представлен неполный отчет, имеются ошибки, не влияющие на логику и алгоритм расчета.<br>«3» - практикум выполнен в срок и содержит концептуальные ошибки.                                                                                                                                                         |

**9.2.М**  
**етод**

**ические материалы, определяющие процедуры оценивания умений, знаний, навыков и(или) опыта деятельности, характеризующих формирование компетенций в процессе освоения образовательной программы**

| №  | Форма контроля/<br>коды оцениваемых компетенций                              | Процедура оценивания                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                      | Шкала и критерии оценки, балл                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|----|------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| 1. | Экзамен<br>ОК 1-6<br>ОК 8<br>ОК 11<br>ПК 1.1-1.3<br>ПК 2.1-2.8<br>ПК 3.1-3.3 | Экзамен представляет собой выполнение обучающимся заданий билета, включающего в себя:<br><br>Задание №1 – теоретический вопрос на знание базовых понятий предметной области дисциплины, а также позволяющий оценить степень владения обучающимся принципами предметной области дисциплины, понимание их особенностей и взаимосвязи между ними;<br>Задание №2 – задание на | Выполнение обучающимся заданий оценивается по следующей балльной шкале:<br>Задание 1: 0-30 баллов<br>Задание 2: 0-30 баллов<br>Задание 3: 0-40 баллов<br><br><b>-90-100 (отлично)</b> – ответ правильный, логически выстроен, приведены необходимые формулы, использована профессиональная лексика. Задача решена правильно. Обучающийся правильно интерпретирует полученный результат.<br><b>-70 -89 (хорошо)</b> – ответ в целом правильный, логически выстроен, приведены необходимые формулы, использована профессиональная |

|  |  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                  |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                            |
|--|--|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
|  |  | <p>анализ ситуации из предметной области дисциплины и выявление способности обучающегося выбирать и применять соответствующие принципы и методы решения практических проблем, близких к профессиональной деятельности;</p> <p>Задание №3 – задание на проверку умений и навыков, полученных в результате освоения дисциплины</p> | <p>лексика. Ход решения задачи правильный, ответ неверный. Обучающийся в целом правильно интерпретирует полученный результат.</p> <p><b>-50-69 (удовлетворительно)</b>– ответ в основном правильный, логически выстроен, приведены не все необходимые формулы, использована профессиональная лексика. Задача решена частично.</p> <p><b>-Менее 50 (неудовлетворительно)</b>– ответы на теоретическую часть неправильные или неполные. Задача не решена</p> |
|--|--|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|

### **9.3. Типовые контрольные задания и иные материалы, необходимые для процедуры оценивания знаний, умений, навыков и(или) опыта деятельности, характеризующих формирование компетенций в процессе освоения образовательной программы**

#### *Вопросы для обсуждения на семинарских занятиях*

#### **Тема 1. Введение. Цитологические основы наследственности.**

1. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.
2. Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики».
3. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.
4. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.
5. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.
6. Строение и функции хромосом человека.
7. Кариотип человека.
8. Основные типы деления эукариотических клеток.
9. Клеточный цикл и его периоды.
10. Биологическая роль митоза и амитоза.
11. Роль атипических митозов в патологии человека.
12. Биологическое значение мейоза

**Тест :**

*1. Совокупность различий между особями одного вида – это:*

- а) кроссинговер;
- б) наследственность;
- в) изменчивость.

*2. Обмен участками ДНК между гомологичными хромосомами – это:*

- а) кроссинговер;
- б) наследственность;
- в) изменчивость.

*3. Количественные и качественные изменения в геноме – это:*

- а) кроссинговер;
- б) наследственность;
- в) изменчивость.

*4. Мутации, связанные с изменением числа хромосом называются:*

- а) генные;
- б) хромосомные;
- в) геномные.

*5. Мутации, связанные с изменением структуры отдельных хромосом называются:*

- а) генные;
- б) хромосомные;
- в) геномные.

*6. Мутации, происходящие в клетках тела – это:*

- а) соматические;
- б) половые (генеративные);
- в) спонтанные.

*7. Мутации, вызванные факторами внешней (внутренней) среды, происходящие без участия человека – это:*

- а) спонтанные;
- б) индуцированные.

*8. Мутации, происходящие в половых клетках тела – это:*

- а) генеративные;
- б) соматические;
- в) спонтанные.

*9. Факторы, внешней среды, вызывающие мутации, называются:*

- а) эстрагены;
- б) канцерогены;
- в) мутагены.

*10. Утрата участка хромосомы называется:*

- а) дупликация;
- б) инверсия;
- в) делеция.

*11. Удвоение участка хромосомы называется:*

- а) дупликация;
- б) инверсия;
- в) делеция;
- г) транслокация.

*12. Перенос участка хромосомы на другую, негомологичную ей, называется:*

- а) дупликация;
- б) инверсия;
- в) делеция;
- г) транслокация.

*13. Изменение числа отдельных хромосом в кариотипе называется:*

- а) полиплоидия;
- б) гетероплоидия (анеуплоидия).

*14. Кратное увеличение числа гаплоидных наборов хромосом называется:*

- а) полисомия;
- б) полиплоидия;
- в) моносомия.

*15. Степень проявления мутагенных аллелей зависит от:*

- а) генотипа организма;
- б) фактора среды;
- в) сочетания разных генетических и средовых факторов;
- г) типа мутаций.

*16. К геномным мутациям относятся:*

- а) инверсии, транслокации, дупликации;
- б) полиплоидии, анеуплоидии;
- в) внутрихромосомные и межхромосомные перестройки.

*17. К хромосомным относятся мутации:*

- а) делеции;
- б) триплоидии;
- в) инверсии.

*18. Полиплоидия – это:*

- а) уменьшение количества хромосом в наборе на несколько пар;
- б) увеличение хромосом в наборе на 4 пары;
- в) увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному набору.

*19. Основой хромосомных болезней являются хромосомные и геномные мутации, возникающие:*

- а) только в половых клетках;
- б) в соматических и половых клетках;
- в) только в соматических клетках.

## ***Тема 2. Биохимические основы наследственности.***

1. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
2. Сохранение информации от поколения к поколению.
3. Гены и их структура. Реализация генетической информации.
4. Генетический код и его свойства.

### **Тесты**

*1. Г. Менделя считают основателем генетики потому, что он:*

- а) ввел понятие гена в науку;
- б) открыл дискретные наследственные факторы;
- в) установил, что ген является составной частью хромосомы.

*2. Значения ДНК в передаваемости наследственной информации установили:*

- а) Г. Мендель;
- б) М. П. Дубинин, О. С. Серебровский, И.И. Агола;
- в) О. Ейвери, К. Мак-Леод, К. Мак-Карти.

*3. ДНК впервые выделил из ядер лейкоцитов:*

- а) Дж. Уотсон, Ф. Крик;
- б) Ф. Мишер;
- в) А.М. Белозерский.

*4. Мономер нуклеиновых кислот называется:*

- а) азотистой основой;
- б) пентозой;
- в) нуклеотидом.

*5. Нуклеотид ДНК состоит из остатков таких молекул:*

- а) азотистой основы;
- б) все ответы правильны;
- в) пентозы;
- г) фосфорной кислоты.

6. К пуриновым азотистым основаниям, которые входят в состав ДНК и РНК, принадлежат:

- а) аденин;
- б) цитозин;
- в) тимин.

7. К пиримидиновым азотистым основаниям, которые входят в состав ДНК, принадлежат:

- а) гуанин;
- б) урацил;
- в) тимин.

8. К пиримидиновым азотистым основаниям, которые входят только в состав РНК, принадлежат:

- а) цитозин;
- б) урацил;
- в) тимин.

9. Какие связи обеспечивают первичную структуру ДНК (соединение нуклеотидов в полинуклеотидную цепь):

- а) пептидные;
- б) водороду;
- в) фосфодиефирные?

10. Что обеспечивает переход одной формы ДНК в другую (В, А, С, Z):

- а) изменение концентрации солей в клетке;
- б) изменение температуры окружающей среды;
- в) изменение атмосферного давления?

### **Ответы на тесты**

- |      |       |
|------|-------|
| 1. Б | 6. А  |
| 2. в | 7. В  |
| 3. б | 8. Б  |
| 4. в | 9. В  |
| 5. б | 10. а |

**Тема 3 Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.**

***Пенетрантность и экспрессивность генов.  
Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.***

1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.
2. Взаимодействие между генами.
3. Пенетрантность и экспрессивность генов.
4. Хромосомная теория наследственности.
5. Хромосомные карты человека.

***Тема 4. Наследственные свойства крови.***

1. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.
2. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.
3. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.

**1 вариант**

**Задания уровня А**

***1. Внутреннюю среду организма составляют***

- А) кровь и лимфа
- Б) кровь и межклеточное вещество
- В) кровь, лимфа и тканевая жидкость
- Г) плазма крови, лимфа, межклеточное вещество

***2. Если кровь предохранить от свертывания и дать ей отстояться, то нижнюю часть пробирки займут***

- А) эритроциты
- В) плазма
- Б) лейкоциты
- Г) тканевая жидкость

***3. Бесцветные клетки крови, способные к амебоидному движению сквозь стенки сосудов***

- А) эритроциты
- В) лейкоциты
- Б) тромбоциты
- Г) никакие не способны

***4. От чего зависит красный цвет эритроцитов?***

- А) от фибрина

- В) от хлорина
- Б) от хлорофилла
- Г) от гемоглобина

**5. Кровь состоит из**

- А) форменных элементов
- В) плазмы и форменных элементов
- Б) межклеточной жидкости и клеток
- Г) лимфы и форменных элементов

**6. Фагоцитоз был открыт**

- А) И.П. Павловым
- В) Л. Пастером
- Б) И.И. Мечниковым
- Г) И.М. Сеченовым

**7. Первую прививку против оспы осуществил:**

- А) Эдвард Дженнер
- В) Луи Пастер
- Б) Илья Ильич Мечников
- Г) Иван Михайлович Сеченов

**8. Антитела – это:**

- А) особые клетки крови;
- В) вирусы и бактерии;
- Б) особые белки крови.
- Г) бактерии симбионты

**9. Универсальными донорами считаются люди с:**

- А) первой группой крови
- В) второй группой крови
- Б) третьей группой крови
- Г) четвертой группой крови

**10. В свертываемости крови принимают участие**

- А) лейкоциты и витамины
- В) тромбоциты и белок фибриноген
- Б) эритроциты и лейкоциты
- Г) белки крови.

**11. Сколько камер в сердце человека:**

- А) две
- Б) три
- В) четыре
- Г) шесть

**12. При сокращении предсердий:**

- А) створчатые клапаны закрыты, полулунные открыты
- Б) створчатые клапаны открыты, полулунные закрыты
- В) и створчатые и полулунные клапаны закрыты
- Г) и створчатые и полулунные клапаны открыты

**13. Прочными и упругими стенками обладают**

- А) артерии
- Б) вены
- В) капилляры
- Г) лимфатические сосуды

**14. Малый круг кровообращения начинается в:**

- А) левом желудочке
- Б) правом желудочке
- В) правом предсердии
- Г) левом предсердии

**15. Из желудочков кровь поступает**

- А) в предсердия
- Б) в артерии
- В) в вены
- Г) в капилляры

**16. Наименьшая скорость движения крови наблюдается**

- А) в аорте
- Б) в венах
- В) в капиллярах
- Г) везде одинаковая

**17. Гипертония –это...**

- А) пониженное давление
- Б) повышенное давление
- В) пульс
- Г) иммунитет человека

**18. Какая кровь течет по легочной вене (малый круг кровообращения) человека**

- А) артериальная
- Б) венозная
- В) смешанная
- Г) нет верного ответа

**19. Симпатический нерв вызывает**

- А) учащение сердечного ритма

- В) замедление сердечного ритма
- Б) не влияет на сердечный ритм
- Г) другой ответ

### **Задания уровня В**

#### ***В1. Выберите три верных ответа из шести:***

Венозная кровь течет

1. из правого предсердия в правый желудочек
2. из левого предсердия в аорту
3. из левого предсердия в левый желудочек
4. в нижней и верхней полых венах
5. из легочных вен в правое предсердие
6. из правого желудочка в легочные артерии

#### ***В2. Установите соответствие между функцией форменного элемента крови и группой, к которой он относится***

1. эритроциты а) переносят  $O_2$  от органов дыхания к клеткам тела
2. лейкоциты б) захватывают и переваривают чужеродные тела
- в) удаляют  $CO_2$  из клеток и тканей
- г) не имеют ядра
- д) вырабатывают антитела
- е) имеют ядро

## **Кровь 2 вариант**

### **Задания уровня А**

***Выберите один правильный ответ из четырех предложенных.***

#### ***1. Жидкая часть крови называется***

- А) эритроциты
- В) плазма
- Б) лейкоциты
- Г) тканевая жидкость

#### ***2. Мелкие безъядерные клетки крови, двояковогнутой формы***

- А) эритроциты
- В) лейкоциты
- Б) тромбоциты
- Г) лимфоциты

#### ***3. Фагоцитоз осуществляют***

- А) эритроциты
- В) лейкоциты
- Б) тромбоциты
- Г) лимфоциты

**4. Кровяными пластинками называют**

- А) эритроциты
- В) лейкоциты
- Б) тромбоциты
- Г) лимфоциты

**5. Лейкоциты образуются в**

- А) красном костном мозге
- В) желтом костном мозге
- Б) в лимфатических узлах
- Г) в кровяном русле

**6. Антигены – это**

- А) особые клетки крови
- Б) чужеродные тела (вирусы и бактерии)
- В) особые белки крови
- Г) бактерии -симбионты

**7. Вакцина представляет собой**

- А) активных возбудителей
- В) готовые антитела
- Б) ослабленных возбудителей
- Г) плазму крови

**8. Естественный иммунитет связан:**

- А) с накоплением определенных антител в крови;
- Б) с накоплением ослабленных возбудителей болезни;
- В) с введением готовых антител в кровь человека.
- Г) ответы А и Б верны

**9. Универсальными реципиентами считаются люди с:**

- А) первой группой крови В) второй группой крови
- Б) третьей группой крови Г) четвертой группой крови

**10. Гомеостаз – это**

- А) свертываемость крови
- Б) постоянство состава внутренней среды организма
- В) постоянная изменчивость внутренней среды организма
- Г) повышенное артериальное давление

**11. Сколько слоев выделяют в стенке сердца**

- А) один Б) два В) три Г) четыре

**12. Наибольшее давление крови наблюдается в:**

- А) аорте В

- ) крупных венах
- Б) капиллярах
- Г) тканевой жидкости

**13. В малом круге кровообращения кровь насыщается:**

- А) кислородом
- В) углекислым газом
- Б) азотом
- Г) угарным газом

**14. Большой круг кровообращения начинается в:**

- А) правом желудочке
- В) левом желудочке
- Б) правом предсердии
- Г) левом предсердии

**15. Во время (диастолы) паузы сердца**

- А) створчатые клапаны закрыты, полулунные открыты
- Б) створчатые клапаны открыты, полулунные закрыты
- В) и створчатые и полулунные клапаны закрыты
- Г) и створчатые и полулунные клапаны открыты

**16. Из предсердия кровь поступает**

- А) в желудочек
- В) в артерию
- Б) в вену
- Г) в капилляры

**17. Кармановидные клапаны находятся**

- А) между предсердиями и желудочками
- Б) на границе желудочков сердца и артериями
- В) на границе предсердий и артерий
- Г) в венах

**18. Биологическая фильтрация лимфы происходит в:**

- А) лимфатических узлах
- В) лимфатических сосудах
- Б) лимфатических капиллярах
- Г) крови

**19. Адреналин вызывает**

- А) учащение сердечного ритма
- В) замедление сердечного ритма
- Б) не влияет на сердечный ритм
- Г) другой ответ

### **Задания уровня В**

***В1. Выберите три верных ответа из шести:***

***По артериям большого круга кровообращения у человека течет кровь***

- 1) от сердца
- 2) к сердцу
- 3) насыщенная углекислым газом
- 4) насыщенная кислородом
- 5) быстрее, чем в других кровеносных сосудах
- 6) медленнее, чем в других кровеносных сосудах

***В2. Установите соответствие между функцией форменного элемента крови и группой, к которой он относится***

- 1. артерии а) сосуды несущие кровь от сердца
- 2. вены б) сосуды несущие кровь к сердцу
- в) стенки толстые и упругие
- г) сосуды впадают в левое предсердие
- д) сосуды отходят от правого желудочка
- е) имеют клапаны

### **Кровь 3 вариант**

#### **Задания уровня А**

***Выберите один правильный ответ из четырех предложенных.***

***1. Омывает клетки и осуществляет обмен веществ***

- А) кровь Б) тканевая жидкость
- В) лимфа Г) все ответы верны

***2. Атомы какого металла входят в состав эритроцитов***

- А) меди Б) цинка
- В) железа Г) кальция

***3. В свертывании крови участвуют***

- А) эритроциты Б) лейкоциты
- В) тромбоциты Г) лимфоциты

***4. Клетки крови с хорошо развитыми ядрами называют***

- А) эритроциты Б) лейкоциты
- В) тромбоциты Г) все клетки содержат ядро

***5. Не растворимый белок плазмы, образующий тромб***

- А) фибриноген
- Б) протромбин
- В) фибрин

Г) белки не участвуют в свертываемости

**6. Естественный иммунитет связан:**

- А) с накоплением определенных антител в крови;
- Б) с накоплением ослабленных возбудителей болезни;
- В) с введением готовых антител в кровь человека.
- Г) ответы А и Б верны

**7. Бесцветные клетки крови, способные к амебоидному движению сквозь стенки сосудов**

- А) эритроциты Б) лейкоциты
- В) тромбоциты Г) никакие не способны

**8. Сыворотка, вводимая в организм больного для борьбы с инфекцией, содержит:**

- А) активных возбудителей Б) антитела против возбудителей
- В) ослабленных возбудителей Г) плазму крови

**9. У 15% людей на Земле:**

- А) положительный резус-фактор
- Б) отрицательный резус-фактор
- В) нейтральный резус- фактор
- Г) у всех людей одинаковый резус- фактор

**10. Фагоцитоз был открыт**

- А) И.П. Павловым
- Б) Л. Пастером
- В) И.И. Мечниковым
- Г) И.М. Сеченовым

**11. Сосуды, по которым кровь течет от сердца, называются:**

- А) артерии
- Б) вены
- В) капилляры
- Г) лимфатические сосуды

**12. Мельчайшие кровеносные сосуды**

- А) артерии
- Б) вены
- В) капилляры
- Г) лимфатические сосуды

**13. Большой круг кровообращения начинается в:**

- А) правом желудочке
- Б) левом желудочке
- В) правом предсердии

Г) левом предсердии

**14. При сокращении желудочков:**

- А) створчатые клапаны открыты, полулунные закрыты
- Б) створчатые клапаны закрыты, полулунные открыты
- В) и створчатые и полулунные клапаны закрыты
- Г) и створчатые и полулунные клапаны открыты

**15. Наибольшее давление крови наблюдается в:**

- А) крупных венах
- Б) аорте
- В) капиллярах
- Г) тканевой жидкости

**16. Сердце состоит из...**

- А) двух предсердий и одного желудочка
- Б) одного предсердия и двух желудочков
- В) двух предсердий и двух желудочков
- Г) одного предсердия и одного желудочка

**17. Почему кровь движется по сосудам?**

- А) работа сердца
- Б) разное давление в сосудах
- В) благодаря сокращению скелетных мышц
- Г) все ответы верны

**18. Донор 4-й группы крови может дать кровь больному с группой крови**

- А) любому
- Б) только второй
- В) только своей
- В) только третьей

**19. Блуждающий нерв вызывает**

- А) учащение сердечного ритма
- Б) замедление сердечного ритма
- В) не влияет на сердечный ритм
- Г) другой ответ

**Задания уровня В**

**В1. Выберите три верных ответа из шести:**

Артериальная кровь течет

1. из правого предсердия в легочную артерию
2. из левого желудочка в аорту
3. из левого предсердия в левый желудочек
4. в нижней и верхней полых венах

- 5. из легочных вен в правое предсердие
- 6. из легочных вен в левое предсердие

***В2. Установите соответствие между функцией форменного элемента крови и группой, к которой он относится***

- 1. эритроциты а) переносят O<sub>2</sub> от органов дыхания к клеткам тела
- 2. лейкоциты б) захватывают и переваривают чужеродные тела
- в) удаляют CO<sub>2</sub> из клеток и тканей
- г) не имеют ядра
- д) вырабатывают антитела
- е) имеют ядро

#### **4 вариант**

**Задания уровня А**

***1. Терморегуляцию, гуморальную регуляцию в организме осуществляет***

- А) кровь
- Б) тканевая жидкость
- В) лимфа
- Г) все ответы верны

***2. Тромбоциты – это***

- А) Крупные двояковогнутые, ядерные клетки
- Б) Маленькие безъядерные пластинки
- В) Амебовидные клетки с ядром
- Г) особый белок в крови

***3. Какой витамин необходим для образования сгустка при травмах***

- А) витамин А
- Б) витамин С
- В) витамин Д
- Г) витамин К

***4. Плазма крови на 90% состоит из..***

- А) воды
- Б) белка
- В) форменных элементов
- Г) неорганических веществ

***5. Эритроциты образуются в***

- А) красном костном мозге
- Б) желтом костном мозге
- В) в лимфатических узлах
- Г) в кровяном русле

***6. Клетки крови, способные вырабатывать антитела***

- А) лейкоциты

- Б) тромбоциты
- В) лимфоциты
- Г) эритроциты

**7. Иммуитет, возникший после перенесенного заболевания, является**

- А) естественный
- Б) искусственный
- В) пассивный
- Г) нет верного ответа

**8. Антитела – это:**

- А) особые клетки крови;
- Б) вирусы и бактерии;
- В) особые белки крови.
- Г) бактерии симбионты

**9. Сколько групп крови существует у человека:**

- А) три Б) четыре В) пять Г) шесть

**10. Резус- это**

- А) белок, которые находятся в плазме крови
- Б) заболевание крови
- В) белок, которые содержатся на эритроцитах
- Г) вещество, связанное со свертыванием крови

**11. Лимфа образуется из ...**

- А) крови
- Б) плазмы
- В) тканевой жидкости
- Г) лейкоцитов

**12. Органы кровообращения это -**

- А) сердце
- Б) сосуды
- В) сердце и сосуды
- Г) сердце, сосуды, костный мозг

**13. Сосуды, по которым кровь течет к сердцу, называются:**

- А) артерии
- Б) вены
- В) капилляры
- Г) лимфатические сосуды

**14. Малый круг кровообращения начинается в:**

- А) левом желудочке

- Б) правом желудочке
- В) правом предсердии
- Г) левом предсердии

**15. В большом круге кровообращения кровь насыщается:**

- А) кислородом
- Б) углекислым газом
- В) азотом
- Г) угарным газом

**16. Наименьшая скорость движения крови наблюдается**

- А) в аорте
- Б) в венах
- В) в капиллярах
- Г) везде одинаковая

**17. Биологическая фильтрация лимфы происходит в:**

- А) лимфатических узлах
- Б) лимфатических сосудах
- В) лимфатических капиллярах
- Г) крови

**18. В венах имеются**

- А) створчатые клапаны
- Б) полулунные клапаны
- В) кармановидные клапаны
- Г) нет клапанов в венах

**19. Ацетилхолин вызывает**

- А) учащение сердечного ритма
- Б) замедление сердечного ритма
- В) не влияет на сердечный ритм
- Г) другой ответ

#### ***Тема 5. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.***

1. Генеалогический метод.
2. Методика составления родословных и их анализ.
3. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованием.
4. Близнецовый метод.
5. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
6. Биохимический метод.

7. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.

**Тест:**

1. С помощью генеалогического метода можно выяснить:

- а) закономерности наследования признаков у человека +
- б) характер изменения генов
- в) влияние воспитания на развитие психических особенностей человека

2. С помощью генеалогического метода нельзя выяснить:

- а) закономерности наследования признаков у человека
- б) характер изменения хромосом +
- в) оба варианта верны

3. Вероятность кроссинговера между генами *A* и *B* — 7%, между генами *B* и *C* — 10%, между генами *A* и *C* — 17%. Каков вероятный порядок расположения генов в хромосоме, если известно, что они сцеплены:

- а) *B* — *C* — *A*
- б) *C* — *A* — *B*
- в) *A* — *B* — *C* +

4. С помощью какого метода было установлено наследование дальтонизма у человека:

- а) генеалогического +
- б) биохимического
- в) гибридологического

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

- а) цитогенетического
- б) генеалогического
- в) близнецового +

6. Укажите пример записи анализирующего скрещивания:

- а)  $AA \times Aa$
- б)  $Aa \times aa +$
- в)  $aa \times aa$

7. Для определения генотипа особи с доминантным признаком её скрещивают с особью, имеющей:

- а) доминантный фенотип
- б) доминантный генотип
- в) рецессивный фенотип +

8. Какое заболевание можно обнаружить с помощью генеалогического метода:

- а) полидактилию +
- б) лактазную недостаточность
- в) фенилкетонурию

9. С помощью какого метода можно отследить влияние внешней среды на развитие определённого признака или заболевания:

- а) генеалогического
- б) цитогенетического
- в) близнецового +

10. Какой метод обнаруживает нарушения работы генов, которые отвечают за обмен веществ:

- а) дерматоглифический
- б) биохимический +
- в) генеалогический

11. Какое заболевание можно выявить с помощью цитогенетического метода:

- а) синдром кошачьего крика +

- б) шизофрению
- в) альбинизм

*12. Как называется наука, изучающая рельеф кожи пальцев:*

- а) дерматоглифия
- б) дактилоскопия +
- в) пальмоскопия

*13. Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют:*

- а) цитогенетическим +
- б) генеалогическим
- в) близнецовым

*14. Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений:*

- а) цитогенетическим
- б) биохимическим
- в) гибридологическим +

*15. Сущность гибридологического метода заключается в:*

- а) скрещивании организмов +
- б) изучении этапов онтогенеза
- в) искусственном получении мутаций

*16. Сущность гибридологического метода заключается в:*

- а) изучении этапов онтогенеза
- б) анализе потомства +
- в) изучении этапов онтогенеза

*17. Одной из целей, для которых будущим матерям советуют сделать генетический прогноз на основе их анализа крови, является выявление:*

- а) пола будущего ребенка
- б) цвета глаз новорожденного
- в) хромосомных мутаций +

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

- а) они имеют внешнее сходство с родителями
- б) они имеют одинаковый генотип +
- в) они гомозиготны по всем аллелям

*19. Хромосомная болезнь человека, синдром Дауна, была изучена с помощью метода:*

- а) близнецового
- б) генеалогического
- в) цитогенетического +

*20. Метод, использованный Менделем в научных исследованиях:*

- а) генеалогический
- б) гибридологический +
- в) цитогенетический

*21. Близнецовый метод исследования проводится путем:*

- а) наблюдений за объектами исследования +
- б) исследования родословной
- в) искусственного мутагенеза

*22. Какой метод генетики используют для определения роли факторов среды в формировании фенотипа человека:*

- а) палеонтологический

- б) близнецовый +
- в) генеалогический

*23. В чём заключается популяционно-статистический метод:*

- а) сравнение фенотипов и генотипов близнецов
- б) изучение фенотипов и генотипов близнецов
- в) сбор статистических данных группы людей +

*24. В чём заключается популяционно-статистический метод:*

- а) изучение родословной человека
- б) анализ статистических данных группы людей +
- в) анализ кариотипа в норме и при наличии патологии

*25. Какова цель изучения наследственной информации человека:*

- а) выявление фенотипических признаков поколений
- б) наблюдение за деятельностью генов в онтогенезе
- в) продление жизни населения +

*26. Что относится к социально-этическим проблемам генетики человека:*

- а) работа с большим количеством хромосом
- б) невозможность экспериментального скрещивания +
- в) долгая смена поколений

*27. С какой наукой связана генетика человека:*

- а) медициной +
- б) анатомией
- в) зоологией

*28. С какой наукой связана генетика человека:*

- а) физиологией

- б) психологией
- в) антропологией +

29. С какой наукой не связана генетика человека:

- а) философией +
- б) антропологией
- в) медициной

30. Что не изучает генетика человека:

- а) причины предрасположенностей, способностей и талантов в определённой сфере деятельности
- б) влияние среды и воспитания на эмоциональное развитие +
- в) закономерности распределения генов между потомками

***Тема 6. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод.  
Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод.  
Методы пренатальной диагностики.***

1. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом.
2. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.
3. Метод дерматоглифики.
4. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).
5. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.
6. Иммуногенетический метод.
7. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).

***Тема 7. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.  
Хромосомные болезни.***

1. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).
2. Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды.
3. Фенокопии и генокопии.
4. Наследственные болезни и их классификация.

5. Хромосомные болезни.
6. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау.
7. Клиника, цитогенетические варианты.
8. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.
9. Структурные аномалии хромосом.

### ***Тема 8. Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням***

1. Аутосомно-рецессивные заболевания.
2. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.
3. Y - сцепленные заболевания.
4. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
5. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
6. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
7. Виды мультифакториальных признаков.
8. Изолированные врожденные пороки развития.
9. Гипертоническая болезнь.
10. Ревматоидный артрит.
11. Язвенная болезнь.
12. Бронхиальная астма и др.
13. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.
14. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.

### **Тема 9. Наследственное предрасположение к болезням. Диагностика наследственных заболеваний. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медикогенетическое консультирование**

1. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
2. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
3. Виды мультифакториальных признаков.
4. Изолированные врожденные пороки развития.
5. Гипертоническая болезнь.
6. Ревматоидный артрит.
7. Язвенная болезнь.
8. Бронхиальная астма и др.

9. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.
10. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.
11. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.
12. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярногенетические.
13. Виды профилактики наследственных болезней.
14. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.
15. Перспективное и ретроспективное консультирование.
16. Показания к медико-генетическому консультированию.
17. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
18. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).
19. Неонатальный скрининг.

**9.3. Типовые контрольные задания и иные материалы, необходимые для  
процедуры оценивания знаний, умений, навыков и(или) опыта  
деятельности, характеризующих формирование компетенций в  
процессе освоения образовательной программы**

**ПРИМЕРНЫЕ ТЕМЫ ДЛЯ РЕФЕРАТОВ**

1. Предмет и задачи патологии, ее связь с медико-биологическими и клиническими дисциплинами.
1. Связь нарушений обмена веществ, структуры и функции с повреждением клеток.
2. Общая этиология болезней.
3. Значение внешних и внутренних факторов, роль реактивности организма в возникновении, развитии и исходе болезни.
4. Понятия «симптомы» и «синдромы», их клиническое значение.
5. Паренхиматозные дистрофии – белковые (диспротеинозы), жировые (липидозы), углеводные.
6. Скопления белков (диспротеинозы): причины, патогенез, морфологическая характеристика, клинические проявления, исходы.
7. Жировые изменения миокарда, печени, почек.

8. Нарушения обмена гемоглобиногенных пигментов.
9. Желтухи: виды, механизмы возникновения и клинико-методологические проявления.
10. Нарушение водного обмена.
11. Типовые формы нарушений КЩР.
12. Виды нарушения КЩР.
13. Апоптоз как запрограммированная клеточная смерть.
14. Общая характеристика гипоксии.
15. Адаптивные реакции при гипоксии.
16. Значение гипоксии для организма.
17. Венозная гиперемия (венозный застой): местные и общие причинные факторы, механизмы развития и клинико – морфологические проявления.
18. Роль коллатерального кровообращения.
19. Тромбоз: определение, местные и общие факторы тромбообразования.
20. Эмболия: определение, виды, причины, клинико-морфологическая характеристика.
21. Основные формы нарушения лимфообращения.
22. Экссудация: изменения местного кровообращения и микроциркуляции. Механизмы и значение.
23. Проплиферация, механизмы формирования воспалительного клеточного инфильтрата и роль различных клеточных элементов при воспалении.
24. Гранулематозное воспаление (острое и хроническое): этиология, механизмы развития, клинико-морфологическая характеристика.
25. Регенерация, гипертрофия и гиперплазия, организация, инкапсуляция, метаплазия - определение понятий, причины, механизмы развития, виды, стадии, клинико - морфологические проявления.
26. Определение понятий: аллергия, аллерген,, сенесебилизация.
27. Анафилактический шок.
28. Аутоиммунизация и аутоиммунные болезни.

29. Синдром приобретенного иммунодефицита (СПИД). Общая характеристика, значение для организма.
30. Приспособительные реакции при гипотермии.
31. Структурно-функциональные изменения при лихорадке.
32. Клиническое значение лихорадки.
33. Структурно-функциональные изменения.
34. Причины, механизмы развития и основные проявления.
35. Патогенез и стадии шока. Значение токсемии в развитии шока.
36. Кома: общая характеристика понятия, виды коматозных состояний.
37. Этиология и патогенез опухолей. Канцерогенные агенты (химический, радиационный, вирусный).
38. Морфологический атипизм.
39. Эпителиальные опухоли: доброкачественные и злокачественные.
40. Саркома, ее виды.

### **ТЕМЫ ДЛЯ ДИСКУССИИ**

1. Общепатологические процессы как основа понимания болезней, развивающихся при поражении органов и систем.
2. Значение физических, химических (в том числе лекарственных) и биологических агентов в патологии клетки.
3. Понятие о факторах риска.
4. Патогенез и морфогенез болезней.
5. Классификация дистрофий (обратимые - необратимые, белковые, жировые, углеводные, минеральные; паренхиматозные, мезенхимальные, смешанные; приобретенные – наследственные).
6. Смешанные дистрофии – следствие нарушения обмена сложных белков и минералов.
7. Скопления липидов (липидозы): патогенез, клинико-морфологическая характеристика, методы диагностики, исходы.

8. Нарушения обмена пигментов (хромопротеидов): эндогенные пигменты, виды.
9. Нарушения обмена билирубина.
10. Образование кокрементов, их разновидности.
11. Нарушение кислотно-щелочного равновесия.
12. Механизмы развития.
13. Причины, патогенез и морфогенез, клинико-морфологическая характеристика, исходы.
14. Значение апоптоза в физиологических и патологических процессах.
15. Гипоксия в патогенезе различных заболеваний.
16. Экстренная и долговременная адаптация организма к гипоксии, закономерности формирования, механизмы и проявления.
17. Артериальная гиперемия: причины, виды, механизмы возникновения, клинико-морфологические проявления и исходы.
18. Ишемия: определение, причины, механизмы развития, клинико-морфологические проявления.
19. Инфаркт: определение, причины, клинико-морфологическая характеристика, осложнения и исходы.
20. Значение и исходы тромбоза.
21. Расстройства микроциркуляции: основные формы, причины и механизмы нарушения.
22. Медиаторы воспаления.
23. Клинико-морфологические проявления экссудации.
24. Экссудативное воспаление: серозное, фибринозное (крупозное, дифтеритическое), гнойное (флегмона, абсцесс, эмпиема), катаральное, геморрагическое, смешанное.
25. Хроническое воспаление: причины, патогенез, клеточные кооперации (макрофаги, лимфоциты, плазматические клетки, эозинофилы, фибробласты и др.); морфологические виды и исходы.
26. Роль воспаления в патологии.
27. Аллергические реакции.

28. Характеристика отдельных видов аллергических реакций.
29. Механизмы развития, структурно-функциональные характеристики, значение.
30. Иммунный дефицит: понятие, этиология, классификация.
31. Структурно-функциональные расстройства в организме.
32. Стадии лихорадки. Формы лихорадки в зависимости от степени подъема температуры и типов температурных кривых.
33. Отличие лихорадки от гипертермии.
34. Стадии, механизмы развития и проявления стресса.
35. Коллапс как форма острой сосудистой недостаточности.
36. Шок: общая характеристика, виды шока.
37. Клинико- морфологические проявления при шоковых состояниях различного происхождения.
38. Общие механизмы развития и клинико- морфологические проявления коматозных состояний, значение для организма.
39. Морфогенез опухоли.
40. Доброкачественные и злокачественные опухоли: разновидности и сравнительная характеристика.
41. Мезенхимальные опухоли: доброкачественные и злокачественные.