

**ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ АВТОНОМНАЯ
НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
«НАЦИОНАЛЬНЫЙ ИННОВАЦИОННЫЙ КОЛЛЕДЖ»**

РАССМОТРЕНО:

На заседании методического совета
Протокол № 1 от 31.08.2023г.
Председатель З.А. Алиева
(подпись) (И.О.Фамилия)

УТВЕРЖДАЮ:

Директор ПОАНО «НИК»
Аминова Г.Г.
31.08.2023г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

**для проведения текущего контроля успеваемости, промежуточной
аттестации обучающихся по учебной дисциплине**

**ОП.06. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ**

по программе подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ)
по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело
на базе основного общего образования
форма обучения: очная, очно-заочная

Махачкала-2023

Оглавление

1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения основной образовательной программы
2. Описание перечня оценочных средств и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования
3. Оценочные средства характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения основной образовательной программы
4. Описание шкал оценивания компетенций на различных этапах их формирования
5. Описание процедуры оценивания знаний и умений, характеризующих этапы формирования компетенций

1. Перечень компетенций с указанием этапов их формирования в процессе освоения основной образовательной программы

Основной задачей оценочных средств является контроль и оценивание уровня освоения компетенций и умений.

Оценочные средства для контроля знаний и умений, формируемых дисциплиной «Генетика человека с основами медицинской генетики», оцениваемые компоненты компетенций отражены в таблице.

Таблица № 1

	Контролируемые разделы (темы) дисциплины*	Код контролируемой компетенции (или ее части)	Наименование оценочного средства
1	История развития генетики.	ОК-1,2,3. ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4.1.-4.6.	Устный опрос.
2	Цитологические основы наследственности.	ОК-1,2,3. ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4.1.-4.6.	Ситуационные задачи
3	Деление клетки: Амитоз, митоз и мейоз.	ОК-1,2,3. ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4.1.-4.6.	Разноуровне вые задания
4	Законы Г. Менделя. Наследование групп крови.	ОК-1,2,3. ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4.1.-4.6.	Устный опрос. Практические задания
5	Методы изучения наследственности человека.	ОК-1,2,3. ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4.1.-4.6.	Разноуровне вые задания,.
6	Хромосомные болезни	ОК-1,2,3. ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4.1.-4.6.	Устный опрос. Кейс задач
7	Генные болезни.	ОК-1,2,3. ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4.1.-4.6.	Устный опрос. Разноуровне вые задания
	Наследственное предрасположение к болезням.	ОК-1,2,3. ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4.1.-4.6.	Устный опрос. Разноуровне вые задания
	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	ОК-1,2,3. ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4.1.-4.6.	Устный опрос. Разноуровне вые задания
	Медико-генетическая Консультация.	ОК-1,2,3. ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4.1.-4.6.	Устный опрос. Разноуровне вые задания

* Наименование темы (раздела) или тем (разделов) берется из рабочей программы дисциплины.

2. Описание перечня оценочных средств и критериев оценивания компетенций на различных этапах их формирования

Таблица № 2

№ п/п	Наименование оценочного средства	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в фонде
	2	3	4
1	устный опрос	Средство контроля усвоения учебного материала темы, раздела или разделов дисциплины, организованное как учебное занятие в виде собеседования преподавателя с обучающимися.	Вопросы по темам/разделам дисциплины
2	Практическая работа	Средство проверки умений применять полученные знания для решения задач определенного типа по теме или разделу	Комплект заданий по вариантам
3	Разноуровневые задачи и задания	<p>Различают задачи и задания:</p> <p>а) репродуктивного уровня, позволяющие оценивать и диагностировать знание фактического материала (базовые понятия, алгоритмы, факты) и умение правильно использовать специальные термины и понятия, узнавание объектов изучения в рамках определенного раздела дисциплины;</p> <p>б) реконструктивного уровня, позволяющие оценивать и диагностировать умения синтезировать, анализировать, обобщать фактический и теоретический материал с формулированием конкретных выводов, установлением причинно-следственных связей;</p> <p>в) творческого уровня, позволяющие оценивать и диагностировать умения, интегрировать знания различных областей, аргументировать собственную точку зрения.</p>	Комплект разноуровневых задач и заданий

3. Оценочные средства характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения основной образовательной программы

Перечень вопросов для опроса.

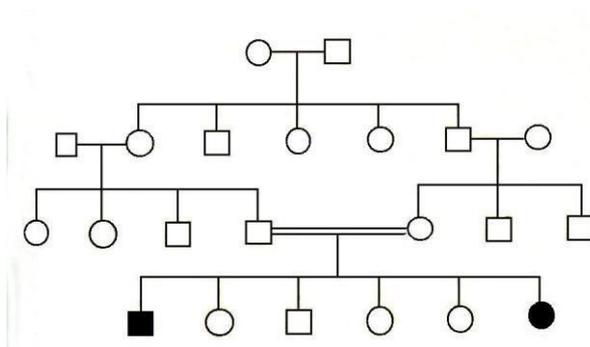
1. Назовите цели и задачи клинико-генеалогического метода?
2. Почему при анализе родословной учитываются данные акушерства?
3. Назовите основные черты родословной с аутосомно-доминантным типом наследования?

4. Назовите основные черты родословной с аутосомно-рецессивным типом наследования?
5. Назовите основные черты родословной с X- сцепленным - доминантным типом наследования?
6. Назовите основные черты родословной с X- сцепленным -рецессивным типом наследования?
7. Что такое цитоплазматическое наследование?
8. На какие группы принято делить хромосомные болезни?
9. Что является причиной развития моногенных болезней?
10. Назовите общие признаки мультифакториального наследования?
11. Перечислите основные причины возникновения синдрома Дауна?
12. Перечислите основные клинические данные синдрома Дауна?
13. Перечислите основные причины возникновения синдрома Патау?
14. Перечислите основные клинические данные синдрома Дауна.
15. Перечислите основные клинические данные синдрома Клайнфельтера?
16. Перечислите основные клинические данные синдрома Шерешевского-Тернера?
17. Перечислите основные клинические данные синдрома трисомии-X?
18. Какой тип наследования имеют генные болезни?
19. Приведите примеры генных болезней нарушения аминокислотного обмена.
20. Перечислите основные клинические данные фенилкетонурии?
21. Перечислите основные клинические данные гликогеновой болезни?
22. Перечислите основные клинические данные галактоземии?
23. Перечислите основные клинические данные болезни Нимана-Пика?
24. Перечислите основные клинические данные болезни Гоше?
25. Перечислите основные клинические данные амовратической идиотии?
26. Перечислите основные клинические данные анреногенитального синдрома?
27. Перечислите основные клинические данные гликогеновой болезни?
28. В чем суть метода моделирования?
29. В чем суть близнецового метода?
30. В чем суть иммуногенетического метода?
31. В чем суть популяционно-генетического метода?
32. Что такое пренатальная диагностика?
33. В чем суть просеивающих методов диагностики?
34. Что относят к неинвазивным методам диагностики?
35. Что такое хорион- и плацентобиопсия?
36. Что такое амниоцентез?
37. Что такое кордоцентез?
38. Что такое фетоскопия?
39. Что такое медико-генетическое консультирование?
40. Назовите цели медико-генетического консультирования?
41. Какие показания выделяют для медико-генетического консультирования?
42. какие функции выполняет врач-генетик?
43. Укажите оценку риска при рождении ребенка?
44. Объясните этапы консультирования?
45. Какова тактика врача в медико-генетическом консультировании?
46. Что изучает генетика (медицинская генетика)?
47. Дайте определения основным терминам генетики.
48. Что такое сцепление генов (сцепление с полом)?
49. Охарактеризуйте формы взаимодействия неаллельных генов.

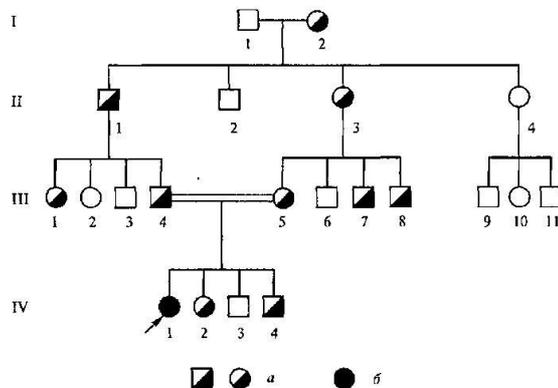
50. Дайте определение наследственности и изменчивости.
51. Какие формы изменчивости вам известны?
52. Приведите классификацию мутаций по уровню изменений наследственного материала.
53. Дайте характеристику методам изучения наследственности человека
54. Дать определение клинко-генеалогическому методу.
55. Классификация наследственных заболеваний.
 56. Дайте краткую характеристику хромосомных, генных и мультифакториальных заболеваний.
 57. Дайте характеристику клинической картины хромосомных заболеваний связанных с числовыми аномалиями половых хромосом, с числовыми аномалиями аутосом, со структурой хромосом.
 58. Дайте характеристику генных болезней, их классификация.
 59. Охарактеризуйте принципы составления родословных схем.
 60. Дайте характеристику аутосомно- доминантному, рецессивному, X- сцепленному, Y – сцепленному типам наследования.
 61. Какое наследование называется мультифакториальным?
 62. Основные принципы медико-генетического консультирования.
 63. Что такое биотехнологии?

Практические задания

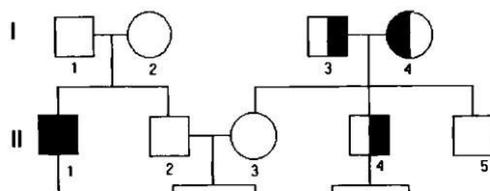
1. Определить тип родословной и сделать ее анализ



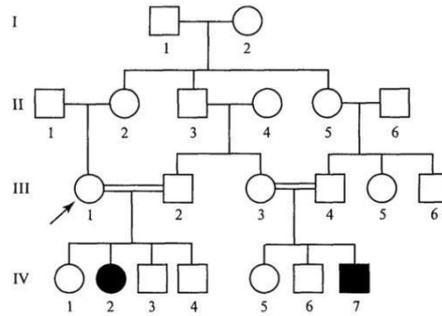
2. Определить тип родословной и сделать ее анализ



3. Определить тип родословной и сделать ее анализ



4. Определить тип родословной и сделать ее анализ



Банк разноуровневых ситуационных задач

- У человека доминантный ген - Д вызывает аномалию развития скелета - черепно-ключичный дизостоз (изменение костей черепа и редукция ключиц). Оба родителя страдают черепно-ключичным дизостозом. Ребенок от этого брака имеет нормальное строение скелета. Определить генотипы обоих родителей и ребенка.
- У человека близорукость (М) доминирует над нормальным зрением, а карие глаза (В) над голубыми.

Единственный ребенок близоруких кареглазых родителей имеет голубые глаза и нормальное зрение. Установить генотипы всех троих членов семьи.
- У человека I группа крови обусловлена рецессивным геном I^O , II группа – геном I^A , III группа – геном I^B . При определении групп крови у ребенка и его родителей установлено следующее:

группа крови ребенка - I; матери - I; отца - II. Определить генотип отца ребенка.
- Отец с курчавыми волосами (доминантный признак) и без веснушек, а мать с прямыми волосами и с веснушками (доминантный признак) имеют троих детей. Все дети имеют веснушки и курчавые волосы. Напишите генотипы родителей и детей.
- У человека цветовая слепота обусловлена рецессивным геном (с), а нормальное цветовое зрение его доминантной аллелью (С). Ген цветовой слепоты локализован в X-хромосоме. Женщина с нормальным зрением, отец которой страдал цветовой слепотой, вышла замуж за мужчину с нормальным зрением. Установить вероятность рождения ребенка с цветовой слепотой.
- У двух здоровых родителей родился ребенок альбинос. Второй ребенок был нормальным. Доминантный или рецессивный ген определяет альбинизм? Определить генотипы родителей и детей.
- В родильном доме перепутали двух детей. Первая пара родителей имеет I и II группы крови, вторая пара – II и IV. Один ребенок имеет II группу, а второй – I группу. Определить родителей обоих детей.

8. У голубоглазого темноволосого отца и кареглазой светловолосой матери четверо детей, каждый из которых отличается от другого по одному из данных признаков. Каковы генотипы родителей?
9. Короткопалость, близорукость и альбинизм кодируются рецессивными генами, расположенными в разных хромосомах. Короткопалый, близорукий мужчина с нормальной пигментацией женился на здоровой женщине-альбиноске. Их первый ребенок был короткопал, второй – близорук, третий – альбинос. Определить генотипы родителей и детей.
10. Организм имеет генотип $AaBbCCddEE$. Написать типы гамет, которые он образует, учитывая то, что каждая пара генов расположена в разных парах гомологичных хромосом.
11. Катаракта и полидактилия (многопалость) вызываются доминантными аллелями двух генов, расположенных в одной паре аутосом. Женщина унаследовала катаракту от отца, а многопалость – от матери. Определить возможные фенотипы детей от ее брака со здоровым мужчиной. Кроссинговер отсутствует.
12. Отсутствие потовых желез у людей – рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Мужчина, у которого отсутствуют потовые железы, женился на женщине, в семье которой никогда не встречалось это заболевание. Какова вероятность рождения у них детей с подобной аномалией?
13. Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) располагается в X-хромосоме. Женщина с нормальным зрением (отец ее был дальтоником) выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, отец которого был дальтоником. Определить возможные фенотипы потомства.
14. Перепончатопалость передается через Y-хромосому. Определить возможные фенотипы детей от брака перепончатопалого мужчины и нормальной женщины.
15. Ген доминантного признака шестипалости (A) локализован в аутосоме. Ген рецессивного признака дальтонизма (d) расположен в X-хромосоме. От брака шестипалого мужчины-дальтоника и здоровой женщины родился шестипалый сын-дальтоник и здоровая дочь. Каковы генотипы родителей и детей?
16. У человека альбинизм и способность преимущественно владеть левой рукой – рецессивные признаки, наследующиеся независимо. Каковы генотипы родителей с нормальной пигментацией и владеющих правой рукой, если у них родился ребенок альбинос и левша?
17. У человека праворукость доминирует над леворукостью, кареглазость над голубоглазостью. Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родилось двое детей – кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака этого же мужчины с кареглазой правой родилось девять кареглазых детей, оказавшихся правшами. Определить генотипы мужчины и обеих женщин.
18. Глухота и болезнь Вильсона (нарушение обмена меди) – рецессивные признаки. От брака глухого мужчины и женщины с болезнью Вильсона родился ребенок с

обеими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?

19. Короткопалость, близорукость и альбинизм кодируются рецессивными генами, расположенными в разных хромосомах. Короткопалый, близорукий мужчина с нормальной пигментацией женился на здоровой женщине-альбиноске. Их первый ребенок был короткопал, второй – близорук, третий – альбинос. Определить генотипы родителей и детей.
20. Карий цвет глаз, темные волосы и владение правой рукой – доминантные признаки, которые наследуются независимо. Отец – кареглазый темноволосый левша, мать – голубоглазая светловолосая правша. В семье имеются: сын – голубоглазый светловолосый левша, и дочь – кареглазая темноволосая правша. Определить генотипы всех членов семьи.
21. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. Мужчина, больной гемофилией, женился на здоровой женщине (все ее предки были здоровы). У них родилась здоровая дочь. Определить вероятность рождения больного гемофилией ребенка от брака этой дочери со здоровым мужчиной.
22. Отсутствие потовых желез у людей – рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Мужчина, у которого отсутствуют потовые железы, женился на женщине, в семье которой никогда не встречалось это заболевание. Какова вероятность рождения у них детей с подобной аномалией?
23. У человека гемофилия детерминирована сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Какова вероятность рождения больного ребенка от брака с генотипически здоровым партнером: мужчины, брат которого страдает гемофилией;
24. У человека гемофилия детерминирована сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Какова вероятность рождения больного ребенка от брака с генотипически здоровым партнером: здоровой женщины, имеющей такого брата?
25. Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) располагается в X-хромосоме. Женщина с нормальным зрением (отец ее был дальтоником) выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, отец которого был дальтоником. Определить возможные фенотипы потомства.
26. Рецессивный ген дальтонизма локализован в X-хромосоме. От брака женщины с нормальным зрением, родственники которой страдали дальтонизмом, и мужчины с нормальным зрением, у отца которого была цветовая слепота, родились три дочери с нормальным зрением и два сына с цветовой слепотой. Каковы генотипы родителей и потомства? От кого из родителей мальчики получили ген дальтонизма?

27. Перепончатопалость передается через Y-хромосому. Определить возможные фенотипы детей от брака перепончатопалого мужчины и нормальной женщины.
28. Рецессивные гены, кодирующие признаки гемофилии и дальтонизма, сцеплены с X-хромосомой. Мужчина, больной гемофилией, женится на здоровой женщине, отец которой был дальтоником, но не гемофиликом. Какое потомство получится от брака их дочери со здоровым мужчиной?
29. Ген доминантного признака шестипалости (A) локализован в аутосоме. Ген рецессивного признака дальтонизма (d) расположен в X-хромосоме. От брака шестипалого мужчины-дальтоника и здоровой женщины родился шестипалый сын-дальтоник и здоровая дочь. Каковы генотипы родителей и детей?
30. У человека отсутствие потовых желез вызывается рецессивным, сцепленным с X-хромосомой, геном, а один из видов глухоты – рецессивным аутосомным геном. У нормальной пары родился ребенок с двумя этими аномалиями. Каковы генотипы родителей и ребенка?
31. Способность человека ощущать горький вкус фенилтиомочевины (ФТМ) – доминантный признак, ген которого (T) локализован в 17-й аутосоме. В семье мать и дочь ощущают вкус ФТМ, а отец и сын не ощущают. Определить генотипы всех членов семьи.
32. Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.
33. От скрещивания комолого (безрогатого) быка с рогатыми коровами получились комолые и рогатые телята. У коров комолых животных в родословной не было. Какой признак доминирует? Каков генотип родителей и потомства?
34. У Пети и Саши карие глаза, а у их сестры Маши – голубые. Мама этих детей голубоглазая, хотя ее родители имели карие глаза. Какой признак доминирует? Какой цвет глаз у папы? Напишите генотипы всех перечисленных лиц.
35. Фенилкетонурия (нарушение аминокислотного обмена) наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?

Эталон ответов к ситуационным задачам

1. Генотипы: мать - Дд, отец - Дд, ребенок - дд.
2. Генотипы: мать – МмВв, отец – МмВв, ребенок – ммвв.
3. Генотип отца – $I^A I^0$.
4. Генотипы: мать – ааВВ, отец – Аавв, дети – АаВв.
5. Один из четырех детей – мальчик ($X^c Y$) 25% родится со световой слепотой.
6. Альбинизм определяется рецессивным геном. Генотипы родителей и нормального ребенка – Аа. Генотип ребенка-альбиноса – аа.
7. Первая пара – родители второго ребенка. Вторая пара – родители первого ребенка.
8. Генотип отца – ааВв, матери – Ааbb.
9. Генотип мужчины – ааbbСс, женщины – АаВвсс, короткопалого ребенка – ааВвСс, близорукого – АаbbСс, альбиноса – АаВвсс.
10. АВСdE, AbCdE, aBCdE и abCdE.
11. 50% детей будут многопальными, 50% – унаследуют катаракту.
12. Все девочки будут являться фенотипически здоровыми носительницами заболевания. Все мальчики будут здоровыми фенотипически и генотипически. Вероятность рождения больных детей в данной семье равна нулю.
13. Половина мальчиков будут здоровыми фенотипически и генотипически, а половина – больными. Половина девочек будут являться фенотипически и генотипически здоровыми, половина – носительницами дальтонизма.
14. Все девочки будут здоровы, а мальчики будут перепончатопальными.
15. Генотип матери – aaX^DX^d , отца – AaX^dY , дочери – aaX^DX^d , сына – AaX^dY .
16. Родители гетерозиготны по каждой паре признаков и их генотип – АаВв.
17. Генотип мужчины – ааВв, его первой жены – АаВв, второй – (возможно) ААВВ.
18. ♀ Ааbb, ♂ ааВв - родители

АаВв	аbb	аВв	аbb
зоров	и. Вильсона	глухота	глухота,
5%	5%	5%	и. Вильсона
			5%

Вероятность рождения здорового ребенка равна отношению числа ожидаемых событий (рождение здорового ребенка – 1) к числу всех возможных событий (4), в данном случае она равна 1/4 (25%).

19. Генотип мужчины – $aabbCc$, женщины – $AaBbcc$, короткопалого ребенка – $aaBbCc$, близорукого – $AabbCc$, альбиноса – $AaBbcc$.
20. Генотип отца – $AaBbcc$, матери – $aabbCc$, сына – $aabbcc$, дочери – $AaBbCc$.
21. Родители
- | | | | |
|--------------------|------------------|-----------|-----------|
| $\text{♀} X^A X^A$ | $\text{♂} X^a Y$ | | |
| здоровая | × | гемофилия | |
| $X^A X^A$ | $X^A X^a$ | $X^A Y$ | $X^a Y$ |
| здоровая | носитель | здоров | гемофилия |
| 25% | 5% | 5% | 5% |
22. Все девочки будут являться фенотипически здоровыми носительницами заболевания. Все мальчики будут здоровыми фенотипически и генотипически. Вероятность рождения больных детей в данной семье равна нулю.
23. Вероятность равна 0.
24. Вероятность равна 25% (половина мальчиков может оказаться больными).
25. Половина мальчиков будут здоровыми фенотипически и генотипически, а половина – больными. Половина девочек будут являться фенотипически и генотипически здоровыми, половина – носительницами дальтонизма.
26. Генотип мужчины – $X^D Y$. Женщина несет генотип $X^D X^d$, генотип обоих сыновей – $X^d Y$. Генотип дочерей может быть $X^D X^D$ или $X^D X^d$. Мальчики получили ген дальтонизма от матери.
27. Все девочки будут здоровы, а мальчики будут перепончатопальными.
28. Генотип мужчины – $X^{aB} Y$, генотип женщины – $X^{AB} X^{Ab}$. генотип дочери может быть $X^{aB} X^{Ab}$ или $X^{aB} X^{AB}$. Задача решается двумя вариантами. В первом случае – 25% детей (половина мальчиков) будут болеть гемофилией, во втором – половина мальчиков будет страдать гемофилией, а половина – дальтонизмом.
29. Генотип матери – $aaX^D X^d$, отца – $AaX^d Y$, дочери – $aaX^D X^d$, сына – $AaX^d Y$.
30. Генотип родителей – $AaX^B X^b$ и $AaX^B Y$, ребенка – $aaX^b Y$.
31. Генотип матери и дочери – Tt , отца и сына – tt .
32. Вероятность рождения ребенка, больного шизофренией, равна 25% (1/4).
33. Доминантным является признак комолости. Генотип быка – Aa , коров – aa , телят – Aa и aa .
34. Генотип бабушки и дедушки со стороны матери – Aa , матери и дочери – aa , отца и сыновей – Aa . Доминирующим является признак карего цвета глаз.
35. Вероятность рождения больного ребенка равна 0.

Примеры решения и задач

Наследования при моногибридном скрещивании.

Задача №1

Напишите генотипы, соответствующие следующим фенотипам:

голубой цвет глаз; карий цвет глаз;
волнистые волосы; прямые волосы.

Ответ:

Голубой цвет глаз и прямые волосы - это рецессивные признаки, поэтому их обозначают - aa .

Карий цвет глаз и волнистые волосы - это доминантные признаки, их обозначают - AA или Aa

Задача №2

Напишите возможные варианты гамет для организмов со следующими генотипами:

AA
 BB
 CC

Ответ: A ; B ; C

Задача №3

Условие: Определите генотипы потомства от брака кареглазых гетерозиготных родителей.

Условие: A - карие глаза
 a - голубые глаза

Определить F_1 -?

Гетерозиготные кареглазые родители Aa

$AaAa$

aAa

1

A

$aAaaa$

карие карие голубые

происходит расщепление признаков,
согласно второму закону Менделя:

По фенотипу 3:1

По генотипу 1:2:1

Задача №4

Условие: Определите генотипы родителей, если у матери имеется седая прядь волос на лбу, а у отца нет; из двух детей в семье, один имеет седую прядь, а другой - нет.

Условие: A - наличие седой пряди
 a - отсутствие седой пряди

Решение:

Один ребенок не имеет седой пряди -

определите генотипы родителей.

начит он должен быть гомозиготным по рецессивному признаку - aa; точно такой же генотип (aa) будет иметь и его отец. Мать гетерозиготна, так как один ее ребенок имеет седую прядь, а другой - не имеет.

aaa

/a

a

1 aa

седая прядь

нет седой пряди

Закономерности наследования при дигибридном скрещивании

Задача №1

Условие: Единственный ребенок близоруких кареглазых родителей имеет голубые глаза и нормальное зрение.

Определить: а) генотипы всех трех членов семьи; б) рождение каких детей можно ожидать в этой семье.

) Дано: - карие глаза
 - голубые глаза
 - близорукость
 - нормальное зрение

Определите генотипы P и F1

Решение:

генотип ребенка - aавв

по генотипу ребенка определяем гаметы, которые он мог получить от отца и матери.

1 aавв - ребенок с голубыми глазами и нормальным зрением

aавв

от одного

от другого

родителя

родителя

гаметы, несущие рецессивные признаки, должны быть в генотипе обоих родителей, значит, их генотипы AaBb.

б) Дано:

A - карие глаза

a - голубые глаза

B - близорукость

b - нормальное зрение

P -

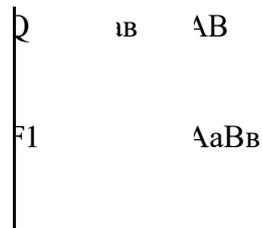
Решение:

PAaBbAaBb

Q

AB/Ab/aB/ab

Ab/Ab/aB/ab



Ответ: все дети будут с вьющимися волосами и веснушками.

Сцепленное с полом наследование

Задача №1

Условие: Рecessивный ген, обуславливающий цветовую слепоту (дальтонизм), локализован в X- хромосоме.

Напишите генотипы мужчины и женщины, страдающих цветовой слепотой.

<p>Дано:</p> <p>A - норма</p> <p>a – дальтонизм</p> <p>X – сцеплено</p> <hr style="width: 50%; margin: 10px auto;"/> <p>Определить генотипы</p>	<p>Решение:</p> <p>$X^a X^a ; X^a Y$</p>
---	---

Задача №2

Почему кошки бывают черепахового цвета, а коты - нет.

<p>Дано:</p> <p>XВ _ черная окраска</p> <p>Xв – рыжая</p> <p>XВ Xв - черепаховая окр</p>	<p>У кошек черепаховый цвет (трехцветный окрас) сцеплен полом (с X - хромосомой).</p> <p>Возможны: кошки XВ XВ; XВ Xв; XвXв</p> <p style="padding-left: 100px;">черная черепаховая рыжая</p> <p>коты XВ Y Xв Y</p> <p style="padding-left: 100px;">черный рыжий</p>
--	---

Для примера скрестим рыжего кота с черепаховой кошкой

<p>Дано: XВ Y - рыжий кот</p> <p>XВ Xв - черепаховая кошка</p> <hr style="width: 50%; margin: 10px auto;"/>	<p>Решение:</p> <table style="width: 100%; border-collapse: collapse;"> <tr> <td style="border-right: 1px solid black; padding-right: 10px; text-align: center;">P</td> <td style="padding-left: 10px;">XВ Xв</td> <td style="padding-left: 100px;"></td> <td style="padding-left: 10px;">XВ Y</td> </tr> <tr> <td style="border-right: 1px solid black; padding-right: 10px; text-align: center;">Q</td> <td></td> <td style="padding-left: 100px;">X</td> <td></td> </tr> <tr> <td style="border-right: 1px solid black; padding-right: 10px; text-align: center;">F1</td> <td style="padding-left: 10px;">XВ Xв ; XВ Y ;</td> <td style="padding-left: 100px;">XвXв ;</td> <td style="padding-left: 10px;">Xв Y</td> </tr> <tr> <td style="border-right: 1px solid black;"></td> <td style="padding-left: 100px;">череп.черный</td> <td style="padding-left: 100px;">рыжая</td> <td style="padding-left: 100px;">рыжий</td> </tr> <tr> <td style="border-right: 1px solid black;"></td> <td style="padding-left: 100px;">кошка</td> <td style="padding-left: 100px;">кот</td> <td style="padding-left: 100px;">кошка кот</td> </tr> </table>	P	XВ Xв		XВ Y	Q		X		F1	XВ Xв ; XВ Y ;	XвXв ;	Xв Y		череп.черный	рыжая	рыжий		кошка	кот	кошка кот
P	XВ Xв		XВ Y																		
Q		X																			
F1	XВ Xв ; XВ Y ;	XвXв ;	Xв Y																		
	череп.черный	рыжая	рыжий																		
	кошка	кот	кошка кот																		

Ответ:

- черепаховая кошка
- черный кот
- рыжая кошка
- рыжий кот
-
-
- **Группы крови**

Различают четыре группы крови.

Группа крови - наследственный признак, зависящий от одного гена, имеющего не 2, как обычно, а 3 аллели.

I (0) - обусловлена наличием рецессивного гена - a , и может быть только в гомозиготном состоянии. Ее генотип - aa ;

II (A) - обусловлена наличием доминантного гена - A , и может быть как в гомо- так и в гетерозиготном состоянии. Ее генотип - AA ; Aa ;

III (B) - обусловлена наличием доминантного гена - B , и может быть как в гомо- так и в гетерозиготном состоянии. Ее генотип - BB ; Bb ;

IV (AB) - обусловлена наличием двух доминантных взаимодействующих доминантных генов - A и B , и может быть только в гетерозиготном состоянии. Ее генотип - AB .

Задача №1

Отец имеет IV группу крови, а мать - I. Какие группы крови можно ожидать от этого брака.

Дано:	Решение:
I – aa	$aa \times A^A B^B$
IV – $a^A a^B$	Q a $a^A a^B$
-----	F1 $a^A a$ $a^B a$
F1 - ?	I группа III группа

Ответ: 50% - II группа крови; 50% - III группа крови.

4. Описание шкал оценивания компетенций на различных этапах их формирования

Шкала оценивания	Уровень освоения компетенции	Результат освоения компетенции
зачтено	высокий	обучающийся, овладел элементами компетенции «знать», «уметь» и «владеть», проявил всесторонние и глубокие знания программного материала по дисциплине, освоил основную и дополнительную литературу, обнаружил творческие способности в понимании, изложении и практическом использовании усвоенных знаний.
	достаточный	обучающийся овладел элементами компетенции «знать» и «уметь», проявил полное знание программного материала по дисциплине, освоил основную рекомендованную литературу, обнаружил стабильный характер знаний и умений и проявил способности к их самостоятельному применению и обновлению в ходе последующего обучения и практической деятельности.
	низкий	обучающийся овладел элементами компетенции «знать», проявил знания основного программного материала по дисциплине в объеме, необходимом для последующего обучения и предстоящей практической деятельности, изучил основную рекомендованную литературу, допустил неточности в ответе на экзамене, но в основном обладает необходимыми знаниями для их устранения при корректировке со стороны экзаменатора.
незачтено	компетенции не сформированы	обучающийся не овладел ни одним из элементов компетенции, обнаружил существенные пробелы в знании основного программного материала по дисциплине, допустил принципиальные ошибки при применении теоретических знаний, которые не позволяют ему продолжить обучение или приступить к практической деятельности без дополнительной подготовки по данной дисциплине.

Отметка за зачет по предмету выставляется с учетом полученных отметок в соответствии с правилами математического округления.

Рекомендации по проведению зачета

1. обучающиеся должны быть заранее ознакомлены с требованиями к зачету, критериями оценивания.

2. Необходимо выяснить на зачете, формально или нет владеет обучающийся знаниями по данному предмету. Вопросы при ответе по билету помогут выяснить степень понимания обучающимся материала, знание им связей излагаемого вопроса с другими изучавшимися им понятиями, а практические задания – умения применять знания на практике.

3. На зачете следует выяснить, как обучающийся знает программный материал, как он им овладел к моменту зачета, как он продумал его в процессе обучения и подготовки к зачету.

4. При устном опросе целесообразно начинать с легких, простых вопросов, ответы на которые помогут подготовить обучающегося к спокойному размышлению над дальнейшими более трудными вопросами и практическими заданиями.

5. Тестирование по дисциплине проводится либо в компьютерном классе, либо в аудитории на бланке с тестовыми заданиями.

Во время тестирования обучающиеся могут пользоваться калькулятором. Результат каждого обучающегося оценивается в соответствии с оценочной шкалой.

6. Выполнение практических заданий осуществляется в учебной аудитории. Результат каждого обучающегося оценивается в соответствии с оценочной шкалой.

Критерии и шкала оценивания уровней освоения компетенций

Шкала оценивания	Уровень освоения компетенции	Результат освоения компетенции
отлично	высокий	обучающийся, овладел элементами компетенции «знать», «уметь» и «владеть», проявил всесторонние и глубокие знания программного материала по дисциплине, освоил основную и дополнительную литературу, обнаружил творческие способности в понимании, изложении и практическом использовании усвоенных знаний.
хорошо	достаточный	обучающийся овладел элементами компетенции «знать» и «уметь», проявил полное знание программного материала по дисциплине, освоил основную рекомендованную литературу, обнаружил стабильный характер знаний и умений и проявил способности к их самостоятельному применению и обновлению в ходе последующего обучения и практической деятельности.
удовлетворительно	низкий	обучающийся овладел элементами компетенции «знать», проявил знания основного программного материала по дисциплине в объеме, необходимом для последующего обучения и предстоящей практической деятельности, изучил основную рекомендованную литературу, допустил неточности в ответе на экзамене, но в основном обладает необходимыми знаниями для их устранения при корректировке со стороны экзаменатора.
неудовлетворительно	компетенции не сформированы	обучающийся не овладел ни одним из элементов компетенции, обнаружил существенные пробелы в знании основного программного материала по дисциплине, допустил принципиальные ошибки при применении теоретических знаний, которые не позволяют ему продолжить обучение или приступить к практической деятельности без дополнительной подготовки по данной дисциплине.

Критерии оценки задач:

- Оценка «отлично» выставляется студенту, если ответ полностью соответствует данной теме.
- Оценка «хорошо» ставится студенту, если ответ верный, но допущены некоторые неточности;
- Оценка «удовлетворительно» ставится студенту, если ответ является неполным и имеет существенные логические несоответствия;
 - оценка «неудовлетворительно» если тема не раскрыта.

Критерии оценки решения ситуационной задачи:

- 5 «отлично» – комплексная оценка предложенной ситуации, знание теоретического материала, правильный выбор и выполнение действий, верное анатомио-физиологическое обоснование решения, самостоятельное формулирование выводов.
- 4 «хорошо» – комплексная оценка предложенной ситуации, незначительные затруднения при выполнении действий и формулировании выводов.
- 3 «удовлетворительно» – затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации; выполнение действий с помощью преподавателя.
- 2 «неудовлетворительно» – неверная оценка ситуации; неправильное решение задачи.

5. Описание процедуры оценивания знаний и умений, характеризующих этапы формирования компетенций

Оценка знаний, умений, навыков, характеризующих этапы формирования компетенций по дисциплине «ОП.06 генетика человека с основами медицинской генетики» осуществляется в ходе текущего и промежуточного контроля. Текущий контроль организуется в формах: устного опроса (беседы, индивидуального опроса, докладов, сообщений); контрольных работ; проверки письменных заданий (эссе, рефератов); тестирования.

Промежуточный контроль осуществляется в формах зачета и итогового экзамена. Каждая форма промежуточного контроля должна включать в себя теоретические вопросы, позволяющие оценить уровень освоения студентами знаний и практические задания, выявляющие степень сформированности умений и навыков.

Процедура оценивания компетенций обучающихся основана на следующих принципах: периодичности проведения оценки, многоступенчатости оценки по устранению недостатков, единства используемой технологии для всех обучающихся, выполнения условий сопоставимости результатов оценивания, соблюдения последовательности проведения оценки.

Краткая характеристика процедуры реализации текущего и промежуточного контроля для оценки компетенций обучающихся включает:

Устный опрос – устный опрос по основным терминам может проводиться в начале/конце лекционного или семинарского занятия в течение 15-20 мин. Либо устный опрос проводится в течение всего семинарского занятия по заранее выданной тематике.

Контрольная задания- выполняется письменно, по завершению усвоения темы для выяснения уровня усвоения данной темы по следующим позициям: умение систематизировать знания; точное, осмысленное воспроизведение изученных сведений; понимание сущности процессов; воспроизведение требуемой информации в полном объеме. Количество вопросов в каждом варианте - 3 задания (теоретический и практический) Отведенное время – 45 мин

Разноуровневые задания (кейс задания, ситуационные задачи) . Цель решения задач — обучить студентов умению проводить анализ реальных ситуаций.

- Самостоятельное выполнение задания;
- Анализ и правильная оценка ситуации, предложенной в задаче;
- Правильность выполняемых действий и их аргументация;
- Верное анатомио-физиологическое обоснование решения;
- Самостоятельное формулирование выводов;

Отметка за экзамен по предмету выставляется с учетом полученных отметок в соответствии с правилами математического округления.

Рекомендации по проведению экзамену

1. обучающиеся должны быть заранее ознакомлены с требованиями к экзамену, критериями оценивания.

2. Необходимо выяснить на экзамене, формально или нет владеет обучающийся знаниями по данному предмету. Вопросы при ответе по билету помогут выяснить степень понимания обучающимся материала, знание им связей излагаемого вопроса с другими изучаемыми им понятиями, а практические задания – умения применять знания на практике.

3. На экзамене следует выяснить, как обучающийся знает программный материал, как он им овладел к моменту экзамена, как он продумал его в процессе обучения и подготовки к экзамену.

4. При устном опросе целесообразно начинать с легких, простых вопросов, ответы на которые помогут подготовить обучающегося к спокойному размышлению над дальнейшими более трудными вопросами и практическими заданиями.

5. Выполнение практических заданий осуществляется в учебной аудитории. Результат каждого обучающегося оценивается в соответствии с оценочной шкалой.