

Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
Камчатского края «Камчатский медицинский колледж»

Согласовано

Заместитель директора по учебной работе

 /С.В. Коровашкина

КОНТРОЛЬНО-ИЗМЕРИТЕЛЬНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

Для проведения **текущего контроля знаний студентов**

Специальности **31.02.01 «Лечебное дело»**

31.02.02 «Акушерское дело»

34.02.01 «Сестринское дело»

очная форма обучения

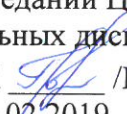
базовый и углубленный уровень подготовки

ОП. 05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Разработчик
ГБПОУ КК «КМедК»
Преподаватель

О. В. Левенец

Рассмотрены на заседании ЦМК
общепрофессиональных дисциплин

Председатель ЦМК  /Г.И. Гребнева
Протокол №5 от 19.02.2019

г. Петропавловск-Камчатский, 2019 г.

СОДЕРЖАНИЕ:

I. Паспорт

II. Задания

III. Пакет преподавателя

I. Паспорт

Комплект контрольно-измерительных материалов разработан согласно требованиям ФГОС.

Контрольно-измерительные материалы по промежуточной аттестации для контроля и оценки результатов освоения учебной дисциплины ОП. 05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

По специальностям СПО

31.02.01 «Лечебное дело»

31.02.02 «Акушерское дело»

34.02.01 «Сестринское дело»

Знания:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

II. Задания

Специальности 31.02.01 «Лечебное дело», 31.02.02 «Акушерское дело»,
34.02.01 «Сестринское дело»

Дисциплина ОП. 05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Группа _____

Вариант № 1

Выбрать правильный ответ

1. Руководит всеми жизненными процессами в клетке, является хранителем наследственной информации:

- а) мембрана клетки
- б) цитоплазма
- в) ядро
- г) вакуоль

2. Нуклеотид, содержащий урацил, входит в состав

- а) РНК
- б) ДНК
- в) белков
- г) аминокислот

3. Какие вещества выполняют в клетке информационную функцию?

- а) белки
- б) нуклеиновые кислоты
- в) АТФ
- г) липиды

4. Процесс восстановления ДНК после мутации называется

- а) репликация
- б) репарация
- в) транскрипция
- г) трансляция

5. Парные гены, расположенные в одних и тех же локусах гомологичных хромосом:

- а) аллельные
- б) половые
- в) сцепленные
- г) аутосомные

6. В какой зоне гаметогенеза происходит мейотическое деление клеток с уменьшением числа хромосом?

- а) зона роста
- б) зона размножения
- в) зона созревания
- г) зона формирования

7. Сколько яйцеклеток образуется из одного ооцита?

- а) 1
- б) 2
- в) 3
- г) 4

8. Моносомик – это организм с набором хромосом:

- а) $2n - 1$
- б) $2n + 1$
- в) $2n + 2$
- г) $2n - 2$

9. Какой кариотип свойственен ребенку с синдромом "кошачьего крика"?

- а) 46, XX / 47, XX, +13
- б) 47, XXУ
- в) 46, XX, 5p⁻
- г) 45, XO

10. Особь с генотипом aaBB образует гаметы:

- а) aaB
- б) aaBB
- в) aa
- г) aB

11. Доля общих генов у двоюродных сибсов:

- а) 0%
- б) 25%
- в) 50%
- г) 12,5%

12. Какие группы крови могут быть у детей, если у матери I группа, а у отца IV?

- а) I, IV
- б) II, III
- в) I, II, III
- г) I, II, III, IV

13. Единицей измерения расстояния между генами является:

- а) морганида
- б) теломера
- в) центромера
- г) триплет

14. Какие признаки характерны для синдрома Шерешевского-Тернера?

- а) недоразвитие матки, маточных труб, яичников
- б) нарушение проявления вторичных половых признаков
- в) нарушение овогенеза, бесплодие
- г) всё перечисленное

15. Метод, позволяющий оценить относительную роль генетических и средовых факторов в развитии конкретного признака или заболевания:

- а) иммунодиагностики
- б) цитогенетический
- в) близнецовый
- г) биохимический

16. Чем характеризуется геномная мутация?

- а) изменением нуклеотидной последовательности ДНК
- б) утратой одной хромосомы в диплоидном наборе
- в) удвоением участка хромосомы
- г) изменением структуры синтезируемых белков

17. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец здоров и гомозиготен по нормальному аллелю, составляет:

- а) 50%
- б) 0%
- в) 25%
- г) 100%

18. Генные болезни обусловлены:

- а) потерей части хромосомного материала
- б) увеличением хромосомного материала
- в) мутацией одного гена
- г) потерей двух и более генов

19. Трисомия по половым хромосомам XXУ называется также синдромом...

- а) Шерешевского-Тернера
- б) Клайнфельтера
- в) Эдвардса
- г) Дауна

20. Тератоген - это фактор, который:

- а) действует на ДНК, оставляя в ней наследуемые изменения
- б) вызывает изменения в хромосомном аппарате
- в) вызывает нарушения развития плода
- г) определяет появление генокопий

Специальности 31.02.01 «Лечебное дело», 31.02.02 «Акушерское дело»,
34.02.01 «Сестринское дело»

Дисциплина ОП. 05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Группа _____

Вариант № 2

Выбрать правильный ответ

1. Процесс удвоения молекул ДНК называется:

- а) транскрипция
- б) процессинг
- в) полиплоидия
- г) репликация

2. Хромосомный набор человека:

- а) 22 пары хромосом
- б) 23 пары хромосом
- в) 24 пары хромосом
- г) 46 пар хромосом

3. Гаплоидный набор содержат...

- а) гаметы
- б) нейроны
- в) клетки печени
- г) клетки зиготы

4. Первичная перетяжка хромосомы называется:

- а) теломера
- б) центромера
- в) сателлит
- г) плечо хромосомы

5. Вероятность рождения больного сына у отца, страдающего гемофилией:

- а) 25%
- б) 0 %
- в) 50%
- г) 100%

6. Мутации, происходящие в клетках тела:

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

г) вегетативные

7. Какой из методов не применяется в генетике человека:

а) генеалогический

б) гибридологический

в) близнецовый анализ

г) популяционно-статистический

8. Один ген не полностью подавляет другой и появляется промежуточный признак:

а) полное доминирование

б) неполное доминирование

в) кодоминирование

г) сверхдоминирование

9. Данные генеалогического обследования позволяют установить:

а) тип и вариант наследования

б) гетерозиготное носительство патологического гена

в) вероятность рождения ребенка с наследственной патологией

г) всё перечисленное

10. Процесс образования женских половых клеток:

а) онтогенез

б) овогенез

в) сперматогенез

г) эмбриогенез

11. Кроссинговер является одной из причин изменчивости:

а) комбинативной

б) цитологической

в) мутационной

г) модификационной

12. Отрыв участка одной хромосомы и присоединение его к негомологичной хромосоме:

а) делеция

б) дупликация

в) инверсия

г) транслокация

13. Показанием для цитогенетического исследования являются:

а) плохое самочувствие

б) гипертермия

в) привычные выкидыши

г) обмороки

14. Синдром, обусловленный трисомией по 13-й хромосоме:

- а) Шерешевского-Тернера
- б) Патау
- в) Дауна
- г) Эдвардса

15. Фенилкетонурия - это пример...

- а) точковой мутации
- б) хромосомной мутации
- в) геномной мутации
- г) модификационной изменчивости

16. Генетический груз - это сумма мутаций:

- а) доминантных
- б) нейтральных
- в) рецессивных в гетерозиготном состоянии
- г) всех вредных

17. Метод перинатальной диагностики:

- а) близнецовый
- б) иммуногенетический
- в) биохимический
- г) амниоцентез

18. Расшифруйте кариотип человека: 45, X0

- а) нормальный женский кариотип
- б) синдром Шерешевского-Тернера
- в) синдром Дауна
- г) фенилкетонурия у мужчины

19. Полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей нижней челюстью характерен для синдрома:

- а) Клайнфельтера
- б) Дауна
- в) Шерешевского – Тернера
- г) Эдвардса

20. Показание(-я) к медико-генетическому консультированию:

- а) родители являются родственниками
- б) гетерозиготное состояние у матери при X-сцепленном заболевании
- в) возраст матери старше 35 лет
- г) всё перечисленное

III. Пакет преподавателя

Вид заданий: тестовые задания

Эталоны и ключи ответов к заданиям

Вариант 1

1. В
2. А
3. Б
4. Б
5. А
6. Б
7. А
8. А
9. В
10. Г
11. Г
12. Б
13. А
14. Г
15. В
16. Б
17. Б
18. В
19. Б
20. В

Вариант 2

1. Г
2. Б
3. А
4. Б
5. Б
6. В
7. Б
8. Б
9. Г
10. Б
11. А
12. Г
13. В
14. Б
15. А
16. Г
17. Г
18. Б
19. Б
20. Г

Используемые источники информации:

Учебники

1. Бочков Н. П. Медицинская генетика: учеб. / под ред. Н. П. Бочкова. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с.
2. Бочков Н.П. Медицинская генетика: учебник [Электронный ресурс] / Н. П. Бочков [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 224 с.
Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970429860.html> (ЭБС «Консультант студента»)
3. Хандогина Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [Электронный ресурс] / Е. К. Хандогина [и др.]. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 192 с.
Режим доступа: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970429570.html> (ЭБС «Консультант студента»)

Методические пособия

1. Адельшина Г. А. Генетика в задачах. Учебное пособие / Г.А. Адельшина, Ф.К. Адельшин. - М.: Планета, 2015. - 176 с.
2. Викторова Т. В. Сборник задач по медицинской генетике и биологии. Учебное пособие. / Т. В. Викторова, С. М. Измайлова, Д. Н. Куватова. - Уфа: Изд-во ГБОУ ВПО БГМУ Минздрава России, 2015. – 121 с.
3. Горбунова В. Н. Генетика в клинической практике. Руководство / В. Н. Горбунова, А. М. Коженевская. – СПб: СпецЛит, 2015. – 329 с.
4. Мутовин Г. Р. Признаки и болезни с традиционным и нетрадиционным наследованием. Учебно-методическое пособие / Г. Р. Мутовин, С. С. Жилина, Н. Н. Заваденко, М.С. Беленикин. – М.: СИМК, 2015.- 96 с.

Справочная литература:

1. Баранов А. А. Атлас редких болезней / А.А. Баранов, Л. С. Намазова-Баранова. – М.: Педиатръ, 2016. – 420 с.
2. Суслицын Е. Н. Генетические заболевания. Краткий справочник. / Е. Н. Суслицын, Д. Л. Стрекалов, Г. А. Янус, Е.Н. Имянитов. – СПб.: МАПО, 2016. – 216 с.
3. Чучалин А. Г. Энциклопедия редких болезней. / А. Г. Чучалин. – М.: Литтерра 2014. – 672 с.

Интернет источники

1. База знаний по биологии человека. Генетика. // humbio.ru/humbio/genetics.htm
2. Медико-генетический научный центр РАМН // www.med-gen.ru
3. Министерство здравоохранения и социального развития РФ // www.minzdravsoc.ru/
4. Официальный сайт института цитологии и генетики СО РАН [Электронный ресурс] // www.bionet.nsc.ru/publ:c/
5. Сайт института общей генетики [Электронный ресурс] // www.vigg.ru
6. Форум о генетике и молекулярной биологии [Электронный ресурс] // www.genoforum.ru

Критерии оценки уровня подготовки студентов

Уровень подготовки обучающихся по учебной дисциплине определяется оценками 5 «отлично», 4 «хорошо», 3 «удовлетворительно», 2 «неудовлетворительно».

- оценка 5 «отлично» выставляется за правильные ответы на 90-100 процентов заданий (18-20 правильных ответов);
- оценка 4 «хорошо» за правильные ответы на 80-89 процентов заданий (16-17 правильных ответов);
- оценка 3 «удовлетворительно» за правильные ответы на 70-79 процентов заданий (14-15 правильных ответов);
- оценка 2 «неудовлетворительно» за правильные ответы на 69 процентов заданий и менее (менее 14 правильных ответов).