

**МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ИРКУТСКОЙ ОБЛАСТИ
ОБЛАСТНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«УСОЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ ТЕХНИКУМ»**

Утверждаю

Заместитель директора по теоретическому
обучению _____ 2018 г.

В.В. Попов



**КОМПЛЕКТ КОНТРОЛЬНО-ИЗМЕРИТЕЛЬНЫХ
МАТЕРИАЛОВ
ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ
ОП.04. Генетика человека с основами медицинской
генетики**

**Программы подготовки специалистов среднего звена (ПССЗ) по
специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело**

Очно-заочная форма обучения

г. Усолье – Сибирское, 2018 г.

Комплект контрольно-измерительных материалов по учебной дисциплине ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования (далее – ФГОС СПО) по специальности 34.02.01 Сестринское дело

Организация-разработчик: ОГБПОУ «Усольский медицинский техникум»

Разработчик: Засецкий Николай Борисович, преподаватель первой квалификационной категории

Одобрена:

ЦМК №1 Протокол № 6 от 03.05 2018 г.

Председатель ЦМК №1 Жилкина /Е.С.Жилкина/

Рецензенты:

Егорове И.В.

Содержание

1. Общие положения	4
2. Результаты освоения дисциплины, подлежащие проверке	5
3. Критерии и нормы оценки знаний и умений обучающихся.....	7
4. Контрольные задания для текущей аттестации	8
5. Контрольные задания для промежуточной аттестации	9
6. Перечень материалов, оборудования и информационных источников, используемых в аттестации.....	11

1. Общие положения

Контрольно-измерительные материалы (КИМ) предназначены для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины

ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

КИМ включают контрольные материалы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации в форме

дифференцированный зачёт

КИМ разработаны на основании положений:

- основной профессиональной образовательной программы по направлению подготовки специальности СПО

34.02.01 Сестринское дело

- программы обще профессиональной дисциплины

ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

2. Результаты освоения дисциплины, подлежащие проверке

Результаты обучения: умения, знания, общие компетенции	Показатели оценки результата	Форма контроля и оценивания
Освоенные умения: У1.проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; У2.проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; У3.проводить предварительную диагностику наследственных болезней;	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Оценка решения ситуационных задач. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Оценка результатов дифференцированного зачета.	Текущий контроль: 1) Практическая работа; 2) Самостоятельная работа; 3) Решение ситуационных задач; 4) Задания в тестовой форме; Итоговый контроль: Дифференцированный зачет в виде компьютерного тестирования
Усвоенные знания: 31. биохимические и цитологические основы наследственности; 32.закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; 33.методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; 34. основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; 35.основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; 36.цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Оценка результатов индивидуального и группового опроса. Оценка результатов дифференцированного зачета	Критерии оценки итогового экзамена: Правильность ответов на тестовые задания компьютерного тестирования

Освоение дисциплины способствует формированию общих и профессиональных компетенций обучающихся:

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 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

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 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 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

3. Критерии и нормы оценки знаний и умений обучающихся

3.1. Оценка устного ответа

Отметка «5»:

- ответ полный и правильный на основании изученного теоретического материала;
- материал изложен в определенной логической последовательности, литературным языком;
- ответ самостоятельный.

Отметка «4»:

- ответ полный и правильный на основании изученного теоретического материала;
- материал изложен в определенной логической последовательности, при этом допущены две-три несущественные ошибки, исправленные по требованию преподавателя.

Отметка «3»:

- ответ полный, но при этом допущена существенная ошибка или ответ неполный, несвязный.

Отметка «2»:

- при ответе обнаружено непонимание обучающимся основного содержания учебного материала или допущены существенные ошибки, которые обучающийся не может исправить при наводящих вопросах преподавателя, отсутствие ответа.

3.2. Оценка письменных работ

Отметка «5»:

- ответ полный и правильный, возможна несущественная ошибка.

Отметка «4»:

- ответ неполный или допущено не более двух несущественных ошибок.

Отметка «3»:

- работа выполнена не менее чем наполовину, допущена одна существенная ошибка и при этом две-три несущественные.

Отметка «2»:

- работа выполнена меньше чем наполовину или содержит несколько существенных ошибок.
- работа не выполнена.

При оценке выполнения письменной работы необходимо учитывать требования единого орфографического режима.

3.4. Оценка тестовых работ

Процент результативности (правильных ответов)	Оценка уровня подготовки	
	балл (отметка)	вербальный аналог
90 ÷ 100	5	отлично
80 ÷ 89	4	хорошо
70 ÷ 79	3	удовлетворительно
менее 70	2	неудовлетворительно

4. Контрольные задания для текущей аттестации

Для подготовки к практическим занятиям по каждому разделу (теме) составлены контрольные вопросы, задания для подготовки к оценке освоения знаний и умений. Задания для подготовки обучающихся к текущему контролю по учебной дисциплине входят в состав учебно-методических комплексов тем дисциплины, хранятся у преподавателя.

Регистрация показателей результатов текущей аттестации проходит в виде отметок по пятибалльной шкале, выставляемых в соответствующие графы «Журнала учебных занятий». Среднеарифметический показатель результатов текущего контроля по учебной дисциплине вносится в соответствующую графу бланка «Ведомость семестровой успеваемости» в виде отметок по пятибалльной шкале и заверяется подписью преподавателя.

5. Контрольные задания для промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в форме дифференцированного зачета при помощи тестовой оболочки MyTest. Оболочка содержит 60 тестовых вопросов, студенту в случайном порядке предлагается выполнить 30 вопросов. На выполнение теста отводится максимум 30 минут.

Вопросы для подготовки к дифференцированному зачету:

1. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения.
2. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.
3. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.
4. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.
5. Биологическое значение мейоза.
6. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.
7. Химическое состояние 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.
8. Химическое строение нуклеиновых кислот. Функции нуклеиновых кислот. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генной информации. Генетический код и его свойства.
9. Хромосомные типы определения пола. Теория наследственности Т. Моргана. Типы наследования признаков. Хромосомные карты человека.
10. Законы наследования признаков установленные Г. Менделем. Закон доминирования и единообразия гибридов первого поколения. Закон расщипления признаков. Гипотеза чистоты гамет. Закон независимого комбинирования признаков. Генотип и фенотип. Анализирующее скрещивание. Доминирование.
11. Дигибридное скрещивание.
12. Анализирующее скрещивание.
13. Неполное доминирование: Неполное доминирование. Кодоминирование, наследование свойств крови. Плейотропия. Сверх доминирование. Множественные аллели.
14. Взаимодействие не аллельных генов: Комплементарность, эпистаз, криптомерия, полимерия, гены – модификаторы.
15. Хромосомные типы определения пола. Наследование признаков сцепленных с полом.
16. Пенетрантность и экспрессивность.
17. Полное, неполное сцепление признаков, кроссинговер. Соматический и направленный кроссинговер.
18. Роль генотипа в проявлении признаков. Роль среды в проявлении признаков.
19. Классификация форм изменчивости.
20. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле.
21. Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова. Комбинативная изменчивость. Примеры наследственной изменчивости у человека. Наследственная изменчивость.

22. Классификация мутаций. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды.
23. Частоты генотипов и частоты генов. Частоты генов в поколениях потомков. Закон Харди – Вайнберга. Родственные браки. Генетический полиморфизм.
24. Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика. Наследственные болезни и их классификация.
25. Нарушение обмена аминокислот.
26. Нарушение обмена углеводов, липидов.
27. Мукополисахаридозы.
28. Нарушение обмена гормонов.
29. Причины моногенных заболеваний.
30. Клиника, диагностика, лечение моногенных заболеваний.
31. Хромосомные болезни. Синдромы с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау).
32. Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X).
33. Особенности человека, как объекта генетических исследований.
34. Биохимический методизучения генетики человека.
35. Генеалогический методизучения генетики человека.
36. Цитогенетический методизучения генетики человека.
37. Близнецовый методизучения генетики человека.
38. Популяционно-статистический методизучения генетики человека. Примеры наследственных заболеваний.
39. Методы перинатальной диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина).
40. Сроки проведения, основные показания, оценка результатов
41. Перспективное и ретроспективное консультирование.
42. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
43. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию.
44. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.
45. Показания к медико-генетическому консультированию.

Критерии оценки:

Процент результативности правильных ответов	Оценка уровня подготовки	
	Балл (отметка)	Вербальный аналог
90-100	5	Отлично
80-89	4	Хорошо
70-79	3	Удовлетворительно
Менее 70	2	неудовлетворительно

Регистрация результатов освоения учебной дисциплины фиксируется в соответствующей графе бланка «Ведомость промежуточной аттестации» и зачетной книжки обучающегося, заверяется подписью преподавателя.

6. Перечень материалов, оборудования и информационных источников, используемых в аттестации

9.1. Литература

Основные источники:

1. Медицинская генетика : учебник для медицинских училищ и колледжей / под ред. Н.П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. – 224 с.

Дополнительные источники:

1. Медицинская генетика : учебник, Л. В. Акуленко, И. В. Угаров ; под ред. О. О. Янушевича и С. Д. Арутюнова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2013. – 208 с.

9.2. Оборудование

1. Доска классная
2. Стол и стул для преподавателя
3. Столы и стулья для студентов

9.3. Программное обеспечение

1. Компьютер
2. Мультимедийная установка