

Государственное бюджетное образовательное учреждение  
среднего профессионального образования города Москвы  
«Медицинское училище №8 Департамента здравоохранения города Москвы»  
(ГБОУ СПО «МУ 8 ДЗМ»)

УЧЕБНО-МЕТОДИЧЕСКАЯ РАЗРАБОТКА  
ДЛЯ СТУДЕНТОВ  
ТЕОРЕТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ  
ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ  
«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

**Тема:**  
**«Оценочные средства к дифференцированному зачёту».**

Специальность: Сестринское дело

Код: 060501

Базовый уровень: СПО

Москва 2016



РАССМОТРЕНА И ОДОБРЕНА НА ЗАСЕДАНИИ  
НА ЦИКЛОВОЙ МЕТОДИЧЕСКОЙ КОМИССИИ  
«ОБЩЕПРОФЕССИОНАЛЬНЫХ ДИСЦИПЛИН»

ПРЕДСЕДАТЕЛЬ ЦМК \_\_\_\_\_ Т. Н. ЛЕБЕДЕВА

ПРОТОКОЛ № \_\_\_\_\_  
ОТ \_\_\_\_\_ 2013 ГОДА.

СОСТАВЛЕНО С УЧЕТОМ ТРЕБОВАНИЙ  
ФГОС СПО ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ  
060501 СЕСТРИНСКОЕ ДЕЛО  
БАЗОВЫЙ УРОВЕНЬ

ЗАМЕСТИТЕЛЬ ДИРЕКТОРА  
ПО УЧЕБНОЙ РАБОТЕ  
Н. Ю. ШЕПТАЛИНА  
\_\_\_\_\_

**СОСТАВИТЕЛЬ:** Николаева Ольга Николаевна, преподаватель высшей квалификационной категории учебной дисциплины  
"Генетика человека с основами медицинской генетики" ГБОУ СПО "МУ № 8 ДЗМ".

**Рецензенты:**

Камаева Наталья Федоровна, преподаватель учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» ГБОУ СПО "МУ № 5 ДЗМ" первой квалификационной категории.

Лебедева Татьяна Николаевна преподаватель учебной дисциплины "Анатомия и физиология человека" высшей квалификационной категории, ГБОУ СПО "МУ № 8 ДЗМ "

**Предназначение:** для студентов, с целью проведения теоретического итогового дифференцированного зачета по учебной дисциплине "Генетика человека с основами медицинской генетики ".

|  |                    |
|--|--------------------|
| Содержание разработки.....                                   | 3, 4               |
| <b>Памятка.....</b>  | <b>5</b>           |
| <b>Методический блок.....</b>                                | <b>6</b>           |
| Тема: «Оценочные средства к дифференцированному зачёту»..... | 7                  |
| Цели и компетенции.....                                      | 7, 8               |
| Актуализация и мотивация.....                                | 9                  |
| Пояснительная записка.....                                   | 10                 |
| Междисциплинарные интеграции.....                            | 11                 |
| Глоссарий.....   | 12                 |
| <b>Информационный блок .....</b>                             | <b>13</b>          |
| Задание №1.....  | 14                 |
| Задание №2.....  | 15                 |
| Задание №3.....  | 16                 |
| Задание №4.....  | 17                 |
| Задание №5.....  | 18, 19             |
| Задание №6.....  | 20                 |
| Задание №7 .....   | 21                 |
| Задание №8.....  | 22                 |
| Задание №9.....  | 23                 |
| Задание №10.....   | 24                 |
| Задание №11.....   | 25                 |
| Задание №12.....   | 26                 |
| Задание №13.....   | 27                 |
| Задание №14.....   | 28                 |
| Задание №15.....   | 29                 |
| Задание №16.....   | 30, 31             |
| Задание №17.....   | 32, 33, 34, 35, 36 |
| Задание №18.....   | 37, 38, 39, 40, 41 |
| Задание №19.....   | 43                 |
| Задание №20.....   | 44                 |
| Эталоны ответов.....   | 45, 46, 47, 48     |
| Критерии оценки знаний.....                                  | 49                 |
| <b>Список литературы.....</b>                                | <b>50</b>          |
| <b>Интернет ресурсы.....</b>                                 | <b>51</b>          |

## **ПАМЯТКА**

### **"Как работать на дифференцированном зачете"**

**Уважаемые студенты, для успешной работы на теоретическом занятии, вам рекомендуется:**

**Отключить ваши мобильные телефоны.**

- **Соблюдать тишину, не мешать работать другим студентам.**
  - **Внимательно слушать преподавателя.**
- **Правильно и аккуратно оформлять результаты своей работы в тетрадях.**

**Грамотно излагать свои мысли.**
- **Своевременно консультироваться у преподавателя по неясным вопросам.**

## **Методический блок**

**Тема: «Оценочные средства к дифференцированному зачёту».**

**Вид занятия: теоретическое.**

**Тип занятия: комбинированное.**

**Продолжительность: 90 минут.**

**Цели занятия:**

**Дидактические:**

**Студент должен знать:**

Традиционные и современные методы генетики человека с проектом «Геном человека» , на примере биохимического, цитогенетического, генеалогического, близнецового и других.

Раскрыть практическое значение знаний о генетике человека.

Иметь представление о наследственных заболеваниях человека, методах диагностики и профилактики.

**Студент должен уметь:**

Применять законы классической генетики к человеку

Решать генетические задачи.

Составлять и анализировать родословные.

**Воспитательные:**

Воспитывает умение излагать новый материал.

Воспитывает аккуратность.

Воспитывает чувство ответственности к порученному делу.

Приучает к дисциплине и доброжелательному отношению к товарищам.

Воспитывает умение слушать и размышлять.

Воспитывает ответственное отношение к охране и чистоте окружающей среды, соблюдению мероприятий по сохранению репродуктивного здоровья.

Формирует знания быть генетически компетентным человеком , уважать старшее поколение, думать о бедующих детях, готовится к семейной жизни.

Показывает важность знаний своей родословной.

### **Развивающие:**

Подходить творчески к решению разноуровневых генетических задач в тестовой форме.

Формировать понятия наследования признаков, видов изменчивости в норме и патологии.

Определять типы наследования признаков и основные группы наследственных заболеваний по слепым картам

Уметь работать с различными информационными ресурсами

### **Общепрофессиональные компетенции, которые должны быть сформированы у студента:**

Формирование информационно – познавательной компетентности законов наследственности и изменчивости пр

Развитие познавательных способностей: восприятие, внимания, памяти, логического мышления при решении генетических задач, разнообразных видов заданий в тестовой форме, ребусов, кроссвордов.

Воспитание мыслящей личности, способной самостоятельно добывать знания и применять их в профессиональной деятельности (медико-генетическое консультирование).

Формирование компетенции личностного самосовершенствования, умение и стремление к самовоспитанию, саморазвитию, самообразованию, воспитанию активности, равнодушного отношения к проблемам пациентов с наследственной патологией.

### **Актуализация.**

Контролирующие задания включают в себя разноуровневый контроль, что помогает студентам в самостоятельной аудиторной и внеаудиторной работе, а так же формирует профессиональные навыки.

Задания в тестовой форме, для самостоятельной работы студентов, могут быть успешно использованы в образовательном процессе, так как работа студентов с ними обеспечивает достижение цели и проверку их знаний.

Весь материал предоставлен в тематическом разделении. Приведены эталоны ответов и критерии оценок.

Контроль в обучении, безусловно, занимает важное место и выполняет значимые функции. С позиции студента контроль выполняет мотивационно - стимулирующую, коррекционную и обучающую функцию. С позиции преподавателя на первый план выходят такие функции контроля, как диагностическая, коррекционная, оценочно – воспитательная и организующая.

### **Мотивация.**

1. Контроль и управление процессом приобретения студентами необходимых знаний, умений и навыков, определенных во ФГОС СПО по соответствующему направлению подготовки в качестве результатов освоения учебных модулей, дисциплин, практик.

2. Оценка студентом и преподавателем интенсивности и результативности учебного процесса, образовательной программы, степени их адекватности условиями будущей профессиональной деятельности.

3. Достижение высокого уровня контроля и управления качеством образования, который обеспечивает признание квалификаций.

4. Развитие познавательных умений обучающихся.

Контроль и управление достижением целей реализации образовательной программы, определенных в виде набора универсальных и профессиональных компетенций выпускников.

## Пояснительная записка.

Контроль знаний, умений и навыков обучающихся является важной составной частью процесса обучения. Целью контроля является определение качества усвоения учащимися программного материала, диагностирование и корректирование их знаний и умений, ответственности к учебной работе.

Методическое пособие «Оценочные средства к дифференцированному зачету» проводится для итогового контроля знаний по дисциплине «Генетика человека, с основами медицинской генетики».

Задача выполняется с помощью дифференцированного зачета. Зачет проводится для определения достижения конечных результатов обучения по данной дисциплине каждым студентом. Перед началом проведения зачета, студенты знакомятся с перечнем вопросов и обязательных задач по дисциплине. Достоинство итогового зачета заключается в том, что он предполагает комплексную проверку всех знаний студентов.

Дифференцированный зачет опирается на рабочую программу по дисциплине «Генетика человека, с основами медицинской генетики», разработанную на основании примерной основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности 060501 «Сестринское дело».

Задания дифференцированного зачета соответствуют следующим разделам рабочей программы:

**РАЗДЕЛЫ 1** История развития, основные достижения

и ПРОБЛЕМЫ СОВРЕМЕННОЙ ГЕНЕТИКИ

**II** Молекулярные и цитологические основы наследственности

**III** Закономерности наследования признаков

**IV** Методы изучения наследственности человека

**V** Наследственность и среда

**VI** Наследственность и патология

**VII** Медико-генетическое консультирование

Все задания позволяют преподавателю:

Проверить уровень усвоения изучаемого материала;

Дать объективную оценку уровню знаний студента;

Обнаружить вопросы, требующие более пристального внимания;

Выявить проблемы, возникающие при усвоении учебной программы.



## Междисциплинарные интеграции

| Название дисциплины      | Темы   |
|--------------------------|--|
| Химия                    | Органические вещества                                |
| Биология                 | Основы генетики                                      |
| Анатомия                 | Название органов и тканей                            |
| Патология                | Генетически обусловленные патологии                  |
| Латинский                | Латинские и греческие названия генетических терминов |
| ОБЖ                      | Мутагенные факторы                                   |
| Микробиология            | Иммунология  |
| Гигиена                  | Профилактика наследственных патологий                |
| ОСД                      | Уход за больными с наследственными болезнями         |
| Акушерство и гинекология | Методы пренатальной диагностики                      |

## Глоссарий.

Наследственность – это свойство живых организмов сохранять генетическую информацию и признаки предков и передавать их в ряду поколений.

Изменчивость – свойство живых организмов приобретать новые признаки в процессе онтогенеза.

Кариотип – определенный набор хромосом особей биологического вида.

Хромосома – структура ядра состоящая из одной молекулы ДНК + белки гистоны. Содержит множество генов.

Гомологичные хромосомы – одинаковые по размеру, по форме, по составу генов, но разные по происхождению: одна – от отца, другая – от матери.

Аутосомы – не половые хромосомы кариотипа.

Половые хромосомы – определяют и контролируют развитие пола.

Ген – это участок молекулы ДНК, кодирующий первичную структуру белка и контролирующий развитие одного признака.

Локус – место на хромосоме занимаемое геном.

Аллельные гены – гены, локализованные в одинаковых локусах гомологичных хромосом, кодируют различные варианты одного и того же признака.

Зигота – клетка образованная при слиянии гамет.

Гомозигота – клетка или организм, содержащая одинаковые аллельные гены: AA, aa.

Гетерозигота – клетка или организм, содержащая разные аллельные гены: Aa, Bb.

Доминантный ген, признак – преобладающий, подавляющий проявление других аллелей; обозначают прописной буквой латинского алфавита: A, B.

Рецессивный ген, признак – подавляемый, угнетаемый, проявляется только в гомозиготном состоянии; обозначают строчной буквой латинского алфавита: a, b.

Генотип – совокупность взаимодействующих генов данного организма.

Фенотип – совокупность признаков и свойств данного организма (внешних и внутренних)..

Геном – совокупность генов гаметы.

Генофонд – совокупность генов популяции.

# Задание №1. Впишите соответствующие символы

1. Доминантный ген - . . . .
2. Рецессивный ген - . . . .
3. Гомозигота - . . . .
4. Гетерозигота - . . . .
5. Дигетерозигота - . . . .
6. Сорты гамет, образующиеся при мейозе диплоидной клетки гетерозиготного родителя (AaBb) - . . . .
7. Гамета A + гамета a (оплодотворение) зигота - . . . .
8. По фенотипу формула расщепления 3 черные, 1 белый, по генотипу - . . . .
9. Родители - . . . . ; Дети - . . . . ; Внуки - . . . .
10. Генотип блондинки - . . . . (белые волосы - рецессивный признак)

## Задание №2 Заполните пропуски в тексте

Г. Мендель, скрещивая растения, отличающиеся по \_\_\_\_\_, установил следующие закономерности: наследование признака определяется дискретными факторами - \_\_\_\_\_. Если в потомстве проявляется признак только одного из родителей, то такой признак называется \_\_\_\_\_. Признак второго родителя, проявляющийся не в каждом поколении, называется \_\_\_\_\_.

При скрещивании двух организмов, относящихся к разным чистым линиям и отличающийся друг от друга \_\_\_\_\_ признаком, все \_\_\_\_\_ потомство окажется \_\_\_\_\_ и будет по фенотипу похоже на родителя с \_\_\_\_\_ признаком.

## Задание №3 Вместо точек подберите фамилию или термин ученого

1. Совокупность всех генов организма- ... .
2. Элементарная единица наследственности, представленная отрезком молекулы ДНК, - ... .
3. Свойство организмов обеспечивать преемственность признаков из поколения в поколение- ... .
4. Скрещивание форм, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков- ... .
5. Пара генов определяющих контрастные( альтернативные) признаки, - ... .
6. Скрещивание, проводящееся для определения генотипа организма, - ... .
7. Особи, в потомстве которых обнаруживается расщепление- ... .
8. Хромосомы, одинаковые у самца и самки- ... .
9. В норме набор половых хромосом у мужчины- ... .
10. Пределы модификационной изменчивости признака- ... .
11. Вновь возникающие изменения в генотипе- ... .
12. Мутации, связанные с изменением структуры ДНК, - ... .
13. Кратное увеличение числа хромосом- ... .
14. Для изучения генетики человека используются методы: ..., ..., ... .
15. Все различия однояйцевых близнецов обусловлены влиянием... .

## Задание №4 Выберите один вариант ответа

1. Основные закономерности наследственности и изменчивости были впервые установлены:

- А) Морганом
- Б) Менделем
- В) Мичуриным

2. К анализирующему скрещиванию относят скрещивание типа:

- А)  $Aa \times Aa$
- Б)  $Aa \times aa$
- В)  $AA \times Aa$

3. Женская гетерогаметность имеет место:

- А) у дрозофилы
- Б) человека
- В) птиц

4. Дигетерозигота имеет генотип:

- А)  $AaBB$
- Б)  $AABb$
- В)  $AaBb$

5. Явление сцепленного наследования генов установил

- А) Морган
- Б) Мендель
- В) Мичурин

6. Модификационная изменчивость связана с изменением:

- А) генотипа
- Б) генофонда
- В) фенотипа

7. Изменения, происходящие в генах под влиянием факторов внешней или внутренней среды – это:

- А) мутации
- Б) модификации
- В) комбинации

8. Мутации приводящие к изменению числа хромосом:

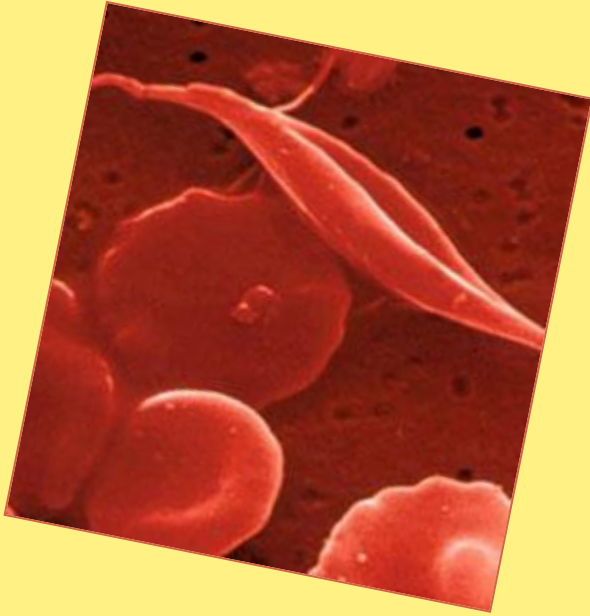
- А) геномные
- Б) генные
- В) хромосомные

9. Цитогенетический метод изучения генетики человека основан на изучении:

- А) родословных
- Б) структуры хромосом
- В) особенностей обмена веществ

10. Метод, который нельзя использовать для изучения генетики человека:

- А) гибринологический
- Б) биохимический
- В) генеалогический



### Задача №1

У человека серповидноклеточная анемия наследуется как неполностью доминантный признак. У рецессивных гомозигот развивается сильная анемия, приводящая к быстрой смерти, а у гетерозигот анемия проявляется в легкой форме. Малярийный плазмодий не может усваивать измененный гемоглобин, поэтому люди, имеющие ген серповидноклеточной анемии, не болеют малярией. В семье у обоих супругов легкая форма анемии.



**А.** Сколько типов гамет образуется у каждого супруга?

**Б.** Сколько разных фенотипов может быть среди детей этой пары?

**В.** Какова вероятность рождения ребенка, который скоро умрет от анемии?

**Г.** Какова вероятность рождения ребенка, который будет жить, не опасаясь малярии?

**Д.** Какова вероятность рождения ребенка, которому в жизни придется опасаться малярии?

## Задача №2

У человека длинные ресницы определяются доминантным геном (А), сцепленным с X-хромосомой, а вспыльчивый характер зависит от гена, расположенного в Y-хромосоме.

Вспыльчивый мужчина женится на женщине с длинными ресницами. Известно, что у матери обоих супругов ресницы были короткими



**А.** Какова вероятность того, что ребенок в этой семье унаследует от родителей длинные ресницы и вспыльчивый характер?

**Б.** Сколько разных генотипов может быть у детей?

**В.** Сколько разных фенотипов может быть у детей?

**Г.** Какова вероятность того, что ребенок в этой семье унаследует генотип отца?

**Д.** Какова вероятность рождения в этой семье дочери со вспыльчивым характером?

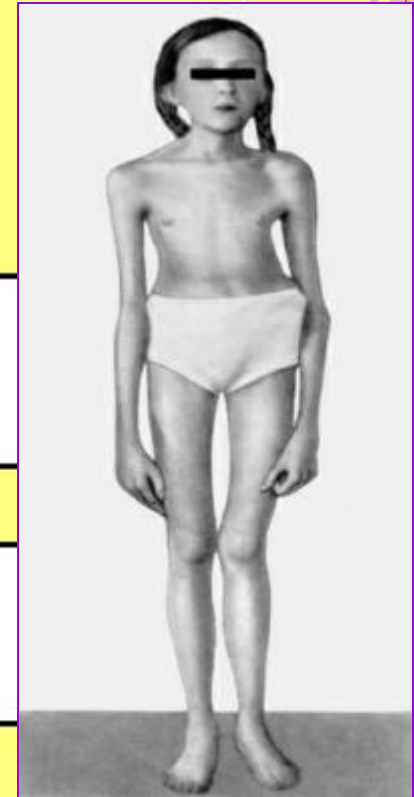
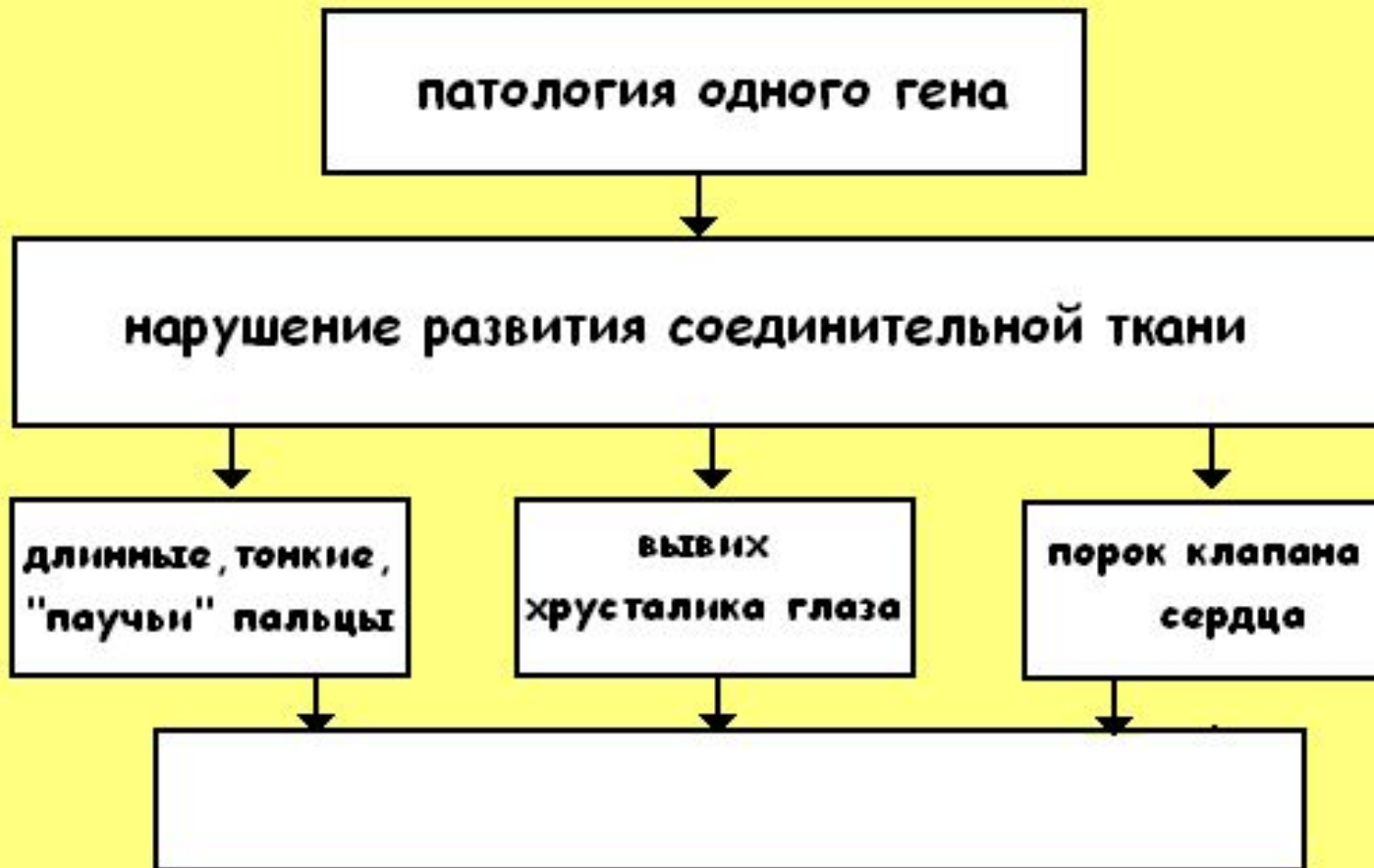
**Е.** Все ли сыновья в этой семье будут вспыльчивыми?

**Ж.** Есть ли у этого мужчины надежда, вступив в брак с другой женщиной, родить спокойных сыновей?



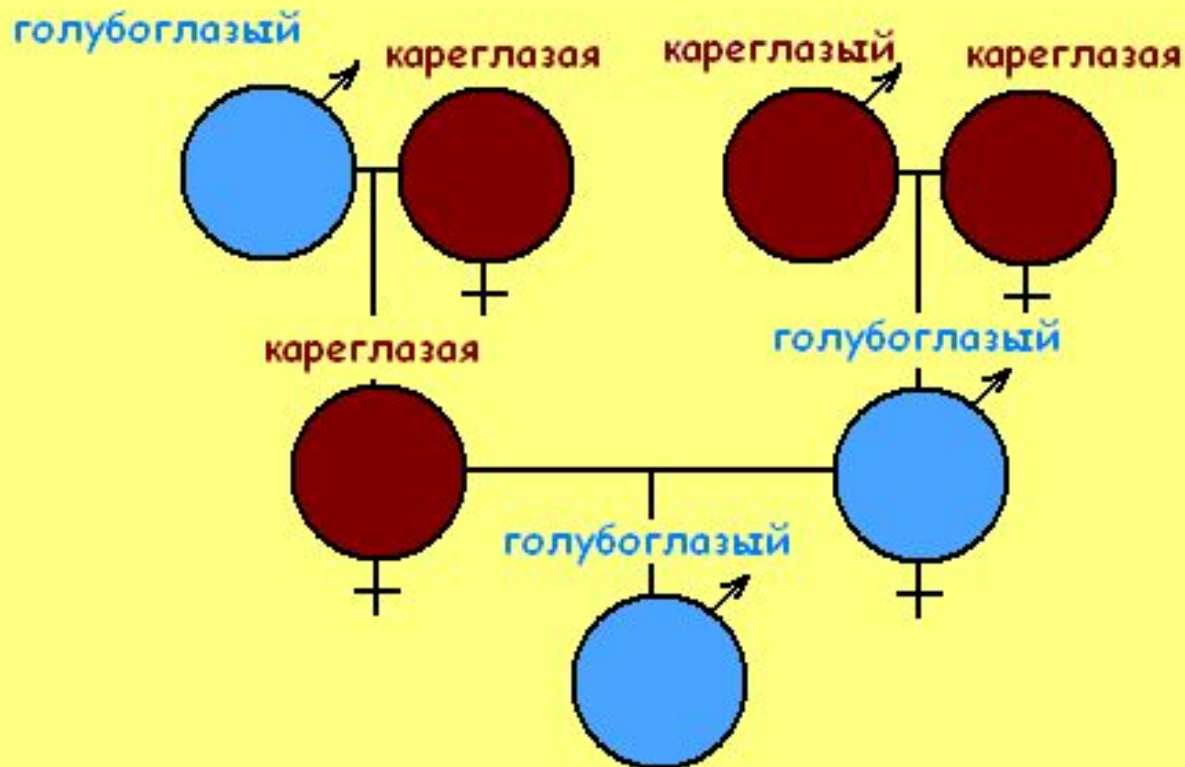


**Задание №6 Укажите тип наследования, действие гена и название болезни**

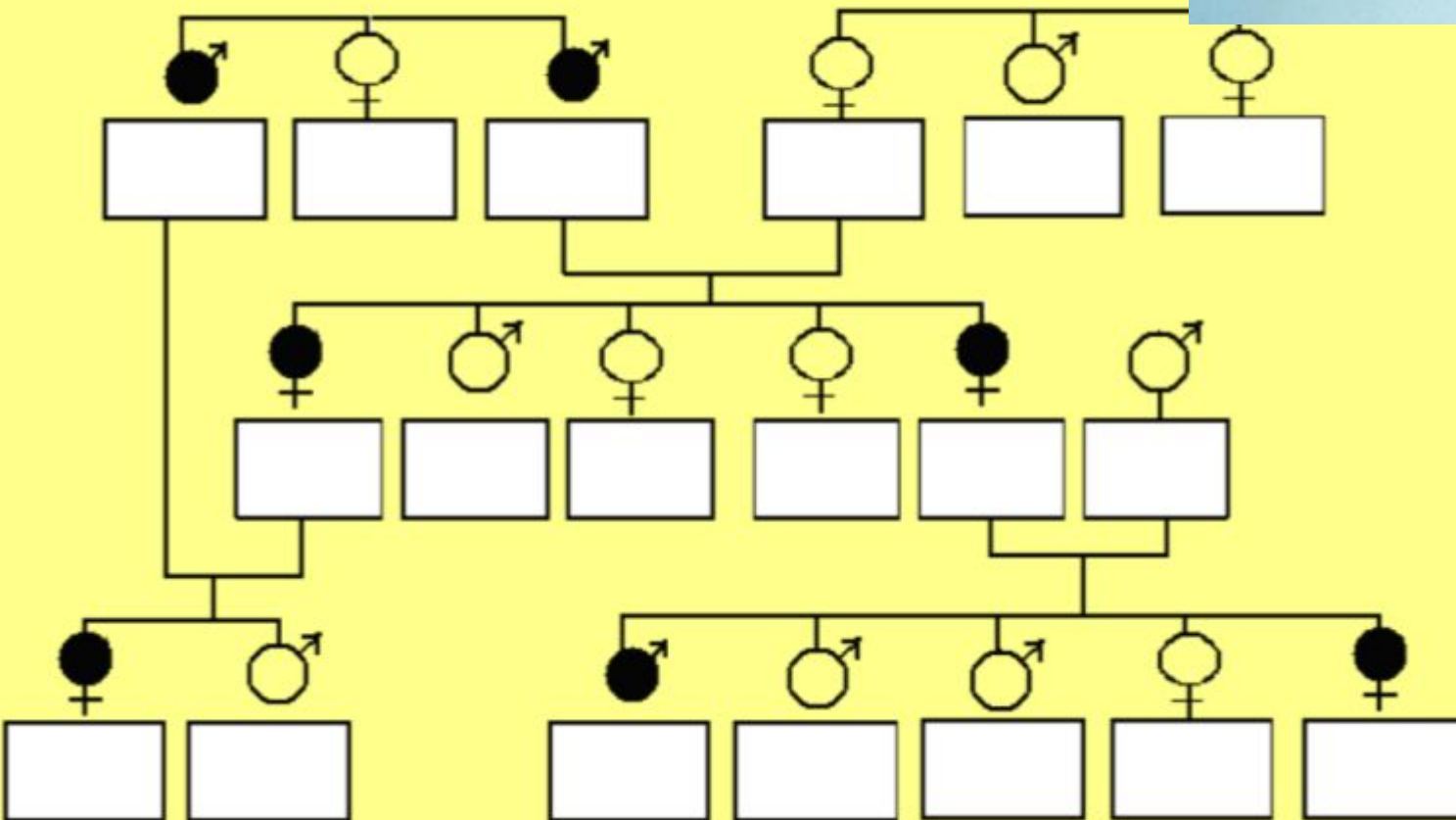


Задание №7 Впишите в «окна» схемы условные обозначения генотипов, и назовите способы наследования данного признака

### родословная по признаку окраски глаз



Задание №8 Определить тип наследования данного признака и подписать генотипы членов родословной

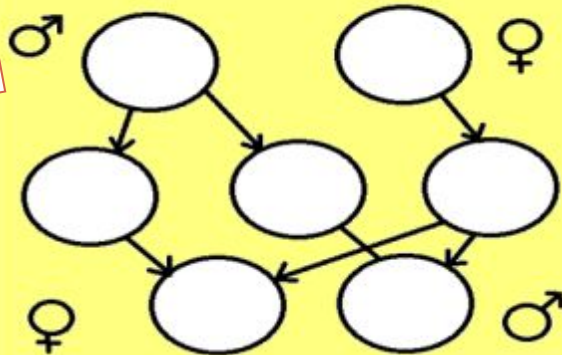


# Задание №9 Закончите схему

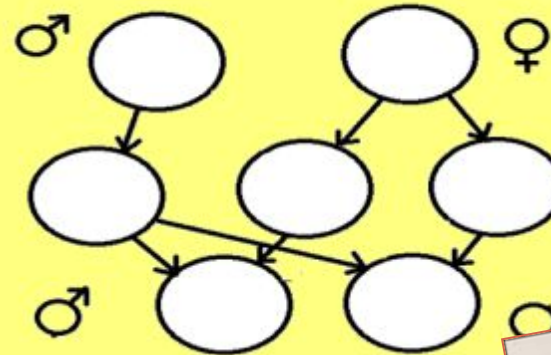
|   |  |
|---|--|
| <p>а) человек</p> <p>♂ <math>\begin{matrix} 44 \\ + \\ xy \end{matrix}</math>      <math>\begin{matrix} 44 \\ + \\ xx \end{matrix}</math> ♀</p>   | <p>в) кузнечик</p> <p>♂ <math>\begin{matrix} 22 \\ + \\ xo \end{matrix}</math>      <math>\begin{matrix} 22 \\ + \\ xx \end{matrix}</math> ♀</p> |
| <p>б) шелкопряд</p> <p>♂ <math>\begin{matrix} 54 \\ + \\ xx \end{matrix}</math>      <math>\begin{matrix} 54 \\ + \\ xy \end{matrix}</math> ♀</p> | <p>г) моль</p> <p>♂ <math>\begin{matrix} 60 \\ + \\ xx \end{matrix}</math>      <math>\begin{matrix} 60 \\ + \\ xo \end{matrix}</math> ♀</p>     |

## Решение

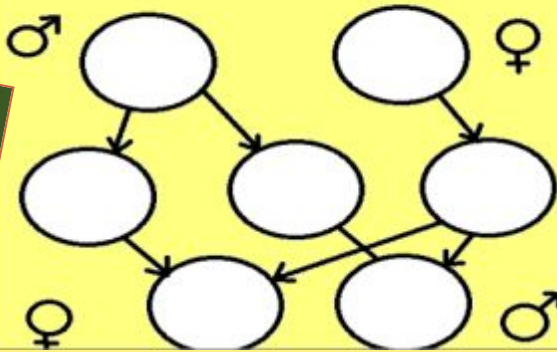
а) человек



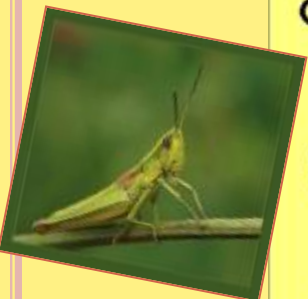
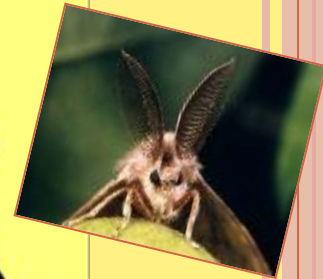
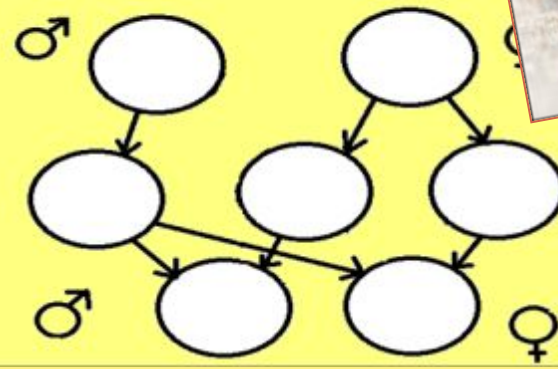
б) шелкопряд



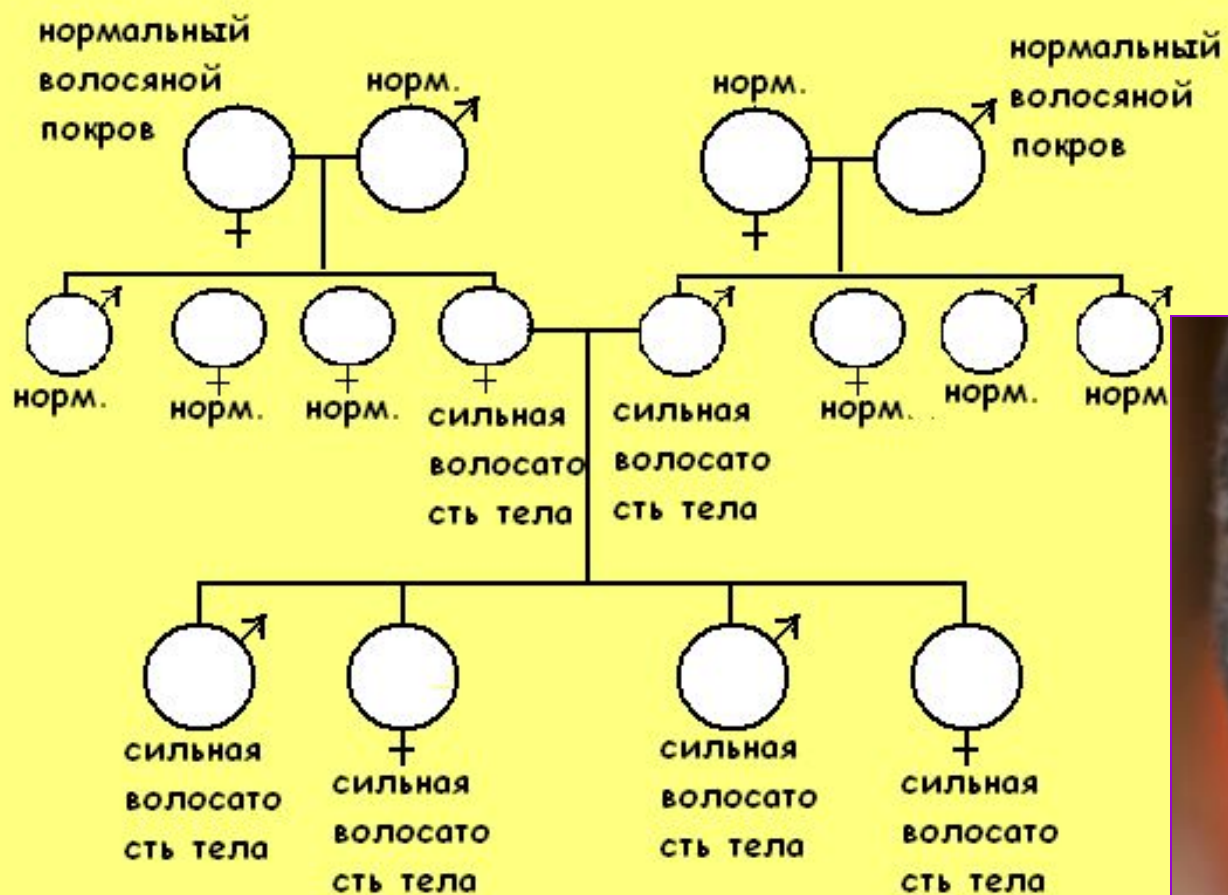
в) кузнечик



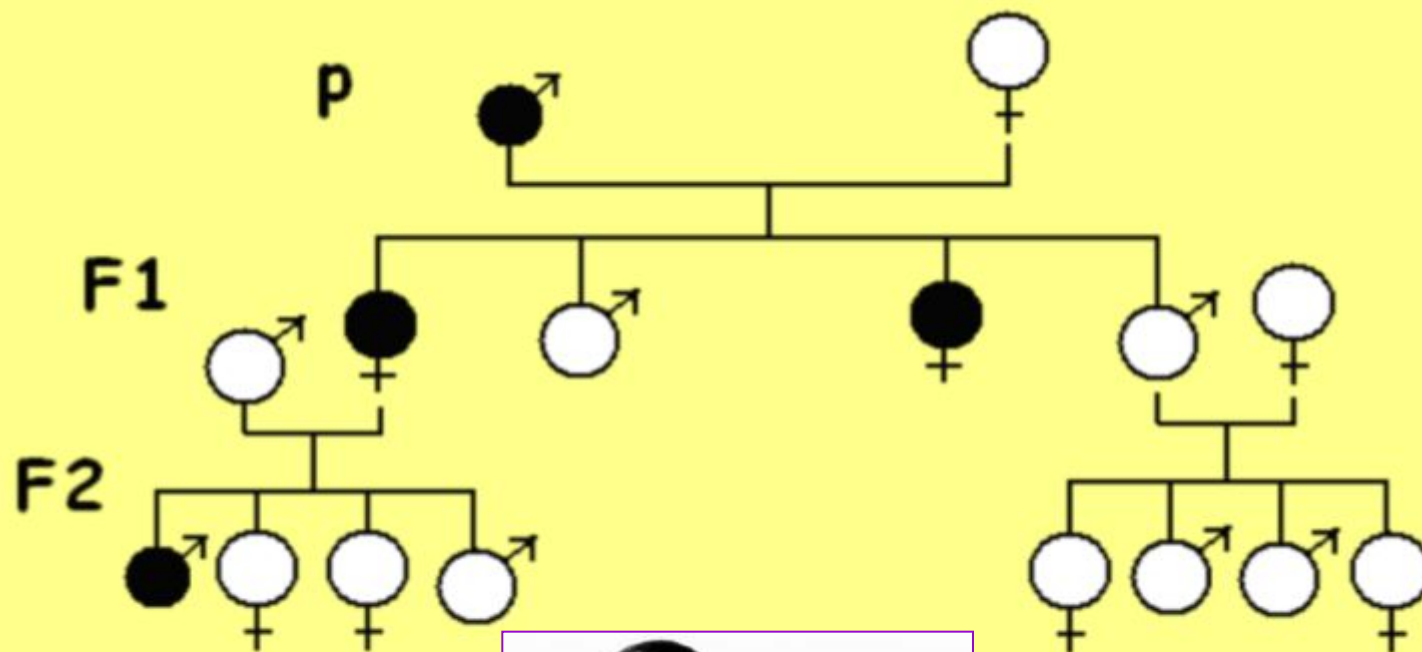
г) моль



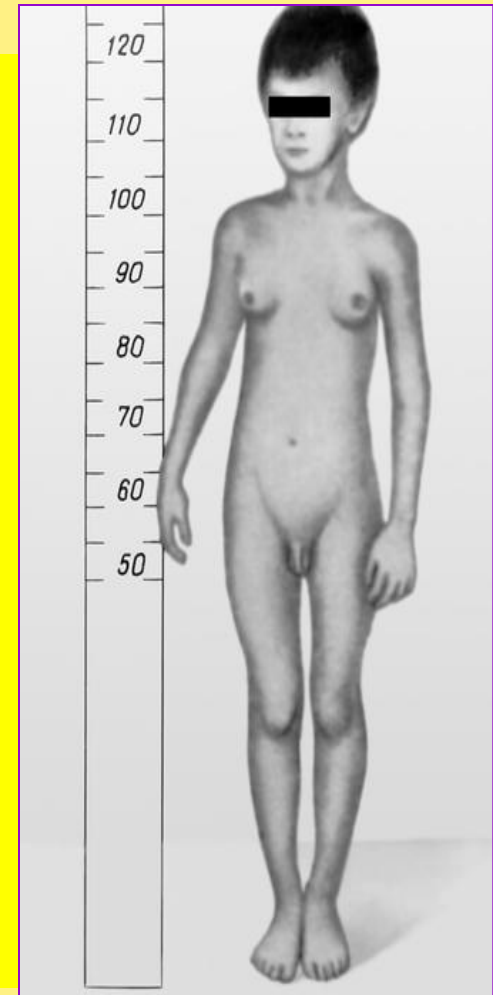
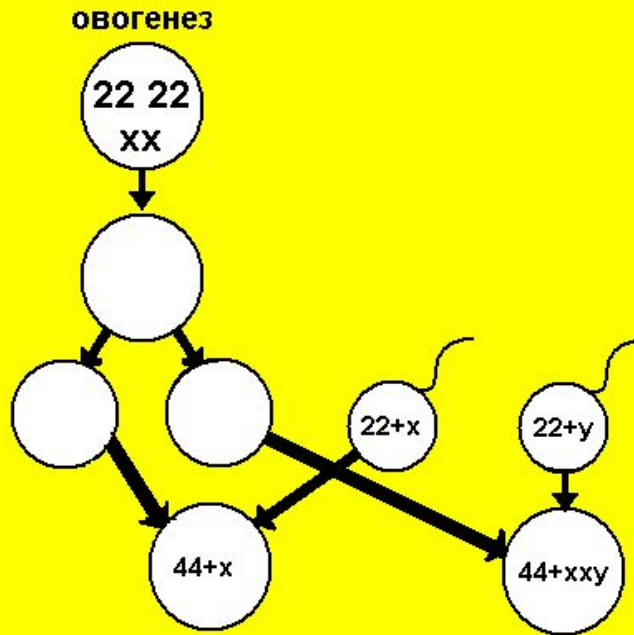
**Задание №10 Определите тип наследования признака повышенной волосатости и напишите генотипы всех членов родословной**



# Задание №11 Определите предполагаемое заболевание и тип наследования



Задание №12 Закончите схему. Подчеркните зиготы здоровых и больных людей. Определите синдромы; укажите причину данных нарушений полового развития человека



# Задание №13 Назовите заболевание (синдром) и тип мутации





# Задание №14 Назовите заболевание и тип его наследования

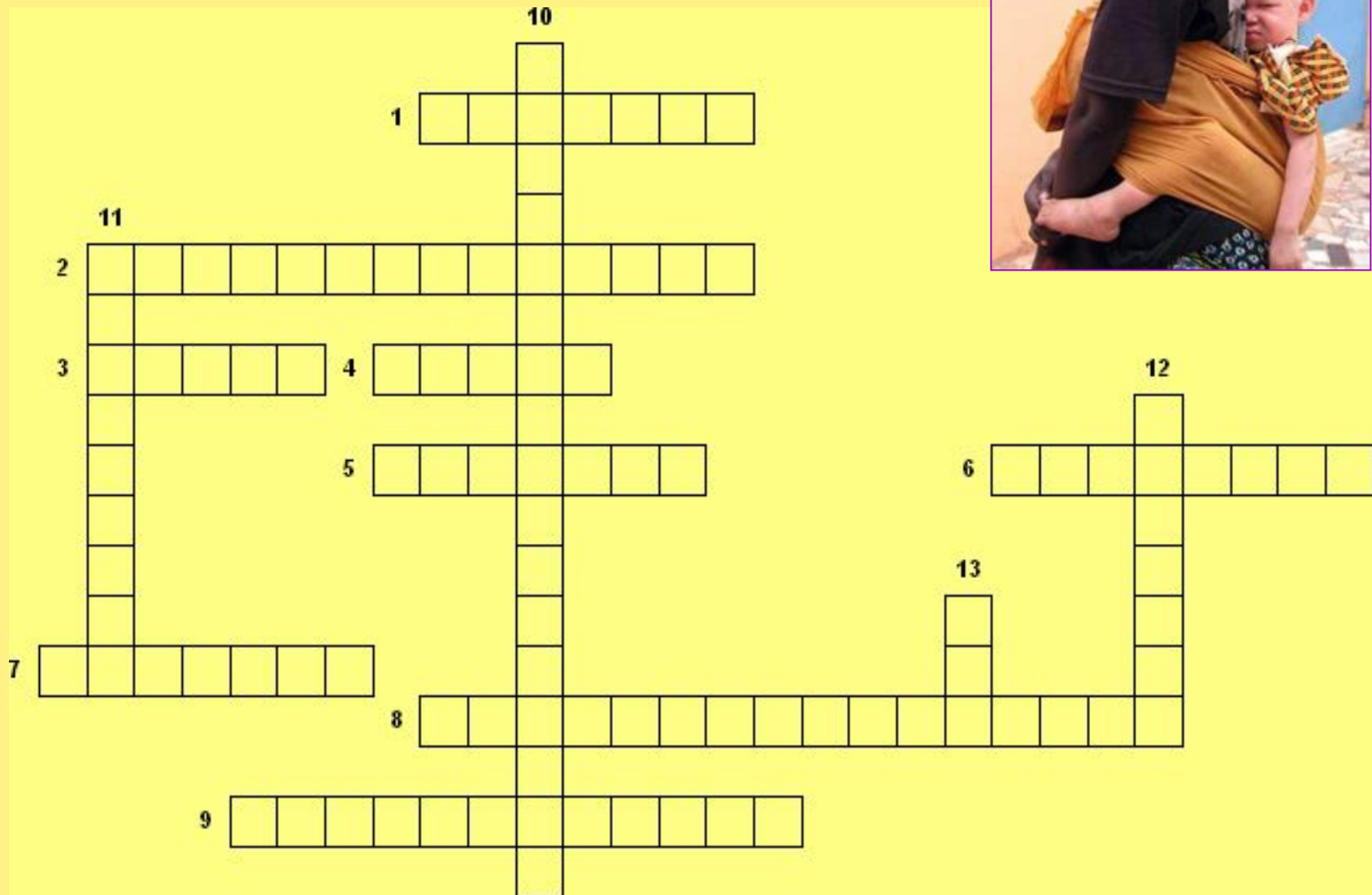


Задание №15 Назовите заболевание, тип мутации и принадлежность к группе наследственных болезней



# Задание №16

## Решите кроссворд



## Вопросы к заданию №16

### По горизонтали

1. Свойство, определяемое геном.
2. Контрастные (взаимоисключающие) признаки.
3. Место в хромосоме, где располагается ген ответственный за развитие данного признака.
4. Растение, на котором Г. Мендель сделал основные свои открытия.
5. Совокупность всех генов одного организма.
6. Наука о закономерностях наследования признаков у организмов.
7. Совокупность всех признаков организма.
8. Способность родителей передавать свои признаки, свойства и особенности развития следующему поколению.
9. Способность организмов, приобретать новые признаки и свойства.

### По вертикали

10. Метод, предложенный Г. Менделем, при котором скрещивающиеся организмы различаются по одной паре взаимоисключающих признаков.
11. Гены, расположенные в одних и тех же локусах гомологичных хромосом и ответственных за развитие одного признака.
12. Чешский ученый, основоположник науки генетики.
13. Участок молекулы ДНК, определяющий возможность развития отдельного элементарного признака, или синтез одной белковой молекулы.

# Задание № 17 РЕБУСЫ



’



~~лл~~

= ?

’ ’



’



’ ’

’



= ?

’



’

’

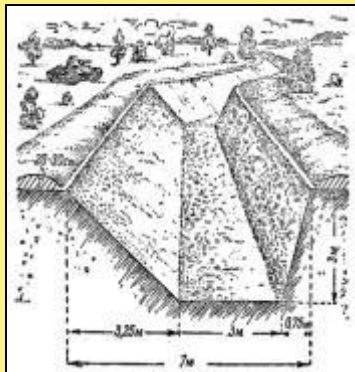


= ?

6  
и



е ,  
ЛИНИ  
Я



е е е

ЖЕЛАН  
ИЕ

= ?

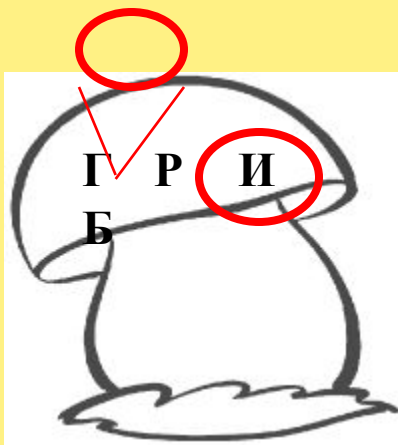
О  
~~А~~



2 3 1  
И П Т

= ?

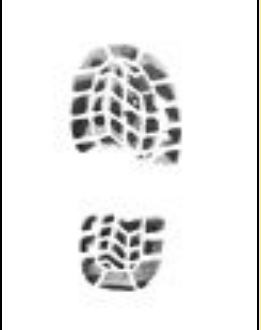
ДИ



е И  
ЖАДНЫЙ

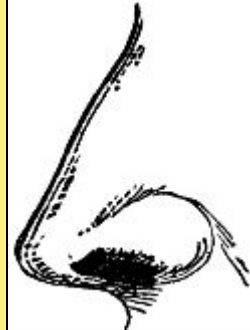
= ?

НА



1342  
СВЕТ

Н



“ 5

= ?

1 4 2 3  
секрет

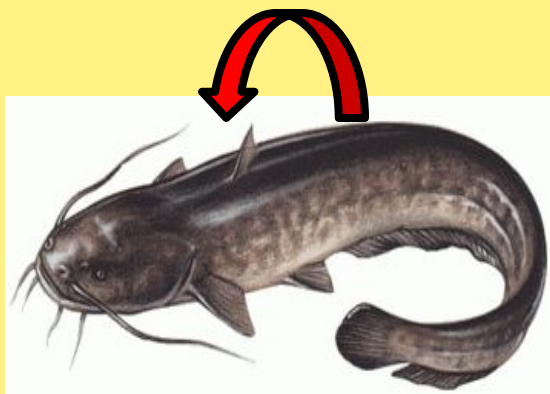
”



НИЕ  
А

= ?

132



е

КОМа

= ?



xy

= ?



Б  
П



= ?

“

ГИЗ



= ?



## Сказка про драконов



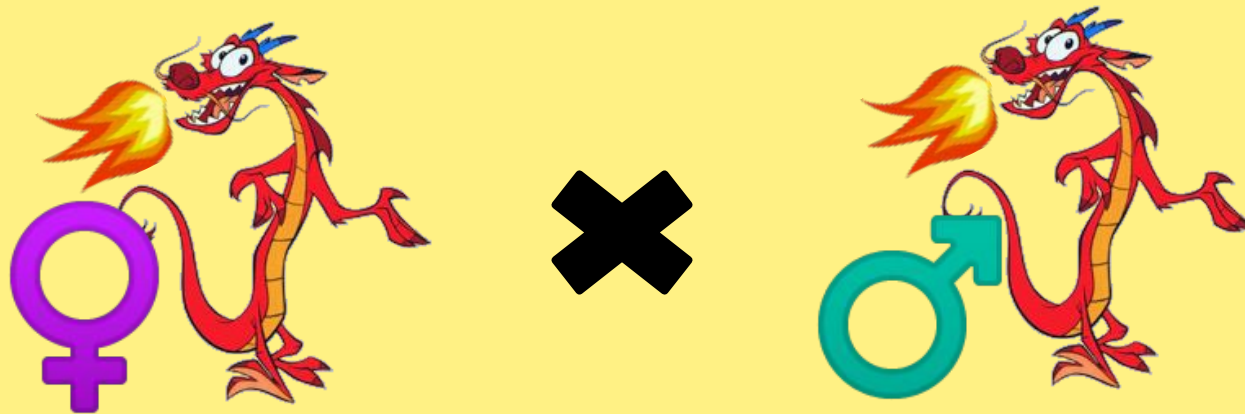
У исследователя было 4 дракона: огнедышащая и неогнедышащая самки, огнедышащий и неогнедышащий самцы. Для определения способности к огнедышанию, были проведены скрещивания:

- Огнедышащие родители – всё потомство огнедышащее
- Неогнедышащие родители – все потомство неогнедышащее
- Самец огнедышащий, самка нет – обоих видов поровну
- Самка огнедышащая, самец нет – всё потомство неогнедышащее.

Установите доминантный аллель и запишите генотипы родителей.

# 1-ое скрещивание

P



ГАМЕТЫ

— —

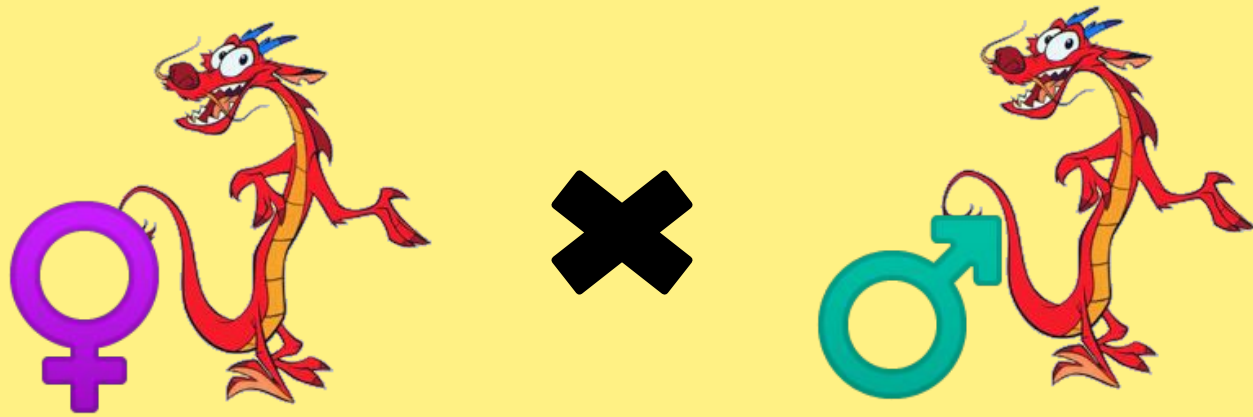
—  
—

F1



# 2-ое скрещивание

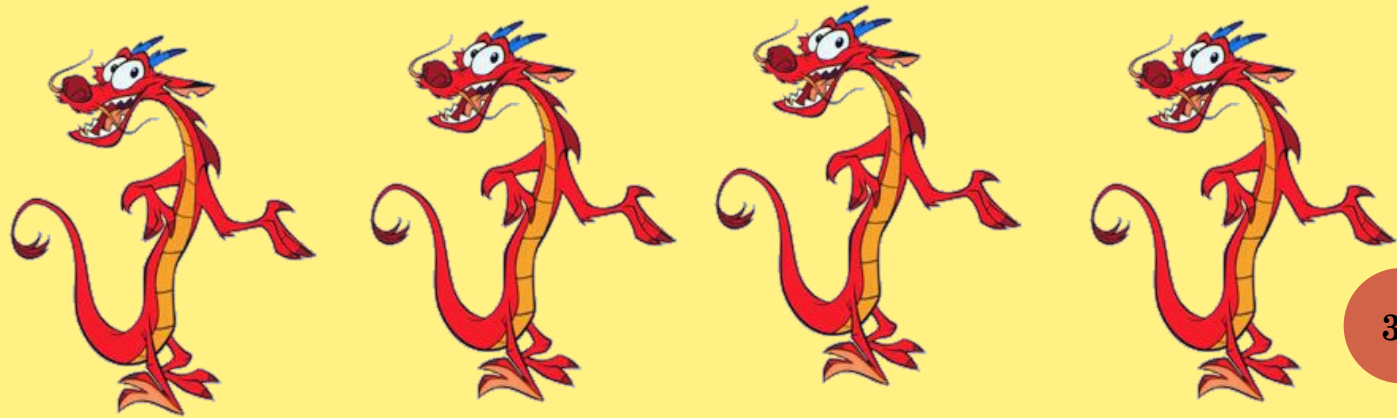
P



ГАМЕТЫ

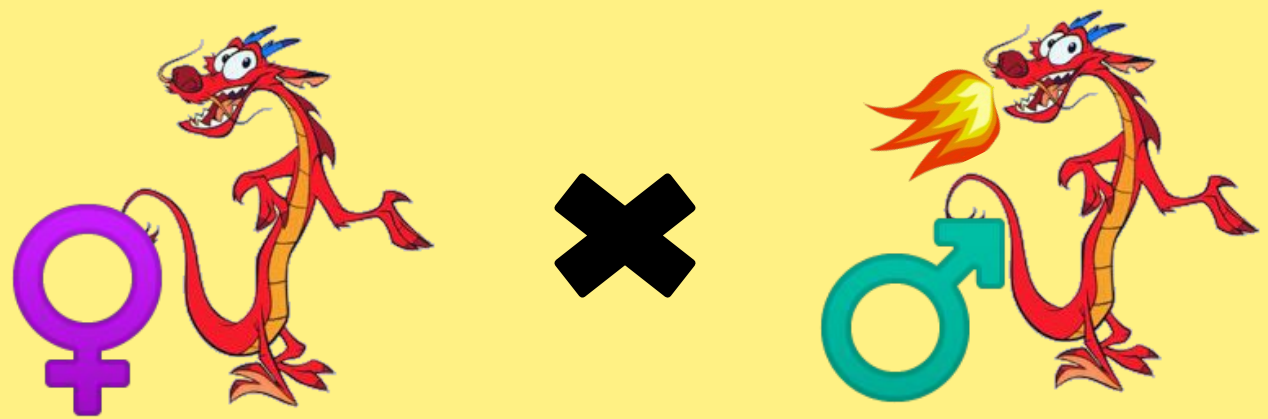


F1



# 3-ое скрещивание

P



гаметы

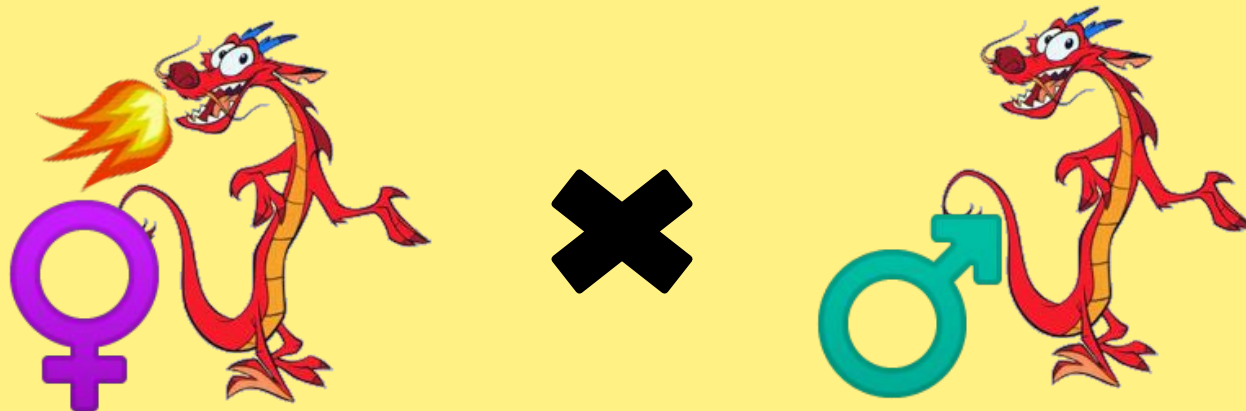


F1



# 4-ое скрещивание

P



гаметы

— —

—

—

F1



Задание №19 Соедините первые буквы верных утверждений, и запишите название наследственного заболевания

## Зашифрованное слово

- Мужской пол гетерогаметный
- Дальтонизм – заболевание, сцепленное с полом
- Т. Морган – английский генетик
- В соматических клетках человека 23 пары хромосомы
- Гемофилия – наследственное заболевание
- У-хромосома - инертная
- Ген дальтонизма локализован в У-хромосоме
- В половых клетках гаплоидный набор хромосом
- Пол ребенка закладывается в момент оплодотворения
- Гемофилией страдают только женщины
- Знания, полученные на этом занятии помогут нам в жизни

происхождение

## Описание заболевания и фото к заданию №19

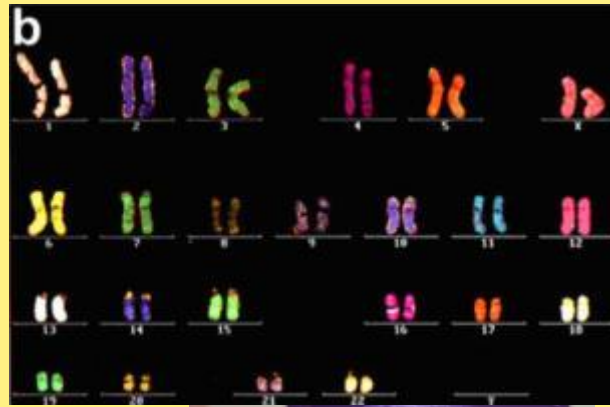


Наследственное заболевание, сцепленное с полом, обусловленное преждевременным старением организма. Больные часто имеют характерный внешний вид: низкий рост, относительно большая голова и уменьшенная лицевая часть черепа.

# Задание № 20 Тест на соответствие по профилактике наследственных болезней

Медико - генетическое консультирование является основным видом профилактики наследственной патологии.

- А. Медико-генетическое консультирование
- Б. Пренатальная диагностика



1. Скрининг
2. Биопсия хориона
3. Постановка диагноза
4. Фетоскопия
5. Амниоцентез
6. Прогнозирование потомства
7. Эхография
8. Определение АФТ
9. Генетический риск
10. Планирование деторождения

