

Профессиональная образовательная автономная некоммерческая организация
«Столичный базовый колледж»

УТВЕРЖДАЮ
Зам. директора по УМР
 Н.Е. Губина
« 29 » января 2026 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

по дисциплине	<u>Медицинская генетика</u>
Специальность	<u>31.02.07 Стоматологическое дело</u>
Квалификация выпускника	<u>фельдшер стоматологический</u>
Форма обучения	<u>очно-заочная</u>
Срок обучения	<u>3 года 6 месяцев на базе среднего общего образования.</u>

Йошкар-Ола
2026 г.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	3
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	10
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	11
Приложение к РПУД.....	12

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1 Область применения программы

Программа учебной дисциплины «Медицинская генетика» является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.07 Стоматологическое дело.

Рабочая программа может быть использована в дополнительном профессиональном образовании в рамках реализации программ переподготовки кадров.

1.2 Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:
Учебная дисциплина «Медицинская генетика» относится к общепрофессиональному циклу основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.07 Стоматологическое дело.

1.3 Цели и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1	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	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.

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися формируются общие компетенции:

ОК 01 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам

ОК 02 Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности

ОК 04 Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде

ОК 05 Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста

ОК 07 Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях.

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися формируются профессиональные компетенции:

ПК 1.1 Проводить профилактику, диагностику стоматологических заболеваний у пациентов разных возрастных групп, включая интерпретацию дополнительных обследований (рентгенограммы, ортопантограммы)

.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1 Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Форма обучения: очно-заочная

Вид учебной работы	Объём часов
Объем образовательной программы учебной дисциплины	108
в т.ч. в форме практической подготовки	-
в том числе:	
лекционные занятия	14
практические занятия	16
курсовая работа (проект)	
Самостоятельная работа	78
Промежуточная аттестация в форме зачета с оценкой	-

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч.	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Содержание	2	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
	1. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. Краткая история развития медицинской генетики.		
	Практическое занятие	-	
Тема 2.1. Биохимические основы наследственности	Содержание	2	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
	1. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. ДНК и РНК. Гены и их структура. 2. Реализация наследственной информации. Понятие о гене – о его структуре и свойствах		
	Практическое занятие 1. Нуклеиновые кислоты – химическое строение, виды, свойства их роль в наследовании признаков. 2. Реализация наследственной информации. 3..Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки.	1	
Тема 3.1. Типы наследования признаков	Содержание	1	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
	Закономерности наследования признаков. Особенности наследования признаков у человека. Виды взаимодействия генов.		
	Практическое занятие	2	

	1. Основные закономерности наследования. Менделирующие признаки. Генотип как система взаимодействующих генов. Взаимодействие аллельных генов. 2. Основные закономерности наследования. Менделирующие признаки. Генотип как система взаимодействующих генов. Взаимодействие неаллельных генов. 3. Основные закономерности наследования. Наследование групп крови и резус-фактора. 4. Сцепленное наследование признаков. 5. Генетика пола.		
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез	Содержание	2	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
	1. Основные виды изменчивости. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.		
	Практическое занятие 1. Наследственная и ненаследственная изменчивость.	1	
Тема 4.1. Нелабораторные методы изучения наследственности и изменчивости человека	Содержание	1	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
	1. Нелабораторные методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии		
	Практическое занятие 1. Нелабораторные методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Часть 1. 2. Нелабораторные методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Часть 2.	2	
Тема 4.2. Лабораторные методы изучения наследственности и изменчивости человека	Содержание	1	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
	1. Лабораторные методы изучения наследственности и изменчивости человека.		
	Практическое занятие 1. Лабораторные методы изучения наследственности и изменчивости человека. Часть 1. 2. Лабораторные методы изучения наследственности и изменчивости человека. Часть 2.	2	

Тема 5.1. Генные болезни человека	Содержание	2	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
	Наследственные заболевания человека. Классификация наследственных болезней человека. Генные болезни-этиология		
	Практическое занятие 1. Генные болезни этиология, клиника, диагностика, особенности ухода за больными. Часть 1. 2. Генные болезни этиология, клиника, диагностика, особенности ухода за больными. Часть 2.	2	
Тема 5.2 Хромосомные болезни человека	Содержание	1	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
	1. Наследственные заболевания человека. Классификация наследственных болезней человека. Генные болезни-этиология.		
	Практическое занятие 1. Хромосомные болезни - этиология, клиника, диагностика, особенности ухода за больными. Часть 1. 2. Хромосомные болезни - этиология, клиника, диагностика, особенности ухода за больными. Часть 2.	2	
Тема 5.3 Наследственное предрасположение к болезням у человека	Содержание	1	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
	1. Наследственное предрасположение к болезням у человека. Понятие о мультифакториальных заболеваниях		
	Практическое занятие 1. Наследственное предрасположение к болезням у человека.	1	
Тема 5.4 Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	Содержание	1	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
	1. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.		
	Практическое занятие 1. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. 2. Медико-генетическое консультирование. Пренатальная диагностика.	1	

Самостоятельная работа	Изучение, проработка и повторение изучаемых тем	78	
Промежуточная аттестация (зачет с оценкой)		2	
Всего:		108	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1 Требования к минимальному материально-техническому обеспечению:

Материально техническое обеспечение соответствует разделу сайта Сведения об образовательной организации / Образование

Режим доступа: <http://sbk12.ru/sveden/objects>

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

3.2.1. Основная литература

Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2025. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8951-2. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970489512.html>

Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-8724-2. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970487242.html>

Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / М. М. Азова, О. Б. Гигани, О. О. Гигани [и др.] ; под ред. М. М. Азовой. — Москва : КноРус, 2025. — 208 с. — ISBN 978-5-406-14276-9. — URL: <https://book.ru/book/956991>.

Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/561820>.

Костерин, О. Э. Генетика : учебник для среднего профессионального образования / О. Э. Костерин, В. К. Шумный ; ответственный редактор В. К. Шумный. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 683 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-19057-1. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/568942>.

3.2.2. Дополнительная литература

Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд., стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>.

Осипова, Л. А. Генетика : учебник для среднего профессионального образования / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 482 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-19778-5. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/569228>.

Биология : учебник и практикум для среднего профессионального образования / под редакцией В. Н. Ярыгина. — 2-е изд. — Москва : Издательство Юрайт, 2025. — 377 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-09603-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/579596>.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты (освоенные умения, усвоенные знания)	Критерии оценки	Методы оценки
Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины		
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.	знает биохимические и цитологические основы наследственности; знает закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; знает методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; знает основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; знает основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; знает цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	Устный опрос доклад практические задачи зачет с оценкой
Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины		
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	проводит опрос и ведет учет пациентов с наследственной патологией; проводит беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводит предварительную диагностику наследственных болезней	Устный опрос доклад практические задачи зачет с оценкой

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

по дисциплине

Медицинская генетика

Специальность

31.02.07 Стоматологическое дело

Йошкар-Ола
2026 г.

1. Паспорт фонда оценочных средств

1.1 Область применения

Фонд оценочных средств (далее – ФОС) для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации предназначен для оценивания знаний, умений, уровня сформированности компетенций обучающихся по специальности 31.02.07 Стоматологическое дело, по дисциплине **«Медицинская генетика»**.

ФОС составлен на основе *ФГОС СПО*, рабочей программы дисциплины **«Медицинская генетика»**.

Промежуточная аттестация по дисциплине предусмотрена в форме зачета с оценкой.

1.2 Планируемые результаты освоения учебной дисциплины.

ФОС позволяет оценить результаты освоения учебной дисциплины в соответствии с требованиями рабочей программы.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **знать**:

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.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **уметь**:

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

Компетенции, формируемые в результате освоения дисциплины:

Общие:

ОК 01 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам

ОК 02 Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности

ОК 04 Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде

ОК 05 Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста

ОК 07 Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях.

Профессиональные:

ПК 1.1 Проводить профилактику, диагностику стоматологических заболеваний у пациентов разных возрастных групп, включая интерпретацию дополнительных обследований (рентгенограммы, ортопантограммы).

1.3 Виды контроля и методы оценки

Предметом оценки служат умения, знания, сформированность общих и

Контроль и оценка освоения учебной дисциплины по темам

Наименование тем	Виды и методы оценивания			
	Текущий контроль		Промежуточная аттестация	
	Методы оценки	Проверяемые компетенции	Методы оценки	Проверяемые компетенции
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Устный опрос Доклад Практические задачи	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1	Зачет с оценкой	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
Тема 2.1. Биохимические основы наследственности	Устный опрос Доклад Практические задачи	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1	Зачет с оценкой	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
Тема 3.1. Типы наследования признаков	Устный опрос Доклад Практические задачи	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1	Зачет с оценкой	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез	Устный опрос Доклад Практические задачи	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1	Зачет с оценкой	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
Тема 4.1. Нелабораторные методы изучения наследственности и изменчивости человека	Устный опрос Доклад Практические задачи	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1	Зачет с оценкой	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
Тема 4.2. Лабораторные методы изучения наследственности и изменчивости человека	Устный опрос Доклад Практические задачи	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1	Зачет с оценкой	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
Тема 5.1. Генные болезни человека	Устный опрос Доклад Практические задачи	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1	Зачет с оценкой	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
Тема 5.2 Хромосомные болезни человека	Устный опрос Доклад Практические задачи	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1	Зачет с оценкой	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1
Тема 5.3	Устный	ОК 01, 02, 04,	Зачет с оценкой	ОК 01, 02, 04,

Наследственное предрасположение к болезням у человека	опрос Доклад Практические задачи	05, 07 ПК 1.1		05, 07 ПК 1.1
Тема 5.4 Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико- генетическое консультирование	Устный опрос Доклад Практические задачи	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1	Зачет с оценкой	ОК 01, 02, 04, 05, 07 ПК 1.1

2. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости

2.1 Вопросы для устного опроса (собеседования) по темам

1. Строение клетки, краткая характеристика органоидов клетки.
2. Особенности строения ядра клетки.
3. Эухроматин, гетерохроматин, половой хроматин.
4. Строение хромосом, аутосомы и половые хромосомы, кариотип, идиограмма.
5. Жизненный цикл клетки, митоз, мейоз.
6. Гаметогенез, половые клетки, их отличие от соматических.
7. Строение и функции белков.
8. Строение ДНК, репликация, функции.
9. Строение РНК, виды РНК.
10. Синтез белка, транскрипция, трансляция.
11. Законы единообразия гибридов первого поколения, расщепления признаков, независимого наследования признаков. Анализирующее скрещивание.
12. Взаимодействие аллельных генов. Взаимодействие неаллельных генов.
13. Наследование группы крови системы АВ0, резус-фактора.
14. Т. Морган и хромосомная теория наследственности.
15. Наследование признаков, сцепленных с полом.
16. Изменчивость, ее виды. Ненаследуемая, модификационная (фенотипическая) изменчивость.
17. Наследуемая изменчивость: мутации (генные, хромосомные, геномные – полиплоидия, гетероплоидия), комбинативная изменчивость.
18. Методы изучения наследственности человека: клинико-генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и др.
19. Классификация наследственных заболеваний, особенности клинических проявлений наследственных заболеваний?
20. Генные наследственные заболевания: аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, рецессивные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой, доминантные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой, аномалии, сцепленные с Y-половой хромосомой.
21. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа половых хромосом, аутосом, строения хромосом.
22. Задачи, организация, основные принципы и этапы медико-генетического консультирования.
23. Методы пренатальной диагностики, неонатальный скрининг.
24. Профилактика наследственных заболеваний.
25. Принципы лечения больных с наследственной патологией.

Критерии оценивания:

– оценка **«отлично»** выставляется обучающемуся, если он не только глубоко и прочно усвоил весь программный материал, но и проявил знания, выходящие за его пределы, почерпнутые из дополнительных источников (учебная литература, научно-популярная литература, научные статьи и монографии, сборники научных трудов и интернет-ресурсы и т. п.); умеет самостоятельно обобщать программный материал, не допуская ошибок, проанализировать его с точки зрения различных школ и взглядов; увязывает знания с практикой; приводит примеры, демонстрирующие глубокое понимание материала или проблемы;

– оценка **«хорошо»** выставляется обучающемуся, если он твердо знает программный материал, грамотно и последовательно его излагает, увязывает с практикой, не допуская существенных неточностей в ответе на вопросы;

– оценка **«удовлетворительно»** выставляется обучающемуся, если он усвоил

только основной программный материал, но не знает отдельных положений, в ответе допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушает последовательность в изложении программного материала;

– оценка **«неудовлетворительно»** выставляется обучающемуся, если он не знает значительной части основного программного материала, в ответе допускает существенные ошибки, неправильные формулировки.

2.2 Практические задания

Примеры ситуационных задач

Задача №1

Какое потомство следует ожидать в анализирующем скрещивании жёлтосемянных растений в F?

Задача №2

Растения красноплодной земляники при скрещивании между собой всегда дают потомство с красными ягодами, а растения белоплодной земляники - с белыми ягодами. В результате скрещивания обоих сортов друг с другом получаются розовые ягоды.

Какое потомство возникает при скрещивании между собой гибридных растений земляники с розовыми ягодами?

Какое потомство получится, если опылить красноплодную землянику пыльцой гибридной земляники с розовыми ягодами?

Задача №3

Окрашенность шерсти кроликов (в противоположность альбинизму) определяется доминантным геном. Цвет же окраски контролируется другим геном, расположенным в другой хромосоме, причём серый цвет доминирует над чёрным (у кроликов-альбиносов гены цвета окраски себя не проявляют).

Какими признаками будут обладать гибридные формы, полученные от скрещивания серых кроликов с альбиносами, несущими ген чёрной окраски?

Предполагается, что исходные животные гомозиготны по обоим упомянутым здесь генам.

Какая часть кроликов F₂ окажется чёрной?

Задача №4

Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) находится в X - хромосоме. Отец девушки страдает дальтонизмом, а мать, как и все её предки, различает цвета нормально.

Девушка выходит замуж за здорового юношу.

Что можно сказать об их будущих сыновьях, дочерях, а также внуках обоего пола (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена дальтонизма)?

Задача №5

Какие группы крови возможны у детей, если родители оба гетерозиготные по третьей группе крови?

Критерии оценивания: практическое задание

Шкала оценивания:

Практическое задание оценивается по 5-балльной шкале. Баллы переводятся в оценки успеваемости следующим образом:

Оценка «отлично» выставляется обучающемуся, если практическое задание правильно решено, приведена подробная аргументация своего решения, показано хорошее знание теоретических аспектов решения кейса.

Оценка «хорошо» выставляется обучающемуся, если практическое задание правильно решено, приведена достаточная аргументация своего решения, показано определенное знание теоретического материала.

Оценка «удовлетворительно» выставляется обучающемуся, если практическое задание частично имеет правильное решение, аргументация не полная, не прослеживается знание теоретического материала.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется обучающемуся, если практическое задание решено неверно, отсутствуют необходимые знания теоретического материала.

2.3 Тематика докладов

1. «Генные наследственные болезни человека».

- ☐ Синдром Марфана;
- ☐ Нейрофиброматоз;
- ☐ Фенилкетонурия;
- ☐ Псевдогипертрофическая мышечная дистрофия Дюшена;
- ☐ Синдром Леша-Нихана;
- ☐ Болезнь Штейнера (миотоническая дистрофия);
- ☐ Синдром Элерса-Данло;
- ☐ Муковисцидоз;
- ☐ Аденогенитальный синдром;
- ☐ Синдром Мартина-Белла (синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосомой);
- ☐ Ахондроплазия;
- ☐ Хорея Гентингтона;
- ☐ Болезнь Альцгеймера;
- ☐ Серповидно-клеточная анемия
- ☐ Талассемия.

2. «Хромосомные наследственные болезни человека»

- ☐ Синдром Дауна;
- ☐ Синдром Патау;
- ☐ Синдром Эдвардса;
- ☐ Трисомия 8;
- ☐ Синдром трипло-Х (47,XXX);
- ☐ Синдром Клайнфельтера;
- ☐ Синдром дисомии по Y-хромосоме (47,XYY);
- ☐ Синдром Шерешевского-Тернера;
- ☐ Синдром «Кошачьего крика»;
- ☐ Синдром Вольфа-Хиршхорна;
- ☐ Синдром частичной трисомии по короткому плечу хромосомы 9 (9p+);
- ☐ Синдром Беквита-Видемана;
- ☐ Синдром Прайдера-Вилли;
- ☐ Синдром Ангельмана;
- ☐ Синдром Лангера-Гидеона;
- ☐ Синдром ДиДжорджи.

Критерии оценивания:

Шкала оценивания:

Оценка «**отлично**» выставляется, если:

– доклад производит выдающееся впечатление, сопровождается иллюстративным материалом;

– обучающийся представил демонстрационный материал и прекрасно в нем ориентировался;

- автор отвечает на вопросы аудитории;
- показано владение специальным аппаратом;
- выводы полностью отражают поставленные цели и содержание работы.

Оценка **«хорошо»** выставляется, если:

- доклад четко выстроен;
- демонстрационный материал использовался в докладе, хорошо оформлен, но есть неточности;
- обучающийся не может ответить на некоторые вопросы;
- докладчик уверенно использовал общенаучные и специальные термины;
- выводы докладчика не являются четкими.

Оценка **«удовлетворительно»** выставляется, если:

- доклад зачитывается;
- представленный демонстрационный материал не использовался докладчиком или был оформлен плохо, неграмотно;
- докладчик не может четко ответить на вопросы аудитории;
- показано неполное владение базовым научным и профессиональным аппаратом;
- выводы имеются, но они не доказаны.

Оценка **«неудовлетворительно»** выставляется, если:

- содержание доклада не соответствует теме;
- отсутствует демонстрационный материал;
- докладчик не может ответить на вопросы;
- докладчик не понимает специальную терминологию, связанную с темой доклада;
- отсутствуют выводы.

3. Оценочные средства для промежуточной аттестации

№	Примерный вопрос	Шаблон ответа
1	1. Ген — участок молекулы а) РНК б) ДНК в) белка г) липида	б
2	2. Парные гены, контролирующие проявление одного и того же признака и расположенные в гомологичных хромосомах, называются а) доминантными б) рецессивными в) сцепленными г) аллельными	г
3	3. Зигота, содержащая одинаковые аллельные гены, называется а) гомозигота б) гетерозигота в) мультизигота г) кариозигота	а
4	4. Признак, уступающий доминантному в силе и проявляющийся только в гомозиготном состоянии определяющего его гена, называется а) гомозиготным б) рецессивным в) аллельным г) гетерозиготным	б
5	5. Генотип — это совокупность а) всех генов вида б) всех генов организма в) всех генов, расположенных в ядре клетки г) всех генов популяции	б
6	6. При моногибридном скрещивании гетерозиготных родителей во втором поколении происходит расщепление по фенотипу в соотношениях 3:1, а по генотипу 1:2:1 — это формулировка закона а) единообразия б) независимого распределения генов в) сцепленного наследования г) расщепления	г
7	7. В соматических клетках здорового человека находятся а) 32 хромосомы б) 46 хромосом в) 21 хромосома г) 23 хромосомы	б
8	8. Из зиготы разовьется девочка, если в ней окажется хромосомный набор а) 44 аутосомы + XX б) 23 аутосомы + X в) 44 аутосомы + XY г) 22 аутосомы + Y	а
9	9. Сцепленными называют гены, лежащие в а) одной гамете	в

	б) гомологичных хромосомах в) одной хромосоме г) негомологичных хромосомах	
10	10. Кроссинговер — это а) сближение гомологичных хромосом в мейозе б) хромосомная мутация в) обмен гомологичными участками хромосом в мейозе г) расхождение к полюсам клетки хроматид в митозе	В