

Министерство здравоохранения Республики Татарстан
Государственное автономное профессиональное образовательное
учреждение
«Зеленодольский медицинский колледж»

УТВЕРЖДАЮ
Зам.директора по учебно-воспитательной работе
_____ Фатыхова И.Д.
«31» августа 2024 г.

**Программа
промежуточной аттестации студентов**

ОП.08 Генетика человека с основами медицинской этики
Специальность 31.02.01 Лечебное дело

ДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫЙ ЗАЧЁТ

Рассмотрена и одобрена
на заседании ЦМК ОПД

«31» августа 2024 г.
Председатель ЦМК
_____ Шигапова Э.Х.

2024 г.

СОДЕРЖАНИЕ

Стр.

I. Паспорт.....	3
II. Задания для проведения дифференцированного зачета.....	7
III. Пакет экзаменатора.....	8
III а. Условия.....	8
III б. Критерии оценки.....	48

I. ПАСПОРТ

НАЗНАЧЕНИЕ

Промежуточная аттестация студентов по дисциплине

ОП. 08 Генетика с основами медицинской генетики по специальности 31.02.01 Лечебное дело предусматривает дифференцированный зачет в форме письменного контроля знаний (по билетам).

Задания в билетах по дисциплинам включают вопросы, позволяющие оценить степень освоения программного материала и определить уровень сформированности умений, общих и профессиональных компетенций.

Оценка за дифференцированный зачет выставляется по пятибальной системе в соответствии с критериями оценки.

Общие компетенции по дисциплинам:

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;

ОК03. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях;

ОК04. 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 06. Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения;

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

ОК 08. Использовать средства физической культуры для сохранения и укрепления здоровья в процессе профессиональной деятельности и поддержания необходимого уровня физической подготовленности;

ОК 09. Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.

Профессиональные компетенции по дисциплинам:

ПК 1.1. Осуществлять рациональное перемещение и транспортировку материальных объектов и медицинских отходов.

ПК 1.2. Обеспечивать соблюдение санитарно-эпидемиологических правил и нормативов медицинской организации.

ПК 1.3. Осуществлять профессиональный уход за пациентами с использованием современных средств и предметов ухода.

ПК 1.4. Осуществлять уход за телом человека.

ПК 2.1. Проводить обследование пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений.

ПК 2.2. Назначать и проводить лечение неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений.

ПК 2.3. Осуществлять динамическое наблюдение за пациентом при хронических заболеваниях и (или) состояниях, не сопровождающихся угрозой жизни пациента.

ПК 2.4. Проводить экспертизу временной нетрудоспособности в соответствии с нормативными правовыми актами.

ПК 3.1. Проводить доврачебное функциональное обследование и оценку функциональных возможностей пациентов и инвалидов с последствиями травм, операций, хронических заболеваний на этапах реабилитации.

ПК 3.2. Оценивать уровень боли и оказывать паллиативную помощь при хроническом болевом синдроме у всех возрастных категорий пациентов.

ПК 3.3. Проводить медико-социальную реабилитацию инвалидов, одиноких лиц, участников военных действий и лиц из группы социального риска.

ПК 4.1. Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными заболеваниями.

ПК 4.2. Проводить санитарно-гигиеническое просвещение населения.

ПК 4.3. Осуществлять иммунопрофилактическую деятельность.

ПК 4.4. Организовывать среду, отвечающую действующим санитарным правилам и нормам.

ПК 5.1. Проводить обследование пациентов в целях выявления заболеваний и (или) состояний, требующих оказания скорой медицинской помощи в экстренной и неотложной формах, в том числе вне медицинской организации.

ПК 5.2. Назначать и проводить лечение пациентов с заболеваниями и (или) состояниями, требующими оказания скорой медицинской помощи в экстренной и неотложной формах, в том числе вне медицинской организации.

ПК 5.3. Осуществлять контроль эффективности и безопасности проводимого лечения при оказании скорой медицинской помощи в экстренной и неотложной формах, в том числе вне медицинской организации.

ПК 6.1. Проводить анализ медико-статистической информации при оказании первичной доврачебной медико-санитарной помощи.

ПК 6.2. Участвовать в обеспечении внутреннего контроля качества и безопасности медицинской деятельности.

ПК 6.3. Контролировать выполнение должностных обязанностей находящегося в распоряжении персонала;

ПК 6.4. Организовывать деятельность персонала с соблюдением психологических и этических аспектов работы в команде.

ПК 6.5. Вести учетно-отчетную медицинскую документацию при осуществлении всех видов первичной медико-санитарной помощи и при

чрезвычайных ситуациях, в том числе в электронной форме.

ПК 6.6. Использовать медицинские информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть "Интернет" в работе.

ПК 6.7. Осуществлять защиту персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.

После изучения дисциплины **ОП.08 Генетика с основами медицинской генетики** студент должен **знать:**

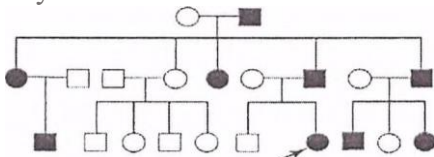
- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- современные методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные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

Уметь:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

II. Задания для проведения дифференцированного зачета

Образец задания

Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение «Зеленодольский медицинский колледж» 31.02.01 Лечебное дело (срок обучения 2 года и 10 мес.)
ДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫЙ ЗАЧЕТ
ОП. 08 Генетика человека с основами медицинской генетики
Билет.N20
Время выполнения заданий -20 минут Инструкция: Внимательно прочитайте задания и подготовьте ответы
Задания: 1. Задача. В медико-генетическую консультацию обратилась пациентка К., 24 лет с наследственным заболеванием. После беседы с пациенткой врач генетик составил родословную схему: 
Задания 1. Определите тип наследования заболевания. Установите генотип пробанда. 2. Приведите примеры моногенных заболеваний с аутосомно-рецессивным типом наследования.
Преподаватель_____

III. Пакет экзаменатора

III а. УСЛОВИЯ

1) Билеты для проведения дифференцированного зачета по дисциплине ОП. 08 Генетика человека с основами медицинской генетики.

Количество билетов – 35. Комплект билетов представлен на страницах 9-43данной программы.

Время выполнения задания – 20 минут.

2) Список вопросов по дисциплине

3) Оборудование

4) Литература

**Список теоретических вопросов по дисциплине
ОП.08 «Генетика человека с основами медицинской генетики»**

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

Оборудование по дисциплине ОП.05 Генетика с основами медицинской генетики:

- таблицы: строение клетки, хромосомы, нуклеиновые кислоты, репликация ДНК, биосинтез белка, генетический код, митоз, мейоз, половые клетки, кариотип человека;
 - схемы родословных;
- хромосомные синдромы, наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями.

Литература по дисциплине ОП.05 Генетика с основами медицинской генетики

Электронные издания

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6020-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460207.html> (дата обращения: 07.11.2023). - Режим доступа : по подписке.
2. Васильева, Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач / Е. Е. Васильева. — 6-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2024. — 92 с. — ISBN 978-5-507-47297-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/359036> (дата обращения: 23.11.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
3. 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, 2022. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-7058-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html> (дата обращения: 07.11.2023). - Режим доступа : по подписке.
4. Карманова, Е. П. Практикум по генетике : учебное пособие для вузов / Е. П. Карманова, А. Е. Болгов, В. И. Митютько. — 3-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 228 с. — ISBN 978-5-8114-9773-7. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/200846> (дата обращения: 23.11.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.
5. Кургуз, Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2023. — 176 с. — ISBN 978-5-507-45741-0. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL:

<https://e.lanbook.com/book/282398> (дата обращения: 23.11.2023). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

Дополнительные источники

1. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Э. Д. Рубан. - Ростов н/Д : Феникс, 2020. - 319 с. (Среднее медицинское образование) - ISBN 978-5-222-35177-2. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785222351772.html> (дата обращения: 07.11.2023). - Режим доступа : по подписке.
2. Сборники тестовых заданий и ситуационных задач на платформе Moodle
3. 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> (дата обращения: 07.11.2023). - Режим доступа : по подписке.
4. Электронные образовательные ресурсы (дидактический материал на электронном носителе с использованием информационных ресурсов PowerPointи flash-анимаций для интерактивной доски, электронные дидактические материалы информационного характера по всем темам лекционного курса)

III а. УСЛОВИЯ

Количество билетов по дисциплине ОП. 08 Генетика человека с основами медицинской генетики – 35.

Список теоретических вопросов по дисциплине ОП. 08 Генетика человека с основами медицинской генетики.

Список практических вопросов по дисциплине ОП. 08 Генетика человека с основами медицинской генетики.

Время выполнения задания - 20 мин.

Литература

III б. Критерии оценки:

Критерии оценки уровня подготовки студента при письменном ответе по билету:

- 5 **«отлично»** - комплексная оценка предложенной ситуации; знание и умение студента использовать теоретический материал при выполнении практических задач, обоснованность, четкость, краткость изложения ответа;
- 4 **«хорошо»** - комплексная оценка предложенной ситуации, незначительные затруднения при ответе на теоретические вопросы; правильный выбор тактики действий; логическое обоснование теоретических вопросов с дополнительными комментариями педагога;
- 3 **«удовлетворительно»** - затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации, неполный ответ, требующий наводящих вопросов педагога; выбор тактики действий в соответствии с ситуацией возможен при наводящих вопросах педагога; непоследовательное и неуверенное выполнение заданий; для обоснования действий необходимы наводящие вопросы и комментарии педагога;
- 2 **«неудовлетворительно»** - неверная оценка ситуации; неправильно выбранная тактика действий, приводящая к ухудшению ситуации, нарушению безопасности пациента.