

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Косенок Сергей Михайлович  
Должность: ректор  
Дата подписания: 11.06.2024 09:36:26  
Уникальный программный ключ:  
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

**БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ  
ХАНТЫ-МАНСИЙСКОГО АВТОНОМНОГО ОКРУГА-ЮГРЫ  
«Сургутский государственный университет»**

УТВЕРЖДАЮ:  
Проректор по учебно-методической работе  
\_\_\_\_\_ Е.В. Коновалова  
«13» июня 2024 г.

Институт среднего медицинского образования

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ  
по дисциплине**

**ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Специальность	<u>31.02.03 Лабораторная диагностика</u>
Форма обучения	<u>очная</u>

Сургут, 2024 г.

Фонд оценочных средств разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика, утвержденного Министерством Просвещения Российской Федерации Приказ от 04 июля 2022 г. № 525.

Разработчик:

Филатова Л.П., преподаватель

Ф.И.О., ученая степень, звание, должность

Фонд оценочных средств рассмотрен и одобрен на заседании МО «Общепрофессиональные дисциплины»

«10» апреля 2024 года, протокол № 4

Председатель МО \_\_\_\_\_ Филатова Л.П., преподаватель

Ф.И.О., ученая степень, звание, должность

Фонд оценочных средств рассмотрен и одобрен на заседании учебно-методического совета института среднего медицинского образования

«15» апреля 2024 года, протокол № 5

Директор \_\_\_\_\_ Бубович Е.В., к.м.н., доцент

Ф.И.О., ученая степень, звание, должность

## СОДЕРЖАНИЕ

1. Паспорт фонда оценочных средств
2. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке
3. Оценка освоения учебной дисциплины
4. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений и навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

## 1. Паспорт фонда оценочных средств

В результате освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС СПО по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика, следующими умениями, знаниями, которые формируют общие и профессиональные компетенции, а также позволяют достигнуть личностных результатов:

### 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.

### 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 механизм их возникновения.

36. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Код	Наименование результата обучения
<b>Общие компетенции</b>	
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.	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
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.
ОК 07.	Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях
ОК 09.	Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.
<b>Профессиональные компетенции</b>	
ПК 1.1	Проводить физико-химические исследования и владеть техникой лабораторных работ
ПК 1.5	Оказывать медицинскую помощь в экстренной форме
ПК 6.2	Выполнять стандартные операционные процедуры при проведении лабораторных и инструментальных исследований при производстве судебно-медицинских экспертиз (исследований)

Формирование личностных результатов реализации программы воспитания по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика:

Личностные результаты реализации программы воспитания	Код личностных
---	----------------

<i>(дескрипторы)</i>	<b>результатов реализации программы воспитания</b>
Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности.	<b>ЛР 7</b>
Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях.	<b>ЛР 9</b>

## 2. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке

В результате аттестации по учебной дисциплине осуществляется комплексная проверка следующих умений и знаний, а также динамика формирования общих компетенций:

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<p><b>Знания:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– 31. биохимические и цитологические основы наследственности.</li> <li>32. закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов.</li> <li>– 33. методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.</li> <li>– 34. основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза.</li> <li>– 35. основные группы наследственных заболеваний, причины и механизм их возникновения.</li> <li>– 36. цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике;</li> <li>- демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний</li> </ul>	<p>Текущий контроль: Оценка тестирования, оценка индивидуального и группового опроса, оценка решения ситуационных задач, оценка результатов выполнения самостоятельной работы Диагностическое тестирование Итоговый контроль: экзамен</p>
<p><b>Умения:</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– У1. проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>– У2. проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</li> <li>– У3. проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов;</li> <li>- проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами</li> </ul>	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p>

Результаты (освоенные общие и профессиональные компетенции)	Основные показатели оценки результата	Формы и методы контроля и оценки
ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам	<p>Умения: распознавать задачу и/или проблему в профессиональном и/или социальном контексте; анализировать задачу и/или проблему и выделять её составные части; определять этапы решения задачи; выявлять и эффективно искать информацию, необходимую для решения задачи и/или проблемы; составлять план действия; определять необходимые ресурсы; владеть актуальными методами работы в профессиональной и смежных сферах; реализовывать составленный план; оценивать результат и последствия своих действий (самостоятельно или с помощью наставника)</p> <p>Знания: актуальный профессиональный и социальный контекст, в котором приходится работать и жить; основные источники информации и ресурсы для решения задач и проблем в профессиональном и/или социальном контексте; алгоритмы выполнения работ в профессиональной и смежных областях; методы работы в профессиональной и смежных сферах; структуру плана для решения задач; порядок оценки результатов решения задач профессиональной деятельности</p>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– индивидуального и фронтального опроса;</li> <li>– решения ситуационных задач;</li> <li>– тестирования;</li> <li>– выполнения практических заданий</li> </ul>
ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности	<p>Умения: определять задачи для поиска информации; определять необходимые источники информации; планировать процесс поиска; структурировать получаемую информацию; выделять наиболее значимое в перечне информации; оценивать практическую значимость результатов поиска; оформлять результаты поиска, применять средства информационных технологий для решения</p>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– индивидуального и фронтального опроса;</li> <li>– решения ситуационных задач;</li> <li>– тестирования;</li> <li>– выполнения практических заданий</li> </ul>

	<p>профессиональных задач; использовать современное программное обеспечение; использовать различные цифровые средства для решения профессиональных задач.</p> <p>Знания: номенклатура информационных источников, применяемых в профессиональной деятельности; приемы структурирования информации; формат оформления результатов поиска информации, современные средства и устройства информатизации; порядок их применения и программное обеспечение в профессиональной деятельности в том числе с использованием цифровых средств.</p>	
<p>ОК 04. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.</p>	<p>Умения: организовывать работу коллектива и команды; взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности</p> <p>Знания: психологические основы деятельности коллектива, психологические особенности личности; основы проектной деятельности</p>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– индивидуального и фронтального опроса;</li> <li>– решения ситуационных задач;</li> <li>– тестирования;</li> <li>– выполнения практических заданий</li> </ul>
<p>ОК 05. Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста.</p>	<p>Умения: грамотно излагать свои мысли и оформлять документы по профессиональной тематике на государственном языке, проявлять толерантность в рабочем коллективе</p> <p>Знания: особенности социального и культурного контекста; правила оформления документов и построения устных сообщений</p>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– индивидуального и фронтального опроса;</li> <li>– решения ситуационных задач;</li> <li>– тестирования;</li> <li>– выполнения практических заданий</li> </ul>
<p>ОК 06. Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом</p>	<p>Умения: описывать значимость своей специальности 31.02.01. Лечебное дело; применять стандарты антикоррупционного поведения</p> <p>Знания: сущность гражданско-патриотической позиции, общечеловеческих ценностей; значимость профессиональной деятельности по специальности 31.02.01. Лечебное дело; стандарты антикоррупционного поведения и последствия его нарушения</p>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– индивидуального и фронтального опроса;</li> <li>– решения ситуационных задач;</li> <li>– тестирования;</li> <li>– выполнения практических заданий</li> </ul>

<p>гармонизации межнациональных.</p>		
<p>ОК 07. Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях</p>	<p>Умения: соблюдать нормы экологической безопасности; Определять направления ресурсосбережения в рамках профессиональной деятельности по специальности 31.02.01. Лечебное дело осуществлять работу с соблюдением принципов бережливого производства; организовывать профессиональную деятельность с учетом знаний об изменении климатических условий региона. Знания: правила экологической безопасности при ведении профессиональной деятельности; основные ресурсы, задействованные в профессиональной деятельности; пути обеспечения ресурсосбережения; принципы бережливого производства; основные направления изменения климатических условий региона.</p>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; выполнения практических заданий</p>
<p>ОК 09. Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.</p>	<p>Умения: понимать общий смысл четко произнесенных высказываний на известные темы (профессиональные и бытовые), понимать тексты на базовые профессиональные темы; участвовать в диалогах на знакомые общие и профессиональные темы; строить простые высказывания о себе и о своей профессиональной деятельности; кратко обосновывать и объяснять свои действия (текущие и планируемые); писать простые связные сообщения на знакомые или интересующие профессиональные темы Знания: правила построения простых и сложных предложений на профессиональные темы; основные общеупотребительные глаголы</p>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; выполнения практических заданий</p>

	(бытовая и профессиональная лексика); лексический минимум, относящийся к описанию предметов, средств и процессов профессиональной деятельности; особенности произношения; правила чтения текстов профессиональной направленности	
ПК 1.1. Проводить физико-химические исследования и владеть техникой лабораторных работ	<p>Умения:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- транспортировать биоматериал в соответствии с требованиями нормативных документов;</li> <li>- выполнять прямых измерений физических величин (объема, температуры, плотности растворов, массы предмета и навески);</li> <li>- выполнять фотометрические методы анализа;</li> <li>- выполнять титриметрическое определение;</li> <li>- проводить микроскопическое исследование.</li> </ul> <p>Знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- правила и способы получения, консервирования, хранения, транспортировки и обработки биоматериала для лабораторных исследований;</li> <li>- правила и последовательность действий при работе с исследуемым материалом;</li> <li>- основные понятия титриметрии. Сущность методов кислотно-основного титрования;</li> <li>- основные понятия фотометрии. Сущность методов фотометрии. - устройство колориметров, фотометров, спектрофотометров;</li> <li>- понятие о рефлектметрии. Устройство мочевого, гематологического, биохимического анализаторов</li> </ul>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- индивидуального и фронтального опроса;</li> <li>- решения ситуационных задач;</li> <li>- тестирования;</li> <li>- выполнения практических заданий</li> </ul>
ПК 1.5. Оказывать медицинскую помощь в экстренной форме	<p>Умения:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- оказывать первую помощь до оказания медицинской помощи гражданам при несчастных случаях, травмах, отравлениях и других состояниях и заболеваниях, угрожающих их жизни и здоровью</li> </ul> <p>Знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- общие правила оказания первой помощи;</li> </ul>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- индивидуального и фронтального опроса;</li> <li>- решения ситуационных задач;</li> <li>- тестирования;</li> <li>- выполнения практических заданий</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>- понятие первой помощи;</li> <li>- перечень состояний при которых оказывается первая помощь</li> </ul>	
<p>ПК 6.2. Выполнять стандартные операционные процедуры при проведении лабораторных и инструментальных исследований при производстве судебно-медицинских экспертиз (исследований)</p>	<p>Умения:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- проведение резки образцов тканей на микротоме, криостате и вибротоме, микроскопия в проходящем свете, флуоресцентной и конфокальной микроскопии;</li> <li>- проводить предварительные исследования с применением иммунохроматографических экспресс-тестов</li> </ul> <p>Знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- общую характеристику и классификацию веществ, вызывающих отравления;</li> <li>- методы анализа в судебно-химической экспертизе отравлений и экспертизе алкогольного опьянения;</li> <li>- аналитический скрининг лекарственных веществ, имеющих токсикологическое значение;</li> <li>- экспресс-анализ интоксикаций;</li> <li>- проведении химико-токсикологических исследований и лабораторного лекарственного мониторинга</li> </ul>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>– индивидуального и фронтального опроса;</li> <li>– решения ситуационных задач;</li> <li>– тестирования;</li> <li>– выполнения практических заданий</li> </ul>

**Форма аттестации по дисциплине: экзамен**

### 3. Оценка освоения учебной дисциплины

Элемент учебной дисциплины	Формы и методы контроля					
	Текущий контроль		Диагностический контроль		Промежуточная аттестация	
	Форма контроля	Проверяемые умения знания, ОК, ЛР	Форма контроля	Проверяемые ОК, ПК	Форма контроля	Проверяемые умения знания, ОК, ЛР
<b>Раздел 1. Цитологические основы наследственности</b>						
Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	Фронтальный устный опрос. Тестирование (тематический контроль). Практическая работа №1. Самостоятельная работа №1.	У1, 31, 32, 33. ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09. ПК 1.1, ПК 1.5, ПК 6.2 ЛР 7, ЛР 9				
<b>Раздел 2. Биохимические основы наследственности</b>						
Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.	Фронтальный устный опрос. Тестирование (тематический контроль). Практическая работа №2. Самостоятельная работа №2.	У1, У2. 31, 32, 33. ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09. ПК 1.1, ПК 1.5, ПК 6.2 ЛР 7, ЛР 9				

<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>						
Тема 3. 1. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.	Фронтальный устный опрос. Практическая работа №3. Тестирование (тематический контроль). Самостоятельная работа №3.	У3. 34. ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09. ПК 1.1, ПК 1.5, ПК 6.2 ЛР 7, ЛР 9				
<b>Раздел 4. Методы изучения наследственности человека</b>						
Тема 4. 1 Методы изучения наследственности человека	Фронтальный устный опрос. Тестирование (текущий контроль). Практическая работа № 4.	У3. 33. ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09. ПК 1.1, ПК 1.5, ПК 6.2 ЛР 7, ЛР 9				
<b>Раздел 5. Наследственность и среда</b>						
Тема 5.1. Изменчивость и виды мутаций у организма.	Фронтальный устный опрос. Тестирование (текущий контроль).	У3. 33. ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09. ПК 1.1, ПК 1.5, ПК 6.2 ЛР 7, ЛР 9				

<b>Раздел 6. Наследственность и патология</b>						
Тема 6.1. Хромосомные болезни	Фронтальный устный опрос. Тестирование (текущий контроль). Практическая работа №5. Самостоятельная работа 4.	У3. 33. ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09. ПК 1.1, ПК 1.5, ПК 6.2 ЛР 7, ЛР 9				
Тема 6.2. Генные болезни Мульти-факториальные болезни.	Фронтальный устный опрос. Тестирование (тематический контроль). Практическая работа №6.	У3. 35. ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09. ПК 1.1, ПК 1.5, ПК 6.2 ЛР 7, ЛР 9				
<b>Раздел 7. Медико-генетическое консультирование</b>						
Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	Фронтальный устный опрос. Тестирование (тематический контроль). Практическая работа №7	У3. 35. ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09. ПК 1.1, ПК 1.5, ПК 6.2 ЛР 7, ЛР 9				
			Диагностическое тестирование	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06 ПК 1.1, ПК 1.5, ПК 6.2	Экзамен	У3. 35. ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09.

						ПК 1.1, ПК 1.5, ПК 6.2 ЛР 7, ЛР 9
--	--	--	--	--	--	---

#### **4. Типовые контрольные задания и иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений и навыков и (или) опыта деятельности**

##### **4.1. Типовые задания для текущего контроля**

###### **Тема 1.1.**

###### **Введение. Цитологические основы наследственности**

###### **Задания в тестовой форме для входного контроля**

Вопросы с выбором правильного ответа:

###### **1. Наука о законах наследственности и изменчивости:**

- А. Генетика
- Б. Экология
- В. Цитология
- Г. Протозоология

###### **2. Задача молекулярной биологии:**

- А. Исследование генома
- Б. Ядовитые растения
- В. Экологические факторы среды
- Г. Заболевания человека

###### **3. Законы генетики сформулировал:**

- А. Г. Мендель (1865 г.)
- Б. Г.К. Грам (1884г.)
- В.Р. Кох (1882г.)
- Г.Д. Листер (1867г.)

###### **4. Свойство живого организма передавать свои признаки потомству:**

- А. Генетика
- Б. Биология
- В. Изменчивость
- Г. Наследственность

###### **5. Способность особей одного вида отличаться друг от друга:**

- А. Генетика
- Б. Биология
- В. Изменчивость
- Г. Наследственность

*Эталоны ответов: 1.А; 2.А; 3.А; 4.Г; 5.В.*

Задание:

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Какие вопросы изучает наука генетика?
2. Что изучает медицинская генетика?
3. Перечислите положения медицинской генетики.
4. Перечислите этапы развития генетики.
5. Приведите примеры значения медицинской генетики.
6. Что такое наследственные болезни с эволюционной точки зрения?

###### **Практическое занятие №1.**

###### **Цитологические основы наследственности.**

Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии.

Уровни упаковки генетического материала.

Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. Половые хромосомы. Тельце Барра.

Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин.

Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз.

Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации.

Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. Строение половых клеток.

Задание.

1. Записать в тетрадь фазы митоза, мейоза, овогенеза и гаметогенеза.

2. Ответить на вопросы:

А. Какие изменения в клетке предшествуют делению?

Б. Когда образуется веретено деления? Какова его роль?

В. Охарактеризуйте фазы митоза и кратко расскажите, как происходит этот процесс.

Г. Что такое хроматида? Когда она становится хромосомой?

Д. Что такое центромера? Какую роль она выполняет при митозе?

**Ситуационные задачи:**

Е. С помощью шпателя сделан соскоб слизистой рта человека. В неразрушенных эпителиальных клетках окрашенного мазка хорошо видны овальные ядра, неодинаковые по размеру. Каким путем происходило деление этих клеток?

Эталон ответа: Амитоз.

Ё. На культуру опухолевых клеток подействовали колхицином, который блокирует синтез белков – тубулинов, образующих веретено деления. Какие этапы клеточного деления будут нарушены?

Эталон ответа: Митоз.

Ж. Началось митотическое деление диплоидной соматической клетки. Ход митоза нарушился, и образовалась однаядерная полиплоидная клетка. На какой стадии митоз был прерван?

Эталон ответа: Стадия- Анафазы.

З. Во время митотического деления клетки исследователям удалось наблюдать фазу, когда отсутствовали: оболочка ядра, ядрышко, центриоли расположились на противоположных полюсах клетки, а хромосомы имели вид клубка нитей, свободно размещенных в цитоплазме. На какой стадии митотического цикла находится клетка?

Эталон ответа: Стадия – профазы.

И. Сравните между собой митоз и мейоз, выделите черты сходства и различия.

К. Охарактеризуйте понятия: мейоз, гаплоидный набор хромосом, диплоидный набор хромосом, конъюгация.

Л. Какое значение имеет независимое расхождение гомологичных хромосом в первом делении мейоза?

М. Охарактеризуйте фазы мейоза и кратко расскажите, как происходит этот процесс.

Н. Охарактеризуйте молекулярную структуру хромосом.

О. Какие классификации хромосом существуют?

П. Согласно правилу постоянства числа хромосом для каждого вида животных характерно определенное и постоянное количество хромосом. Какой механизм обеспечивает это свойство?

Эталон ответа: Мейоз.

Р. В интерфазе клеточного цикла выделяют три периода. Во время S- фазы клеточного цикла происходит...?

Эталон ответа: репликация ДНК.

**Задание:**

1. Составить таблицу по митозу, мейозу и гаметогенезу. Указать отличительные признаки (инд.)

2. Составить доклад по теме «Биологическое значение митоза и мейоза».

**Самостоятельная работа № 1.**

Задание:

1. Открытия Г. Менделя, Т. Моргана в области генетики. Составить презентацию в количестве 12 слайдов (групп.).

2. Зарисовать животную клетку. Записать в тетрадь морфологическую и физиологическую характеристику органелл клетки (инд.)

3. Составление хронологической таблицы «Этапы развития медицинской генетики» (инд.). количество 12 слайдов (групп.).

4. Изучение основной и дополнительной литературы по теме, работа с конспектом (инд.).

### **Рубежный контроль по разделу 1 «Цитологические основы наследственности»**

#### **Вариант № 1.**

Задание:

#### **Вопросы с выбором правильного ответа**

**1. Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом:**

- А. Оперон
- Б. Локус
- В. Аллель
- Г. Геном

**2. Не транслируемые участки генов эукариот называются:**

- А. Домены
- Б. Интроны
- В. Гены
- Г. Экзоны

**3. Выпадение участка гена или хромосомы называется:**

- А. Делеция
- Б. Дупликация
- В. Транслокация
- Г. Инверсия

**4. Пары близнецов, в которых наследуемый признак проявляется только у одного из пары, называется:**

- А. Дискомфортным
- Б. Дискордантным
- В. Доминантным
- Г. Конкордантным

**5. Изменение частот генов в ряду поколений в результате ограниченной выборки:**

- А. Дрейф генов
- Б. Группа сцепления
- В. Геном
- Г. Генофонд

**6. Мутации, происходящие в природе без видимых причин:**

- А. Соматические
- Б. Индуцированные
- В. Генеративные
- Г. Спонтанные

**7. Этап клеточного деления, характеризующийся формированием хромосом:**

- А. Анафаза
- Б. Телофаза
- В. Профаза
- Г. Метафаза

**8. Особь, возникающая в результате скрещивания генетически различных родительских форм:**

- А. Гибрид
- Б. Зигота
- В. Гамета
- Г. Генотип

**9. Факторы внешней (внутренней) среды, вызывающие мутации:**

- А. Канцерогены
- Б. Андрогены

В. Экстрагены

Г. Мутагены

**10. Кратное увеличение числа гаплоидных наборов хромосом:**

А. Анеуплоидия

Б. Моносомия

В. Полисомия

Г. Полиплоидия

**11. Хромосомы, у которых центромера сдвинута к самому краю и одно плечо гораздо больше другого:**

А. Акроцентрические

Б. Субметацентрические

В. Метацентрические

Г. Интерфазные

**12. Зависимость нескольких признаков от одного гена:**

А. Пенетрантность

Б. Плейотропность

В. Экспрессивность

Г. Гемизиготность

**13. Метод изучения рельефа кожи на пальцах, ладонях, подошвенных поверхностях стоп:**

А. Цитологический

Б. Близнецовый

В. Генеалогический

Г. Дерматоглифический

**14. Число хромосом кариотипа человека:**

А. 48

Б. 23

В. 46

Г. 44

**15. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности:**

А. Пероксисомы

Б. Аутосомы

В. Мезосомы

Г. Хроматиды

**16. Группа из трех оснований, комплементарная кодону в и РНК:**

А. Антикодон

Б. Атрезия

В. Инсерция

Г. Кодон

**17. Различия между индивидуумами, принадлежащих к одному виду:**

А. Инверсия

Б. Изменчивость

В. Инбридинг

Г. Инсерция

**18. Тип генной мутации, при которой имеется вставка отрезка ДНК в структуре гена:**

А. инверсия

Б. Инбридинг

В. Инсерция

Г. Изменчивость

**19. Какой механизм обеспечивает постоянство числа хромосом, у животных организмов, при половом размножении:**

А. Митоз

- Б. Трансляция
- В. Цитокинез
- Г. Мейоз

**20. Какие процессы пострадают, если в клетке нарушена структура рибосом:**

- А. Синтез нуклеиновых кислот
- Б. Синтез белка
- В. Синтез углеводов
- Г. Синтез жиров

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

**Вопросы на соответствие**

**21. Соответствие между органеллами клетки и функциями:**

1. Цитоплазма	А. Образование лизосом
2. Митохондрии	Б. Хранение и воспроизводство наследственной информации
3. Рибосомы	В. Обеспечивает взаимосвязь между структурами клетки
4. Аппарат Гольджи	Г. Биосинтез белков
5. Ядро	Д. Происходят окислительно-восстановительные процессы и вырабатывается энергия
6. Эндоплазматическая сеть	Е. Осуществляет транспорт веществ внутри клетки
	Ж. Перемещение хромосом при делении

Эталонные ответы: 1. В, 2. Д, 3. Г, 4. А, 5. Б, 6. Е.

**22. Соответствие между типами хромосом и морфологией:**

1. Метacentрические	А. Палочковидные хромосомы с центромерой, расположенной на проксимальном конце
2. Акроцентрические	Б. С плечами неравной длины, напоминающие по форме букву L
3. Телоцентрические	В. V-образные хромосомы, обладающие плечами равной длины
4. Субметacentрические	Г. Палочковидные хромосомы, с очень коротким вторым плечом

Эталонные ответы: 1. В, 2. Г, 3. А, 4. Б

**23. Соответствие между законами Г. Менделя и характеристикой:**

1. Единообразия первого поколения	А. При скрещивании гетерозигот первого поколения во втором поколении наблюдается расщепление признаков по фенотипу и генотипу
2. Независимого расщепления	Б. При скрещивании двух гомозиготных особей, отличающихся друг от друга по двум и более признакам, гены и признаки, соответствующие им, наследуются независимо друг от друга и комбинируются во всех возможных сочетаниях
3. Независимого наследования	В. При скрещивании двух особей, гомозиготных по альтернативным аллелям одного гена, все гибриды единообразны в первом поколении
	Г. При скрещивании двух особей, признаки не наследуются в первом и во втором поколении

Эталонные ответы: 1. В, 2. А, 3. Б.

**24. Соответствие между деталями микроскопа и частями:**

1. Зеркало	А. Механическая
2. Тубус	Б. Оптическая

3. Окуляр	В. Осветительная
	Г. Физическая

Эталоны ответов: 1. В, 2. А, 3. Б.

**25. Соответствие между методами генетики и определениями:**

1. Близнецовый	А. Изучение родословной семьи за возможно большее число поколений
2. Генеалогический	Б. Исследование под микроскопом хромосомного набора клеток человека
3. Цитогенетический	В. Изучение наследования признаков у однояйцовых близнецов и влияние среды на фенотипическое проявление признаков
4. Биохимический	Г. Изучение наследственных нарушений обмена веществ
	Д. Изучение клеток крови

Эталоны ответов: 1. В, 2. А, 3. Б, 4. Г.

**Вопросы на правильную последовательность**

**26. Правильная последовательность этапов генеалогического метода:**

1. Построение родословной с помощью условных обозначений
2. Анализ родословной
3. Расчет степени риска
4. Установление типа наследования
5. Сбор данных у пробанда.

Эталон ответа: 5,1,2,4,3

**27. Правильная последовательность стадий митоза:**

1. Анафаза
2. Профаза
3. Метафаза
4. Телофаза

Эталон ответа: 2,3,1,4.

**28. Правильная последовательность процессов мейоза:**

1. Расположение гомологичных хромосом по экватору.
2. Спаривание гомологичных хромосом. Образование веретена деления.
3. Возникшие в телофазе I дочерние клетки проходят митотическое деление. Центромеры делятся, хроматиды хромосом обеих дочерних клеток расходятся к полюсам.
4. Образование четырех гаплоидных ядер или клеток.
5. Образование дочерних клеток.
6. Разделение пар хромосом и перемещение их к полюсам.

Эталон ответа: 2,1,6,5,3,4.

**29. Правильная последовательность групп хромосом кариотипа человека:**

1. Маленькие метацентрические (19 и 20).
2. Крупные метацентрические (1-3).
3. Среднего размера субметацентрические (6-12 и X).
4. Маленькие акроцентрические (21,22 и Y).
5. Крупные акроцентрические (13-15).
6. Крупные субметацентрические (4 и 5).
7. Маленькие субметацентрические (16-18).

Эталон ответа: 2,6,3,5,7,1,4

**30. Правильная последовательность расшифровки генетической информации:**

1. Белок
2. Процессинг
3. Транскрипция

4. Трансляция

5. Репликация

*Эталон ответа: 5, 3, 2, 4, 1.*

**Генетические задачи:**

**31.** Ген черной окраски крупного рогатого скота доминирует над геном красной окраски. Какое потомство можно ожидать от скрещивания гетерозиготных особей крупного рогатого..скота?

*Эталон ответа: 75% черных, 25% красных.*

**32.** У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?

*Эталон ответа: 75% с нормальным слухом, 25% с глухонемой*

**33.** У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты (а), рецессивен по отношению к гену нормального слуха (А). От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотипы родителей.

*Эталон ответа: Генотипы родителей: мать - aa и отец - Aa.*

**34.** Мать со II группой крови имеет ребенка с I группой крови. Установите возможные группы крови отца.

*Эталон ответа: I, II (IAIO), III (IBIO).*

**35.** Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд страдает ночной слепотой. Два его брата также больны. По линии отца пробанда, страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда и их дети здоровы. По материнской линии известно: бабушка больна, дедушка здоров; сестра бабушки больна, а брат здоров; прадедушка и его сестра и брат больны; прапрадедушка его брат, дочь и два сына брата больны. Жена пробанда, ее родители здоровы.

*Эталон ответа: Аутосомно-доминантный тип наследования признака*

**36.** У человека альбинизм – аутосомный рецессивный признак. Мужчина альбинос женился на женщине с нормальной пигментацией. У них родилось двое детей – нормальный и альбинос. Определить генотипы всех указанных членов семьи.

*Эталон ответа: Генотип мужа-aa, жены- Aa, ребенка с нормальной пигментацией – Aa, ребенка – альбиноса – aa.*

**37.** Способность человека ощущать горький вкус фенилтиомочевины (ФТМ) – доминантный признак, ген которого (Т) локализован в 17-й аутосоме. В семье мать и дочь ощущают вкус ФТМ, а отец и сын не ощущают.

Определить генотипы всех членов семьи.

*Эталон ответа: Генотип матери и дочери - Tt, отца и сына – tt.*

**38.** У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок.

Определить генотипы всех членов семьи.

*Эталон ответа: Генотип женщины aa, мужчины – Aa, ребенка – aa.*

**39.** Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. Мужчина, больной гемофилией, женился на здоровой женщине (все ее предки были здоровы). У них родилась здоровая дочь.

Определить вероятность рождения больного гемофилией ребенка от брака этой дочери со здоровым мужчиной.

*Эталон ответа: Вероятность рождения больного гемофилией ребенка 25% (50% мальчиков будут страдать этим заболеванием).*

**40.** Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) располагается в X- хромосоме.

Женщина с нормальным зрением (отец ее был дальтоником) выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, отец которого был дальтоником.

Определить возможные фенотипы потомства.

*Эталон ответа: 50% - мальчиков будут здоровыми фенотипически и генотипически, а 50% – больными, 50%-- девочек будут являться фенотипически и генотипически здоровыми, 50% - носительницами дальтонизма.*

Вариант №2

Задание:

**Вопросы с выбором правильного ответа**

**1. Концевые участки хромосом:**

- А. Тельца Барра
- Б. Экзон
- В. Теломеры
- Г. Эпистаз

**2. Половой хроматин:**

- А. Экзон
- Б. Тельца Барра
- В. Тельца Макка
- Г. Интрон

**3. Сегмент ДНК в гене, не содержащий информацию о структуре белкового продукта гена:**

- А. Интрон
- Б. Инсерция
- В. Кодон
- Г. Клон

**4. Гены, локализованные в одной хромосоме:**

- А. Дрейф генов
- Б. Группа сцепления
- В. Кодон
- Г. Локус

**5. Обмен участками между гомологичными хроматидами в процессе мейоза:**

- А. Кроссинговер
- Б. Кордоцентез
- В. Мутагенез
- Г. Мутации

**6. Стадия митоза, во время которой спирализованные хромосомы расположены в экваториальной плоскости клетки:**

- А. Анафаза
- Б. Телофаза
- В. Интерфаза
- Г. Метафаза

**7. Два последовательных деления ядра зародышевой (половой) клетки при одном цикле репликации, в результате чего образуются гаплоидные клетки:**

- А. Гаметогенез
- Б. Митоз
- В. Мейоз
- Г. Онтогенез

**8. Непрямое деление клетки, в результате которого дочерние клетки приобретают идентичную генетическую информацию:**

- А. Митоз
- Б. Мейоз
- В. Онтогенез
- Г. Гаметогенез

**9. Мутация, вызывающая гибель клетки или особи до достижения репродуктивного возраста:**

- А. Макроцентраль
- Б. Нонсенс - мутации
- В. Миссенс - мутации
- Г. Леталь

**10. Генные мутации, приводящие к образованию кодона - терминатора вместо смыслового кодона:**

- А. Миссенс - мутации
- Б. Сайленс - мутации
- В. Саминсес- мутации
- Г. Нонсенс - мутации

**11. Индивид, у которого есть клетки с различными хромосомными наборами:**

- А. Мозаик
- Б. Компауд
- В. Донор
- Г. Реципиент

**12. У человека аутосом:**

- А. 24 пары
- Б. 22 пары
- В. 44 пары
- Г. 46 пар

**13. Тип наследования признака, при котором мутантный аллель, локализованный в аутосоме, наследован от обоих родителей:**

- А. Доминантное
- Б. Х - сцепленное
- В. Аутосомно-доминантное
- Г. Аутосомно-рецессивное

**14. Тип наследования признаков, гены которых локализованы в Х-хромосоме:**

- А. Аутосомно- доминантное
- Б. Аутосомно- рецессивное
- В. Х - сцепленное
- Г. Доминантное

**15. Неаллельное доминирование:**

- А. Экзон
- Б. Эпистаз
- В. Эуплоидия
- Г. Трисомия

**16. Признак, развивающийся под действием средовых факторов, но лишь копирующий наследственно обусловленный признак:**

- А. Фенокопии
- Б. Фетокопии
- В. Генокопии
- Г. Генотип

**17. Фаза митотического и мейотического деления ядра:**

- А. Интерфаза
- Б. Анафаза
- В. Телофаза
- Г. Метафаза

**18. Отсутствие в кариотипе одной хромосомы:**

- А. Полисомия
- Б. Диссомия

В. Моносомия

Г. Мозаицизм

**19. Физический, химический или биологический агент, увеличивающий частоту возникновения мутаций:**

А. Мутации

Б. Изменчивость

В. Мутант

Г. Мутаген

**20. Диапазон изменчивости фенотипов при одном и том же генотипе в различных условиях среды:**

А. Нонсенс мутации

Б. Норма реакции

В. Мутации

Г. Миссенс – мутации

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

**Вопросы на соответствие**

**21. Соответствие между органеллами клетки и функциями:**

1. Лизосома	А. Участвует в процессах транспорта питательных веществ
2. Цитоплазматическая мембрана	Б. Участвуют в процессе деления клетки
3. Центриоль	В. Переваривание поступающих в клетку питательных веществ, саморазрушение отмирающих клеток
4. Ядрышко	Г. Синтез рибосом
	Д. Синтез ядра

*Эталонные ответы: 1. В, 2.А, 3.Б, 4.Г*

**22. Соответствие между деталями микроскопа и частями:**

1. Конденсор	А. Механическая
2. Револювер	Б. Оптическая
3. Объектив	В. Осветительная
	Г. Физическая

*Эталонные ответы: 1.В, 2.А, 3.Б, 4.Г.*

**23. Соответствие между типами мутаций у человека и характеристикой:**

1. Генные	А. Изменения числа хромосом
2. Геномные	Б. Нарушения в структуре отдельных хромосом
3. Хромосомные	В. Молекулярные изменения в генах
	Г. Изменения в строении клеток

*Эталонные ответы: 1.В, 2.А, 3.Б.*

**24. Соответствие между методами исследования в генетике и значением:**

1. Генеалогический	А. Скрещивание организмов и анализ потомства
2. Гибридологический	Б. Позволяет выявлять изменения строения хромосом и их количество
3. Цитогенетический	В. Характер наследования признаков в ряду поколений

4. Близнецовый	Г. Получение новых свойств живых организмов
5. Генной инженерии	Д. Роль факторов окружающей среды в формировании признаков организма
6. Биохимический	Ж. Исследование химических процессов, происходящих в организме
7. Популяционный	З. Изучение проявления гена в процессе онтогенеза
8. Онтогенетический	И. Изучение генетического состава популяций, вычисление частоты аллелей и генотипов
	К. Исследование клеток крови

Эталоны ответов: 1.В, 2.А, 3.Б, 4.Д, 5.Г, 6.Ж, 7.И, 8.З.

**25. Соответствие между методами в генетике и уровнями организации человека:**

1. Генеалогический	А. Клеточный
2. Цитогенетический	Б. Молекулярный
3. Биохимический	В. Организменный
4. Популяционный	Г. Популяционный
	Д. Тканевый

Эталоны ответов: 1.В, 2.А, 3.Б, 4.Г.

**26. Соответствие между молекулами РНК и функциями:**

1. Матричные	А. Синтез полипептидной цепи
2. Рибосомные	Б. Доставка аминокислот к месту синтеза белка
3. Транспортные	В. Перенос информации с ДНК к рибосомам
	Г. Перенос белка

Эталоны ответов: 1.В, 2.А, 3.Б

**27. Правильная последовательность этапов генеалогического метода:**

1. Построение родословной с помощью условных обозначений
2. Анализ родословной
3. Расчет степени риска
4. Установление типа наследования
5. Сбор данных у пробанда.

Эталон ответа: 5,1,2,4,3

**28. Правильная последовательность стадий митоза:**

1. Анафаза
2. Профаза
3. Метафаза
4. Телофаза

Эталон ответа: 2,3,1,4.

**29. Правильная последовательность процессов мейоза:**

1. Расположение гомологичных хромосом по экватору.
2. Спаривание гомологичных хромосом. Образование веретена деления.
3. Возникшие в телофазе I дочерние клетки проходят митотическое деление. Центромеры делятся, хроматиды хромосом обеих дочерних клеток расходятся к полюсам.
4. Образование четырех гаплоидных ядер или клеток.
5. Образование дочерних клеток.
6. Разделение пар хромосом и перемещение их к полюсам.

Эталон ответа: 2,1,6,5,3,4.

**30. Правильная последовательность групп хромосом кариотипа человека:**

1. Маленькие метацентрические (19 и 20).
2. Крупные метацентрические (1-3).
3. Среднего размера субметацентрические (6-12 и X).
4. Маленькие ацентрические (21,22 и Y).
5. Крупные ацентрические (13-15).
6. Крупные субметацентрические (4 и 5).
7. Маленькие субметацентрические (16-18).

*Эталон ответа: 2,6,3,5,7,1,4*

### **31. Правильная последовательность расшифровки генетической информации:**

1. Белок
2. Процессинг
3. Транскрипция
4. Трансляция
5. Репликация

*Эталон ответа: 5,3,2,4,1.*

### **Генетические задачи:**

**32.** Седая прядь волос у человека – доминантный признак.

Определить генотипы родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.

*Эталон ответа: Генотип матери – Aa, отца – aa, ребенка с седой прядью – Aa, ребенка без седой пряди – aa.*

**33.** Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак.

Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.

*Эталон ответа: Вероятность рождения ребенка, больного шизофренией, равна 25% (1/4).*

**34.** Фенилкетонурия (нарушение аминокислотного обмена) наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена.

Какова вероятность рождения у них больного ребенка?

*Эталон ответа: Вероятность рождения больного ребенка равна 0.*

**35.** Наследование резус-фактора осуществляется по обычному аутосомно-доминантному типу. Организм с резус - положительным фактором (Rh<sup>+</sup>) несет доминантный ген R, а резус - отрицательный (rh<sup>-</sup>)- рецессивный ген r. Если муж и жена резус – положительны, то может ли их ребенок быть резус – отрицательным?

*Эталон ответа: Может, если оба родителя гетерозиготны (Rr\*Rr).*

**36.** У мальчика I группа, у его сестры – IV. Что можно сказать о группах крови их родителей?

*Эталон ответа: У родителей II и III группы крови*

**37.** У отца IV группа крови, у матери – I. Может ли ребенок унаследовать группу крови своего отца?

*Эталон ответа: Не может. При данном браке у ребенка может быть или вторая (G<sup>A</sup>g<sup>0</sup>), или третья (G<sup>B</sup>g<sup>0</sup>) группы крови.*

**38.** Родители имеют II и III группы крови. Какие группы следует ожидать у потомства?

*Эталон ответа: Задача имеет четыре варианта решения. У ребенка может быть любая группа крови.*

**39.** В родильном доме перепутали двух детей. Первая пара родителей имеет I и II группы крови, вторая пара – II и IV. Один ребенок имеет II группу, а второй – I группу. Определить родителей обоих детей.

*Эталон ответа: Первая пара – родители второго ребенка. Вторая пара – родители первого ребенка.*

**40.** Женщина с III группой крови возбудила дело о взыскании алиментов с мужчины, имеющего I группу, утверждая, что он отец ребенка. У ребенка I группа крови.

Какое решение должен вынести суд?

*Эталон ответа: Суд вынесет следующее решение: мужчина может являться отцом ребенка, так же, как и любой другой человек с такой же группой крови.*

**41.** У человека праворукость доминирует над леворукостью, кареглазость над голубоглазостью. Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родилось двое детей – кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака этого же мужчины с кареглазой правшой родилось девять кареглазых детей, оказавшихся правшами. Определить генотипы мужчины и обеих женщин?

*Эталон ответа: Генотип мужчины –  $aaBb$ , его первой жены –  $AaBb$ , второй – (возможно)  $AABb$ .*

## Тема 2.1.

### Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации.

#### Генетический код.

#### Задания в тестовой форме для тематического контроля

Вопросы с выбором правильного ответа:

**1. Единица материальной основы наследственности:**

- А. РНК
- Б. Аллель
- В. Хромосома
- Г. Ген

**2. Гены располагаются:**

- А. Локусах тканей
- Б. Локусах хромосом
- В. Цитоплазме
- Г. Вакуоли

**3. Клетка, имеющая одинаковые аллели одного гена:**

- А. Гетерозигота
- Б. Генотип
- В. Гомозигота
- Г. Фенотип

**4. Клетка, имеющая разные аллели одного гена:**

- А. Гомозигота
- Б. Генотип
- В. Фенотип
- Г. Гетерозигота

**5. Совокупность всех наследственных признаков организма:**

- А. Фенотип
- Б. Наследственность
- В. Изменчивость
- Г. Генотип

**6. Совокупность внутренних и внешних признаков, проявляющиеся у организма при влиянии внешней среды:**

- А. Наследственность
- Б. Изменчивость
- В. Фенотип
- Г. Генотип

**7. Преобладающий признак, проявляющийся как в гомозиготном, так и в гетерозиготном состоянии:**

- А. Рецессивный
- Б. Доминантный
- В. Аллельный
- Г. Выдающийся

**8. Подавляемый признак, проявляющийся только в гомозиготном состоянии:**

- А. Аллельный
- Б. Доминантный
- В. Подавляемый
- Г. Рецессивный

**9. Хромосомы, содержащие одинаковый набор генов:**

- А. Генетические
- Б. Альтернативные
- В. Аллельные
- Г. Гомологичные

**10. Клетка, имеющая два гомологичных набора хромосом:**

- А. Диплоидная
- Б. Гаплоидная
- В. Полиплоидная
- Г. Гетероплоидная

*Эталонные ответы: 1.Г; 2.Б; 3.В; 4.Г; 5. Г; 6.В; 7.Б; 8.Г; 9.Г; 10.А.*

Задание:

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Охарактеризуйте полимерные соединения – нуклеиновые кислоты.
2. Перечислите функции нуклеиновых кислот.
3. Что такое нуклеотид?
4. Перечислите различия между ДНК и РНК.
5. Перечислите типы РНК и их функции.
6. Что такое репликация ДНК?
7. В чем заключается правило комплементарности?
8. Перечислите свойства генетического кода.
9. Различается ли генетический код у разных видов живых существ?
10. Охарактеризуйте первый, второй и третий законы Менделя.
11. Записать термины в словарики.

**Практическое занятие №2.**

**Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код.**

Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации.

Сравнение ДНК и РНК.

Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов.

Механизм кодирования наследственной информации.

Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода.

Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция.

Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации.

Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.

Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям

Задание.

1. Биосинтез белка. Составить презентацию в количестве 10 слайдов, (групп.).

**Самостоятельная работа обучающихся №2.**

Задание.

1. Биосинтез белка. Составить презентацию в количестве 10 слайдов, (групп.).
2. Аминокислоты. Составить презентацию в количестве 10 слайдов, (групп.).

### Тема 3.1.

#### Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.

#### Задания в тестовой форме для тематического контроля

Вопросы с выбором правильного ответа:

**1. Самовоспроизводящийся структурный элемент ядра клетки:**

- А. Нуклеоид
- Б. Ядрышко
- В. Ген
- Г. Хромосома

**2. Выпадение участка гена или хромосомы называется:**

- А. Дупликация
- Б. Делеция
- В. Транскрипция
- Г. Транзиция

**3. Удвоение участка хромосомы:**

- А. Дупликация
- Б. Делеция
- В. Транскрипция
- Г. Транзиция

**4. Перенос генетического материала из одной клетки в другую:**

- А. Транскрипция
- Б. Трансдукция
- В. Трансформация
- Г. Транзиция

**5. Субметацентрические хромосомы средних размеров составляют группу:**

- А. С (6-12)
- Б. А (1,23)
- В. G (21,22)
- Г. F (19,20)

**6. Хромосомная перестройка, при которой происходит поворот участка хромосомы на 180°:**

- А. Инверсия
- Б. Индукция
- В. Трансдукция
- Г. Трансформация

**7. Перенос участка хромосомы на другую:**

- А. Транслокация
- Б. Трансдукция
- В. Трансформация
- Г. Инверсия

**8. Хромосомы, одинаковые у женского и мужского организма:**

- А. Половые
- Б. Аутосомы
- В. Одинаковые
- Г. Аллельные

**9. Хромосомы, по которым женский и мужской пол отличаются друг от друга:**

- А. Половые
- Б. Аутосомы
- В. Аллельные
- Г. Разные

**10. У человека в норме хромосом:**

- А. 46
- Б. 43
- В. 22
- Г. 23

Эталоны ответов: 1.Г; 2.Б; 3.А; 4.Б; 5. А; 6.А; 7.А; 8.Б; 9.А; 10.А.

Задание.

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Поясните понятие «Хромосома», «Аутосома».
2. Охарактеризуйте кариотип человека.
3. В чем заключаются принципы генетической организации аутосом?
4. Поясните особенности генетической организации половых хромосом.
5. Записать термины №30 в словарь.

### **Практическое занятие № 3.**

#### **Моногибридное и дигибридное скрещивание.**

Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование.

Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием.

Дигибридное скрещивание с полным доминированием.

Наследование групп крови и резус-фактора.

Законы сцепленного наследования.

Хромосомной теории наследственности.

Наследование, сцепленное с полом.

Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование.

Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям

Задание.

1. Решать задачи на законы Менделя (инд.).

Задача №1. У человека альбинизм – аутосомный рецессивный признак. Мужчина альбинос женился на женщине с нормальной пигментацией. У них родилось двое детей – нормальный и альбинос. Определите генотипы всех указанных членов семьи?

Эталон ответа: Генотип мужа –  $aa$ , жены –  $Aa$ , ребенка с нормальной пигментацией –  $Aa$ , ребенка – альбиноса –  $aa$

Задача № 2. У двух здоровых родителей родился ребенок альбинос. Второй ребенок был нормальным. Доминантный или рецессивный ген определяет альбинизм? Определить генотипы родителей и детей.

Эталон ответа: Альбинизм определяется рецессивным геном. Генотипы родителей и нормального ребенка –  $Aa$ . Генотип ребенка – альбиноса –  $aa$ .

Задача № 3. У голубоглазой близорукой женщины от брака с кареглазым мужчиной с нормальным зрением родилась кареглазая близорукая девочка и голубоглазый с нормальным зрением мальчик. Ген близорукости ( $B$ ) доминантен по отношению к гену нормального зрения ( $b$ ), а ген кареглазости ( $C$ ) доминирует над геном голубоглазости ( $c$ ). Какова вероятность рождения в семье кареглазого с нормальным зрением ребенка

Эталон ответа: Вероятность рождения в семье кареглазого ребенка с нормальным зрением равна 25%.

Задача № 4. Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.

Эталон ответа: Вероятность рождения больного ребенка шизофренией составляет 25% (1/4).

Задача № 5. Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы

родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.

Эталон ответа: Генотип женщины – аа, мужчины – Аа, ребенка – аа.

### **Самостоятельная работа обучающихся №3.**

Составить презентацию по законам Г. Менделя.

## **Тема 4.1.**

### **Методы изучения наследственности человека**

#### **Задания в тестовой форме для тематического контроля**

Вопросы с выбором правильного ответа:

#### **1. Учение о родословных:**

- А. Генеалогия
- Б. Генетика
- В. Геоника
- Г. Цитология

#### **2. Генеалогическим методом устанавливают заболевание:**

- А. Синдром Тернера
- Б. Синдром Дауна
- В. Гемофилия
- Г. Фенилкетонурия

#### **3. Биохимическим методом устанавливают заболевание:**

- А. Гемофилия
- Б. Дальтонизм
- В. Синдром Клайнфельтера
- Г. Фенилкетонурия

#### **4. Цитогенетическим методом устанавливают заболевание:**

- А. Синдром Дауна
- Б. Серповидноклеточную анемию
- В. Сахарный диабет
- Г. Дальтонизм

#### **5. Метод изучения родословных:**

- А. Биохимический
- Б. Цитогенетический
- В. Близнецовый
- Г. Генеалогический

#### **6. Метод, позволяющий определить влияние генетических и средовых факторов в развитии конкретных признаков, заболеваний у человека:**

- А. Цитогенетический
- Б. Близнецовый
- В. Биохимический
- Г. Генеалогический

#### **7. Метод, позволяющий изучить закономерности мутационного процесса:**

- А. Биохимический
- Б. Генеалогический
- В. Близнецовый
- Г. Популяционно- статистический

#### **8. Метод по микроскопическому изучению хромосом человека:**

- А. Генеалогический
- Б. Популяционно- статистический
- В. Цитогенетический
- Г. Иммуногенетический

**9. Метод, изучающий наследственную обусловленность факторов иммунитета:**

- А. Иммуногенетический
- Б. Цитогенетический
- В. Популяционно- статистический
- Г. Биохимический

**10. Сибсы это:**

- А. Потомки одних родителей
- Б. Лицо, с которого начинается изучение родословной
- В. Родители детей
- Г. Родственники родителей

**11. Человек, с которого начинается составление родословной:**

- А. Сибсы
- Б. Пробанд
- В. Потомки одних родителей
- Г. Родители детей

*Эталоны ответов: 1.А, 2.В, 3.Г, 4.А, 5.Г, 6.Б, 7.Г, 8.В, 9.А, 10.А, 11. Б.*

Задание.

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Что такое пенетрантность?
2. Что включает понятие экспрессивность?
3. Что такое плейотропное действие гена?
4. Что такое клинико – генеалогический метод?
5. Какие вопросы можно решать с помощью клинико – генеалогического метода?
7. Что обозначают термины: «Пробанд», «Сибсы», «Родственный брак»?
8. Какие методы применяются для доказательства мультифакториальной природы заболевания?
9. Перечислите алгоритмы составления родословных.
10. Перечислите заболевания, которые диагностируются методом дерматоглифики.
11. Перечислите заболевания, которые диагностируются иммуногенетическим методом

**Практическое занятие №4.**

**Методы изучения наследственности человека.**

Изучение методов с целью проведения бесед по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии:

Клинико-генеалогического метода, его применение для выявления наследственных заболеваний.

Методика составления родословных и их генетический анализ.

Определение типа наследования заболевания (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный).

Определение возможных генотипов членов рода

Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности.

**Популяционно-статистический метод**

Задание:

1. Записать в тетрадь характеристику популяционно- статистического метода.
2. Решать задачи по теме:

**Задача №1.** В популяции человека количество индивидуумов с карим цветом глаз составляет 51%, а с голубым – 49%. Определите процент доминантных гомозигот в данной популяции.

*Эталон ответа: Частота кареглазых гомозиготных особей AA равна 9 %.*

**Задача №2.** Аллель кареглазости доминирует над голубоглазостью. В популяции оба аллеля встречаются с равной вероятностью. Отец и мать кареглазые. С какой вероятностью следует ожидать, что родившийся у них ребенок будет голубоглазым?

*Эталон ответа: Вероятность рождения голубоглазого ребёнка у кареглазых родителей равна 1/9.*

**Задача №3.** Популяция состоит из 9% гомозигот AA, 42% гетерозигот Aa, 49% гомозигот aa. Определите частоту аллелей A?

*Эталон ответа:  $p = 0,09 + 0,21 = 0,3$ , или 30%;  $q = 0,49 + 0,21 = 0,7$  или 70%.*

**Задача №4.** У человека альбинизм – аутосомный рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой 1 / 20 000. Определите частоту гетерозиготных носителей заболевания в районе.

*Эталон ответа: 286 человек.*

**Задача №5.** Врожденный вывих бедра у человека наследуется как аутосомный доминантный признак с пенетрантностью 25%. Болезнь встречается с частотой 6:10 000. Определите число гетерозиготных носителей гена врожденного вывиха бедра в популяции.

*Эталон ответа: 9976 человек.*

### **Иммуногенетический метод, проблемы СПИДа**

Задание:

1. Записать в тетрадь характеристику иммуногенетического метода.
2. Составить памятку по профилактике СПИДа.

### **Биохимические методы. Молекулярно-генетические методы**

Задание:

1. Записать в тетрадь: цель, показания для проведения биохимических и молекулярно-генетических методов.
2. Составить таблицу «Методы, используемые для выявления генетической патологии», сформулировать выводы.
3. Записать термины №30 в терминологический словарь.

## **Тема 5.1.**

### **Изменчивость и виды мутаций у организма**

#### **Задания в тестовой форме для тематического контроля.**

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа:

#### **1. Устойчивое изменение генетического материала и наследуемого признака:**

- А. Аберрации
- Б. Мутагены
- В. Эпистаз
- Г. Мутации

#### **2. Процесс изменений в структуре ДНК, ведущий к формированию мутаций:**

- А. Мутации
- Б. Мутагенез
- В. Мимикрия
- Г. Аберрации

#### **3. Факторы, влияющие на геном, вызывающие его изменение:**

- А. Мутации
- Б. Мутагены
- В. Мимикрия
- Г. Аберрации

#### **4. Тип мутаций, изменяющие структуру хромосом:**

- А. Мутации
- Б. Мимикрия
- В. Мутагенез
- Г. Аберрации

#### **5. Ненаследственные изменения фенотипа, по проявлению похожи на наследственные:**

- А. Генокопии

- Б. Фенокопии
- В. Мимикрия
- Г. Мутации

**6. Мутации разных генов, дающие сходный фенотип:**

- А. Генокопии
- Б. Фенокопии
- В. Фенотип
- Г. Генотип

**7. Физические мутагены:**

- А. Пестициды
- Б. Радиоактивные элементы
- В. Вирус гриппа
- Г. Продукты переработки нефти

**8. Химические мутагены:**

- А. Органические растворители
- Б. Ультрафиолетовое излучение
- В. Радиоактивные элементы
- Г. Вирус краснухи

**9. Биологические мутагены:**

- А. Органические растворители
- Б. Ультрафиолетовое излучение
- В. Радиоактивные элементы
- Г. Вирус кори

**10. Мутации, обеспечивающие организму полезные свойства:**

- А. Полулетальные
- Б. Нейтральные
- В. Летальные
- Г. Положительные

**11. Мутации, снижающие жизнеспособность организма:**

- А. Полулетальные
- Б. Нейтральные
- В. Летальные
- Г. Положительные

**12. Мутации, не влияющие на жизнеспособность организма:**

- А. Полулетальные
- Б. Нейтральные
- В. Летальные
- Г. Положительные

*Эталонные ответы: 1.Г, 2.Б, 3.Б, 4.Г, 5.Б, 6.А, 7.Б, 8.А, 9.Г, 10.Г, 11. А, 12.Б.*

Задание.

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Дайте определение термину «изменчивость».
2. Приведите примеры индивидуальной изменчивости у человека.
3. В чем принципиальное различие между фенотипической и генотипической изменчивости?
4. Объясните термин «фенокопирование».
5. Поясните термин «мутация».
6. Существует ли принципиальное различие между спонтанным и индуцированным мутагенезом?
7. Приведите примеры физических, химических, биологических мутагенов.
8. Что представляют собой хромосомные, генные и геномные мутации.
9. Приведите примеры хромосомных и геномных мутаций у человека.
10. Перечислите основные механизмы, обуславливающие комбинативную изменчивость.

#### Самостоятельная работа 4.

Подготовить презентацию по хромосомным абберациям.

#### Тема 6.2.

#### Генные болезни. Мультифакториальные болезни.

#### Задания в тестовой форме для текущего контроля

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа:

**1. Группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена:**

- А. Генные
- Б. Хромосомные
- В. Геномные
- Г. Терапевтические

**2. Причина генной патологии:**

- А. Мутация хромосом
- Б. Мутация гена
- В. Мутация аминокислоты
- Г. Абберации

**3. Особенностью генных (как и вообще всех наследственных) болезней является:**

- А. Гетерогенность
- Б. Гомогенность
- В. Резистентность
- Г. Контагиозность

**4. Моногенные формы генных заболеваний наследуются в соответствии:**

- А. Законами Менделя
- Б. Законами Моргана
- В. Законами Харди - Вайнберга
- Г. Законами эволюционного развития

**5. По типу наследования генные болезни делятся на:**

- А. Сцепленные с X- или Y-хромосомами
- Б. Сцепленные с А хромосомой
- В. Доминантно - аутосомные
- Г. Рецессивно- аутосомные

**6. Положениями, характеризующими аутосомно-доминантный тип наследования:**

- А. Заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении
- Б. Сын никогда не наследует заболевание отца
- В. Одинаково часто заболевание встречается у мужчин и женщин
- Г. Родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда

**7. Риск рождения больного ребенка, у фенотипически здоровых родителей гетерозиготных по одинаковому рецессивному заболеванию:**

- А. 25%
- Б. 33%
- В. 50%
- Г. 50% дочерей

**8. Мультифакториальные болезни обусловлены сочетанием:**

- А. Инфекционных агентов и токсических факторов
- Б. Генетических мутаций и факторов внешней среды
- В. Генетических мутаций и хромосомных перестроек
- Г. Факторов внешней среды и патологической беременности

Эталоны ответов: 1.А, 2.Б, 3.А, 4.А, 5.А, 6.А, 7.А, 8.Б.

Задание:

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Перечислите критерии аутосомно-доминантного типа наследования и приведите примеры заболеваний.
2. Перечислите критерии аутосомно-рецессивного типа наследования и приведите примеры заболеваний.
3. Охарактеризуйте разницу между X-сцепленным доминантным и X-сцепленным рецессивным типами наследования.
4. Дайте характеристику болезни Реклингхаузена (Нейрофиброматоз).
5. Какие возможные профилактические мероприятия необходимы выполнять при генных заболеваниях?

### **Практическое занятие №6.**

#### **Генные болезни. Мультифакториальные болезни.**

Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия

Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы.

Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови.

Задание:

1. Подготовить сообщение по пробе Феллинга, 3 стр., (инд.).
2. Работа с дополнительной литературой (инд.).

### **Рубежный контроль по разделу 6 «Наследственность и патология»**

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа:

#### **1. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера:**

- А. Хромосомные
- Б. Мультифакториальные
- В. Ненаследственные
- Г. Моногенные

#### **2. Наследственные болезни, сходные по своему фенотипическому проявлению, но вызванные мутациями в разных, неаллельных генах:**

- А. Фенокопии
- Б. Генотипические
- В. Фенотипические
- Г. Генокопии

#### **3. Кариотип больного синдромом Эдвардса:**

- А. 46, XX
- Б. 47, XX, 21+
- В. 47, XY, 18+
- Г. 47, XY, 13+

#### **4. Кариотип девочки с синдромом Шерешевского-Тернера:**

- А. 45, XO
- Б. 47, XX, 18+
- В. 46, XX
- Г. 47, XXX

#### **5. Этиологическим фактором синдрома Марфана является:**

- А. Мутация в гене фибриллина
- Б. Мутация в хромосоме
- В. Мутации гена и хромосомы
- Г. Дупликации

#### **6. Патогенез заболевания связан с отсутствием синтеза первичного продукта гена (трансмембранного регулятора) в результате нарушается транспорт хлоридов в эпителиальные клетки:**

- А. Сахарный диабет
- Б. Галактоземия
- В. Фенилкетонурия
- Г. Муковисцидоз

**7. Наследственные нарушения биосинтеза стероидных гормонов:**

- А. Дистония Дюшенна
- Б. Синдром Мартина - Белл
- В. Аденогенитальный синдром
- Г. Синдром Патау

**8 Аутосомные трисомии:**

- А. Синдром Эдварса
- Б. Синдром Мартина - Белл
- В. Галактоземия
- Г. Дистония Дюшенна

**9. К синдрому частичной моносомии относится:**

- А. Клайнфельтера
- Б. Галактоземия
- В. Шерешевского - Тернера
- Г. Кошачьего крика

**10. Полисомия по половой хромосоме:**

- А. Аденогенитальный синдром
- Б. Дауна
- В. Патау
- Г. Клайнфельтера

*Эталон ответов: 1.А, 2.Г, 3.В, 4.Г, 5.А, 6.Г, 7.В, 8.А, 9.Г, 10.Г*

**11. Соответствие между наследственными заболеваниями и учеными, описавшими их:**

1. Синдром Дауна	А. Д. Эдварс, 1960г.
2. Синдром Эдварса	Б. Л. Даун, 1866г.
3. Синдром Патау	В. Р. Джекобс, 1959г.
4. Синдром трисомии X	Г. К. Патау, 1960г.
5. Дисомия по У- хромосоме	Д. Дж. Лежен, 1963г.
6. Синдром «Кошачьего крика»	Ж. А. Сандберг, 1961г.
	З. Ж. Дюшенн, 1896г.

*Эталон ответа: 1.Б, 2.А, 3.Г, 4.В, 5.Ж, 6.Д*

**12. Соответствие между наследственными болезнями и изменениями наследственных структур:**

1. Хромосомные синдромы	А. Нарушения, вызванные мутациями отдельных генов
2. Моногенные заболевания	Б. Аномалия количества или структуры хромосом
3. Мультифакторные заболевания	В. Неблагоприятное сочетание в генотипе нескольких нормальных генов
	Г. Аномалия развития гено - и фенотипа

*Эталон ответа: 1.Б, 2.А, 3.В*

**13. Соответствие между хромосомными абберациями и их видом:**

1. Делеция	А. Удвоение участка хромосомы
2. Дупликация	Б. Отсутствие участка хромосомы
3. Инверсия	В. Вставка дополнительного участка в хромосому
4. Инсерция	Г. Разворот участка хромосомы на 180 <sup>0</sup> с последующим воссоединением разрывов

5. Изохромосома	Д. Делеция концевых участков хромосомы с двух сторон, приводящие к слипанию оставшихся концов хромосомы с образованием кольца
6. Кольцевая хромосома	Ж. Хромосома, содержащая или удвоенное длинное, или удвоенное короткое плечо
7. Транслокация	З. Присоединение участка или целой хромосомы к другой хромосоме
	И. Разрывы концевых участков хромосомы

Эталон ответа: 1.Б, 2.А, 3.Г, 4.В, 5.Ж, 6.Д, 7.З.

#### 14. Соответствие между заболеваниями обмена веществ и патологией:

1. Фенилкетонурия	А. Нарушение обмена углеводов
2. Гликогеновая болезнь	Б. Нарушение обмена аминокислот
3. Болезнь Гоше	В. Нарушения обмена стероидов
4. Адреногенитальный синдром	Г. Нарушения обмена липидов
5. Синдром Леша-Нихана	Д. Нарушения обмена соединительной ткани
6. Синдром Марфана	Ж. Нарушения пуринов и пиримидинов
7. Гемоглобинопатия	З. Нарушения обмена в эритроцитах
8. Анемия Минковского - Шоффара	И. Нарушения гема- и порфирина
9. Болезнь Вильсона - Коновалова	К. Нарушения обмена билирубина
10. Синдром Криглера - Найяра	Л. Аномалии обмена металлов
11. Муковисцидоз	М. Нарушения всасывания в пищеварительном тракте
	Н. Нарушения обмена крови

Эталон ответа: 1.Б, 2.А, 3.Г, 4.В, 5.Ж, 6.Д, 7.И, 8.З, 9.Л, 10.К, 11. М.

#### 15. Соответствие между типами генных заболеваний и их признаками:

1. Аутосомно-доминантные	А. Больные встречаются в одном поколении среди родных или двоюродных сибсов – наследование (по горизонтали) или среди дядей и племянников – наследование «по ходу шахматного коня»
2. Аутосомно-рецессивные	Б. Больные есть в каждом поколении – наследование «по вертикали»
3. Х-сцепленные доминантные	В. Больные мальчики по линии матери
4. Х-сцепленные рецессивные	Г. Мужчина передает признак только дочерям
5. У-сцепленные (голандрические)	Д. Передается по материнской линии всем детям
6. Митохондриальные	Е. Передача признака от отца всем сыновьям
	Ж. Передача признака внукам

Эталон ответа: 1.Б, 2.А, 3.Г, 4.В, 5.Е, 6.Д

### Тема 7.1.

#### Медико-генетическое консультирование

#### Задания в тестовой форме для тематического контроля

Задание:

**1. Специализированный вид медицинской помощи, направленный на профилактику наследственной патологии:**

- А. Медико - генетическое консультирование
- Б. Генетический мониторинг

В. ДНК - диагностика

Г. Пренатальная диагностика

**2. Дородовое определение врожденной или наследственной патологии у плода:**

А. ДНК - диагностика

Б. Пренатальная диагностика

В. Пренатальный мониторинг

Г. Медико - генетическое консультирование

**3. Показания для пренатальной диагностики:**

А. Патология органов зрения

Б. Аномалии скелета

В. Частые инфекционные заболевания

Г. Возраст матери старше 35 лет, отца – старше 40 лет

**4. Неинвазивные методы пренатальной диагностики:**

А. Плацентобиопсия

Б. Амниоцентез

В. Ультразвуковое исследование плода

Г. Кордоцентез

**5. Инвазивные методы пренатальной диагностики:**

А. Плацентобиопсия

Б. Ультразвуковое исследование плода

В. Биохимическое исследование крови

Г. Цитогенетическое исследование

**6. Взятие амниотической жидкости:**

А. Кордоцентез

Б. Амниоцентез

В. Фетоскопия

Г. Фокомелия

**7. Взятие крови из пупочной вены плода:**

А. Амниоцентез

Б. Фетоскопия

В. Кордоцентез

Г. Фокомелия

**8. Процедура, по обследованию плода в матке при помощи волоконно - оптической техники:**

А. Амниоцентез

Б. Кордоцентез

В. Фокомелия

Г. Фетоскопия

**9. Комплекс мероприятий, обеспечивающих оптимальными условиями созревания зародышевых клеток:**

А. Неонатальный скрининг

Б. Периконцепционная профилактика

В. Первичная профилактика

Г. Массовый скрининг

**10. Массовое обследование новорожденных детей на наследственные заболевания:**

А. Периконцепционная профилактика

Б. Вторичная профилактика

В. Неонатальный скрининг

Г. Массовый скрининг

*Эталонные ответы: 1.А, 2.Б, 3.Г, 4.В, 5.А, 6.Б, 7.В, 8.Г, 9.Б, 10.В.*

Задание:

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие

вопросы:

1. Что такое медико – генетическое консультирование?
2. Каковы задачи медико – генетического консультирования?
3. Перечислите причины обращаемости в медико – генетическую консультацию?
4. Перечислите признаки, на основании которых можно заподозрить наследственную патологию.
5. Что такое пренатальная диагностика?
6. Назовите показания для проведения пренатальной диагностики.
7. Перечислите неинвазивные и инвазивные методы диагностики.
8. Перечислите наследственные заболевания, по которым проводится массовый скрининг в России.
9. Назовите критерии отбора наследственных заболеваний для просеивающих программ диагностики наследственных болезней у новорожденных.
10. Назовите показания для периконцепционной профилактики.

### **Практическое занятие №7.**

#### **Медико-генетическое консультирование.**

Изучение вопросов с целью проведения опроса и учета пациентов с наследственной патологией: Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. Изучение вопросов по теме «Правовые и этические вопросы медицинской генетики». Составление анкеты с целью проведения опроса и ведения учёта пациентов с наследственной патологией. Проведение бесед по планированию семьи с учётом имеющейся наследственной

1. Запишите в тетрадь пути реализации первичной профилактики.
2. Запишите в тетрадь мероприятия, реализующие вторичную профилактику.
3. Составьте санитарный бюллетень по профилактике одного наследственного заболевания.
4. Запишите термины в терминологический словарь.

#### **Итоговое занятие. Зачет.**

Решение задач по генетике.

Задание:

Выберите один правильный ответ

#### **1. Первичная профилактика:**

- А. Комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия детей с наследственными болезнями
- Б. Комплекс мероприятий, направленных на предотвращение развития наследованного заболевания
- В. Фенотипическая коррекция дефекта

*Эталон ответа: 1.А*

#### **2. Методы профилактики наследственной патологии:**

- А. Генеалогический
- Б. Цитостатический
- В. Амниоцентез
- Г. Амниотический

*Эталон ответа: 2.В*

#### **3. Показания для массового генетического скрининга новорожденных:**

- А. Множественные врожденные пороки развития
- Б. Пренатальная гипотрофия
- В. Недоношенность
- Г. Факт рождения

*Эталон ответа: 3.Г.*

#### **4. Медико-генетическое консультирование показано при:**

- А. Обширной кисте слизистой оболочки нижней губы
- Б. Вторичном деформирующем остеоартрозе

- В. Травме верхней челюсти  
Г. Врожденной расщелине твердого и мягкого неба  
*Эталон ответа: 4.Г.*

**5. В медико-генетическую консультацию** обратились родители больной пятилетней девочки. После исследования кариотипа у нее выявили 46 хромосом. Одна из хромосом 15-й пары была длиннее обычной вследствие присоединения к ней части хромосомы из 21-й пары. Какая мутация имеет место быть у этой девочки?

*Эталон ответа: Транслокация*

**6. В медико-генетическую консультацию** обратились супруги с вопросом о вероятности рождения у них детей, больных гемофилией. Супруги здоровы, но отец жены болен гемофилией. Могут ли заболеть дети?

*Эталон ответа: могут 50% сыновей*

**7. В медико – генетическую консультацию** обратилась женщина по поводу риска заболевания своего сына гемофилией. Её муж страдает этим заболеванием от рождения. У женщины и ее родственников не было случаев гемофилии. Какова вероятность рождения больного мальчика в этой семье?

*Эталон ответа: 0% (все мальчики будут здоровыми).*

### **Рубежный контроль по разделу 7 «Медико-генетическое консультирование»**

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа:

**1. Оценка появления и накопления в окружающей среде генотоксических веществ:**

- А. Генетический мониторинг
- Б. Сплайсинг
- В. Эуплоидия
- Г. Токсикология

**2. Термин «генетический мониторинг» впервые предложили:**

- А. А.Н. Птушков и А.С. Федоров (1973г.)
- Б. Н.П. Дубинин и Ю.П. Алтухов (1975г.)
- В. А.В. Фогель и А.М. Цитрин (1982г.)
- Г. Р.П. Нетрусь и С.Х. Молтин (1879г.)

**3. Виды генетического мониторинга:**

- А. Мониторинг факторов, влияющих на онтогенез
- Б. Мониторинг умственной активности
- В. Мониторинг окружающей среды
- Г. Мониторинг искусственных и экспериментальных генетических систем

**4. Специализированный вид медицинской помощи, направленный на профилактику наследственной патологии:**

- А. Медико - генетическое консультирование
- Б. Генетический мониторинг
- В. ДНК - диагностика
- Г. Пренатальная диагностика

**5. Дородовое определение врожденной или наследственной патологии у плода:**

- А. ДНК - диагностика
- Б. Пренатальная диагностика
- В. Пренатальный мониторинг
- Г. Медико - генетическое консультирование

**6. Показания для пренатальной диагностики:**

- А. Патология органов зрения
- Б. Аномалии скелета
- В. Частые инфекционные заболевания

Г. Возраст матери старше 35 лет, отца – старше 40 лет

**7. Неинвазивные методы пренатальной диагностики:**

- А. Плацентобиопсия
- Б. Амниоцентез
- В. Ультразвуковое исследование плода
- Г. Кордоцентез

**8. Инвазивные методы пренатальной диагностики:**

- А. Плацентобиопсия
- Б. Ультразвуковое исследование плода
- В. Биохимическое исследование крови
- Г. Цитогенетическое исследование

**9. Взятие амниотической жидкости:**

- А. Кордоцентез
- Б. Амниоцентез
- В. Фетоскопия
- Г. Фокомелия

**10. Взятие крови из пупочной вены плода:**

- А. Амниоцентез
- Б. Фетоскопия
- В. Кордоцентез
- Г. Фокомелия

**11. Процедура, по обследованию плода в матке при помощи волоконно - оптической техники:**

- А. Амниоцентез
- Б. Кордоцентез
- В. Фокомелия
- Г. Фетоскопия

**12. Комплекс мероприятий, обеспечивающих оптимальными условиями созревания зародышевых клеток:**

- А. Неонатальный скрининг
- Б. Периконцепционная профилактика
- В. Первичная профилактика
- Г. Массовый скрининг

**13. Массовое обследование новорожденных детей на наследственные заболевания:**

- А. Периконцепционная профилактика
- Б. Вторичная профилактика
- В. Неонатальный скрининг
- Г. Массовый скрининг

*Эталонные ответы: 1.А, 2.Б, 3.Г, 4.А, 5.Б, 6.Г, 7.В, 8.А, 9.Б, 10.В, 11.Г, 12.Б, 13.В.*

**4.2. Типовые задания для промежуточной аттестации по дисциплине - экзамен**

**Раздел 1. Молекулярные основы генетики**

**ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 1**

**Текст задания:** Медицинская генетика. Понятие о наследственности и изменчивости. Характеристика первого закона Менделя.

**ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 2**

**Текст задания:** Методы генетики. Характеристика второго закона Менделя.

**Задача:** У человека близорукость доминирует над нормальной остротой зрения. Гетерозиготная близорукая женщина выходит замуж за мужчину с нормальной остротой зрения. Каких детей можно ожидать от такого брака.

**ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 3**

**Текст задания:** Хромосомы, их строение, виды, функция. Диплоидные и гаплоидные наборы хромосом. Аутосомы и половые хромосомы

**ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 4**

**Текст задания:** Понятие гена. Генетический код. Свойства генетического кода.

**ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 5**

**Текст задания:** Задача: У человека прямой разрез глаз доминирует над косым. Какой разрез глаз можно ожидать у детей, родители которых имеют прямой разрез глаз и генотип Сс.

**ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 6**

**Текст задания:** Характеристика третьего закона Менделя.

Задача: У человека полидактилия наследуется как доминантный признак, пятипалость – как рецессивный. В семье пятипалой женщины и шестипалого мужчины семь детей. Все они шестипалые. Какое потомство можно ожидать от брака: 1) шестипалого сына с пятипалой женщиной; 2) шестипалой дочери с шестипалым мужчиной.

**ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 7**

**Текст задания:** Биосинтез белка.

Задача: Седая прядь волос надо лбом у человека – доминантный признак, ее отсутствие – рецессивный. У матери – седая прядь волос надо лбом, а у отца и сына – нет. Каков генотип матери

**ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 8**

**Текст задания:** Генеалогический метод. Особенности сбора сведений о родословной. Методика составления и их анализ.

**ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 9**

**Текст задания:** Классификация мутации. Роль мутаций в изменчивости. Антимутагены.

**ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 10**

**Текст задания:** Основные положения хромосомной теории наследственности. Мутационная изменчивость. Мутагенные факторы

**Раздел 2. Наследственность и патология**

**ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 11**

**Текст задания:** Задача: Частота этой патологии 1:1000 новорожденных. Клиническая картина: грубые черты лица, умственная отсталость, рост выше двух метров, нарушения поведения, с возрастом возникает шизофрения. Определите название и причины данного синдрома.

**ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 12**

**Текст задания:** Геномные мутации.

Задача: У человека плешивость – признак, зависимый от пола. У мужчин ген плешивости S доминирует, а у женщин нет. Для облысения мужчине достаточно иметь один аллель гена, а женщине – два доминантных аллеля. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных женщины и мужчины?

**ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 13**

**Текст задания:** Хромосомные мутации.

Задача: Генетический дисбаланс у больных проявляется клинически в период полового созревания в виде недоразвития семенников и вторичных половых признаков. Отмечаются высокий рост, женский тип телосложения, слабое оволосение лица, подмышечных впадин и лобка. Яички уменьшены в размерах. Гистологически обнаруживаются дегенерация герминативного эпителия и гиалиноз сменных канатиков. Больные бесплодны (азооспермия, олигоспермия). Назовите синдром.

**ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 14**

**Текст задания:** Понятие о генетике пола. Признаки, сцепленные с полом. Наследование гемофилии.

**ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 15**

**Текст задания:** Наследование групп крови. Резус-фактор, причины резус конфликта. Явление кодоминирования.

### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 16**

**Текст задания:** Генные (точковые) мутации.

**Задача:** У детей с данным синдромом отмечаются следующие симптомы): микроцефалия, клювовидный нос, гипертелоризм, эпикант, аномальные ушные раковины, расщелины верхней губы и неба, глазных яблок, антимонголоидный разрез глаз, маленький рот, гипоспадия, крипторхизм, сакральная ямка, деформация стоп. Наряду с пороками развития наружных органов более чем у 50% детей имеются пороки внутренних органов (сердца, почек, желудочно-кишечного тракта). Назовите синдром.

### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 17**

**Текст задания:** **Задача:** Данный синдром описан в 1963 г. Частота заболевания 1:45000 новорожденных. Клиническая картина: лунообразное лицо, микроцефалия, плоская спинка носа, косоглазие. Определите название и причины синдрома.

### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 18**

**Текст задания:** **Задача:** Данный синдром описан в 1942г. Частота заболевания 1:7000 новорожденных. Клиническая картина: недоразвитие яичек. узкие плечи, стойкое бесплодие. Определите название и причины синдрома.

### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 19**

**Текст задания:** **Задача:** Синдром описан в 1960г. Частота заболевания 1: 6000 новорожденных. Клиническая картина: глазные щели узкие, переносица запавшая, расщелина верхней губы и неба. Определите название и причины синдрома.

### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 20**

**Текст задания:** **Задача:** Синдром впервые описан в 1866г. Частота заболевания 1:800 новорожденных. Клиническая картина: уплощенный затылок, лоб скошенный открытый рот, короткая шея, переносица широкая. Определите название и причины синдрома.

### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 21**

**Текст задания:** **Задача:** Синдром описан в 1925 г. Частота заболевания 1:3000 новорожденных. Клиническая картина: короткая шея с крыловидными складками, задержка роста, уши расположены низко, гипертелоризм. Определите название и причины синдрома.

### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 22**

**Текст задания:** **Задача:** Синдром был описан в 1960г. Частота заболевания 1:7000 новорожденных. Клиническая картина: микрофтальмия, стопа качалка, расщелина верхней губы, отведенная назад голова. Определите название и причины синдрома.

### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 23**

**Текст задания:** **Задача:** Клинические проявления заболевания замечены в 4-месячном возрасте ребенка. Кожа и волосы теряют пигментацию. Глаза становятся голубыми. Возникает, а затем усиливается специфический запах, описываемый, как «мышинный». Назовите заболевание, укажите на причины и помощь.

### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 24**

**Текст задания:** **Задача:** Ген этого заболевания локализован на коротком плече 9 хромосомы(9p13). Патологические изменения проявляются с первых дней жизни ребенка. Характерны – рвота, диарея, желтушность, в дальнейшем увеличивается печень и селезенка. Назовите заболевание, причины и окажите помощь.

### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 25**

**Текст задания:** **Задача:** Данное заболевание сопровождается повышением уровня липидов в плазме крови. В результате поражаются органы сердечно – сосудистой системы, у больных появляются ксантомы, развивается панкреатит и ишемическая болезнь сердца. Назовите заболевание, причины и помощь.

### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 26**

**Текст задания:** **Задача:** Клинические проявления обнаруживаются в возрасте двух лет. Выражены грубые черты лица. Деформация скелета, ограничение движений в суставах,

увеличение печени и селезенки, мышцы сердца, задержка умственного развития. Назовите заболевание, чем оно обусловлено и помощь.

#### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 27**

**Текст задания:** Задача: Это одно из самых распространенных дефектов обмена веществ. Эта форма заболевания регистрируется как единственный случай в семье. Отмечается у ребенка врожденный зуб. Данная патология наследуется аутосомно – рецессивно. Назовите заболевание и помощь.

#### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 28**

**Текст задания:** Задача: Заболевание наследуется аутосомно – рецессивно. Ген локализован на длинном плече 7 хромосомы. Наблюдается повышенная вязкость внеклеточной жидкости, сгущение секрета, особенно в поджелудочной железе, вызывающее кистообразное расширение протоков. Вязкая мокрота может накапливаться в бронхах. Назовите заболевание, причины и помощь.

#### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 29**

**Текст задания:** Задача: Этот синдром развивается при отсутствии сегмента длинного плеча 13 хромосомы. Регистрируются пороки развития конечностей, недоразвитие или отсутствие первого пальца кисти и первой пястной кости, сочетающиеся с Y – образным сращением 4 -5 пястных костей. Назовите синдром и причину его формирования.

#### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 30**

**Текст задания:** Аутосомно – доминантные заболевания, характеристика. Привести примеры.

#### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 31**

**Текст задания:** Аутосомно – рецессивные заболевания, характеристика. Привести примеры.

#### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 32**

**Текст задания:** X – сцепленные рецессивные заболевания, характеристика. Привести примеры.

#### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 33**

**Текст задания:** Полисомии по половым хромосомам, характеристика. Привести примеры.

#### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 34**

**Текст задания:** Синдромы частичных моносомий, характеристика. Пояснение с примерами.

### **Раздел 3. Медико – генетическое консультирование**

#### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 35**

**Текст задания:** Понятие медико – генетическое консультирование. Проспективное и ретроспективное консультирование.

#### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 36**

**Текст задания:** Профилактика наследственной патологии. Пояснить понятия «первичная», «вторичная», «третичная» профилактика.

#### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 37**

**Текст задания:** Неинвазивные и инвазивные методы диагностики наследственной патологии.

#### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 38**

**Текст задания:** Неонатальный скрининг наследственных заболеваний обмена.

#### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 39**

**Текст задания:** Организационные формы профилактики наследственных заболеваний.

#### **ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 40**

**Текст задания:** Периконцепционная профилактика. Показания.

### **Критерии оценивания согласно актуализации знаний и умений**

31. Озвучено строение клетки эукариот. Перечислены и охарактеризованы органеллы клетки. Воспроизведен жизненный (клеточный) цикл. Даны определения и охарактеризованы стадии митоза, мейоза. Даны пояснения понятиям: хромосома, центромера, хроматиды, хроматин, гомологичные и негомологичные хромосомы. Пояснен кариотип человека.

Представлены современные методы анализа хромосом и генетической роли нуклеиновых кислот. Перечислены структурные компоненты молекул ДНК, РНК. Даны пояснения первичной, вторичной, третичной структуры белков. Даны определения понятию ген и методам ДНК-диагностики моногенных заболеваний. Перечислены свойства гена.

32. Даны пояснения открытиям Г. Менделя, законов независимого наследования признаков. Названы типы наследования менделирующих признаков у человека. Озвучены понятия генотип и фенотип. Пояснено наследование групп крови. Дана характеристика хромосомной теории наследственности Т. Моргана.

33. Охарактеризованы методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Дана характеристика норме реакции генетически детерминированных признаков.

34. Пояснены понятия изменчивость, мутации, мутагены. Охарактеризованы типы изменчивости (фенотипическая, генотипическая). Дана классификация причинам, вызывающим мутации. Перечислены факторы мутагенеза.

35. Дана классификация группам наследственной патологии. Охарактеризованы генные, хромосомные и геномные болезни. Пояснена роль генотипа и среды в проявлении признаков. Пояснены принципы лечения больных с наследственной патологией.

36. Пояснены цели и задачи для медико - генетического консультирования. Дана характеристика пренатальной, преимплантационной диагностики. Охарактеризован неонатальный скрининг наследственных болезней обмена. Пояснено значение профилактики наследственных заболеваний.

У1. ОК1, ОК2, ОК3, ОК4, ОК5, ОК6. Составление плана проведения опроса пациентов с наследственной патологией. Решение ситуационных задач.

У2. ОК1, ОК2, ОК6, ОК8, ОК7, ОК19. Составление плана беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Решение ситуационных задач.

У3. ОК1, ОК2, ОК4, ОК6, ОК9. Выбор методов предварительной диагностики наследственных заболеваний. Решение ситуационных задач.

*Примечание: критерии оценивания соответствующих умений, знаний, общих компетенций отражены в оценочных листах к пакетам экзаменатора, Пункт 5. Приложение. Задания для оценки освоения дисциплины. Полное соответствие критерию: 2 балла количественной оценки, частичное соответствие – 1 балл, отсутствие критерия - 0 баллов.*

#### **Дескриптивные критерии оценки на экзамене:**

Оценка «отлично»: обучающийся демонстрирует всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, умение свободно выполнять задания, предусмотренные программой, усвоивший основную литературу и знакомый с дополнительной литературой, рекомендованной программой. Усвоена взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой профессии, проявлены творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала.

Оценка «хорошо»: обучающийся демонстрирует полное знание учебно-программного материала, успешно выполняющий предусмотренные в программе задания, усвоивший основную литературу, рекомендованную в программе. Показан систематический характер знаний по дисциплине и способность к их самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебной работы и профессиональной деятельности.

Оценка «удовлетворительно»: обучающийся демонстрирует знания основного учебно-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей работы по специальности, справляется с выполнением заданий, предусмотренных программой, знаком с основной литературой, рекомендованной программой. Допущены погрешности в ответе на экзамене и при выполнении экзаменационных заданий, но обнаружены необходимые знания для их устранения под руководством преподавателя.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется обучающемуся, обнаружившему пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допустившему

принципиальные ошибки в выполнении предусмотренных программой заданий. Обучающийся не может продолжить обучение по дисциплине или приступить к профессиональной деятельности по окончании учёбы без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

#### 4.2. Тестовые задания для диагностического тестирования по дисциплине

Проверяемая компетенция	Задание	Варианты ответов	Тип сложности вопроса	Кол-во баллов за правильный ответ
ОК 01	<b>Законы генетики сформулировал:</b>	1. <b>Г. Мендель (1865 г.)</b> 2. Г.К. Грам (1884г.) 3. Р. Кох (1882г.) 4. Д. Листер (1867г.)	низкий	2,0
ОК 02	<b>Единица материальной основы наследственности:</b>	1. РНК 2. Аллель 3. Хромосома 4. <b>Ген</b>	низкий	2,0
ОК 02	<b>Удвоение участка хромосомы:</b>	1. <b>Дупликация</b> 2. Делеция 3. Транскрипция 4. Транзиция	низкий	2,0
ОК 04	<b>Процесс изменений в структуре ДНК, ведущий к формированию мутаций:</b>	1. Мутации 2. <b>Мутагенез</b> 3. Мимикрия 4. Аберрации	низкий	2,0
ОК 01	<b>Учение о родословных:</b>	1. <b>Генеалогия</b> 2.Генетика 3.Геоника 4.Цитология	низкий	2,0
ОК 04	<b>К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера:</b>	1. <b>Хромосомные</b> 2. Мультифакториальные 3. Ненаследственные 4. Моногенные	средний	5,0
ОК 01	<b>Гетерохроматиновый участок хромосомы, являющейся местом прикрепления «веретена деления»:</b>	1. <b>Центромера</b> 2. Циклопия 3. Эуплоидия 4. Эухроматин	средний	5,0

ОК 01	<b>Страбизм:</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Косоглазие</b></li> <li>2. Опущение века</li> <li>3. Увеличенный язык</li> <li>4. Увеличенные размеры черепа</li> </ol>	средний	5,0
ОК 01	<b>Заболевание, кариотип – 47, (XXX) 18+:</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Синдром Патау</li> <li>2. <b>Синдром Эдварса</b></li> <li>3. Синдром Дауна</li> <li>4. Синдром Клайнфельтера</li> </ol>	средний	5,0
ОК 01	<b>Заболевание, кариотип-47, (XXX) 13+</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Синдром Патау</b></li> <li>2. Синдром Клайнфельтера</li> <li>3. Синдром Эдварса</li> <li>4. Синдром Дауна</li> </ol>	средний	5,0
ОК 01	<b>Заболевание, кариотип-47, (XXY)</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Синдром Клайнфельтера</b></li> <li>2. Синдром Эдварса</li> <li>3. Синдром Патау</li> <li>4. Синдром Дауна</li> </ol>	средний	5,0
ОК 01	<b>Заболевание, кариотип-47, XX(XY) 21+</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Синдром Дауна</b></li> <li>2. Синдром Эдварса</li> <li>3. Синдром Патау</li> <li>4. Синдром Клайнфельтера</li> </ol>	средний	5,0
ОК 09	<b>Группа врожденных заболеваний, характеризующихся множественными пороками развития</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Генетические</li> <li>2. Геномные</li> <li>3. Генные</li> <li>4. <b>Хромосомные</b></li> </ol>	средний	5,0
ОК 01	<b>Полное или частичное сращение соседних пальцев кисти или стопы</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Синдактилия</b></li> <li>2. Синофриз</li> <li>3. Страбизм</li> <li>4. Эпистаз</li> </ol>	средний	5,0
ОК 02	<b>Моногенные формы генных заболеваний наследуются в соответствии:</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. <b>Законами Менделя</b></li> <li>2. Законами Моргана</li> <li>3. Законами Харди - Вайнберга</li> <li>4. Законами эволюционного развития</li> </ol>	средний	5,0
ОК 02	<b>Причины заболеваний, вызванных врожденными дефектами метаболизма:</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Химические факторы</li> <li>2. Мутации в генах, кодирующих фермент</li> <li>3. Физические факторы</li> <li>4. Мутации в хромосомах</li> </ol>	высокий	8,0
ОК 01	<b>Термин «врожденное нарушение обмена веществ» был предложен:</b>	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Л. Пастером</li> <li>2. Дюшенном</li> <li>3. <b>А. Гарродом</b></li> <li>4. Г. Менделем</li> </ol>	высокий	8,0

ОК 09	<b>Оценка появления и накопления в окружающей среде генотоксических веществ:</b>	1. <b>Генетический мониторинг</b> 2. Сплайсинг 3. Эуплоидия 4. Токсикология	высокий	8,0
ОК 01	<b>Термин «генетический мониторинг» впервые предложили:</b>	1. А.Н. Птушков и А.С. Федоров (1973г.) 2. <b>Н.П. Дубинин и Ю.П. Алтухов (1975г.)</b> 3. А.В. Фогель и А.М. Цитрин (1982г.) 4. Р.П. Нетрусь и С.Х. Молтин (1879г.)	высокий	8,0
ОК 02	<b>Виды генетического мониторинга:</b>	1. Мониторинг факторов, влияющих на онтогенез 2. Мониторинг умственной активности 3. Мониторинг окружающей среды 4. <b>Мониторинг искусственных и экспериментальных генетических систем</b>	высокий	8,0

**Критерии оценивания диагностического тестирования.**

Успешное прохождение диагностического тестирования - выполнение 70 % заданий и более.