

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

Код и наименование специальности (профессии): 34.02.01 «Сестринское дело»

входящей в состав: УГС (УГП) 34.00.00 Сестринское дело.

Квалификация выпускника: Медицинская сестра/брат

Курс: 2

Семестр:1

ОДОБРЕНО

предметной (цикловой)

комиссией _____ наименование цикловой комиссии

Протокол № от « 30 » 08 20 21 г.

Председатель П(Ц)К



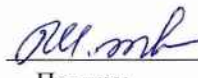
Подпись

Салихова Б.А.

ФИО

УТВЕРЖДАЮ

Зам. директора по учебной
работе



Подпись

Шабанова М.М.

ФИО

Рабочая программа учебной дисциплины учебной дисциплины ОП.04 « Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана на основе:

- Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности/профессии 34.02.01 «Сестринское дело»
- Базовой подготовки, входящей в состав укрупненной группы специальностей/профессии 34.00.00 утвержденного приказом Минобрнауки России от 12.05.2014 №502 (ред. От 09.04.2015) «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело" (Зарегистрировано в Минюсте России 18.06.2014 N 32766)с учетом: примерной программы профессионального стандарта,
- утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации Методических рекомендаций по разработке рабочих программ общеобразовательных учебных дисциплин в пределах освоения основной профессиональной образовательной программы среднего профессионального образования (ППКРС и ППССЗ), разработанных Отделом профессионального образования Министерства образования и науки Республики Дагестан.

в соответствии с рабочим учебным планом образовательной организации на 2021__/2022__ учебный год

Разработчики:

– Салихова Б.А. 
Фамилия Имя Отчество ученая степень/звание, наименование должности, место работы

Рецензенты / эксперты:

– Курбанова З.Г. 
Фамилия Имя Отчество ученая степень/звание, наименование должности, место работы

наименование образовательной организации: ИПК 2021/2022г

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	4
1.1 Область применения программы.....	4
1.2 Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы.....	4
1.3 Цели и задачи дисциплины.....	5
1.4 Количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины.....	6
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	6
2.1 Объем учебной дисциплины и виды учебной работы.....	6
2.2 Тематический план и содержание учебной дисциплины.....	7
3. УСЛОВИЯ И РЕАЛИЗАЦИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	13
3.1 Требования к минимальному материально-техническому обеспечению.....	13
3.2 Информационное обеспечение обучения.....	14
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ.....	14

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС по специальности СПО: 34.02.01 Сестринское дело.

1.2. Место учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.04. «Генетика человека с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональным дисциплинам профессионального цикла.

1.3. Цели и задачи учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» – требования к результатам освоения дисциплины:

В результате освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» студент **должен уметь:**

У1. проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;

У2. проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

У3. проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» студент **должен знать:**

1. биохимические и цитологические основы наследственности;

2. закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;

3. методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;

4. основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;

5. основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;

6. цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Результаты освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» для специальности 31.02.02 Акушерское дело

Студент должен обладать **общими компетенциями**, включающими в себя способность:

Код компетенц	Наименование компетенции
ОК 1.	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
ОК 2.	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.
ОК 3.	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
ОК 4.	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.
ОК 5.	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
ОК 6.	Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.
ОК 7.	Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.
ОК 9.	Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.
ОК10.	Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.
ОК11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.
ОК12.	Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.
ОК13.	Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.
ОК14.	Использовать воинскую обязанность, в том числе с применением полученных профессиональных знаний (для

	юношей).
--	----------

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»:

максимальной учебной нагрузки студента 78 час., в том числе:
 обязательной аудиторной учебной нагрузки студента 52 часов;
 самостоятельной работы студента 26 часов.

**2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
 «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
 ГЕНЕТИКИ»**

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	78
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	52
в том числе:	
практические занятия	18
Самостоятельная работа студента (всего)	26
в том числе: -изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. -изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. -изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. -решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. -составление и анализ родословных схем -составление электронных презентаций -подготовка реферативных сообщений -проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	

Изучения дисциплины заканчивается дифференцированным зачетом.

Учебный план и содержание учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Тема	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа студентов	О ч
	2	
	Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины	
Содержание дисциплины	Содержание учебного материала Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.	
	Цитологические и биохимические основы наследственности	1
Содержание дисциплины	Содержание учебного материала Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.	

	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 3. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 4. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 5. Составление электронных презентаций по заданной теме. 6. Подготовка реферативных сообщений (темы: «Химическая организация клетки», «Синтетический аппарат клетки», «Регуляция клеточного цикла», «Старение и гибель клеток»).	
е сти	Содержание учебного материала Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства.	
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 3. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 4. Составление электронных презентаций (темы: «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот». «Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации», «Ген с позиций молекулярной биологии», «Практическое применение молекулярной биологии»).	
	Закономерности наследования признаков	
и, и и	Содержание учебного материала Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия,	

те	плейотропия. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.	
гь и гь	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 3. Подготовка реферативных сообщений (темы: «Родоначальник генетикиГ. Мендель», «Вторичное открытие законов Менделя»).	
те и.	Содержание учебного материала Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.	

	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе ABO и резус системе 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (темы: «Группа крови системы MNSs», «Группа крови системы P», « Группы крови системы Kell»).	
	Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	
кий чес- и и чес- годы	Содержание учебного материала Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).	
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (темы: «Показания для проведения цитогенетических исследований», «Молекулярно-генетические методы исследования»).	

	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	
и у	Содержание учебного материала Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.	
	Изменчивость и виды мутаций у человека.	
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (темы: «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза»).	
	Наследственность и патология	1
	Содержание учебного материала Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. Структурные аномалии хромосом.	

	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций (темы: «Проявление умственной отсталости при хромосомных синдромах», «Клинические проявления хромосомных aberrаций»).	
ве ние к	Содержание учебного материала Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.	
	Самостоятельная работа студентов 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка реферативных сообщений (темы: «Клинико-генеалогические доказательства наследственной предрасположенности», «Возможные механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью»).	
		Всего:

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «Генетика человека с основами медицинской генетики»

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета:

1. Таблицы.
2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»
3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями
4. Микроскопы
5. Микропрепараты
6. Кадопроектор (для слайдов)
7. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)
8. Видеофильмы
9. Обучающие компьютерные программы
10. Контролирующие компьютерные программы

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

1. Основные источники:

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика – М.: Мастерство, 2018г
2. Мутовин Г.Р. «Клиническая генетика» - М.: «Высшая школа», 2019.

2. Дополнительные источники:

1. Атлас по цитогенетике. – М.: Мир, 2019.
2. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2018.
3. Рис, Стернберг. Введение в молекулярную биологию. – М.: Мир, 2019.
4. Сингер М., Берг П. Гены и геном 1 и 2 т. – М.: Мир, 2018.
5. Тейлор Д., Грин Н., Стаут У. Биология. – М.: Мир, 2019.
6. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. Проблемы и подходы. – М.: Мир, 2019.
7. Фросин В.Н. Учебные задачи по общей и медицинской генетике. – Казань: Магариф, 2018.
8. Мерфи Э., Чейз Г. Основы медико-генетического консультирования. – 2019.
9. Фогель Ф., Мотульски А. Генетика человека. В 3 т. – М.: Мир, 2019.
10. Приходченко Н.Н., Шкурят Т.П. Генетика человека. – Ростов-на-Дону, 2018.

11. Электронные образовательные ресурсы (дидактический материал на электронном носителе для интерактивной доски, электронные дидактические материалы информационного, практического и контролирующего типов, электронные учебные пособия)

Интернет-ресурсы:

1. <http://mygenome.su/> - Мой геном - научно-популярный портал о генетике
2. <http://www.licey.net/bio/genetics/> - сборник задач по генетике с решениями
3. <http://www.genopro.com/ru/> - программа для составления генеалогического древа
4. <http://vse-pro-geny.ru/> - Всё про гены.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, тестирования, а также выполнения студентами индивидуальных заданий, проектов, исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Основные показатели оценки результатов
У1. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;	-Понимание необходимости и значимости опроса и учета пациентов с наследственной патологией при составлении родословных.
У2. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;	-Понимание необходимости и значимости планирования семьи с учетом наследственной патологии в профессиональной деятельности; -умение проводить беседы с разными группами населения по вопросам профилактики наследственной патологии.
У3. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	-Понимание необходимости и значимости использования биохимических и цитогенетических методов диагностики при чтении кариотипа и хромосомной

	конституции.
31. Биохимические и цитологические основы наследственности;	-Изложение существующих подходов к определению наследственности на основе биохимических и цитологических основ; -умение читать кариотип и хромосомную конституцию.
32. Закономерности наследования признаков; виды взаимодействия генов;	-Воспроизведение особенностей закономерностей наследования признаков; - анализирование взаимосвязи между закономерностями наследования признаков и возникновением наследственной патологии;
33. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;	-Анализирование и обоснование выбора методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии в профессиональной деятельности.
34. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;	-Воспроизведение и анализирование видов изменчивости и факторов мутагенеза; -понимание необходимости этих знаний для оценивания факторов мутагенеза человека и их влияния на развитие и функционирование организма человека; -понимание важности соблюдения норм здорового образа жизни.
35.Основные группы наследственных заболеваний, причины, механизмы их возникновения и методы диагностики;	-Воспроизведение основных групп наследственных заболеваний, причин и механизмов их возникновения; - обоснование выбора методов диагностики наследственных заболеваний.
36. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	-Понимание сущности медико-генетического консультирования; - использование этих знаний в профессиональной деятельности для профилактики наследственных заболеваний.

Контрольно-оценочные средства

1. Какие клетки обычно используются при проведении цитогенетического анализа?

Ответ: **Лимфоциты крови**

2. Какие наследственные заболевания диагностируются с помощью цитогенетического исследования?

Ответ: **Хромосомные заболевания**

3. Какое время отводится колхинизации при получении метафазных пластинок, пригодных для нормального кариотипирования?

Ответ: **2 часа**

4. Какова должна быть концентрация колхицина для получения хороших метафазных пластинок?

Ответ: **10 μ**

5. Каково соотношение и состав компонентов фиксатора?

Ответ: **Метанол и ледяная уксусная кислота - 3:1**

6. Выделите показание для исследования кариотипа родителей:

Ответ: **наличие в анамнезе умерших детей с МВПР**

7. Более тяжелые клинические проявления имеют хромосомные болезни связаны с:

Ответ: **недостатком генетического материала**

8. Как называются хромосомы с концевым расположением центромеры:

Ответ: **acrocentрики**

9. При повторных спонтанных абортах на ранних сроках беременности и в случаях мертворождений

в анамнезе цитогенетический анализ назначается:

Ответ: **обоим супругам**

10. Укажите правильный кариотип синдрома Патау,

Ответ: **47, XY, +13**

11. Микрохромосомные перестройки выявляются с помощью

Ответ: **молекулярно- и цитогенетических методов**

12. В основе хромосомных болезней лежат хромосомные и геномные мутации, они возникают:

Ответ: **только в половой клетке.**

13. Отметь, какие из перечисленных заболеваний связаны с нарушением числа половых хромосом:

Ответ: **синдром Клайнфельтера.**

14. Какой из кариотипов будет иметь женщина, не страдающая наследственной болезнью, связанной с нарушением числа хромосом:

Ответ: **46 XX.**

15. Укажите, какие из перечисленных заболеваний связаны с нарушением числа аутосом:

Ответ: **синдром Патау**

6. Из перечисленных заболеваний выберите те, причиной которых являются структурные aberrации хромосом

Ответ: **синдром "кошачьего крика"**

17. Отметьте, при диагностике каких из перечисленных ниже заболеваний, можно использовать исследование телец полового хроматина в интерфазных ядрах соматических клеток человека:

Ответ: **синдром Шерешевского - Тернера .**

8. При каком заболевании диагностическим методом является цитогенетическое исследование

Ответ: **болезнь Дауна.**

9. Какие мутации относятся к геномным:

Ответ: **полиплоидия, анеуплоидия.**

10. Какие мутагенные факторы являются наиболее частой причиной хромосомных мутаций у человека:

Ответ: **радиация**

1. Сделайте символическую запись нормального кариотипа женщины и мужчины и запись кариотипа человека истинным гермафродитизмом.

Ответ: **46,XX. 46,XY. 46,XX/46,XY**

2. Назовите клетки организма человека, которые легче всего использовать для выделения ДНК в целях молекулярной диагностики наследственных болезней

вет: **клетки крови**

23. Делеция длинного плеча хромосомы 13 - это:

Ответ: **Синдром Орбели .**

4. В сыворотке крови беременной женщины резко снижено содержание АФП, тогда как уровень хорионического гонадотропина повышен. Сделайте предварительное заключение о возможной патологии плода.

Ответ: **болезнь Дауна**

25. Показанием для цитогенетического исследования супругов является:

Ответ: **два и более спонтанных выкидыша**

26. Показанием для направления беременной на инвазивную диагностику хромосомной патологии является:

Ответ: **снижение уровня АФП в сыворотке крови беременной**

27. Функциональной единицей Национального Генетического Регистра является:

Ответ: **персональная карточка ребенка (ПКР)**

28. НГР РК введен в действие

Ответ: **Приказом Министерства здравоохранения РК № 390 от 7.08. 1997 г.**

29. При расчете диеты ребенку с ФКУ необходимо учитывать:

Ответ: **вес ребенка**

10. Контроль диетотерапии проводится:

Ответ: **по уровню фенилаланина и психомоторному развитию**

1. Муковисцидоз наследуется:

Ответ: **по аутосомно-рецессивному типу**

2. Ген муковисцидоза располагается в середине длинного плеча

Ответ: **7 хромосомы**

3. Потовая проба основана на определении в потовой жидкости концентрации ионов:

Ответ: **Na и Cl**

4. Наиболее распространенной мутацией гена муковисцидоза является:

Ответ: **delF508**

5. Назовите патологичный кариотип:

Ответ: **делеция короткого плеча 5 хромосомы**

6. Сывороточными признаками б. Эдвардса является:

Ответ: **снижение в-ХГЧ**

7. Каково время культивирования лимфоцитов при проведении цитогенетического исследования?

Ответ: **72 часа**

8. Какие методы окраски применяются для диагностики небольших структурных перестроек?

Ответ: **дифференциальная**

9. Какие методы окраски применяют для диагностики геномных мутаций?

Ответ: **с использованием флюоресцентных красителей**

10. Какое вещество применяют для разрушения веретена деления и остановки клеточного деления на стадии тафаз при проведении цитогенетического исследования?

Ответ: **колхицин**

11. За какое время до окончания времени общего культивирования необходимо добавить колхицин?

Ответ: **За 2-3 часа**

42. Использование какого вещества при проведении цитогенетического исследования приводит к набуханию леек, разрыв ядерной оболочки, разрыв межхромосомных связей и свободный выход хромосом в цитоплазму

Ответ: **Хлорида калия**

43. При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровнородственными браками:

Ответ: **аутосомно-рецессивный**

44. В медико-генетическую консультацию обратилась семья в связи с рождением ребенка с множественными рожденными пороками развития. При проведении цитогенетического исследования ребенка - мальчика, 2-х ле во всех клетках обнаружена лишняя 13 хромосома. Каково будет ваше заключение?

Ответ: **47,XY 13+**

45. Ген черной окраски крупного рогатого скота доминирует над геном красной окраски. Какие телята родятся от красного быка и гибридных коров?

Ответ: **50% черных, 50% красных**

46. В медико-генетической консультации на обследовании находится девочка, 13 лет, маленького роста, с быловидными складками на шее, отсутствием вторичных половых признаков. При проведении цитогенетического исследования в 60% клеток обнаружено отсутствие одной из X хромосом. Ваше заключение?

Ответ: **кариотип 45,X0/46,XX (60%:40%) - моносомия по X хромосоме, мозаичная форма**

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

Ответ: **75% черных, 25% красных**

48. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемой, рецессивен по отношению к гену нормального слуха.

Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?

Ответ: **75% с нормальным слухом, 25% с глухонемой**

49. В медико-генетической консультации на обследовании находится девочка, 17 лет, высокого роста, с большими кистями и стопами, отсутствием менструации, психосексуальное поведение - женское. По результатам УЗИ - аплазия матки. При проведении цитогенетического исследования - кариотип мужской. Ваше заключение

Ответ: **кариотип 46, XY - тестикулярная феминизация**

50. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемой (a), рецессивен по отношению к гену нормального слуха (A). От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотипы родителей.

Ответ: **Генотипы родителей мать - aa и отец - Aa.**