

МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ РЕСПУБЛИКИ ДАГЕСТАН

ГБПОУ РД «Индустриально-промышленный колледж».

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 (У1П) 34.00.00 Сестринское дело.

Квалификация выпускника: Медицинская сестра/брат

Курс: 2

Семестр:1

2021 г.

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 ABO 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.

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

ние тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа студентов	О ч
	2	
	Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины	
вные планы тими рия н.	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
ие сти.	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»).

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**Содержание учебного материала**

Сушность 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.
П.И ГБ	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 генетики Г. Мендель», «Вторичное открытие законов Менделя»).
те 1.	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 R», «Группы крови системы Kell»).

Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии**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.

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

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»).	
ос 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 1и 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. , Шкурат 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 колхичизации 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: **акроцентрики**

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. Отметьте, 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 локальной 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 дистотерпии 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: **делция 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 метафаз при проведении цитогенетического исследования?

Ответ: **колхицин**

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

Ответ: **За 2-3 часа**

12. 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**

13. При каком типе наследования значительно чаще больные рождаются в семьях с кровнородственными браками:

Ответ: **аутосомно-рецессивный**

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

Ответ: **47,XY 13+**

15. 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**

16. В медико-генетической консультации на обследовании находится девочка, 13 лет, маленького роста, с венозными 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,X/46,XX (60%:40%) - моносомия по X хромосоме, мозаичная форма**

17. 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 глухонмоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха.

Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?

Ответ: 75% с нормальным слухом, 25% с глухонмотой

49. В медико-генетической консультации на обследовании находится девочка, 17 лет, высокого роста, с длинными 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 глухонмоты (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.

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

СВЕДЕНИЯ О СЕРТИФИКАТЕ ЭП

Сертификат 327766045235508045123579633876966067016845890628

Владелец Гаджиалиева Раисат Хабибуллаевна

Действителен с 02.10.2023 по 01.10.2024