

**МИНИСТЕРСТВО ОБРАЗОВАНИЯ И НАУКИ
РЕСПУБЛИКИ ДАГЕСТАН
Государственное бюджетное профессиональное
образовательное учреждение РД
«Индустриально-промышленный колледж»**

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

ОПЦ.06 Генетика человека с основами медицинской генетики

Код и наименование профессии /специальности:

34.02.01 Сестринское дело

Квалификация выпускника: Медицинская (ий) сестра/брат

2023г.

ОДОБРЕНО

предметной (цикловой) комиссией

Протокол № от « 30 » 08 2023 г.

Председатель ЦИК

Магомедов Д.Н.
Подпись

ФИО

УТВЕРЖДАЮ

Зам. директора по УР

Шабанова М.М

Шабанова М.М.
ФИО

Подпись

30 08 2023 г.

Фонд оценочных средств учебной дисциплины ОПЦ.06 Генетика человека с основами медицинской генетики, для специальности «Сестринское дело» разработана в соответствии с требованиями:

- Федерального закона от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»;
- Федерального государственного образовательного стандарта основного общего образования;
- Концепции Национальной программы повышения уровня финансовой грамотности населения РФ;
- ФГОС СОО (утв. приказом Минобрнауки России от; 9.12.2016 г. № 1565

с учетом:

-- профиля получаемого образования,

Методических рекомендаций по разработке Фонда оценочных средств 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 2023/2024 учебный год.

Разработчики: преподаватель ГБПОУ РД «Индустриально-промышленного колледжа»

Магомедова Д.Н.
(подпись)

Рецензенты:

Магомедова Н.А. Ред.

Содержание

1. Паспорт комплекта фонда оценочных средств.....	4
1.1. Общие положения.....	4
1.2. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке.....	5
1.3. Организация контроля и оценки освоения программы учебной дисциплины..	5
1.3.1. Текущий контроль при освоении учебной дисциплины.....	5
1.3.2. Промежуточная аттестация по учебной дисциплине.....	5
1.3.3. Мониторинг эффективности образовательного процесса по учебной дисциплине.....	6
2. Комплект заданий для подготовки обучающихся к оценке освоения умений и усвоения знаний по учебной дисциплине.....	6
2.1. Задания для подготовки обучающихся к текущему контролю по учебной дисциплине.....	6
2.2. Задания для подготовки обучающихся к промежуточной аттестации по учебной дисциплине	6
3. Комплект фонда оценочных средств для проверки освоения программы учебной дисциплины ...	7
3.1. Комплект ФОС для текущего контроля по учебной дисциплине	7
3.2. Комплект ФОС для промежуточной аттестации по учебной дисциплине.....	9
3.2.1. Пакет экзаменатора.....	9
3.2.2. Задания для обучающегося	9
3.2.3. Регистрация результатов освоения учебной дисциплины.....	9
3.3. Комплект контрольно-оценочных материалов для проведения мониторинга эффективности образовательного процесса	9
3.3.1. Вид контрольно-оценочных материалов.....	9
3.3.2. Критерии оценки результатов освоения умений и усвоения знаний по учебной дисциплине	9
3.3.3. Регистрация показателей результатов освоения учебной дисциплины..	10
Перечень вопросов для подготовки обучающихся к экзамену по дисциплине ОП.04 Генетика	
человека с основами медицинской генетики	10
Перечень практических задач для подготовки к экзамену по учебной дисциплине ОП.04	
Генетика человека с основами медицинской генетики.....	10
Приложения	11

1. Паспорт комплекта фонда оценочных средств

1.1. Общие положения

Комплект ФОС предназначен для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины ОПЦ.06 Генетика человека с основами медицинской генетики программы подготовки специалистов среднего звена (далее - ППССЗ) по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

В результате освоения учебной дисциплины ОПЦ.06 Генетика человека с основами медицинской генетики обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС следующими умениями, знаниями, которые формируют профессиональную компетенцию, и общими компетенциями:

Умения:

- У 1. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.
- У 2. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.
- У 3. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Знания:

- З 1. Биохимических и цитологических основ наследственности;
- З 2. Закономерностей наследования признаков, видов взаимодействия генов;
- З 3. Методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- З 4. Основных видов изменчивости, видов мутаций у человека, факторов мутагенеза;
- З 5. Основных групп наследственных заболеваний, причин и механизмов возникновения;
- З 6. Целей, задач, методов и показаний к медико-генетическому консультированию.

Общие компетенции:

ОК 1. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.

ОК 2. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.

ОК 03. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях;

ОК 04. Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде;

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

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

ОК 07. Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства,

эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях;

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

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

Профессиональные компетенции:

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

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

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

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

1.2. 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.

Таблица 1

Результаты обучения: умения, знания	Показатели оценки результата
Уметь:	
У. 1. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Составление плана проведения опроса пациентов с наследственной патологией. Решение ситуационных задач
У. 2. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Составление плана беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Решение ситуационных задач
У. 3. Проводить предварительную диагностику наследственных заболеваний	Выбор методов предварительной диагностики наследственных заболеваний. Решение ситуационных задач
Знать:	
3.1. Биохимические и цитологические основы наследственности	Описание биохимических и цитологических основ наследственности
3.2. Закономерности наследования	Применение генетических закономерностей для решения генетических задач
3.3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Описание методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии
3. 4. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	Установление различий между видами изменчивости и видами мутаций. Правильное описание факторов мутагенеза
3.5. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы наследственности	Сравнение причин и механизмов возникновения наследственных заболеваний. Описание основных групп наследственных заболеваний
3 6. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	Объяснение целей, задач, методов, показаний к медико-генетическому консультированию

1.3. Организация контроля и оценки освоения программы учебной дисциплины

1.3.1. Текущий контроль при освоении учебной дисциплины

Предметом оценки при освоении учебной дисциплины являются требования ППСЗ к умениям и знаниям, обязательным при реализации программы учебной дисциплины и направленные на формирование общих и профессиональных компетенций.

Текущий контроль проводится с целью оценки систематичности учебной работы

обучающегося, включает в себя ряд контрольных мероприятий, реализуемых в рамках аудиторной и внеаудиторной самостоятельной работы обучающегося.

1.3.2. Промежуточная аттестация по учебной дисциплине

Промежуточная аттестация проводится с целью установления уровня и качества подготовки обучающихся ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело в части требований к результатам освоения программы учебной дисциплины ОПЦ.06 Генетика человека с основами медицинской генетики и определяет:

- полноту и прочность теоретических знаний;
- сформированность умения применять теоретические знания при решении практических задач в условиях, приближенных к будущей профессиональной деятельности.

Формой аттестации по учебной дисциплине является экзамен.

Информация о форме, сроках промежуточной аттестации по дисциплине размещена на информационном стенде и доведена до сведения обучающихся в начале семестра.

Для проведения экзамена сформирован комплект контрольно-оценочных средств.

Оценочные средства составлены на основе рабочей программы учебной дисциплины и охватывают наиболее актуальные разделы и темы.

Перечень вопросов, выносимых на экзамен разработан преподавателем учебной дисциплины, рассмотрен на заседании цикловой методической комиссии профессиональных дисциплин и утвержден заместителем директора по учебно-производственной работе.

Количество вопросов и практических задач в перечне должно превышать количество вопросов и практических задач, необходимых для составления экзаменационных билетов.

На основе разработанного и объявленного обучающимся перечня вопросов и практических заданий для подготовки к экзамену составляются экзаменационные билеты, содержание которых до обучающихся не доводится. Вопросы и практические задания должны носить равноценный характер, формулировки должны быть четкими, краткими, понятными, исключая двойное толкование. Экзаменационные билеты утверждаются заместителем директора по учебнопроизводственной работе за две недели до проведения экзамена. Количество билетов должно превышать количество обучающихся в группе.

Задания для оценки освоения умений и усвоения знаний по учебным дисциплинам, рекомендуемые для подготовки к экзамену, доведены до сведения обучающихся и размещены на цифровой платформе Moodle колледжа.

Форма проведения экзамена - смешанная.

1.3.3. Мониторинг эффективности образовательного процесса по учебной дисциплине Контроль образовательных достижений обучающихся в виде срезов знаний проводится:

- для определения уровня знаний и умений обучающихся;
- для получения данных, свидетельствующих о возможном снижении/повышении качества преподавания и корректировки программы дисциплины;
- для обеспечения самооценки качества реализации Ш1СС3 по специальности.

Контроль осуществляется по истечении не менее трех месяцев после окончания изучения дисциплины в форме компьютерного тестирования.

2. Комплект заданий для подготовки обучающихся к оценке освоения умений и усвоения знаний по учебной дисциплине

2.1. Задания для подготовки обучающихся к текущему контролю по учебной дисциплине

Для подготовки к практическим занятиям по каждому разделу (теме) составлены контрольные вопросы, задания для подготовки к оценке освоения умений.

Задания для подготовки обучающихся к текущему контролю по учебной дисциплине входят в состав учебно-методических комплексов тем дисциплины, хранятся на сервере колледжа.

2.2. Задания для подготовки обучающихся к промежуточной аттестации по учебной дисциплине

№	Назначение задания	Вид задания	Примечание
---	--------------------	-------------	------------

1.	Задания для подготовки обучающихся к экзамену по учебной дисциплине	Перечень теоретических вопросов для подготовки обучающихся к экзамену	Приложение 1. Перечень теоретических вопросов для
----	---	---	---

3. Комплект фонда оценочных средств для проверки освоения программы учебной дисциплины

3.1. Комплект ФОС для текущего контроля по учебной дисциплине.

Комплект ФОС для текущего контроля по учебной дисциплине включает контрольно-оценочные материалы для проверки результатов освоения программы теоретического и практического курса учебной дисциплины.

Контрольно-оценочные материалы текущего контроля входят в состав учебно-методических тем учебной дисциплины, хранятся в учебно-методическом отделе и на сервере колледжа.

Применяются различные формы и методы текущего контроля учебной дисциплины (таблица 2). В ходе текущего контроля отслеживается формирование общих компетенций и подготовка к формированию профессиональных компетенций через наблюдение за деятельностью обучающегося (проявление интереса к дисциплине, участие в кружковой работе, УИРС, олимпиадах; эффективный поиск, отбор и использование дополнительной литературы; работа в команде, пропаганда здорового образа жизни и др.).

Показатели результатов текущего контроля по теоретическим и практическим занятиям учебной дисциплины выставляются в соответствующие графы «Журнала учета теоретических занятий» в виде отметок по пятибалльной системе.

Формы и методы текущего контроля учебной дисциплины и формируемые общие и профессиональные компетенции по темам (разделам)

Элемент учебной дисциплины	Форма и методы контроля		Проверяемые У, З	Формируемые ОК и ПК
	Формы контроля	Методы контроля		
Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики - теоретический фундамент современной медицины				
Тема 1.1. Генетика и ее место в системе науки	Фронтальный	Устный контроль	З 1-6	ОК 1-9, ПК 2.1, ПК 2.2., ПК 2.3, ПК 3.2.
Раздел 2. Наследственность				
Тема 2.1. Цитологические и биохимические основы	Групповой, индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка выполнения аудиторной и	З 1	ОК 1-9, ПК 2.1, ПК 2.2., ПК 2.3, ПК 3.2.

Тема 2.2. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и	Групповой, индивидуальный	Устный контроль Оценка решения задач Оценка выполнения аудиторной и	3 1	ОК 1-9, ПК 2.1, ПК 2.2., ПК 2.3, ПК 3.2.
--	---------------------------	---	-----	--

Взаимодействие между генами.				
Тема 2.3. Хромосомная теория наследственности. Наследственные свойства крови.	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Терминологический диктант Оценка решения задач Оценка выполнения	У 2 3 2	ОК 1-9, ПК 2.1, ПК 2.2., ПК 2.3, ПК 3.2.
Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме				
Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод.	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Терминологический диктант	3 2	ОК 1-9, ПК 2.1, ПК 2.2., ПК 2.3, ПК 3.2.
Тема 3.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический, популяционно-статистический методы. Методы пренатальной	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка решения задач Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	У 3 3 3	ОК 1-9, ПК 2.1, ПК 2.2., ПК 2.3, ПК 3.2.
Раздел 4. Наследственность и патология				
Тема 4.1. Хромосомные болезни	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка выполнения аудиторной и	У 1, У 2, У 3 5	ОК 1-9, ПК 2.1, ПК 2.2., ПК 2.3, ПК 3.2.
Тема 4.2. Генные болезни	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка выполнения аудиторной и	У 1, У 2, У 3 5	ОК 1-9, ПК 2.1, ПК 2.2., ПК 2.3, ПК 3.2.
Тема 4.3. Наследственное предрасположение к болезням. Медико-генетическое	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка решения задач Оценка выполнения	У 1, У 2, У 3 6	ОК 1-9, ПК 2.1, ПК 2.2., ПК 2.3, ПК 3.2.
Дифференцированный зачет	индивидуальный	Тестовый контроль Решение задач	У1-3, 3 1 - 6	ОК 1-9, ПК 2.1, ПК 2.2., ПК 2.3, ПК

3.2. Комплект ФОС для промежуточной аттестации по учебной дисциплине

3.2.1. Пакет экзаменатора

- условия проведения экзамена по учебной дисциплине. Место проведения: учебный кабинет Генетики человека с основами медицинской генетики.

Количество вариантов - 4.

Время выполнения задания - 45 минут.

- критерии оценки освоения программы учебной дисциплины.

Оценка «5» (отлично) - выставляется обучающемуся, допустившему до 10 % ошибок в тестовом задании, верно решившему две генетические задачи, правильно составившему родословную схему и верно определившему тип наследования признака.

Оценка «4» (хорошо) - выставляется обучающемуся, допустившему до 25 % ошибок в тестовом задании, верно решившему две генетические задачи, правильно составившему родословную схему и верно определившему тип наследования признака.

Оценка «3» (удовлетворительно) - выставляется обучающемуся, допустившему до 40 % ошибок в тестовом задании, верно решившему одну из двух генетических задач, правильно составившему родословную схему и верно определившему тип наследования признака.

Оценка «2» (неудовлетворительно) - обучающийся допустил более 40 % ошибок в тестовом задании, не решил генетические задачи и не составил родословную схему.

3.2.2. Задания для обучающегося

- вид контрольно-оценочных средств: экзаменационный билет.

- структура контрольно-оценочных средств.

Каждый экзаменационный билет состоит из 3 заданий:

Задание 1 - тестовый контроль с выбором одного правильного ответа.

Задание № 2 - решение генетических задач (задача № 1 - наследование моногенного признака, задача № 2 - наследование группы крови и резус-фактора).

Задание 3 - составление и анализ родословной схемы.

3.2.3. Регистрация результатов освоения учебной дисциплины

Оценка по экзамену фиксируется преподавателем в соответствующей графе бланка «Экзаменационная ведомость».

3.3. Комплект контрольно-оценочных материалов для проведения мониторинга эффективности образовательного процесса

3.3.1. Вид контрольно-оценочных материалов

Для проведения среза знаний по дисциплине составлены тестовые задания закрытой формы с выбором одного ответа из четырех и генетическая задача на наследование группы крови и резус - фактора. Количество вариантов- 2.

Количество заданий в одном варианте: тестовые задания - 10, генетическая задача - 1

3.3.2. Критерии оценки результатов освоения умений и усвоения знаний по учебной дисциплине

При проведении контроля в тестовой форме преподавателем определяется процент результативности теста:

«5» (отлично) - от 96 до 100 % правильных ответов и правильно решенная практическая задача.

«4» (хорошо) - от 76 до 95 % правильных ответов и правильно решенная практическая задача.

«3» (удовлетворительно) - от 51 до 75 % правильных ответов и правильно решенная практическая задача.

«2» (неудовлетворительно) - 50 % и менее правильных ответов.

3.3.3. Регистрация показателей результатов освоения учебной дисциплины
Оценка фиксируется преподавателем в соответствующей графе бланка «Ведомость результатов контрольного среза знаний», заверяется подписью преподавателя.

**Перечень приложений к комплекту ФОС по учебной дисциплине ОПЦ.06
Генетика человека с основами медицинской генетики**

Номер приложения	Название приложения
Приложение 1	Перечень вопросов для подготовки обучающихся к экзамену по дисциплине ОПЦ.06 Генетика человека с основами
Приложение 2	Перечень практических задач для подготовки к экзамену по учебной дисциплине ОПЦ.06 Генетика человека с основами
Приложение 3	Контрольные вопросы и задания для подготовки к практическим
Приложение 4	Контрольная работа для проведения рубежного контроля по дисциплине ОПЦ.06 Генетика человека с основами медицинской генетики (4 варианта) с ответами
Приложение 5	Тестовые задания для проведения мониторинга эффективности образовательного процесса (контрольного среза знаний обучающихся) по дисциплине ОПЦ.06 Генетика

**Перечень вопросов для подготовки обучающихся к экзамену по дисциплине
ОПЦ.06 Генетика
человека с основами медицинской генетики**

1. Предмет и задачи генетики.
2. Медицинская генетика, её основные положения.
3. Основные направления, методы и задачи медицинской генетики.
4. История развития генетики человека.
5. Цитологические основы наследственности.
6. Строение клетки, краткая характеристика органоидов клетки.
7. Особенности строения ядра клетки.
8. Эухроматин, гетерохроматин, половой хроматин.
9. Строение хромосом.
10. Аутосомы и половые хромосомы.
11. Кариотип человека.
12. Жизненный цикл клетки,
13. Митоз.
14. Мейоз.
15. Половые клетки, их отличие от соматических.
16. Овогенез.
17. Сперматогенез.
18. Белки, строение и структура.
19. Функции белков.
20. Строение и функции ДНК.
21. Репликация ДНК.
22. Строение РНК.
23. Виды РНК в клетке.
24. Генетический код.
25. Синтез белка. Транскрипция.
26. Синтез белка. Трансляция.
27. Моногибридное скрещивание. Закон единообразия гибридов первого поколения.
28. Моногибридное скрещивание. Закон расщепления признаков.
29. Анализирующее скрещивание.
30. Промежуточное наследование (неполное доминирование).
31. Дигибридное скрещивание. Закон независимого наследования признаков.
32. Взаимодействие аллельных генов.
33. Взаимодействие неаллельных генов.
34. Понятие о полигенном наследовании.
35. Наследование группы крови системы АВО, резус-фактора.
36. Т. Морган и хромосомная теория наследственности.
37. Наследование признаков, сцепленных с полом.
38. Изменчивость, её виды. Ненаследственная модификационная (фенотипическая) изменчивость.
39. Наследственная изменчивость, её виды.
40. Мутации (генные, хромосомные, геномные).

41. Комбинативная изменчивость.
42. Методы изучения наследственности человека: клинико-генеалогический.
43. Методы изучения наследственности человека: близнецовый.
44. Методы изучения наследственности человека: цитогенетический.
45. Методы изучения наследственности человека: биохимический.
46. Классификация наследственных заболеваний, особенности клинических проявлений наследственных заболеваний.
47. Генные наследственные заболевания: аутосомно-доминантные.
48. Генные наследственные заболевания: аутосомно-рецессивные.
49. Генные наследственные заболевания: рецессивные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой.
50. Генные наследственные заболевания: доминантные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой.
51. Генные наследственные заболевания: аномалии, сцепленные с Y-половой хромосомой.
52. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа половых хромосом.
53. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа аутосом.
54. Хромосомные заболевания человека: аномалии строения хромосом.
55. Задачи, организация и основные принципы медико-генетического консультирования.
56. Этапы медико-генетического консультирования.
57. Методы пренатальной диагностики,
58. Неонатальный скрининг.
59. Профилактика наследственных заболеваний.
60. Принципы лечения больных с наследственной патологией.

Приложение 2
Перечень практических задач для подготовки к экзамену по учебной
дисциплине ОПЦ.06
Генетика человека с основами медицинской генетики

Задача 1. Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери -карие. Какое потомство можно ожидать от этого брака, если известно, что ген карих глаз доминирует над геном голубых?

Задача 2. Миоплегия передается по наследству как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

Задача 3. Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?

Задача 4. У человека ген полидактилии доминирует над нормальным строением кисти.
а) Определите вероятность рождения шестипалых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны.
б) В семье, где один из родителей имеет нормальное строение кисти, а второй - шестипалый, родился ребенок с нормальным строением кисти. Какова вероятность рождения следующего ребенка тоже без аномалии?

Задача 5. Отец семейства (его мать была резус-отрицательна, I группа крови) резус-положителен, III группа крови. Мать - резус-отрицательная, I группа крови. Какие возможны варианты (по группам крови и резус-фактору) у потомства.

Задача 6. Резус-отрицательная женщина, гомозиготная со второй группой крови, вышла замуж за резус- положительного мужчину с первой группой крови. Определите генотипы родителей, генотипы и фенотипы потомства.

Задача 7. Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета) наследуется как доминантный сцепленный с X - хромосомой признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами. Определите вероятность того, что следующий ребенок тоже будет с нормальными зубами.

Задача 8. Рецессивный ген гемофилии (несвертываемость крови) сцеплен с X-хромосомой (с полом). Отец девушки страдает гемофилией, тогда как мать в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по данному заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать о будущих сыновьях и дочерях.

Задача 9. В медико - генетической консультации решается вопрос: является ли мальчик в семье супругов F. родным или приемным. Установлено: мать и отец имеют II гр. крови R-, ребенок - I гр. крови r-.
Запишите решение генетической задачи.

Задача 10. Ангидрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие потоотделения, нарушение терморегуляции) передается как рецессивный, сцепленный с X - хромосомой признак. Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией. У них рождается больная девочка и здоровый сын. Определить вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.

Задача 11. В поликлинику пришли муж и жена, являющиеся троюродными братом и сестрой. Они жаловались, что у их ребенка наблюдаются судорожные припадки, дрожание конечностей и неприятный запах пота и мочи, родители здоровы. Какой предварительный диагноз вы можете поставить? Как его подтвердить? Чем можно помочь ребенку?

Задача 12. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по поводу того, что родившаяся у нее дочь страдает рвотой, диареей, останавливается прибавка в массе тела, наблюдается вялое сосание, появилась желтая окраска склер, слизистых и кожи. Какой предположительно можно поставить диагноз? Как его подтвердить? Каков прогноз заболевания и какие рекомендации можно дать родителям ребенка?

Задача 13. У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на женщине правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых - левши.

Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами.

Задача 14. Одна из форм гемералопии наследуется как доминантный признак.

а) Какова вероятность рождения детей, страдающих гемералопией, от гетерозиготных больных родителей?

б) Какова вероятность рождения детей с анализируемой аномалией в семье, где один из родителей страдает ночной слепотой, а другой нет, если известно, что оба супруга гомозиготны?

Задача 15. Болезнь Вильсона наследуется как рецессивный аутосомный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает анализируемым заболеванием, а другой здоров, здоровы были также его родители, братья и сестры?

Задача 16. Аниридия наследуется как аутосомный доминантный признак. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей страдает аниридией, а другой нормален, если известно, что у больного родителя эту аномалию имел только отец?

Задача 17. Гипофосфатемия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Какова вероятность рождения детей больными в семье, где один из родителей гетерозиготен, а другой гомозиготен по этому признаку?

Задача 18. Детская форма амавротической семейной идиотии (Тэй-Сакса) наследуется как аутосомный рецессивный признак и заканчивается обычно смертельным исходом

к 4-5 годам. Первый ребенок в семье умер от анализируемой болезни в то время, когда должен родиться второй. Какова вероятность того, что второй ребенок будет страдать той же болезнью?

Задача 19. Альбинизм наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцовые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемой болезни, а другой альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом?

Задача 20. Парагемофилия наследуется как рецессивный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где оба супруга страдают парагемофилией?

Задача 21. Одна из форм агаммаглобулинемии, сочетающаяся с почти полным отсутствием лимфатической ткани, наследуется как аутосомный рецессивный признак. В семье у здоровых родителей родился ребенок с признаками данной формы агаммаглобулинемии. Какова вероятность рождения следующего ребенка здоровым?

Задача 22

У человека фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Заболевание связано с отсутствием фермента, расщепляющего фенилаланин. Избыток этой аминокислоты в крови приводит к поражению ЦНС и развитию слабоумия. Определите вероятность развития заболевания у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по данному признаку.

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

1. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?
2. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребёнок. Определите генотипы родителей.

Задача 24

Брахидактилия (укорочение пальцев) имеет аутосомно-доминантный тип наследования. У супругов, страдающих брахидактилией, родился здоровый ребёнок. Какова вероятность того, что следующий ребёнок в семье также будет здоров?

Задача 25

Известно, что полидактилия и «белый локон» волос - доминантные признаки у человека. В одной семье у отца ампутирован шестой палец, и он имеет «белый локон» волос, его жена с нормальным строением кисти и с «белым локоном» волос. Среди их троих детей один ребёнок не имеет «белого локона», но страдает полидактилией, второй и третий - обладают «белым локоном» и имеют нормальное строение кисти. Какова вероятность рождения в этой семье ребёнка с полидактилией и «белым локоном» волос?

Задача 26

Альбинизм у человека наследуется как рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой имеет нормальную пигментацию, первый ребёнок имеет нормальное развитие пигмента, а второй - альбинос. Определите генотипы родителей

Задача 23

и двух детей. Какова вероятность рождения третьего ребёнка здоровым?

Задача 27

Серповидноклеточная анемия у человека наследуется как не полностью доминантный аутосомный признак. Гомозиготы умирают в детском возрасте. Гетерозиготы жизнеспособны и устойчивы к заболеванию малярией. Малярийный плазмодий не может использовать для своего питания видоизменённый гемоглобин. Какова вероятность рождения детей, устойчивых к малярии в семье где один из родителей гетерозиготен в отношении признака серповидноклеточной анемии, а другой нормален в отношении этого признака.

Задача 28

Цистинурия - наследственное заболевание, связанное с образованием цистиновых камней в почках. Но у гетерозигот наблюдается повышенное содержание цистина в моче. Определите возможные формы проявления заболевания у детей в семье, если один из супругов имел повышенное содержание цистина в моче, а другой - страдал почечно-каменной болезнью. Составьте схему скрещивания и определите генотипы родителей и возможные генотипы у детей.

Задача 29

Гетерозиготный резус-положительный мужчина с IV группой крови женится на резус-отрицательной женщине, имеющей II группу крови. Мать женщины имела I группу крови. Какое потомство можно ожидать от этого брака?

Задача 30

У человека ген резус-фактора (Rh⁺) сцеплен с доминантным геном, определяющим один из видов катаракты. Предположим, что гены расположены в одной аутосоме на расстоянии 24 морганид. В семье отец обладал отрицательным резус-фактором и не страдал катарактой, а мать была резус-положительной и страдала катарактой. Причём катаракту и резус-положительность она унаследовала от отца. У них родилась резус-отрицательная дочь без катаракты. Определите вероятность рождения в этой семье резус-положительного ребёнка без катаракты.

Задача 31

У человека цветовая слепота обусловлена рецессивным геном с, а нормальное цветовое зрение - его доминантным аллелем С. Ген цветовой системы локализован в X-хромосоме. В браке женщины с нормальным зрением, родственники которой страдали полной цветовой слепотой, и мужчины с нормальным зрением, отца которого также была полная цветовая слепота, родились три дочери с нормальным зрением и два сына с цветовой слепотой. Объясните полученные результаты.

Задача 32

У человека аниридия (вид слепоты) зависит от доминантного аутосомного гена, летального в гомозиготном состоянии, а оптическая атрофия (другой вид слепоты) - от рецессивного сцепленного с полом гена, локализованного в X-хромосоме. Мужчина с оптической атрофией женился на женщине с аниридией, гомозиготной по

аллелю, отвечающему за отсутствие оптической атрофии. Определите возможный генотип потомства.

Задача 33

У человека дальтонизм определяется рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой. Мужчина, страдающий дальтонизмом, женился на женщине с нормальным зрением. У них рождается сын - дальтоник. Определите генотипы родителей. Какова вероятность рождения здоровых детей в этой семье?

Задача 34

Гемофилия у человека обусловлена рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой. У здоровых родителей родился один здоровый сын и три здоровых дочери, а один сын оказался гемофиликом. Какова вероятность рождения детей-гемофиликов у дочерей, если они выйдут замуж за здоровых мужчин?

Задача 35

У человека отсутствие потовых желез передаётся как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак, а оволосение ушной раковины (гипертрихоз) передаётся через Y-хромосому. Какое потомство можно ожидать в семье, если известно, что отец страдал гипертрихозом и отсутствием потовых желез, а жена была здорова, однако её отец не имел потовых желез?

Задача 36

Один из видов задержки умственного развития у человека обусловлен рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой. Альбинизм (отсутствие пигментации) обусловлен рецессивным аутосомным геном. В семье у здоровых родителей родился сын - альбинос с задержкой умственного развития. Определите генотипы родителей. Какова вероятность рождения в этой семье здоровых детей?

Задача 37

Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль и светло-бурая окраска зубов) наследуется как доминантный, сцепленный с X-хромосомой признак. Каких детей можно ожидать от брака кареглазого мужчины, страдающего гипоплазией эмали, с кареглазой здоровой женщиной? Известно, что отец мужчины был здоровым голубоглазым, отец женщины также был здоровым голубоглазым, а мать женщины имела карие глаза, но страдала гипоплазией эмали, по которой была гетерозиготна.

Приложение

3 Контрольные вопросы и задания для подготовки к практическим занятиям для текущего контроля успеваемости

Теоретические занятия

Тема 2.1. Цитологические и биохимические основы наследственности

Актуализация знаний в виде фронтального опроса:

1. Перечислить составные части клетки.
2. Какая часть клетки выполняет защитную функцию.
3. Перечислить органеллы клетки и их функции.
4. Каковы особенности цитоплазмы эукариотической клетки

Практическое занятие № 1.

Актуализация опорных знаний в виде устного опроса « Ты мне- я тебе» по карточкам.:

1. Назовите структурную и функциональную единицу всего живого.
2. Перечислите составные части клетки и их функции.
3. В чем разница между хроматином и хромосомой.
4. Как называются фазы деления в мейозе и митозе.

Закрепление знаний проводится в виде тестового контроля:

Задание: выберите один верный ответ.

1 вариант

1. К двумембранным органоидам клетки относят:
а) Рибосома; в) Эндоплазматическая сеть;
б) Митохондрия; г) Лизосома.
2. Лизосомы в организме выполняют функцию:
а) Участвуют в удалении отмирающих в процессе жизнедеятельности клеток, органов
б) Участвуют в обменных процессах
3. Центриоли играют важную роль в:
а) Участвуют в образовании ядра
б) Участвуют в образовании веретена деления
4. Основная функция гранулярной эндоплазматической сети:
а) Синтез белка
б) Образование ферментов
5. Ядро выполняет функции:
а) Деление клетки
б) Сохранение и передача наследственной информации

Тема 2.2. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.

Актуализация знаний в виде устного опроса по карточкам:

1. Строение белковой молекулы
2. Функции белка в клетке
3. Строение молекулы ДНК
4. Строение молекулы РНК
5. Какие функции выполняют белки в организме.
6. Что является мономером белковой молекулы
7. Что такое денатурация и ренатурация
8. Чем отличается ДНК от РНК по внешнему виду.

Закрепление знаний проводится в виде тестового контроля:

Задание: выберите один верный ответ.

1. Ядро выполняет функции:
а) Деление клетки
б) Сохранение и передача наследственной информации
2. Функции гена заключаются в кодировании:
а) углеводов
б) липидов

в) белков

3. Какое количество хромосом содержится в соматических клетках организма человека?

- а) 48 хромосом (24 пары)
- б) 46 хромосом (23 пары)
- в) 3 хромосомы (11 пар соматических и 1 - половая)

4. Какие хромосомы называют соматическими (аутосомами), а какие - половыми (гоносомами)?

а) 44 хромосомы (22 пары), одинаковые у мужчин и женщин, называют соматическими, или аутосомами, а 2 (1 пара), различающиеся у мужчин и женщин, - половыми, или гоносомами. У женщин это две Х-хромосомы, а у мужчин - Х- и Y-хромосомы (XX и XY соответственно);

б) соматическими хромосомами, или аутосомами, называют хромосомы групп А, В, Е, F, а к половым, или гоносомам, относятся хромосомы групп G;

в) к половым относятся одна из хромосом группы С (хромосома Х) и хромосома Y.

5. В чем сущность митоза?

а) сущность митоза состоит в идентичной редупликации хромосом и образовании веретена деления;

б) сущность митоза состоит в серии циклических необратимых изменений хромосом;

в) сущность митоза состоит в правильном распределении между дочерними ядрами хроматид и передаче генетического материала от одного клеточного поколения к другому.

Тема 2.3. Хромосомная теория наследственности. Наследственные свойства крови.

Актуализация знаний в виде терминологического диктанта.

Преподаватель диктует определение генетического термина, а обучающийся должен записать определение.

- 1. Потомок скрещивания (гибрид)
- 2. Совокупность генов, носителей всей генетической информации особи (генотип)
- 3. Организм, содержащий одинаковые аллельные гены (доминантный)
- 4. Подавляемый признак.

Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса по теме:

- 1. На чем основано разделение крови на группы крови по системе АВО?
- 2. Краткая характеристика групп крови по системе АВО?
- 3. Что такое резус- фактор?
- 4. В каких случаях наблюдается резус конфликт.
- 5. Чем опасен резус- конфликт во время беременности?

Закрепление знаний проводится в виде индивидуального решения задач

Задача № 1. Женщина с IV группой крови вышла замуж за гомозиготного мужчину с III группой крови. Какая группа крови у детей?

Задача № 2. Женщина с резус- положительной группой крови (гетерозигота) вышла замуж за мужчину с резус- отрицательной кровью. Определить резус- фактор у детей и вероятность резус- конфликта.

Закрепление знаний проводится в виде индивидуального решения задач на виды скрещивания.

Задача № 1

Определить генотипы родительских форм, если при скрещивании желтосемянного и зеленосемянного растений первое поколение было желтосемянным, а во втором поколении наблюдалось расщепление на $3/4$ желто - и $1/4$ зелёносемянных.

Задача № 2

При скрещивании между собой чистопородных белых кур потомство оказывается белым, а при скрещивании чёрных кур — чёрным. Потомство от скрещивания белой и чёрной особей называют "голубым"(пёстрым). Какое оперение будут иметь потомки белого петуха и "голубой" курицы? А потомки двух особей с "голубым" оперением?

Задача № 3

Какими признаками будут обладать гибридные томаты, полученные в результате опыления красноплодных растений нормального роста пыльцой жёлтоплодных карликовых томатов? Какой результат даст дальнейшее скрещивание таких гибридов? Красный цвет плодов — доминантный признак, карликовость — рецессивный. Все исходные растения гомозиготны; гены обоих признаков находятся в разных хромосомах.

Актуализация опорных знаний проводится в виде контрольной работы по теме 2.3.

1 вариант

Задача № 1

Конкордантность монозиготных близнецов по заболеванию туберкулезом составляет 37%, а дизиготных- 15%. Что оказывает большее влияние на развитие этого заболевания - наследственность или среда?

Задача № 2

Оба монозиготных близнеца страдают маниакально - депрессивным психозом в 96% случаев, а дизиготные близнецы - только в 19%. Определите долю влияния наследственности на развитие данного заболевания.

Задача № 3

Альбинизм у ржи наследуется как аутосомно-рецессивный признак. На обследованном участке среди 84 000 растений обнаружено 210 альбиносов. Определите частоту встречаемости гена альбинизма у ржи.

Задача № 4

Используя необходимую символику, составьте родословную по аутосомно - рецессивному заболеванию при условии, что муж и жена здоровы, их родители тоже здоровы, но ребенок рано умер. Определить вероятность рождения здорового ребенка в этой семье. Приведите примеры возможных наследственных заболеваний в данной ситуации

Контрольная работа

2 вариант

Задача № 1

Фенилкетонурия встречается в популяциях человека с частотой 1:10000. Сколько людей, гетерозиготных по этому заболеванию будет в популяции состоящей из 25 тыс. человек?

Задача № 2

Укажите, каков прогноз потомства у женщины, имеющей сбалансированную транслокацию хромосомы с нормальным фенотипом. Ее кариотип 45 XX(+t13/13). Муж здоров, кариотип его в норме.

Задача № 3

Аниридия (отсутствие радужной оболочки) наследуется как аутосомно-доминантный признак и встречается с частотой 1 :10 000 (В. П. Эфроимсон, 1968). Определите частоту встречаемости гетерозигот в популяции.

Задача № 4

Используя необходимую символику, составьте родословную сцепленного с X - хромосомой рецессивного заболевания при условии, что муж здоров, его мать здорова, а отец здоров. Жена «кондуктор» гена дальтонизма. Определить вероятность рождения больного ребенка в этой семье.

Эталоны решения задач

1 вариант

Задача №1 Решение:

F/было единообразным, значит, родители - гомозиготы. При скрещивании двух различных гомозигот в F/все потомки должны быть гетерозиготными. Они желтосемянные, значит этот признак доминирует. Аллели, определяющие жёлтую окраску, обозначим через *Д* а зелёную - через *д*. Для получения второго поколения скрещиваем гибриды *F1*.

Задача №2 Решение:

Потомки белого петуха *ББ* и "голубой" курицы *БЧ* могут с одинаковой вероятностью иметь генотип *ББ* или *БЧ*, то есть обладать белым или "голубым" оперением. При скрещивании *БЧх БЧ*получается менделевское расщепление: 25% *ББ* (белых), 50% *БЧ* ("голубых"), 25% *ЧЧ* (чёрных).

Задача № 3 Решение:

Гибридные томаты будут иметь красные плоды и нормальный рост. Во втором поколении обнаружится расщепление: 9/16 потомства - красноплодные нормального

роста, 3/16 желтоплодные нормального роста, 3/16 красноплодные карликовые и 1/16 желтоплодные карликовые.

Задача № 4 Решение:

Девушка различает цвета нормально, но является гетерозиготной носительницей гена дальтонизма. Все дочери от брака со здоровым юношей будут различать цвета нормально, а половина её сыновей окажутся дальтониками.

Задача № 5 Решение:

В семье гетерозиготных родителей по третьей группе крови родятся дети с вероятностью 50% с 1 группой крови и 50% со третьей группой крови, так как родители несут гены, отвечающие за 1 и 3 группы крови.

2 вариант

Задача № 1

Решение: Дано: F1 желтосеменные *A*-ген желтосемянности а-ген зелёносемянности

Решение:

Скрещиваем желтосеменное растение F1 с зеленосеменным. *P: A a x. a a* Гаметы: (A) (A) (a) (a)

В анализирующем скрещивании получим расщепление 1:1, что является результатом образования двух типов гамет гетерозиготой *Aa*

Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.

Тема 3.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический, популяционно-статистический методы. Методы пренатальной диагностики.

Актуализация опорных знаний проводится в виде фронтального опроса по теме 3.1-3.2.

Тема 4.1. Хромосомные болезни

1. Особенности изучения наследственности человека, как специфического объекта генетического анализа.
2. Генеалогический метод
3. Близнецовый метод.
4. Биохимический метод, основные показатели для цитологического исследования.
5. Иммуногенетический метод.

Составление и анализ родословных схем. Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса:

1. Перечислите известные Вам методы изучения наследственности и изменчивости человека.
2. Какие этапы включает клинико-генеалогический метод.
3. Что означает термин «пробанд», «сибсы», «родственный брак»
4. Что представляет собой родословная схема.
5. Какие типы наследования признаков вам известны.

Закрепление знаний проводится в виде индивидуальной проверочной работы :

1. Построить родословную схему, установить тип наследования.
2. Установить тип наследования, используя алгоритм анализа родословных.

Закрепление знаний проводится в виде тестового контроля:

Задание: выберите один верный ответ.

1. Генеалогический метод изучения наследственности человека состоит в изучении :

1. хромосомных наборов
2. развития признаков у близнецов
3. родословных поколений 4 обмена веществ у человека

2 Цитогенетический метод изучения наследственности человека состоит в изучении:

1. хромосомных наборов
2. развития признаков у близнецов
3. родословных поколений 4 обмена веществ у человека

3. Задачей близнецового анализа является:

1. определение характера наследственности признака
2. определение частоты встречаемости
3. определение степени наследуемости признака 4. определение наличия патологии по другим признакам

4. Наука о родословных

1. Генетика
2. Биология
3. Генеалогия

4. Генетика

5. Метод, который нельзя применять для изучения генетики человека:

1. генеалогический
2. цитогенетический
3. гибридологический
4. популяционный

Тема 4.2. Генные болезни

Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса:

1. Какие болезни называются наследственными и какая их классификация
2. Почему необходимо изучать наследственные болезни человека
3. Можно ли вылечить хромосомные болезни.

Закрепление знаний проводится в виде тестового контроля:

Задание: выберите один верный ответ.

1 вариант

1. Наследственными болезнями называют:

1. Хронические заболевания человека
2. Патологические состояния, характеризующиеся изменением

наследственного материала.

2. Нарушения, причиной которых являются мутации отдельных генов - это:

1. Мультифакторные заболевания
2. Моногенные заболевания
3. Синдромы, сопровождающиеся аномальным количеством или нарушением структуры хромосом называются:

1. Моногенными
2. Хромосомными
4. Особенности клинических проявлений наследственной патологии являются:
 1. Врожденный характер заболевания, семейный характер заболевания, клинический полиморфизм
 2. Полное выздоровление, хроническое течение заболевания.
5. Геномные синдромы характеризуются:
 1. Изменением числа хромосом
 2. Изменением числа генных участков.
6. Свойство живых организмов приобретать в онтогенезе новые признаки и свойства называется:
 1. Наследственностью
 2. Изменчивостью
7. Различие между популяциями или расами - это:
 1. Групповая изменчивость
 2. Индивидуальная
8. Изменчивость, при которой наследственный материал не изменяется, а изменяются только внешние признаки - это:
 1. Фенотипическая или модификационная изменчивость
 2. Генотипическая или наследственная изменчивость
9. Фенокопирование проявляется при:
 1. Генотипической изменчивости
 2. Модификационной изменчивости
10. Главным источником генетического разнообразия является:
 1. Комбинативная изменчивость
 2. Мутационная
- 2 вариант**
 1. К физическим мутагенам относят:
 1. Пестициды, табачные изделия, органические растворители, пищевые добавки
 2. Радиактивное, лазерное, ультрафиолетовое и рентген - излучение.
 2. К биологическим мутагенам относят:
 1. Продукты переработки нефти, лекарственные препараты, тяжелые металлы.
 2. Вирусы, продукты обмена веществ и антигены некоторых микробов и паразитов.
 3. Факторы внешней среды, которые вызывают изменение наследственных структур называются:
 1. Экзогенными мутагенами
 2. Эндогенными мутагенами
 4. Структурные изменения отдельных хромосом - это:
 1. Генные мутации
 2. Хромосомные мутации
 5. Изменение наследственного материала в половых клетках - это:
 1. Соматические мутации

Тема 4.3. Наследственное предрасположение к болезням. Медико-генетическое консультирование.

Актуализация опорных знаний в виде обсуждения заданий внеаудиторной работы и

выполнения заданий рабочей тетради. Закрепление знаний.

Контрольная работа для проведения рубежного контроля по дисциплине

ОПЦ.06 Генетика

человека с основами медицинской генетики

Задание

вариант

Выберите один правильный ответ

1. Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом называются
 - а) оперон
 - б) локус
 - в) аллель
 - г) геном
2. Нетранслируемые 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, называются
 - а) дискомфортными
 - б) дискордантными
 - в) конкурсными
 - г) конкордантными
5. Субметацентрические хромосомы средних размеров составляют группу
 - а) C (6-12)
 - б) A (1,23)
 - в) G (21,22)
 - г) F (19,20)
6. Мутации, происходящие в природе без видимых причин, называются
 - а) соматические
 - б) индуцированные
 - в) генеративные
 - г) спонтанные
7. На каком этапе клеточного деления из хроматина формируются хромосомы
 - а) в анафазе
 - б) в телофазе
 - в) в профазе
 - г) в метафазе
8. Наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием в организме больного красящего пигмента меланина, называется
 - а) альбинизм
 - б) сахарный диабет
 - в) астигматизм
 - г) дальтонизм
9. Факторы внешней (внутренней) среды, вызывающие мутации, называются
 - 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, в которых центромера сдвинута к самому краю и одно плечо гораздо больше другого
 - а) акроцентрические
 - б) плеiotропность
 - в) экспрессивность
 - г) метацентрические
13. Кариотип имеет девочка с синдромом Тернера
 - а) 47, XX, 18+
 - б) 46, XX
 - в) 46, XX
 - г) 47, XXX
14. Изменение нескольких признаков от отца к сыну называется
 - а) менделовская наследственность
 - б) полиомия
 - в) анеуплоидия
 - г) полиплоидия
15. Заболевание, возникающее под влиянием факторов внешней среды, а не мутантного гена, но по проявлениям с генетически обусловленным, но сходное
 - а) генотип возникшее
 - б) фенотип
 - в) фенотип
 - г) фенотип

16. Организм с генотипом AaBBcc образует следующие типы гамет:
- а) ABCaBCaBcaBc
 - б) ABCaBcavcaBC
 - в) AB AC aBaC
 - г) Ac ACaB ac
17. Удвоение участка гена или хромосомы называется:
- а) инверсия
 - б) дупликация
 - в) транслокация
 - г) деление
18. Метод изучения рельефа кожи на пальцах, ладонях, подошвенных поверхностях стоп, называется:
- а) цитологический
 - б) близнецовый
 - в) генеалогический
 - г) дерматоглифический
19. Совокупность генов - это
- а) кариотип
 - б) фенотип
 - в) генофонд
 - г) генотип
20. Свойство живых организмов повторять в ряду поколений сходные признаки
- а) изменчивость
 - б) мутация
 - в) наследственность
 - г) кроссинговер
21. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности
- а) пероксисомы
 - б) аутосомы
 - в) хроматиды
 - г) мезосомы
22. Организм, содержащий одинаковые аллели одного гена
- а) зигота
 - б) гетерозигота
 - в) гемизигота
 - г) гомозигота
23. Число хромосом кариотипа человека
- а) 48
 - б) 23
 - в) 46
 - г) 44
24. Кариотип, характерный для больного с синдромом Патау
- а) 45, XO
 - б) 47, XX, 21+
 - в) 47, XY, 13+
 - г) 47, XXY
25. Братья и сестры пробанда
- а) сибсы
 - б) близнецы
 - в) аллели
 - г) свойственники

Задание 2

Решить практические задачи.

1. Фенилкетонурия (нарушение обмена фенилаланина, в результате которого развивается слабоумие) наследуется как рецессивный признак. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?
2. У человека присутствие резус - фактора (Rh^+) обусловлено доминантным геном D. Отсутствие резус - белка (Rh^-) обусловлено рецессивным геном d. Ген I^0 (I) группы крови рецессивен по отношению к генам I^A (II) и I^B (III) групп крови. Женщина Rh^- , гомозиготная по I^A (II) группе крови, вышла замуж за мужчину Rh^+ (гетерозигота) с I^0 (I) группой крови. Определите генотипы родителей, возможные группы крови, резус-фактор и генотипы детей.

Задание 3.

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.

II вариант

Задание 1

Выберите один правильный ответ

1. Носителями наследственной информации в клетке являются:

- а) мезосомы
б) хромосомы
- в) жгутики
г) пероксисомы
2. Кариотип больного с синдромом Дауна
а) 46, XY
б) 47, XY, 21+
- в) 47, XX, 18+
г) 48, XXXY
3. Самые мелкие акроцентрические хромосомы в кариотипе человека
группе
а) C (6-12)
б) F (19,20)
- в) A (1,2,3)
г) O (21,22, Y)
4. Тип наследования дальтонизма
а) сцепленный с полом рецессивный
б) аутосомно-рецессивный
- в) аутосомно-доминантный
г) сцепленный с полом
5. Место гена на хромосоме
называется
б) геном
- в) оперон
г) локус
6. Отрыв участка хромосомы, поворот его на 180° и встраивание на прежнее место - это
а) транслокация
б) инверсия
- в) трансция
г) трансверсия
7. Кариотип больного с синдромом "Кошачьего крика"
а) 45, XO
б) 46, XX, 5p-
- в) 46, XX, t(15+21)
г) 47, XXX
8. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера
а) хромосомные
б) мультифакториальные
- в) наследственные
г) моногенные
9. Наследственные болезни, сходные по своему фенотипическому проявлению, мутациями в разных, неаллельных генах.
а) фенкопии
б) генотипические
- в) фенотипические
г) генокопии
10. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, принадлежности
а) пероксисомы
б) аутосомы
- в) хроматилы
г) мезосомы
11. Степень проявления гена в
а) пенетрантность
б) экспрессивность
- в) плейотропия
12. Пары близнецов, в которых проявляется исследуемый признак.
а) конкордантными
б) дискордантными
- в) дискомфортными
г) конкурсные
13. Тип наследования гемофилии
а) сцепленный с полом доминантный
б) аутосомно-доминантный
- в) аутосомно-рецессивный
г) сцепленный с полом
14. Организм с генотипом AaBb, образует
а) A B A B
б) Aa Aa Bb Bb
- типы гамет
в) Ab AB aB ab
г) AB AB ab ab
15. Самые крупные хромосомы в кариотипе человека относятся к группе
а) F (19,20)
б) C (6-12)
- в) O (21,22)
г) A (1,2,3)
16. Личность, полусловная которого составляется, называется
а) пробанд
б) сибсы
- в) инбридинг
г) родоначальник
17. Здоровая женщина имеет кариотип а)
45, XO
б) 47, XXY
- в) 46, XY
г) 46, XX
18. Кариотип больного синдромом Эдвардса
а) 46, XX
б) 47, XY, 18+

б) 47, X¹ 21+

г) 47, XY, 13+

19. Транслируемые участки генов эукариот называются
а) гены
б) домены
в) экзоны
г) интроны
20. Метод генетики человека, изучающий кариотип, называется
а) цитогенетический
б) дерматоглифический
в) близнецовый
г) биохимический
21. К какому типу болезней относится гипертония
а) хромосомные
б) моногенные
в) мультифакториальные
г) наследственные
22. Мутации, связанные с изменением числа хромосом, называются:
а) хромосомные
б) геномные
в) генные
г) индуцированные
23. Хромосомы, в которых центромера чуть сдвинута от центра к краю, называются:
а) акроцентрические
б) интерфазные
в) субметацентрические
г) метацентрические
24. Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется для лечения фенилкетонурии
а) диетотерапия
б) хирургическое вмешательство
в) витаминотерапия
г) заместительная терапия
25. Набор хромосом клетки называется
а) генофонд
б) генотип
в) кариотип
г) фенотип

Задание 2

Решить генетические задачи.

1. Миоплегия (периодические параличи) передаётся по наследству как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалией в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.
2. У человека присутствие резус - фактора (Rh⁺) обусловлено доминантным геном D. Отсутствие резус - белка (Rh⁻) обусловлено рецессивным геном d. Ген I⁰ (I) группы крови рецессивен по отношению к генам I^A (II) и I^B (III) групп крови. У отца четвертая группа крови и отрицательный резус-фактор, у матери - первая группа и положительный резус (гомозигота). Определите генотипы родителей, возможные группы крови, резус-фактор и генотипы детей.

Задание 3

Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд - здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужья их также здоровы. О двоюродных сибсах со стороны матери пробанда известно: в одной семье - один больной брат, две сестры и брат здоровы; в двух других семьях - по одному больному брату и по одной здоровой сестре; в четвертой семье - одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дед страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не обнаружено.

III вариант

Задание 1.

Выберите один правильный ответ

1. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой

- принадлежности
- а) пероксисомы
 - б) аутосомы
 - в) хроматиды
 - г) мезосомы
2. Носителями наследственной информации в клетке являются:
- а) мезосомы
 - б) хромосомы
 - в) жгутики
 - г) пероксисомы
3. Самые мелкие акроцентрические хромосомы в кариотипе человека принадлежат группе
- а) C(6-12)
 - б) F(19,20)
 - в) A(1,2,3)
 - г) ^AG(21,22, Y)
4. Место гена на хромосоме называется
- а) аллель
 - б) геном
 - в) оперон
 - г) локус
5. Кариотип больного с синдромом "Кошачьего крика"
- а) 45,XO
 - б) 46,XX,5p-
 - в) 46, XX, t(15+21)
 - г) 47,XXX
6. Тип наследования дальтонизма
- а) сцепленный с полом рецессивный
 - б) аутосомно-рецессивный
 - в) аутосомно-доминантный
 - г) сцепленный с полом доминантный
7. Кариотип больного с синдромом Дауна
- а) 46, XY
 - б) 47, XY, 21+
 - в) 47, XX, 18+
 - г) 48, XXXY
8. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера
- а)
 - б)
 - в) хромосомные
 - г) мультифакториальные
- моногенные
9. Здоровая женщина имеет кариотип
- мутациями в разных, неаллельных генах, называется
- а) фенкопии
 - б)
 - в) фенотипические
 - г) генокопии
11. Пары близнецов, в которых проявляется исследуемый признак, называются:
- а) конкордатными
 - б)
 - в) дискомфортными
 - г) конкурсные
12. Степень проявления гена в популяции
- а) пенетрантность
 - б) экспрессивность
 - в) плеiotропия
13. Отрыв участка хромосомы, поворот его на 180 °С и встраивание на прежнее место - это
- а) транслокация
 - б) инверсия
 - в)
 - г) трансцизия
14. Тип наследования гемофилии
- а) сцепленный с полом доминантный
 - б) аутосомно-доминантный
 - в) аутосомно-рецессивный
 - г) сцепленный с полом рецессивный
15. Организм с генотипом AaBb, образует следующие типы гамет
- а) A B A B
 - б) Aa Aa BB Bb
 - в) Ab AB aB ab
 - г) AB AB ab ab
16. Самые крупные хромосомы в кариотипе человека относятся к группе в^Л
- а) F(19,20)
 - б) C(6-12)
 - в) (21,22) г)
 - г) A(1,2,3)
17. Кариотип больного синдромом Эдвардса
- а) 46, XX
 - в) 47, XY, 18+

б) 47, X^л 21+

г) 47, XY, 13+

18. Транслируемые участки генов эукариот называются

а) гены

в) экзоны

б) ломенны

г) интроны

19. Метод генетики человека, изучающий кариотип,

называется

в) близнецовый

а) цитогенетический

г) лепматоглифический

20. К какому типу болезней относится гипертония

а) хромосомные

в) мультифакториальные

б) моногенные

г) наследственные

21. Набор хромосом клетки называется

а)

генофонд

в) кариотип

б)

г) фенотип

22. Мутации, связанные с изменением числа хромосом, называются:

а) хромосомные

в) генные

б)

г) индуцированные

23. Лицо, родословная которого составляется, называется

а)

пробанд в) инбридинг

б) суббанд

г) родственники

24. Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется фенилкетонурии

а) диетотерапия

в) витаминотерапия

б) хирургическое

г) заместительная

вмешательство

25. Хромосомы, в которых центромера чуть сдвинута от центра к краю, называются:

а) акроцентрические

в) субметацентрические

б) интерфазные

г) метацентрические

Задание 2

Решить генетические задачи.

1. У человека ген полидактилии (многопалости) доминирует над нормальным строением кисти. У жены кисть нормальная, муж гетерозиготен по гену полидактилии. Определите вероятность рождения в этой семье многопалого ребёнка.

2. У человека присутствие резус - фактора (Rh⁺) обусловлено доминантным геном D. Отсутствие резус - белка (Rh⁻) обусловлено рецессивным геном d. Ген I⁰ (I) группы крови рецессивен по отношению к генам I^A (II) и I^B (III) групп крови. У матери четвертая группа крови и отрицательный резус-фактор, отец - дигетерозигота по второй группе крови и резус-фактору. Определите генотипы родителей, возможные группы крови, резус-фактор и генотипы детей.

3. Задание 3

Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд - больная мозжечковой атаксией (расстройство согласованности в сокращении мышц при произвольных движениях) женщина. Её супруг здоров. У них 6 сыновей и 3 дочери. Один сын и одна дочь больны, остальные - здоровы. Пробанд имеет здоровую сестру и трёх больных братьев. Здоровая сестра замужем за здоровым мужчиной и имеет здоровую дочь. Три больных брата женаты на здоровых женщинах. В семье первого брата три здоровых сына и больная дочь, в семье второго брата сын и больная дочь, в семье третьего - два сына и три дочери здоровы. Отец пробанда болен, а мать здорова.

IV вариант

Задание 1.

Выберите один правильный ответ

1. Нетранслируемые участки генов эукариот называются
 - а) домены
 - б) интроны
 - в) гены
 - г) экзоны
2. Свойство живых организмов повторять в ряду поколений сходные признаки
 - а) изменчивость
 - б) мутация
 - в) наследственность
 - г) кроссинговер
3. Выпадение участка гена или хромосомы называется
 - а) делеция
 - б) дупликация
 - в) транслокация
 - г) инверсия
4. Субметацентрические хромосомы средних размеров составляют группу
 - а) С (6-12)
 - б) А (1,23)
 - в) G (21,22)
 - г) F (19,20)
5. Метод изучения рельефа кожи на пальцах, ладонях, подошвенных поверхностях стоп, называется:
 - а) цитологический
 - б) близнецовый
 - в) генеалогический
 - г) дерматоглифический
6. Наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием в организме больного красящего пигмента меланина, называется
 - а) альбинизм
 - б) сахарный диабет
 - в) астигматизм
 - г) дальтонизм
7. На каком этапе клеточного деления из хроматина формируются хромосомы
 - а) в анафазе
 - б) в телофазе
 - в) в профазе
 - г) в метафазе
8. Мутации, происходящие в природе без видимых причин, называются
 - а) соматические
 - б) индуцированные
 - в) генеративные
 - г) спонтанные
9. Кратное увеличение числа гаплоидных наборов хромосом
 - а) анеуплоидия
 - б) моносомия
 - в) полисомия
 - г) полиплоидия
10. Хромосомы, в которых центромера сдвинута к самому краю и одно плечо гораздо больше другого
 - а) акроцентрические
 - б) субметацентрические
 - в) метацентрические
 - г) интерфазные
11. Кариотип, характерный для больного с синдромом Патау
 - а) 45, XO
 - б) 47, XX, 21+
 - в) 47, XY, 13 +
 - г) 47, XXU
12. Изменение числа отдельных хромосом называется:
 - а) моносомия
 - б) полисомия
 - в) анеуплоидия
 - г) полиплоидия
13. Какой кариотип имеет девочка с синдромом Шерешевского-Тернера
 - а) 45, XO
 - б) 47, XX, 18+
 - в) 46, XX
 - г) 47, XXX

а) пенетрантность б) плейотропность в) экспрессивность

а) оперон

в) аллель

б) локус

г) геном

а) генотип

в) фенотип

б) фенокопия

г) генокопия

40

а) ABCaBCaBcaBc

в) AB AC aBaC

б) ABCaBcavcaBC

г) Ac ACaB ac

18. Удвоение участка гена или хромосомы называется:

а) инверсия

в) транслокация

б) дупликация

г) деления

19. Совокупность генов - это

а) кариотип

в) генофонд

б) фенотип

г) генотип

20. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности а) пероксисомы б) аутосомы в) хроматиды г) мезосомы

21. Пары близнецов, в которых наследуемый признак проявляется только у одного из

пары, называются

а) дискомфортными

в) конкурсными

б) дискордантными

г) конкордантными

22. Организм, содержащий одинаковые аллели одного гена

а) зигота

в) гемизигота

б) гетерозигота

г) гомозигота

23. Братья и сестры пробанда

а) сибсы

в) аллели

б) близнецы

г) свойственники

24. Число хромосом кариотипа человека

а) 48

б) 23

в) 46

г) 44

25. Факторы внешней (внутренней) среды, вызывающие мутации, называются

а) канцерогены

в) экстрагены

б) андрогены

г) мутагены

Задание 2

Решить генетические задачи.

1. У человека ген дальзоркости доминирует над геном нормального зрения. В семье муж и жена страдают дальзоркостью, однако матери обоих супругов видели нормально. Какова вероятность рождения детей с нормальным зрением?

2. У человека присутствие резус - фактора (Rh⁺) обусловлено доминантным геном D. Отсутствие резус - белка (Rh⁻) обусловлено рецессивным геном d. Ген I⁰ (I) группы крови рецессивен по отношению к генам I^A (II) и I^B (III) групп крови. У матери первая группа крови и отрицательный резус-фактор, у отца - четвертая положительная (гетерозигота). Определите генотипы родителей, возможные группы крови, резус-фактор и генотипы детей.

Задание 3

Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд здоров. Его отец болен эпидермолизом, а мать и ее родственники здоровы. Две сестры пробанда здоровы, а брат болен. Три дяди со стороны отца и их дети здоровы, а три дяди и одна тетя - больны. У первого больного дяди от первого брака есть больной сын и здоровая дочка, а от второго брака - больные дочка и сын. У второго дяди есть два больных сына и две больных дочери. Бабушка по линии отца больна, а дедушка - здоров. Здоровыми были три сестры и два брата бабушки.

**Эталоны ответов контрольной
работы
для проведения промежуточной
аттестации (дифференцированный
зачет) по дисциплине ОПЦ.06
Генетика
человека с основами медицинской
генетики**

I вариант

Задание 1.

- 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 - а
- 14 - в
- 15 - б
- 16 - а
- 17 - б
- 18 - г
- 19 - г
- 20 - в
- 21 - б
- 22 - г
- 23 - в
- 24 - в
- 25 - а

Задание 2.

1.75 % здоровых детей, 25 % больные фенилкетонурией.

2. Вторая положительная (50 %), вторая отрицательная (50 %).

Задание 3.

Аутосомно-доминантный тип наследования.

II вариант

Задание 1. 1 - б 2 - б

- 3 - г
- 4 - а
- 5 - г
- 6 - б
- 7 - б
- 8 - а
- 9 - г
- 10 - б
- 11 - а
- 12 - а
- 13 - г
- 14 - в
- 15 - г
- 16 - а
- 17 - г
- 18 - в
- 19 - в
- 20 - а
- 21 - в
- 22 - б
- 23 - в
- 24 - а
- 25 - в

Задание 2.

1.50 % здоровых детей, 50 % больные миоплегией

2. Вторая положительная (50 %), третья положительная (50 %).

Задание 3.

Х-рецессивный тип наследования.

III вариант

Задание 1. 1 - б 2 - б

- 3 - г
- 4 - г
- 5 - б
- 6 - а
- 7 - б
- 8 - а
- 9 - г
- 10 - г
- 11 - а
- 12 - а
- 13 - б
- 14 - г

- 15 -В
- 16 -Г
- 17 -В
- 18 -В
- 19 -а
- 20 -В
- 21 -В
- 22 -б
- 23 -а
- 24 -а
- 25 -В

Задание 2.

50 % с полидактилией.

Вторая положительная (2), вторая отрицательная (2); третья положительная (1), третья отрицательная (1), четвертая четвертая положительная (1), отрицательная (1). Задание 3.

Аутосомно-доминантный наследования.

IV вариант

Задание

1. 1 - б
- 2 - в
- 3 - а
- 4 - а (в)
- 5 - г
- 6 - а
- 7 - в
- 8 - г
- 9 - г
- 10 - а
- 11 - в
- 12 - в
- 13 - г
- 14 - б
- 15 - в
- 16 - б
- 17 - а
- 18 - б
- 19 - г
- 20- б
- 21 - б
- 22 - г
- 23 - а
- 24 - в
- 25- г

Задание 2.

1. 25 % детей с нормальным зрением.
2. Вторая положительная, третья положительная, вторая отрицательная, третья отрицательная.

Задание 3.

Аутосомно-доминантный тип наследования.

Приложение 5
Тестовые задания для проведения мониторинга эффективности
образовательного
процесса (контрольного среза знаний обучающихся) по дисциплине
ОПЦ.06 Генетика
человека с основами медицинской генетики

ВАРИАНТ 1

1. Наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости - это
2. Закон сцепленного наследования признаков открыл
3. Общее свойство живых организмов приобретать новые признаки в процессе индивидуального развития - это
4. Рассмотрите схему «Ядро». Запишите в ответе пропущенный термин, обозначенный на схеме знаком вопроса



Ответ: _____

5. Установите соответствие между молекулами и их особенностями

ОСОБЕННОСТИ

МОЛЕКУЛЫ

- А) полимер, состоящий из аминокислот
Б) разнообразны по строению, свойствам и функциям
В) полимер, состоящий из нуклеотидов
Г) различают два типа НК: ДНК и РНК
Д) основная функция: хранение и передача наследственной информации
Е) способны денатурировать
- 1) нуклеиновые кислоты
2) белки

Ответ:

А	Б	В	Г	Д	Е

6. Установите соответствие между процессами и периодами интерфазы

ПРОЦЕССЫ

ПЕРИОДЫ ИНТЕРФАЗЫ

А) рост клетки

1) постсинтетический

[>) синтез АТФ для митоза

2) пресинтетический

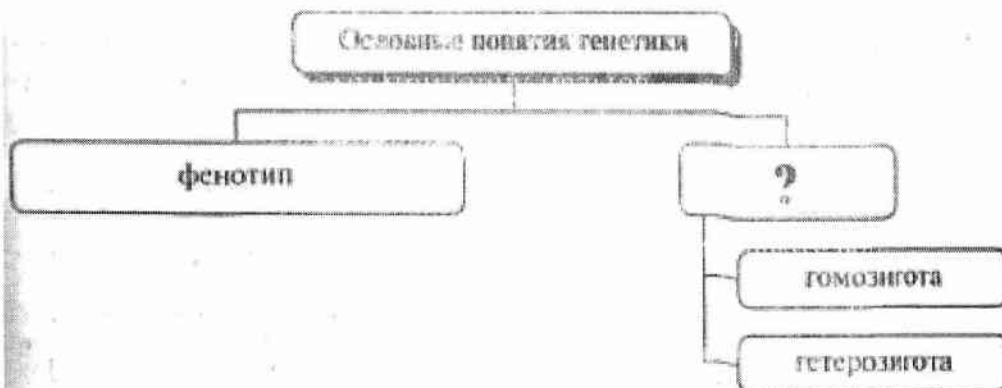
В> синтез АТФ для редупликации

3) синтетический

ДНК Г) синтез белков микротрубочек Д) редупликация ДНК Е> удвоение центриолей



- Различные состояния одного и того же гена, расположенные в одних и тех же локусах гомологичных хромосом, называются
- Скрещивание гетерозиготного организма с рецессивным гомозиготным по исследуемому признаку называется
- Диплоидный набор хромосом соматической клетки организма - это
- Рассмотрите предложенную схему «Основные понятия генетики». Запишите в ответе пропущенный термин, обозначенный в схеме знаком вопроса



- Рассмотрите предложенную схему «Взаимодействие аллельных генов». Запишите в ответе пропущенный термин, обозначенный в схеме знаком вопроса



- Признак, который в гибридном поколении не проявляется, называют

13. Промежуточный характер наследования признака проявляется при ... доминировании

14. Парные гены, которые расположены в гомологичных хромосомах и контролируют развитие одного и того же признака, - это
15. В медицинской генетике для изучения наследования какого-либо признака в ряду поколений используют ... метод
16. Рассмотрите предложенную схему «Классификация мутаций». Запишите в ответе пропущенный термин, обозначенный в схеме знаком вопроса



Ответ: _____

17. Установите соответствие между типом взаимодействия генов и его характеристикой

ХАРАКТЕРИСТИКА

ТИП ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ ГЕНОВ

- Л) проявляется промежуточный признак 1) кодоминирование
- Б) отсутствуют отношения доминантности и рецессивности, в фенотипе проявляются оба аллеля 2) кооперация
- В) один доминантный ген дополняет действие другого доминантного гена, обуславливая развитие нового признака 3) неполное доминирование
- Г) так наследуются группы крови у человека
- Д) так наследуется форма ребра
- У кур
- Е) так наследуется окраска венчика у ночной красавицы

А	Б	В	Г	Д	Е

18. Под влиянием условий окружающей среды и генотипа формируется

19. Микроскопическую структуру и число хромосом в клетке изучают с помощью ...

метода _____

20. Зависимость нескольких признаков от одного гена - это

21. У человека сцепленно с полом наследуются

- L) дальтонизм
- 2) **гемофилия**
- 3) альбинизм
- 4) гипертрихоз
- 5) **фенилкетонурия**
- 6) галактоземия

--	--	--

22. У человека полностью доминируют

- 1} отрицательный резус-фактор крови
- 2) нормальный слух
- 3) карий и пет глаз
- 4) врожденная глухота
- 5) маленькие глаза
- 6) темные волосы

--	--	--

23. Установите соответствие между типом взаимодействия генов и его характеристикой

	ТИП ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ ГЕНОВ
ХАРАКТЕРИСТИКА	1) полное доминирование 2) комплементарное действие 3) эпистаз
А) проявляется преобладающий признак	
Б) за формирование признака отвечают несколько неаллельных доминантных генов	
В) один ген подавляет действие другого гена	
Г) при скрещивании растений гороха с жёлтыми и зелёными семенами в F ₁ — все потомки жёлтые	
Д) так наследуется форма плодов у тыквы	
Е) так наследуется окраска (масть) у лошадей	

А	Б	В	Г	Д	Е

24. Редупликация ДНК происходит в ... периоде интерфазы

25. ... - это сближение двух гомологичных хромосом

26. Хромосомная мутация, связанная с выпадением центрального участка

хромосомы -

это _____

27. Все приведённые ниже термины, кроме двух, являются примерами проявления генотипической изменчивости у человека. Определите два термина, «выпадающих» из общего списка и запишите в таблицу цифры, под которыми они указаны

- 1) биологические факторы
- 2) физические факторы
- 3) функциональные изменения генома
- 4) возраст
- 5) химические факторы

Ответ:

28. Все приведённые ниже термины, кроме двух, используются при описании хромосомных аномалий у человека. Определите два термина, «выпадающих» из общего списка и запишите в таблицу цифры, под которыми они указаны

1) серповитно-клеточная анемия

- 2) синдром Дауна
- 3) трисомия X-хромосомы
- 4) дисомия по Y-хромосоме
- 5) альбинизм

Ответ:

29. Все приведённые ниже термины, кроме двух, используются при описании модификационной изменчивости. Определите два термина, «выпадающих» из общего списка и запишите в таблицу цифры, под которыми они указаны

- | | |
|-------------------|---------------------|
| 1) определённая | 4) ненаследственная |
| 2) неопределённая | 5) комбинативная |
| 3) фенотипическая | |

Ответ:

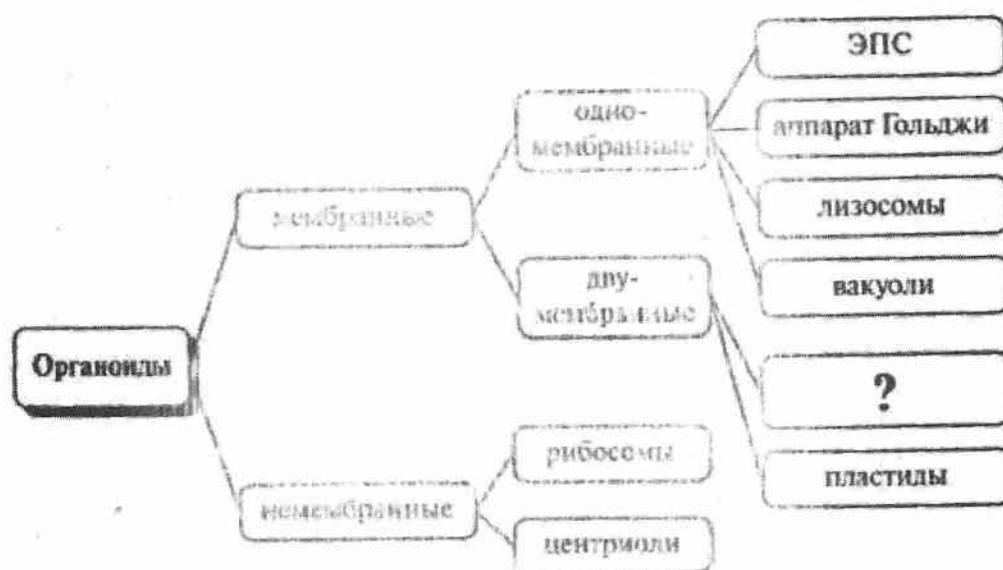
(25)

30. Установите соответствие между процессами и фазами мейоза

ПРОЦЕССЫ	ФАЗЫ МЕЙОЗА
А) кроссинговер	1) метафаза I
Б) конъюгация	2) метафаза II
В) образование перестройки	3) профазы I
Г) спирализация хромосом	
Д) упорядоченное расположение биплатин на экваторе Клетки	
Е) упорядоченное расположение хромосом, состоящих из двух хроматид, на экваторе Клетки	

ВАРИАНТ 2

1. Выявить характер и тип наследования признаков из поколения в поколение на основе изучения родословной человека позволяет метод генетики
2. Общее свойство живых организмов передавать особенности своего строения и развития из поколения в поколение от родителей потомству называется
3. *Наука*, изучающая роль наследственности в патологии организма человека,
закономерности передачи, методы диагностики и лечения наследственных болезней называется
4. Рассмотрите схему «Органоиды клетки». Запишите в ответе пропущенный термин, обозначенный на схеме знаком вопроса



Ответ: _____

(митохондрии)

5. Установите соответствие между этапами биосинтеза белка и особенностями

процессов, протекающих на этих этапах

ОСОБЕННОСТИ ПРОЦЕССОВ

ЭТАПЫ БИОСИНТЕЗА
БЕЛКА

- А) процесс происходит на рибосоме
 Б) образуются и-РНК, т-РНК, р-РНК
 В) сборка белковой молекулы Г)
 процесс происходит в ядре Д) синтез
 РНК ла ДНК
 Е) образуются полипептиды

- 1) транскрипция
 2) трансляция

Ответ:

А	Б	В	Г	Д	Е

6. Установите соответствие между процессами и фазами мейоза

ПРОЦЕССЫ

- А) кроссинговер
- Б) конъюгация
- В) образование веретена деления
- Г) спирализация хромосом
- Д) упорядоченное расположение бивалентов на экваторе клетки
- Е) упорядоченное расположение хромосом, состоящих из двух хроматид, на экваторе клетки

ФАЗЫ МЕЙОЗА

- 1) метафаза I
- 2) метафаза II
- 3) профазы I

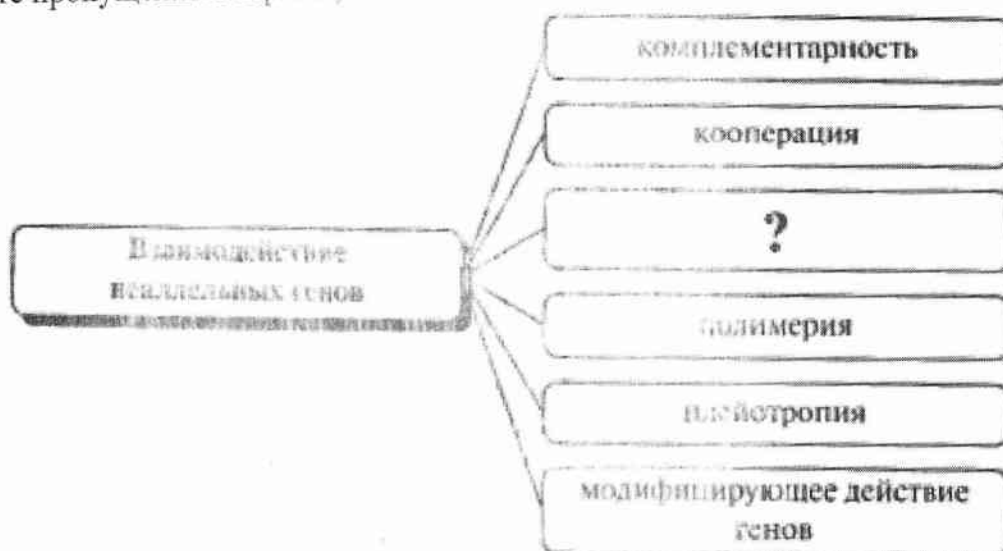
Л	Б	В	Г	Д	Е

7. Скрещивание, при котором родители различаются только по одной паре признаков называется _____
8. Совокупность генов, содержащихся в гаплоидном наборе хромосом - это _____
9. Совокупность всех генов организма, полученных от родителей, - это _____
10. Рассмотрите предложенную схему «Методы генетики». Запишите в ответе пропущенный термин, обозначенный в схеме знаком вопроса



11. Рассмотрите предложенную схему «Взаимодействие неаллельных генов». Запишите в _____

ответе пропущенный термин, обозначенный в схеме знаком вопроса



Ответ:

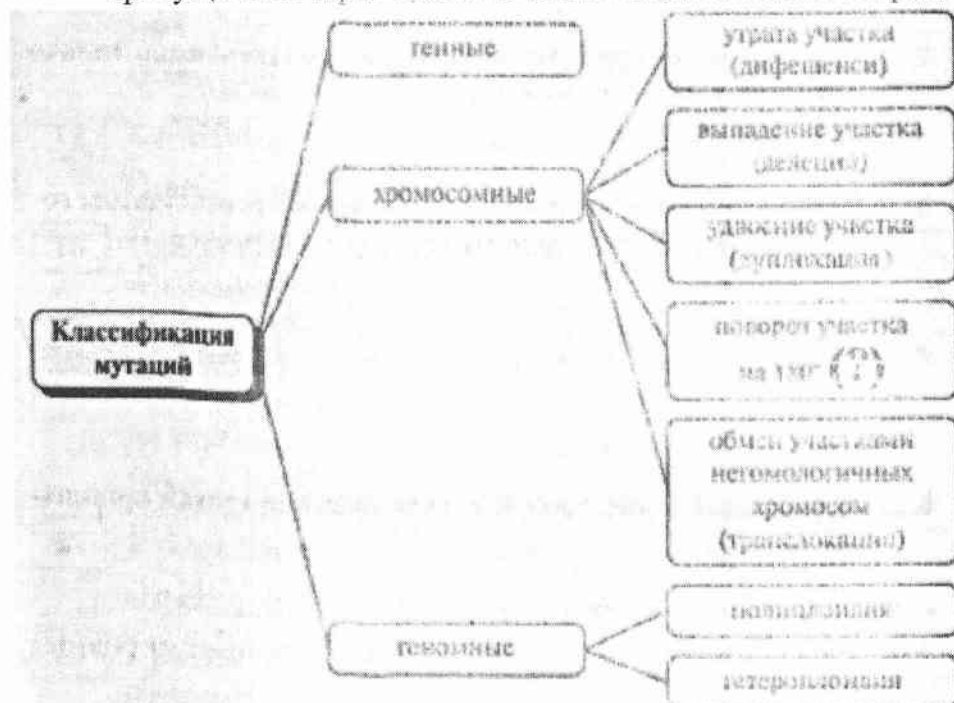
12. Совокупность внешних и внутренних признаков организма называется

13. Явление преобладания признаков при скрещивании называется (доминирование)

14. Скрещивание по двум парам признаков называется

15. Особь, не дающая расщепления по данной паре признаков, - это

16. Рассмотрите предложенную схему «Классификация мутаций». Запишите в ответе пропущенный термин, обозначенный в схеме знаком вопроса



Ответ: _____

17. Установите соответствие между законами Г. Менделя и их характеристиками

ХАРАКТЕРИСТИКА

ЗАКОНЫ Г. МЕНДЕЛЯ

А) моногибридное скрещивание

1) I закон Г. Менделя

Б) дигибридное скрещивание

2) II закон Г. Менделя

В) закон расщепления

Г) закон независимого распределения признаков

Д) расщепление по фенотипу

9: 3:3:1

Е) расщепление по фенотипу 3 : 1

А	Б	В	Г	Д	Е

18. Число групп сцепления у каждого вида равно ... числу хромосом

19. Передача наследственной информации через структуры цитоплазмы клетки называется ... наследственностью

20. ... - это обмен участками гомологичных хромосом

21. В генетике человека используют

- 1) гибринологический метод
- 2) метод анализирующих скрещиваний
- 3) **писалогический метод**
- 4) цитогенетический метод
- 5) исто́ды геной инженерии
- 6) биохимический метод

--	--	--

22. Законы Г. Менделя -

О ше пленного наследования

- 2) единообразия гибридов первого поколения
- 3) гомологических рядов
- 4) расщепления признаков
- 5) независимого наследования признаков

--	--	--

6) биогенетический закон

23. Установите соответствие между генетическим заболеванием и его характеристикой

ХАРАКТЕРИСТИКА	ЗАБОЛЕВАНИЕ
А) ген локализован в Y-хромосоме	1) гемофилия
Б) женщины являются носительницами гена	2) гипертония
В) ген локализован в X-хромосоме	
Г) несвёртываемость крови	
Д) по краю ушной раковины вырастают волосы	
Е) голландрический признак	

А	Б	В	Г	Д	Е

24. Хромосомная мутация, связанная с выпадением концевой участка это хромосомы

25. Процесс слияния гамет - это

26. Явление при котором доминантный ген в гетерозиготном состоянии имеет более сильное выражение, чем в гомозиготном, называют

27. Все приведённые ниже термины, кроме двух, используются при описании взаимодействия аллельных генов. Определите два термина, «выпадающих» из общего списка и запишите в таблицу цифры, под

которыми они указаны

- 1) кооперация
- 2} кодоминирование
- 3) плейотропия
- 4) множественный аллелизм
- 5) свёртывание

Ответ:

28. Все приведённые ниже термины, кроме двух, используются при описании хромосомных мутаций. Определите два термина, «выпадающих» из общего списка и запишите в таблицу цифры, под которыми они указаны

- | | |
|------------------|-----------------|
| 1) делеция | 4) транслокация |
| 2) дупликация | 5) репарация |
| 3) гестроплоидия | |

Ответ:

29. Все приведённые ниже термины, кроме двух, являются примерами проявления генотипической изменчивости у человека. Определите два термина, «выпадающих» из общего списка и запишите в таблицу цифры, под которыми они указаны

- 1) появление шестого пальца на руке
- 2} белый цвет кожи у европейцев
- 3) увеличение пищевой массы в результате тренировок
- 4) изменение пигментации кожи на солнце
- 5) рождение голубоглазого ребенка в семье, где оба родителя кареглазые

Ответ:

30. Все приведённые ниже термины, кроме двух, используются при описании профазы митоза. Определите два термина, «выпадающих» из общего списка и запишите в таблицу цифры, под которыми они указаны

- 1} спирализация хромосом
- 2) образование веретена деления
- 3) удвоение ДНК
- 4} конъюгация и кроссинговер

5) исчезновение ядерной оболочки и ядрышка

Ответ;

Основные печатные издания

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чузаков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2021 – 224 с. ISBN 978-5-9704-3652-3
3. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9.
4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Е.К.Хандогина, И.Д.Терехова, С.С.Жалина, М.Е.Майорова, В.В.Шахтарин.- 3-е изд., стер. -М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019.- 192 с.: ил. ISBN 978-5-9704-5148-9.
5. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ О.Б.Гигани, В.П.Щипков, М.М.Азова .- Издательство КноРус, 2021.-208 с.- (Среднее профессиональное образование) – ISBN 978-5-406-06111-4
6. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3
7. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ Э.Д.Рубан – Ростов-на-Дону, Феникс, 2021. – 319 с. – (Среднее медицинское образование) – ISBN 978-5-222-30680-2.

3.2.2. Основные электронные издания

1. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для спо / Е. Е.

Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/160127> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

2. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для сво / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

3. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>

4. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490838>

5. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/491736>

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

ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН
ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

СВЕДЕНИЯ О СЕРТИФИКАТЕ ЭП

Сертификат 327766045235508045123579633876966067016845890628

Владелец Гаджиалиева Раисат Хабибуллаевна

Действителен с 02.10.2023 по 01.10.2024