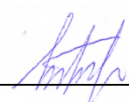


МИНИСТЕРСТВО НАУКИ И ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ АВТОНОМНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«Национальный исследовательский ядерный университет «МИФИ»
Трехгорный технологический институт–
филиал федерального государственного автономного образовательного учреждения высшего образования
«Национальный исследовательский ядерный университет «МИФИ»
(ТТИ НИЯУ МИФИ)

УТВЕРЖДАЮ:

Зам. директора

 / Т.В. Труфанова /

«29» января 2025 г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОПЦ.04 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность: 34.02.01 Сестринское дело

Квалификация: медицинская сестра/медицинский брат

Форма обучения: очная

Трехгорный
2025 год

Содержание

1 Паспорт фонда оценочных средств	3
2 Результаты освоения учебной дисциплины.....	6
3 Оценка освоения теоретического курса учебной дисциплины	9

1 Паспорт фонда оценочных средств

Фонд оценочных средств (ФОС) предназначен для контроля и оценки знаний, полученных обучающимися за время освоения учебной дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики».

ФОС включает контрольные материалы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации в форме экзамена.

ФОС разработан на основании следующих документов:

- Федерального государственного образовательного стандарта по специальности 34.02.01 «Сестринское дело», утвержденного приказом Министерства просвещения Российской Федерации от 04 июля 2022 г. № 527;
- программы подготовки специалистов среднего звена по специальности СПО 34.02.01 «Сестринское дело».

1.2. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке

Обучающийся должен уметь:

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

Обучающийся должен знать:

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

1.3 Перечень формируемых компетенций

В ходе изучения дисциплины производится освоение обучающимися следующих компетенций:

ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.

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

ПК 3.1 Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.

ПК 3.3 Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения.

ПК 4.1 Проводить оценку состояния пациента.

Воспитательная работа

Естественнонаучный и общепрофессиональный модули		
Направление/ цели	Создание условий, обеспечивающих:	Использование воспитательного потенциала учебной дисциплины
Профессиональное и трудовое воспитание	- формирование глубокого понимания социальной роли профессии, позитивной и активной установки на ценности избранной специальности, ответственного отношения к профессиональной деятельности, труду (B14)	1.Использование воспитательного потенциала дисциплин для: - формирования позитивного отношения к получаемой профессии по квалификации медицинская сестра/медицинский брат понимания ее социальной значимости и роли в обществе, стремления следовать нормам профессиональной этики посредством контекстного обучения, решения практико-ориентированных ситуационных задач. - формирования устойчивого интереса к профессиональной деятельности, способности критически, самостоятельно мыслить, понимать значимость профессии посредством осознанного выбора тематики проектов, выполнения проектов с последующей публичной

		презентацией результатов, в том числе обоснованием их социальной и практической значимости; - формирования навыков командной работы, в том числе реализации различных проектных ролей (лидер, исполнитель, аналитик и пр.) посредством выполнения совместных проектов.
	- формирование психологической готовности к профессиональной деятельности по избранной специальности, профессии (B15)	Использование воспитательного потенциала дисциплин для: - формирования устойчивого интереса к профессиональной деятельности, потребности в достижении результата, понимания функциональных обязанностей и задач избранной профессиональной деятельности, чувства профессиональной ответственности через выполнение учебных, в том числе практических заданий, требующих строгого соблюдения правил техники безопасности и инструкций по работе с оборудованием в рамках лабораторного практикума.

С целью овладения соответствующими общими компетенциями обучающийся в ходе освоения учебной дисциплины должен **иметь знания (З) и умения (У).**

Результаты обучения: умения, знания	Осваиваемые компетенции
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.	ОК 01. ОК 02. ОК 03 ПК 3.1 ПК 3.3 ПК 4.1
Знать:	
З1. Биохимические и цитологические основы наследственности. З2. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов. З3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	

34. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза.	
35. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения.	
36. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	

2 Результаты освоения учебной дисциплины

Текущий контроль по учебной дисциплине производится с использованием тестовых заданий и практических работ.

Критерии оценки тестовых заданий.

Процент выполнения задания:

- 90 % и более – отлично;
- От 75 до 89 % – хорошо;
- от 60 до 74 % – удовлетворительно;
- менее 60 % – неудовлетворительно.

Критерии оценки выполнения практических заданий.

Оценка 5 – «отлично» выставляется, если студент выполнил 100 % задания, демонстрирует знания теоретического и практического материала по теме практической работы, определяет взаимосвязи между показателями задания, дает правильный алгоритм выполнения поставленной задачи, самостоятельно делает необходимые выводы и обобщения по полученным результатам, дает четкие ответы на вопросы.

Оценка 4 – «хорошо» ставится, если студент выполнил не менее 75 % задания, демонстрирует знания теоретического и практического материала по теме практической работы, допуская незначительные неточности в алгоритме при выполнении задания, дает не совсем полный ответ на вопросы.

Оценка 3 – «удовлетворительно» ставится, если студент выполнил не менее 50 % задания, затрудняется с правильной оценкой предложенного задания, дает неполный ответ, требующий наводящих вопросов преподавателя, выбор алгоритма выполнения задания возможен при наводящих вопросах преподавателя.

Оценка 2 – «неудовлетворительно» ставится, если студент выполнил менее

50 % задания, дает неверную оценку ситуации, неправильно выбирает алгоритм действий, не дает правильный ответ на контрольные вопросы.

Промежуточной аттестацией по учебной дисциплине является дифференцированный зачет.

К дифференцированному зачету допускаются обучающиеся, успешно освоившие весь теоретический курс учебной дисциплины и выполнившие практические работы.

Итогом промежуточной аттестации по учебной дисциплине выступает оценка по пятибалльной шкале оценивания соответственно: «5» (отлично), «4» (хорошо), «3» (удовлетворительно), «2» (неудовлетворительно).

Дифференцированный зачет проводится в устной форме.

Критерии оценки устного ответа студента.

При оценке устных ответов студентов учитываются следующие критерии:

1. Знание основных процессов изучаемой предметной области, глубина и полнота раскрытия вопроса.
2. Владение терминологическим аппаратом и использование его при ответе.
3. Умение объяснить сущность явлений, событий, процессов, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы.
4. Владение монологической речью, логичность и последовательность ответа, умение отвечать на поставленные вопросы, выражать свое мнение по обсуждаемой проблеме.

Оценкой "ОТЛИЧНО" оценивается ответ, который показывает прочные знания основных процессов изучаемой предметной области, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа.

Оценкой "ХОРОШО" оценивается ответ, обнаруживающий прочные знания основных процессов изучаемой предметной области, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение

объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. Однако допускается одна - две неточности в ответе.

Оценкой "УДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО" оценивается ответ, свидетельствующий в основном о знании процессов изучаемой предметной области, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории; слабо сформированными навыками анализа явлений, процессов, недостаточным умением давать аргументированные ответы и приводить примеры; недостаточно свободным владением монологической речью, логичностью и последовательностью ответа. Допускается несколько ошибок в содержании ответа.

Оценкой "НЕУДОВЛЕТВОРИТЕЛЬНО" оценивается ответ, обнаруживающий незнание процессов изучаемой предметной области, отличающийся неглубоким раскрытием темы; незнанием основных вопросов теории, несформированными навыками анализа явлений, процессов; неумением давать аргументированные ответы, слабым владением монологической речью, отсутствием логичности и последовательности. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа.

3 Оценка освоения теоретического курса учебной дисциплины

Структура фонда оценочных средств учебной дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики»

№ п/п	Контролируемые темы дисциплины	Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания, коды формируемых компетенций)	Наименование оценочного средства
1	Тема 1.1. Генетика как наука.	У3 З1 ОК 1-3	Перечень вопросов
2	Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.	У1-У3 З1-З3 ОК 1-2 ПК3.1, 3.3	Тестовые материалы, задачи
3	Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	У1-У3 З2-З4 ОК 1-3 ПК 3.1, ПК 3.3, ПК 4.1	Тестовые материалы, задачи
4	Тема 3.1. Закономерности наследования признаков. Хромосомная теория наследственности	У3 З3-З6 ОК 1-3 ПК 3.1, ПК 3.3, ПК 4.1	Тестовые материалы, задачи
5	Тема 3.2. Методы наследственности человека.	У1-У3 З1-З3 ОК 1-3 ПК 3.1, ПК 3.3, ПК 4.1	Перечень вопросов
6	Тема 4.1. Изменчивость, виды, биологическое значение	У1-У3 З1-З3 ОК 1-3	Перечень вопросов, тесты
7	Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация.	У1-У3 З5-З6 ОК 1-3 ПК 3.1, ПК 3.3	Тестовые материалы, задачи
8	Тема 5.2 Медико-генетическое консультирование	У1-У3 З5-З6 ОК 1-3 ПК 3.1, ПК 3.3, ПК 4.1	Задачи

3.1 Контрольно-оценочные средства

Вопросы для входного контроля

1. Роль рибосом в клетке.
2. Что такое конъюгация?
3. Типы и функции РНК.
4. Дайте определение понятия «Онтогенез».
5. Основные органеллы клетки и их функции.
6. Что такое митоз и мейоз?
7. Приведите примеры использования микроорганизмов в биотехнологии.
8. Чем отличается РНК от ДНК?
9. Дайте определение понятия «Цитология».
10. Какие рефлексы относятся к условным и какие к безусловным?
11. Перечислите фазы митоза.
12. Какие пуриновые и пиримидиновые основания входят в ДНК и РНК?
13. Дайте определение понятию «Филогенез».
14. Что изучает наука «Генетика»?
15. Какую роль играет ядро клетки?
16. Чем отличаются вирусы от бактерий?
17. Какие кислоты относятся к нуклеиновым и почему они так называются?
18. В чем сущность первого правила Г. Менделя?
19. Чем отличается растительная клетка от клетки животного происхождения?
20. Что такое Трансформация?
21. Основные функции ДНК.
22. В чем сущность третьего правила Г. Менделя?
23. Дайте определение понятия «Стресс». Каково его значение?
24. Какую роль играет цитоплазма клетки?
25. Что такое трансдукция?
26. В чем сущность второго правила Г. Менделя?

27. Какие рефлексы у животных передаются по наследству? Приведите примеры.

Введение.

Вопросы для оценки знаний:

- 1 История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.
- 2 Медицинская генетика как наука и отрасль здравоохранения, ее достижения.
- 3 Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.
- 4 Значение генетики для медицины.

Раздел 1. Основы генетики человека

Тема 1.1 Цитологические основы наследственности

Тестовые задания по теме «Сходство и отличия в строении клеток»

1. Хлоропласты имеются в клетках:
А. соединительной ткани Б. животных
В. Животных и растений Г. зелёных клетках растений
2. Группа очень простых организмов, живущих и размножающихся в клетках животных, растений и в бактериях, относится к:
А. эукариотам Б. синезелёным водорослям
В. вирусам Г. Прокариотам
3. Органоиды, присутствующие в клетках всех организмов, состоящие из двух неодинаковых по размеру микроскопических единиц:
А. Лейкопласты Б. Рибосомы
В. Хромосомы Г. Лизосомы
4. Через тонкие каналы этой важной части клетки осуществляется транспорт веществ в клетку и обратно. Этот своеобразный барьер образует:
А. Цитоскелет Б. полисома

В. Эндоплазматическая сеть Г. цитоплазматическая мембрана.

5. К двумембранным компонентам клеток относятся:

А. вакуоли Б. Лейкопласты

В. Рибосомы Г. Лизосомы

6. Какой органоид клетки при разрушении его мембраны может быть её убийцей?

А. Лизосома Б. Центриоль

Б. митохондрия Г. Аппарат Гольджи

7. В строении клетки высших растений отсутствует:

А. Рибосомы Б. центриоль

В. Хромопласт Г. Вакуоль

8. К немембранным компонентам эукариотических клеток относятся:

А. Гладкая ЭПС Б. Структуры аппарата Гольджи

В. Клеточный центр Г. Лейкопласты

9. Отсутствуют в животной клетке:

А. Ядро Б. Пластиды

В. Митохондрии Г. клеточные включения

10. Руководит всеми жизненными процессами в клетке, является хранителем наследственной информации:

А. Мембрана клетки Б.

Цитоплазма В. Ядро В.

Вакуоль

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

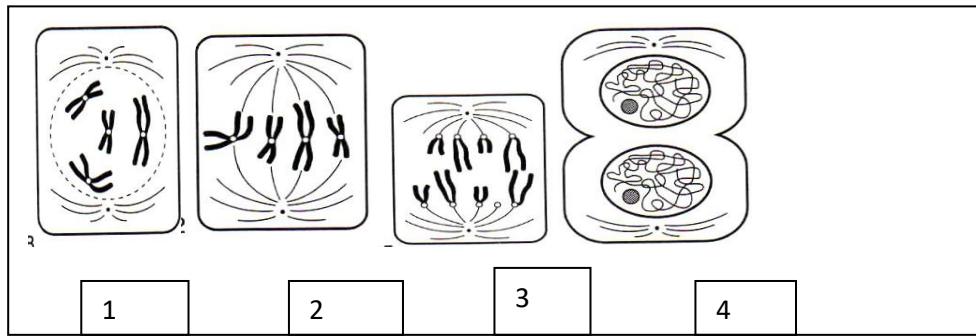
Тестовые задания по теме: «Клеточный цикл. Митоз. Мейоз. Гаметогенез»

1. Процесс деления соматических клеток называется

А) мейоз Б) амитоз В) митоз Г) клеточный цикл

2. Определите, какой процесс изображён на рисунке? Укажите его

этапы.



1.....2.....3.....4.....

3. Сколько клеток образуется в результате митоза

А)1 Б) 2 В)3 Г) 4

4. Какой тип деления клеток сопровождается уменьшением набора хромосом в два раза?

А) amitoz Б)митоз В)мейоз

5. В соматических клетках зелёной лягушки хромосомный набор равен 26. Чему равен хромосомный набор гамет зелёной лягушки?

А) 26 Б) 52 В) 54 Г) 13

6. В какой зоне при гаметогенезе происходит мейотическое деление клеток с уменьшением числа хромосом?

А) зона роста Б) зона размножения В) зона созревания

7. В какую стадию мейоза происходит кроссинговер?

А. Профаза I. Б. Метафаза I. В. Профаза II. Г. Телофаза I.

8. Когда при мейозе происходит конъюгация гомологичных хромосом?

А. Метафаза II. Б. Метафаза I. В. Анафаза II Г. Профаза I

9. Какой набор хромосом имеют гаметогонии в зоне размножения?

А. Диплоидный.

Б. Гаплоидный.

В. Сперматогонии – диплоидный, оогонии – гаплоидный.

Г. Сперматогонии – гаплоидный, оогонии – диплоидный.

10. Какой набор хромосом имеют гаметы?

А. $2n$. Б. n В. $4n$ Г. $n+n$

11. Дополните. Мужские половые клетки называются 1)....., а процесс их образования 2).....

12. женские половые клетки называются

1)....., а процесс их образования

2).....

13. Сколько нормальных яйцеклеток образуется из одного ооцита после двух делений мейоза?

А. 1. Б. 2. В. 3. Г. 4.

14. Сколько нормальных сперматозоидов образуется из одного сперматоцита после двух делений мейоза?

А. 1. Б. 2. В. 3. Г. 4.

15. Укажите последовательность стадий сперматогенеза:

А. Размножения, роста, созревания, формирования

Б. Роста, созревания, размножения

В. Размножения, роста, созревания

Г. Созревания, формирования.

16. Укажите верные суждения (несколько ответов).

А. В зоне роста хромосомный набор $2n$.

Б. В зоне созревания происходят два деления мейоза – мейоз-1 и мейоз-2.

В. При овогенезе из одного овоцита образуется четыре нормальные яйцеклетки.

Г. При овогенезе из одного овоцита образуется одна нормальная яйцеклетка и четыре направительных (полярных) тельца.

17. Какой набор хромосом имеют сперматозоиды

А)п Б)2п В) 3п Г) любой

18. Какой набор хромосом имеют яйцеклетки

А) п+п Б)2п В) п

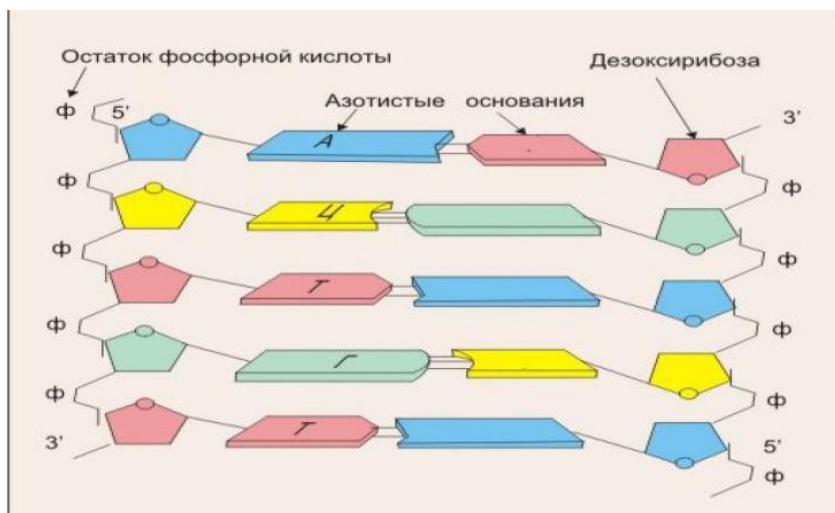
Эталоны ответов:

1-А. 2-митоз, 1-профаза, 2-метафаза, 3-анафаза, 4-телофаза. 3-Б. 4-В.

5-Г. 6-Б. 7-А. 8-Г. 9- А. 10-Б. 11-сперматозоиды, сперматогенез. 12-яйцеклетки, овогенез. 13-А. 14-Г. 15-А. 16-А,Б. 17-А. 18-В.

Тема 1.2. Биохимические основы наследственности

Работа по карточкам:

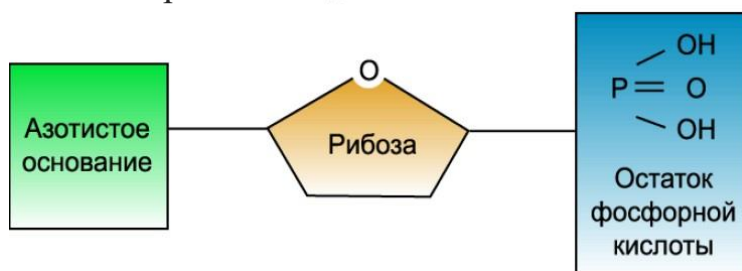


Задание 1.

Вопросы для оценки знаний:

1. Химическое строение ДНК и РНК.
2. Генетическая роль нуклеиновых кислот. Сохранение информации от поколения к поколению.
3. Гены и их структура.
4. Реализация генетической информации в клетке: этапы биосинтеза белка.
5. Генетический код и его свойства.

Работа по карточкам: Задание 1.



Задания:

1. Назовите нуклеиновую кислоту.
2. Перечислите азотистые основания, которые входят в состав этой нуклеиновой кислоты.
3. Отметьте на схеме:
 - нуклеотид;
 - триплет.

Задание 2.

На рисунке изображена схема нуклеиновой кислоты. Задания:

1. Назовите нуклеиновую кислоту.

Нарисуйте схему в тетрадь и запишите недостающие азотистые основания.

Задача 3. Одна из цепей молекулы ДНК имеет следующий порядок нуклеотидов:

ААГГЦТЦТАГГТАЦЦАГТ.

1. Определите последовательность нуклеотидов в комплементарной цепи.
2. Определите последовательность кодонов иРНК, синтезированной на комплементарной цепи.

Тестовые задания по теме «Биохимические основы наследственности»

1. Мономером ДНК является:

1. нуклеотид 3. глюкоза
2. аминокислота 4. глицерин

2. Дезоксирибоза входит в состав:

1. Белков 2. РНК 3. Вирусов 4. ДНК

3. Рибоза является структурным компонентом:

1. ДНК 2. Углеводов 3. белков 4. Нуклеотидов РНК

4. Как отличаются по своему химическому составу ДНК и РНК?
5. Дана одна цепочка молекулы ДНК (А-А-Ц-Г-Г-Т-А-Ц). Задание: Постройте комплементарную вторую цепочку.
6. Задание: перепишите цепочку молекулы ДНК, найдите ошибки, обведите неверные сочетания азотистых оснований и объясните свой ответ.

А - Г - А - Т - Т - Ц - Ц - А - Т - Г

Т - Г - Т - А - Т - Г - Г - Т - А - Т

7. Найдите ошибки в молекуле РНК: А- А- Т- Г- Ц- У- Т- А- Т- Ц

8. Нуклеотид, содержащий урацил, входит в состав

1. РНК

2. ДНК

3. Белков

4. Аминокислот

9. В состав нуклеотида входят:

1. Минеральные вещества, ионы

2. Белки и углеводы

3. Углевод, остаток фосфорной кислоты, азотистое основание

4. Фосфорная кислота, липиды, углеводы

10. Каждый ген отвечает за

1. Проявление данного признака в фенотипе

2. Морфологический признак

3. Синтез определённого белка или РНК

4. Степень изменчивости признака

11. В состав ДНК НЕ входит:

1. Дезоксирибоза

3. урацил

2. аденин

4. фосфат

12. В молекуле ДНК водородные связи образуются между комплементарными нуклеотидами
1) Ц и Т 2) Г и Т 3) У и Г 4) А и Т
13. Какие вещества выполняют в клетке информационную функцию?
1) белки 2) нуклеиновые кислоты 3) АТФ 4) липиды
14. К митотическому делению приступают клетки, в которых произошла репликация молекул
1) иРНК 2) АТФ 3) белка 4) ДНК
15. В молекуле ДНК количество нуклеотидов с гуанином составляет 20% от общего числа. Доля нуклеотидов с тиминами в этой молекуле составляет
1) 20% 2) 30% 3) 40% 4) 60%
16. Какое количество аминокислот кодируют 1500 нуклеотидов?
1. 150 2. 300 3. 500 4. 15
17. Полипептид состоит из 30 аминокислот. Определите количество нуклеотидов на участке гена, кодирующего этот полипептид.
1. 30 2. 90 3. 10 4. 3
18. В состав иРНК входят :
1. нуклеотиды 2. Аминокислоты 3. Липиды 4. белки
- Эталонные ответы: 1-1, 2-4, 3-4, 4-ДНК: углевод-дезоксирибоза, азотистые основания: аденин, тимин, гуанин, цитозин; РНК: углевод-рибоза, азотистые основания: аденин, урацил, цитозин, гуанин; 5- А-А-Ц-Г-Г-Т-А-Ц. комплементарная цепь: Т-Т-Г-Ц-Ц-А-Т-Г. 6-
А - Г - А - Т - Т - Ц - Ц - А - Т - Г
Т - Г - Т - А - Т - Г - Г - Т - А - Т
неверные сочетания обведены, т. к. не соответствуют принципу комплементарности. 7- А- А- Т- Г- Ц- У- Т- А- Т- Ц тимин в составе РНК отсутствует.
- 8-1, 9-3, 10-3, 11-3, 12-4, 13-2, 14-4, 15-2, 16-3, 17-2, 18-1

Вопросы для оценки умений:

Задача 1. В лаборатории искусственно синтезируют белок. В систему для синтеза ввели т-РНК со следующими антикодонами: ГЦЦ, ААА, ЦЦЦ, ЦАА, ЦГУ, УЦЦ. Определите аминокислоты, которые смогут участвовать в синтезе белка, используя таблицу генетического кода.

т-РНК	ГЦЦ	ААА	ЦЦЦ	ЦАА	ЦГУ	УЦЦ
и-РНК						
Аминокислоты						

Задача 2. Определите аминокислотный состав полипептида, который кодируется следующей последовательностью иРНК: ЦЦА ЦЦУ ГГУ УУУ ГГЦ.

Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот». «Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации», «Ген с позиций молекулярной биологии», «Практическое применение молекулярной биологии»).

Тема 1.3. Закономерности наследования признаков. Хромосомная теория наследственности

Вопросы для оценки знаний:

- 1 Сущность законов наследования признаков у человека.
- 2 Типы наследования менделирующих признаков у человека.
- 3 Генотип и фенотип.
- 4 Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.
- 5 Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
- 6 Положения хромосомной теории Т.Моргана.
- 7 Сцепленные гены, кроссинговер.
- 8 Карты хромосом человека.

Вопросы для оценки умений. Решение генетических задач.

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?

2. 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.

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

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

5. У человека близорукость (М) доминирует над нормальным зрением, а карие глаза (В) над голубыми. Единственный ребенок близоруких кареглазых родителей имеет голубые глаза и нормальное зрение. Установить генотипы всех троих членов семьи.

6. Двоюродные брат и сестра вступили в брак. Жена была способна свертывать язык в трубочку. У мужа эта особенность отсутствовала. От этого брака родился ребенок, не способный свертывать язык, больной фенилкетонурией. Определить генотипы членов семьи.

7. Дальтонизм передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. 8. Девушка, имеющая нормальное зрение, отец которой обладал цветовой слепотой, выходит замуж за нормального мужчину, отец которого также страдал цветовой слепотой. Какое зрение ожидать у детей от этого брака?

9. Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с Y -хромосомой.

Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец обладает гипертрихозом?

Задания для оценки умений. Изображение хромосомных карт.

1. Гены *L*, *M* и *N* относятся к одной группе сцепления. В опыте установлено, что расстояние между генами *L* и *M* равно 5 морганидам, а между генами *M* и *N* - 3 морганидам. Можно ли определить расстояние между генами *L* и *N*? В дополнительном опыте установлено, что расстояние между генами *L* и *N* равно 2 морганидам. Изобразите графически расположение генов *L*, *M* и *N* в хромосоме.

1. Гены *A*, *B* и *C* находятся в одной группе сцепления. Между генами *A* и *B* кроссинговер происходит с частотой 7,4%, а между генами *B* и *C* – с частотой 2,9%. Определить взаиморасположение генов *A*, *B* и *C*, если расстояние между генами *A* и *C* равняется 10,3% единиц кроссинговера. Как изменится взаиморасположение этих генов, если частота кроссинговера между генами *A* и *C* будет составлять 4,5%?

Тема 1.4 Методы изучения наследственности человека

Вопросы для оценки знаний:

1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
2. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.
3. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленном с полом наследовании.
4. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
5. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.
6. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического

исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.

7. Метод дерматоглифики.

8. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).

9. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.

Иммуногенетический метод.

10. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).

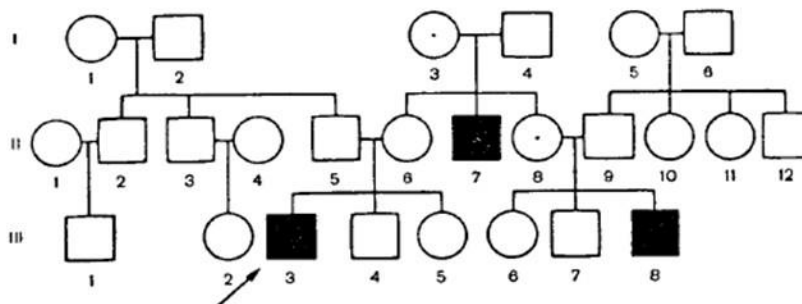
Задания для оценки умений.

1. Альбинизм (аутосомный, рецессивный признак) встречается у людей в соотношении 1 альбинос на 10 000 человек с нормальной пигментацией кожи.

Какое количество людей (в %) является носителем этого гена?

2. Анализ родословных

Родословная семьи с гемофилией



Инструктаж: ответить на вопросы письменно

1. Сколько поколений изображено на схеме?.....
2. Лица какого пола болеют в данной семье?.....
3. С какими хромосомами (половыми или аутосомами) Вы связываете наследование?
4. Встречаются ли больные в каждом поколении?.....
5. Дети какого пола рождаются от здоровых родителей?
.....
6. Есть ли в родословной близкородственные браки?.....
7. Определить тип наследования признака в родословной схеме, используя алгоритм анализа родословных.....

Тема 1.5 Изменчивость, виды, биологическое значение

Вопросы для оценки знаний:

1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.
2. Причины и сущность мутационной изменчивости.
3. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).
4. Эндо - и экзомутагены.
5. Мутагенез, его виды.
6. Фенокопии и генокопии.

Подготовка реферативных сообщений (примерные темы: «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза»).

Задания для оценки умений.

Задача 1. В результате изучения кариотипа клетки больного была сделана следующая запись – 46,XY,trans(3p-,8p+). Определите тип мутации и дайте характеристику.

Задача 2. Изучение кариотипа больного дало следующие данные: 46,XX,18+,15-. Определите тип мутации и дайте характеристику

Задача 3. В результате изучения кариотипа клетки больного была сделана следующая запись – 46,XX,del(5p-). Определите тип мутации и дайте характеристику.

Тесты для контроля уровня знаний

по теме «Изменчивость и мутации человека»

Выберите правильный ответ

1. Свойство родительских организмов передавать свои признаки и особенности развития потомству называют:
А. Изменчивостью; Б. Наследственностью; В. Приспособленностью;
Г. Выживаемостью.

2. Наследственность – это свойство организмов:
- А. Взаимодействовать со средой обитания;
 - Б. Реагировать на изменение окружающей среды;
 - В. Передавать свои признаки и особенности развития потомству;
 - Г. Приобретать новые признаки в процессе индивидуального развития.
3. Действие мутантного гена при моногенной патологии проявляется: А) только клиническими симптомами
- Б) на клиническом, биохимическом и клеточном уровнях
 - В) только на определенных этапах обмена веществ
 - Г) только на клеточном уровне
4. Этиологическими факторами моногенной наследственной патологии являются: А) перенос участка одной хромосомы на другую
- Б) изменение структуры ДНК
 - В) взаимодействие генетических и средовых факторов
 - Г) мутации генов
 - Д) делеция, дупликация, транслокация участков хромосом
5. Модификационная изменчивость связана с изменением:
- А) Генотипа
 - Б) Генофонда
 - В) фенотипа
6. Изменения, происходящие в генах под влиянием факторов внешней или внутренней среды – это:
- А) мутации
 - Б) модификации
 - В) комбинации
7. Мутации, приводящие к изменению числа хромосом: А) генные
- Б) геномные
 - В) хромосомные
8. Моносомик – это организм с набором хромосом: А) $2n - 1$; Б) $2n + 1$; В) $2n + 2$;
- Г) $2n - 2$;
9. Трисомик – это организм с набором хромосом: А) $2n - 1$; Б) $2n + 1$; В) $2n + 2$;
- Г) $2n - 2$.
10. Гомозиготными организмами называются такие, которые:
- А) несут в себе только доминантный, либо только рецессивный ген;
 - Б) образуют только один сорт гамет;
 - В) при скрещивании с себе подобными не дают расщепления;
 - Г) верны все

ответы.

11. Гетерозиготными организмами называют такие, которые: А) образуют несколько типов гамет;
Б) при скрещивании с себе подобными не дают расщепления; В) несут в себе только доминантный ген;
Г) ни один ответ не верен.

12 Полиплоидия возникает в результате: А) генных мутаций;
Б) геномных мутаций;
В) соматических мутаций;
Г) модификационной изменчивости.

13. Хромосомные мутации – это изменение:
А) в структуре хромосом; Б) числа хромосом в клетках организма; В) нуклеотидной последовательности в молекуле ДНК;
Г) верны все ответы.

14. Причиной спонтанного мутагенеза является:
А) ошибки в ходе репликации ДНК; Б) воздействие ионизирующего излучения;
В) действие химических мутагенов; Г) верны все ответы.

15. К факторам, вызывающим индуцированный мутагенез относятся:
А) рентгеновские лучи; Б) азотистая кислота;
В) гамма-лучи; Г) верны все ответы.

16. Модификации:
А) носят обратимый характер
Б) носят адаптивный характер
В) не наследуются
Г) все ответы верны

17. При дупликации происходит:
А) удвоение участка хромосомы
Б) перемещение участка на нехомологичную хромосому
В) выпадение участка хромосомы

Г) поворот участка хромосомы на 180°

18. При транслокации происходит:

А) удвоение участка хромосомы

Б) перемещение участка на нехомологичную хромосому

В) выпадение участка хромосомы

Г) поворот участка хромосомы на 180°

19. При делеции происходит:

А) удвоение участка хромосомы

Б) перемещение участка на нехомологичную хромосому

В) выпадение участка хромосомы

Г) поворот участка хромосомы на 180°

20. При инверсии происходит:

А) удвоение участка хромосомы

Б) перемещение участка на нехомологичную хромосому

В) выпадение участка хромосомы

Г) поворот участка хромосомы на 180°

21. По месту возникновения мутации разделяют на

А) генеративные и соматические

Б) полезные, вредные, нейтральные

В) геномные, хромосомные, генные

Г) спонтанные и индуцированные

22. По характеру изменения генотипа мутации разделяют на

А) генеративные и соматические

Б) полезные, вредные, нейтральные

В) геномные, хромосомные, генные

Г) спонтанные и индуцированные

23. По адаптивному значению мутации разделяют на

А) генеративные и соматические

Б) полезные, вредные, нейтральные

В) геномные, хромосомные, генные

Г) спонтанные и индуцированные

24. Случайно возникшие, стойкие изменения генотипа, затрагивающие целые хромосомы, их части и отдельные гены называются

А) модификация Б) мутация

В) репликация Г) транскрипция

25. Мутации в соматических клетках

А) передаются по наследству

Б) не наследуются

В) вызывают модификации

Г) носят приспособительный характер

26. Некратное геному увеличение или уменьшение числа хромосом на одну (реже две и более), вследствие нерасхождения какой-либо пары гомологичных хромосом в мейозе

А) полиплоидия

Б) гаплоидия

В) гетероплоидия

27. Мутации, которые приводят к изменению первичной структуры соответствующего протеина, называются

А) геномные Б) хромосомные В) генные

28. Факторы среды, вызывающие появление мутаций

А) мутанты Б) мутагены В) мутации

29. Закон гомологических рядов позволяет

А) предвидеть нахождение аналогичных форм изменчивости Б) определить тип наследования признака

В) определить распространенность признака

30. Процесс восстановления ДНК после точечной мутации называется

А) репликация Б) репарация В) транскрипция Г) трансляция

Ответы

1Б, 2В, 3Б, 4Б, 5В, 6А, 7Б, 8А, 9Б, 10Г, 11А, 12Б, 13А, 14А, 15Г, 16Г, 17А, 18Б, 19В, 20Г, 21А, 22В, 23Б, 25Б, 26В, 27В, 28Б, 29А, 30Б

Раздел 2. Основы медицинской генетики

Тема 2.1. Наследственные болезни и их классификация. Заболевания с наследственной предрасположенностью

Вопросы для оценки знаний:

1. Наследственные болезни и их классификация
2. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
3. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
4. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
5. Виды мультифакториальных признаков. Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.
6. Врожденные пороки развития.
7. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.
8. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.

Закрепление пройденного материала

Дан перечень понятий, найдите соответствие:

1- радиация, 2- мутации, 3- акридиновые красители,
4- ультрафиолет, 5- синдром Дауна, 6- гемофилия, 7- синдром Марфина, 8- моногенные, 9- рентген, 10- алкоголь, 11- хромосомные, 12- полигенные, 13- никотин, 14- наркотические вещества, 15- соли свинца.

1 вариант.

А) Какими бывают излучения?

Б) Какие из вредных веществ оказывают влияние на развитие зародыша? С) На какие виды делятся наследственные заболевания?

Д) Заболевание, сцепленное с полом.

2 вариант.

А) К химическим веществам относятся?

Б) К чему могут привести вирусные инфекции?

С) К какому виду наследственных заболеваний относится синдром Марфина?

Д) Хромосомное заболевание.

1 вар. А _1,4,9_ Б _10, 13, 14_ С _8, 11, 12_ Д6__

2 вар. А __3, 15_ Б _2__ С __8__ Д __5__

Тема 2.2 Хромосомные болезни

Вопросы для оценки знаний:

1. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.
2. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского- Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.
3. Структурные аномалии хромосом.

Решите задачи

1. Половой X- хроматин (тельце Барра) инактивированная и конденсированная одна из X-хромосом соматических клеток в период интерфазы. Укажите количество телец полового хроматина в клетках человека, если кариотип 46,XY; 46,XX; 47,XXX; 47XXY; 45,X0; 48,XXXU; 48,XXUU.
2. Какой кариотип имеет мужчина, страдающий миелолейкозом, если у него обнаружена «филадельфийская хромосома»?
3. Какие исследования необходимо провести при постановке диагноза хромосомного заболевания.

4. Первые 10 аминокислот в цепи В инсулина: фенилаланин - валин - аспарагиновая кислота - глутамин - лейцин - цистеин - глицин - серин - гистидин. Определите структуру участка ДНК, кодирующего эту часть цепи инсулина.
5. Начальный участок цепи А инсулина представлен следующими пятью аминокислотами: глицин - изолейцин - валин - глутамин - глутамин. Определите структуру участка ДНК, кодирующего эту часть цепи инсулина.
6. Одна из цепей рибонуклеазы поджелудочной железы состоит из следующих 14 аминокислот: глутамин – глицин - аспарагиновая кислота - пролин – тирозин - валин – пролин – валин – истидин - фенилаланин - аспарагин – алалин – серин – валин. Определите структуру участка ДНК, кодирующего эту часть цепи рибонуклеазы.

Тема 2.3 Генные болезни. Профилактика наследственной патологии

Вопросы для оценки знаний:

1. Причины генных заболеваний.
 2. Аутосомно-доминантные заболевания.
 3. Аутосомно-рецессивные заболевания.
 4. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.
 5. У- сцепленные заболевания.
 1. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.
 2. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней:
цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.
 3. Принципы лечения наследственных болезней
 4. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.
 5. Перинатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).
- Неонатальный скрининг.

Материалы для проведения промежуточной аттестации.

П Е Р Е Ч Е Н Ь

вопросов выносимым на дифференцированный зачет по дисциплине Генетика с основами медицинской генетики

1. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.
2. Медицинская генетика как наука и отрасль здравоохранения, ее достижения.
3. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.
4. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.
5. Развитие медико-генетической службы.
6. Химическая организация ДНК (модель Уотсона-Крика).
7. Генетические функции ДНК: запись и хранение наследственной информации (генетический код и его свойства), размножение наследственной информации (репликация ДНК), реализация наследственной информации (основные этапы биосинтеза белка).
8. Виды РНК, особенности строения, биологическая РНК в реализации наследственной информации.
9. Ген – функциональная единица наследственного материала. Структура гена.
10. Сущность законов Г. Менделя.
11. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
12. Генотип и фенотип. Факторы, влияющие на процесс реализации генотипа в фенотип.
13. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.
14. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаках: пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
15. Множественные аллели. Наследование групп крови по системе АВО.

16. Хромосомная теория наследственности Т.Г. Моргана.
17. Линейное расположение генов в хромосомах.
18. Сцепленные гены. Кроссинговер.
19. Карты хромосом человека.
20. Описание генотипов и фенотипов.
21. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
22. Сущность генеалогического метода и области его применения. Методика составления родословных и их анализ. Особенности родословных при аутосомно- доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом типам наследования.
23. Сущность и область применения близнецового метода. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
24. Цитогенетический метод, содержание, этапы, область применения для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения Х и У-хроматина.
25. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).
26. Популяционно-статистический метод. Сущность и возможности метода.
27. Биохимический метод, сущность и область применения.
28. Метод дерматоглифики.
29. Иммуногенетический метод. Сущность и область применения.
30. Изучение алгоритма и символики составления схем родословных.
31. Составление и анализ родословных схем.
32. Определение типов наследования патологических признаков по схемам родословных.
33. Определение наследственно-обусловленных заболеваний и заболеваний с наследственной предрасположенностью близнецовым методом.

34. Классификация наследственных болезней. Характеристика основных групп наследственной патологии.
35. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
36. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
37. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
- Изолированные и множественные врожденные пороки развития.
38. Понятие о количественных и структурных аномалиях аутосом, количественных аномалия половых хромосом, механизмах их возникновения.
39. Количественные аутосомные синдромы: клиника, цитогенетические варианты (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау).
40. Структурные аномалии аутосом. Синдром «Кошачьего крика» (клиника, особенности кариотипа).
41. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: клиника, цитогенетические варианты (синдром Шерешевского-Тернера, синдром три- и полисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме, синдром Клайнфельтера).
42. Определение синдромов сцепленных с полом по количеству телец Барра и Y-полового хроматина.
43. Изучение клинических проявлений и характеристика кариотипов при хромосомных болезнях человека.
44. Нарушение обмена аминокислот (фенилкетонурия).
45. Нарушение обмена углеводов (галактоземия).
46. Нарушение обмена липидов (болезнь Гоше, Тея-Сакса).
47. Мукополисахаридозы.
48. Нарушение обмена гормонов (врожденный гипотиреоз, адрено-генитальный синдром).
49. Виды и организационные формы профилактики наследственной патологии.
50. Медико-генетическое консультирование.
51. Перинатальная диагностика.
52. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.

Тестовые задания для дифференцированного зачета

Инструкция: Выберите один верный ответ

1. Ген — участок молекулы

- а) РНК
- в) белка
- б) ДНК
- г) липида

2. Парные гены, контролирующие проявление одного и того же признака и расположенные в гомологичных хромосомах, называются

- а) доминантными
- в) сцепленными
- б) рецессивными
- г) аллельными

3. Зигота, содержащая одинаковые аллельные гены, называется

- а) гомозигота в) мультизигота
- б) гетерозигота г) кариозигота

4. Признак, уступающий доминантному в силе и проявляющийся только в гомозиготном состоянии определяющего его гена, называется

- а) гомозиготным в) аллельным
- б) рецессивным г) гетерозиготным

5. Генотип — это совокупность

- а) всех генов вида в) всех генов, расположенных в ядре клетки
- б) всех генов организма г) всех генов популяции

6. При моногибридном скрещивании гетерозиготных родителей во втором поколении происходит расщепление по фенотипу в соотношениях 3:1, а по генотипу 1:2:1 — это формулировка закона

- а) единообразия
- б) независимого распределения генов
- в) сцепленного наследования
- г) расщепления

7. В соматических клетках здорового человека
находятся
- а) 32 хромосомы в) 21 хромосома
 - б) 46 хромосом г) 23 хромосомы
8. Из зиготы разовьется девочка, если в ней окажется
хромосомный набор
- а) 44 аутосомы + XX в) 44 аутосомы + XY
 - б) 23 аутосомы + X г) 22 аутосомы + Y
9. Сцепленными называют гены, лежащие в
- а) одной гамете в) одной хромосоме
 - б) гомологичных хромосомах г) нехомологичных хромосомах
10. Кроссинговер — это
- а) сближение гомологичных хромосом в мейозе
 - б) хромосомная мутация
 - в) обмен гомологичными участками хромосом в мейозе
 - г) расхождение к полюсам клетки хроматид в митозе
11. Вероятность рождения ребенка, страдающего гемофилией, в браке здоровой
женщины и мужчины-гемофилика составляет
- а) 100% в) 25%
 - б) 50% г) 0%
12. Основы учения о мутациях и их причинах заложил
- а) Т. Морган в) Г. де Фриз
 - б) Г. Мендель г) Н. Вавилов
13. Мутация — это стойкое изменение
- а) среды обитания в) генотипа
 - б) фенотипа г) внешнего вида организм
14. Причиной возникновения геномных мутаций является
- а) нарушение клеточного деления, приводящее к изменению числа хромосом
 - б) нарушение репликации ДНК, приводящее к изменению последовательности нуклеотидов

- в) разрыв хромосом и их соединение в новых сочетаниях
 - г) поворот участков хромосом на 180°
15. Особенностью модификационной изменчивости является то, что она
- а) носит массовый, приспособительный и кратковременный характер, не связана с изменением генотипа
 - б) носит индивидуальный, спонтанный и долговременный характер и передается по наследству
 - в) связана с изменением генотипа и имеет массовый характер
 - г) не имеет приспособительного характера, вызвана изменением генотипа
16. Мутагенными факторами не являются
- а) биологические в) химические
 - б) физические г) технические
17. Выберите пример фенотипической изменчивости.
- а) моносомия по X хромосоме
 - б) увеличение эритроцитов в крови у альпинистов при восхождении выше 4 тыс. м
 - в) трисомия по X хромосоме
 - г) уменьшение числа эритроцитов в связи с кровотоком
18. Источником комбинативной изменчивости у организмов являются
- а) кроссинговер, случайные изменения генов и независимое расхождение хроматид
 - б) кроссинговер, независимое расхождение хромосом в мейозе, случайное сочетание гамет при оплодотворении
 - в) взаимодействие аллельных и неаллельных генов и случайное сочетание гамет при оплодотворении
 - г) случайные изменения генов, хромосом или всего организма
19. Нормой реакции является
- а) пределы мутационной изменчивости признака
 - б) комбинативная изменчивость
 - в) пределы модификационной изменчивости признака
 - г) модификационная изменчивость

20. Функция медико-генетических консультаций родительских пар
- а) определяет возможность рождения близнецов
 - б) выявляет предрасположенность родителей к нарушению обмена веществ
 - в) выявляет предрасположенность родителей к нарушению иммунитета
 - г) определяет вероятность проявления у детей наследственных заболеваний
21. Тип наследования, при котором развитие признака контролируется несколькими генами:
- а) Плейотропия
 - в) Политения
 - б) Полиплоидия
 - г) Полимерия
22. Период клеточного цикла, в котором хромосомы приобретают удвоенную структуру:
- а) G-0 в) S
 - б) G-1 г) G-2
23. Кариотип, свойственный синдрому Клайнфельтера:
- а) 48, XXXY в) 47, XYU
 - б) 47, XXY г) 46, XY
24. Оптимальный срок для проведения пренатальной диагностики наследственной патологии:
- а) 6-8 недель в) 14-16 недель
 - б) 10-12 недель г) 26-28 недель
25. Вероятность рождения здорового ребенка у гетерозиготных родителей, больных нейрофиброматозом (аутосомно-доминантный тип) при пенетрантности 100%:
- а) 75% в) 100%
 - б) 25% г) 50%
26. Хромосомный набор-это:
- а) Фенотип в) Кариотип
 - б) Генотип г) Рекомбинант

27. Теломера - это:

- а) Мера тела в) Перицентрический участок хромосомы
- б) Сателлит г) Структура на конце плеча хромосомы

28. Светлые полосы на хромосомах при их дифференциальном окрашивании это:

- а) Гетерохроматин в) Эухроматин
- б) Ошибка окраски г) Хиазмы

29. Единица генетического кода:

- а) Динуклеотид в) Пиримидиновое основание
- б) Триплет г) Интрон

30. При частоте рекомбинаций 4% генетическая дистанция между локусами равна:

- а) 1 М в) 4 М
- б) 12 М г) 10 М

31. К кодирующим участкам ДНК

относят:

- а) Экзоны в) Реконы
- б) Интроны г) Сайты рестрикции

32. Какие хромосомы относятся к группе В?

- а) Большие акроцентрические в) Большие субметацентрические
- б) Малые акроцентрические г) Средние метацентрические

33. Какие хромосомы относятся к группе G?

- а) Большие акроцентрические в) Большие субметацентрические
- б) Малые акроцентрические г) Средние метацентрические

34. Для синдрома Эдвардса характерно:

- а) трисомия по 17 хромосоме в) трисомия по 19 хромосоме
- б) трисомия по 18 хромосоме г) делеция 18 хромосомы

35. Для синдрома Патау характерно:

- а) трисомия по 14 хромосоме в) 46XY +q13
- б) трисомия по 13 хромосоме г) делеция 18 хромосомы

36. Для аутосомно-рецессивного типа наследования характерно:

- а) родители фенотипически здоровы
- б) несвойственно накопление гена в популяции
- в) родители гетерозиготные носители
- г) чаще проявляются при близкородственных браках

37. Для Х-сцепленного доминантного типа наследования характерно:

- а) мужчина передает свое заболевание сыну в 50% случаев
- б) больной отец передает заболевание 50% дочерей
- в) заболевание мужчин, как правило, протекает легче
- г) женщина передает свое заболевание 25% дочерей и сыновей

38. Формы взаимодействия неаллельных генов:

- а) кодоминантность
- б) полимерия
- в) эпистаз
- г) сверхдоминирование

39. Комплементарными друг другу являются:

- а) цитозин - тимин б) аденин - гуани в) цитозин - аденин г) аденин - тимин

40. Участок ДНК структурного гена, с которого начинается синтез мРНК:

- а) промотор
- б) терминатор
- в) оператор
- г) интрон

41. К хромосомным мутациям относят:

- а) трансляция
- б) инверсия
- в) трансверсия
- г) экстраполяция

42. К лекарственным мутагенам относят:

- а) некоторые антибиотики
- б) психотропные средства

в) витамины

г) гормоны

43. Для сцепленных генов характерно:

а) локализация в одной хромосоме

б) совместная передача признаков не завис

44. Фаза митоза, во время которой происходит разделение сестринских хроматид и их превращение в дочерние хромосомы:

а) профазы б) телофаза в) метафаза г) анафаза 8

45. Признаки, сцепленные с X-хромосомой передаются

а) от отца – сыну

б) от матери – дочери

в) от матери – сыну

г) от обоих родителей – сыну

46. Пейотропными называются гены

а) гены, контролирующие мутантный признак

б) гены, контролирующие один признак

в) гены, контролирующие рецессивные признаки

г) гены, контролирующие множество признаков

47. Митохондриальная наследственность

а) передача потомству отдельных признаков и свойств, обусловленных наследственными факторами, локализованными в клеточных хромосомах

б) передача наследственных признаков только по материнской линии

в) передача наследственных признаков только по отцовской линии

г) передача наследственных признаков от деда – внуку

48. Разновидность геномной мутации

а) моносомия

б) транслокация

в) сдвиг рамки считывания

г) дупликация

49. Пенетрантность гена – это

- а) степень фенотипической выраженности одного и того же аллеля определённого гена у разных особей
- б) частота проявления аллеля определённого гена у особей данной популяции
- в) действие одного гена на один признак
- г) действие одного гена на множество признаков

50. Методом пренатальной диагностики хромосомных нарушений служит:

- а) УЗИ
- б) биопсия плода
- в) амниоцентез
- г) биохимический анализ крови матери

51. Ген кодирует информацию о структуре молекулы

- а) тРНК в) углевода
- б) белка г) липида

52. Зигота, содержащая разные аллельные гены, называется

- а) гомозигота в) мегазигота
- б) гетерозигота г) кариозигота

53. Преобладающий признак, проявляющийся в гомо- и гетерозиготном состоянии определяющего его гена, называется

- а) доминантным в) аллельным
- б) рецессивным г) гетерозиготным

54. Совокупность генотипов всех особей популяции вида называется

- а) кариотип в) генотип
- б) генофонд г) фенотип

55. Фенотип — это совокупность

- а) внешних признаков организма
- б) внешних и внутренних признаков организма
- в) внутренних признаков организма
- г) всех генов организма

56. Синдром Дауна вызван

- а) трисомией по 21 хромосоме в) моносомией по 21 хромосоме
- б) трисомией по X-хромосоме г) моносомией по X-хромосоме

57. Хромосомный набор половой клетки у мужчины содержит
- а) 46 хромосом
 - б) 44 аутосомы и две половые хромосомы
 - в) 22 аутосомы и X или Y хромосому
 - г) 21 аутосому и две X хромосомы
58. Из зиготы разовьется мальчик, если в ней окажется хромосомный набор
- а) 44 аутосомы + XX в) 44 аутосомы + XY
 - б) 23 аутосомы + X г) 22 аутосомы + Y
59. Дигетерозигота с генотипом AaBb образует
- а) 1 тип гамет в) 4 типа гамет
 - б) 2 типа гамет г) 8 типов гамет
60. При скрещивании двух растений земляники с красными и белыми плодами в первом поколении (F₁) все растения имели розовую окраску плодов. Во втором (F₂) наблюдалось расщепление 1:2:1, что явилось результатом
- а) полного доминирования в) неполного доминирования
 - б) эпистазы г) полимерии
61. Два гена наследуются независимо, если они располагаются в
- а) половых хромосомах в) половой хромосоме
 - б) гомологичных хромосомах г) нехомологичных хромосомах
62. Локус — это
- а) форма существования гена в) 1% кроссинговера
 - б) место гена в хромосоме г) ген *половой* хромосомы
63. Частота кроссинговера между двумя генами, расположенными в одной хромосоме, зависит от
- а) количества генов в этой хромосоме
 - б) доминантности или рецессивности этих генов
 - в) расстояния между этими генами
 - г) от условий проведения скрещивания
64. Вероятность рождения ребенка, страдающего дальтонизмом, в браке

женщины-носительницы гена дальтонизма и здорового мужчины составляет

а) 100% в) 25%

б) 50% г) 0%

65. Мутационная изменчивость, в отличие от модификационной, обусловлена

а) изменениями генов, хромосом, набора хромосом

б) случайным сочетанием гамет при оплодотворении

в) взаимодействием генотипа с экологическими факторами

г) обменом участками между гомологичными хромосомами

66. Источником мутационной изменчивости у организмов являются

а) кроссинговер, независимое расхождение хромосом в мейозе, случайное сочетание гамет при оплодотворении

б) кроссинговер и случайное расхождение хроматид в митозе

в) взаимодействие аллельных и неаллельных генов и случайное сочетание гамет при оплодотворении

г) случайные изменения генов, хромосом или всего организма

67. Основной причиной возникновения хромосомных мутаций является

а) нарушение репликации ДНК, приводящее к изменению последовательности нуклеотидов

б) нарушение клеточного деления, приводящее к увеличению числа хромосом

в) разрывы хромосом или хроматид и их соединение в новых сочетаниях

г) изменения химической структуры генов, воспроизводимые в следующих репликациях

68. Эволюционно закрепленные адаптивные реакции организма в ответ на изменение условий внешней среды при неизменном генотипе называются

а) мутационная изменчивость

б) модификационная изменчивость

в) комбинативная изменчивость

г) хромосомная изменчивость

69. Комбинативная изменчивость обусловлена

а) изменениями генов и хромосом

б) взаимодействием генотипа с экологическими факторами

- в) случайным сочетанием гамет при оплодотворении
г) изменениями набора хромосом
70. Проявление признака зависит
- а) от влияния условий среды
б) только от генотипа
в) от генотипа и влияния условий среды
г) только от действия гена
71. Кариотип свойственный синдрому "крик кошки":
- а) 47, XXУ
б) 47, XX, +13
в) 46, XX, del(p5)
г) 47, XX. +18
72. Темные полосы на хромосомах при их дифференциальном окрашивании это: а) гетерохроматин в) эухроматин
б) ошибка окраски г) хиазмы
73. При частоте рекомбинаций 10% генетическая дистанция между локусами равна: а) 1 М в) 4 М
б) 12 М г) 10 М
74. К некодирующим участкам ДНК относят:
- а) экзоны в) реконы
б) интроны г) сайты рестрикции
75. Какие хромосомы относятся к группе D?
- а) Большие акроцентрические в) Большие субметацентрические
б) Малые акроцентрические г) Средние метацентрические
76. Какие хромосомы относятся к группе A?
- а) Большие метацентрические в) Большие субметацентрические
б) Малые акроцентрические г) Средние метацентрические
77. Вероятность рождения здорового ребенка у гетерозиготных родителей, больных галактоземией (аутосомно-рецессивный тип):
- а) 75% в) 100%
б) 25% г) 50%

78. Делеция - это:

- а) Геномная мутация в) Хромосомная мутация
- б) Генная мутация г) Транслокация

79. Замену отдельных нуклеотидов в цепи ДНК на другие относят к:

- а) Геномной мутации в) Хромосомной мутации
- б) Генной мутации г) Транслокации

80. Генетический груз - это сумма мутаций:

- а) Доминантных в) Рецессивных в гетерозиготном состоянии
- б) Нейтральных г) Соматических

81. Кодоминирование - это взаимодействие между

- а) Аллелями разных генов в) Аллелями одного и того же гена
- б) Редкими группами сцепления г) Генами X и Y-хромосом

82. Ген, вызывающий оволосение по краю ушной раковины, находится на хромосоме:

- а) 13 в) 21
- б) Y г) X

83. Вероятность рождения больного сына у отца, страдающего гемофилией:

- а) 75% в) 0%
- б) 25% г) 50%

84. Для синдрома Шерешевского-Тернера характерно:

- а) трисомия X в) отсутствие Y хромосомы
- б) моносомия X г) дисомия Y хромосомы

85. Показаниями для пренатального кариотипирования плода являются:

- а) наличие респираторного заболевания у одного из родителей
- б) носительство сбалансированной хромосомной перестройки у одного из родителей
- в) возраст беременной 30 лет
- г) наличие диабета у одного из родителей

86. Медико-генетическое консультирование обязательно:

- а) при близкородственном браке

- б) если у сестры матери гепатоцеребральная дистрофия
- в) у отца будущего супруга гемофилия
- г) наличие диабета у одного из родителей

87. Основные задачи клинико-генеалогического метода:

- а) установление наследственного характера заболевания
- б) определение круга лиц, нуждающихся в детальном обследовании
- в) преконцепционная профилактика
- г) расчет риска для потомства

88. Для фенилкетонурии характерно:

- а) аутосомно-рецессивный тип наследования
- б) аутосомно-доминантный тип наследования
- в) X- сцепленное наследование
- г) Y – сцепленное наследование

89. Форма взаимодействия между аллельными генами:

- а) неполное доминирование в) эпистаз
- б) полное доминирование г) коплементарность

90. Для аутосомно-доминантного типа наследования характерно:

- а) отсутствие болезни у родителей
- б) наличие болезни во всех поколениях родословной
- в) всегда одинаковая экспрессивность и пенетрантность
- г) проявление только в гомозиготном состоянии

91. Для рецессивного X-сцепленного наследования характерно:

- а) дочери больного отца не получают ген болезни
- б) дочери больного отца - носители гена
- в) у женщины -носительницы больными могут быть 25% сыновей
- г) у больного отца 25% больных сыновей

92. Фаза митоза, во время которой нити веретена деления прикрепляются к центромерам хромосом:

- а) профаза б) телофаза в) метафаза г) анафаза

93. Процесс образования женских половых клеток:

- а) митоз б) амитоз в) сперматогенез г) овогенез

94. Процесс слияния мужских и женских гамет, приводящий к образованию зиготы, называется:

а) осеменением б) опылением в) оплодотворением г) овогенез

95. Специфичность генетического кода состоит в:

а) кодировании аминокислот более чем двумя различными триплетами;

б) кодировании каждым триплетом только одной аминокислоты;

в) в наличии единого кода для всех живущих на земле существ.

г) непрерывности гена

96. Вероятность появления больного ребенка альбинизмом (аутосомно-рецессивный признак) в семье, где один родитель болен заболеванием, а другой гетерозиготен по данному признаку составляет

а) 100% в) 25% б) 50% г) 0%

97. Генетический риск считается высоким, если вероятность рождения больного ребенка составляет

а) 5% в) 15% б) 10% г) 25%

98. Признаки, сцепленные с Y-хромосомой передаются

а) от отца – сыну в) от матери – дочери

б) от матери – сыну г) от обоих родителей – сыну

99. Хорионбиопсия проводится с целью:

а) кариотипирования плода

б) диагностики фенилкетонурии

в) пренатальной профилактики

г) определения пола плода

100. К мультифакторным болезням относят:

а) Синдром Эдварса в) Фенилкетонурию

б) Бронхиальную астму г) Синдром Морфана

Эталон ответов

1. б	2. г	3. а	4. а	5. б
6. г	7. б	8. а	9. в	10. в
11. г	12. а	13. в	14. а	15. а
16. г	17. б	18. б	19. в	20. г
21. г	22. в	23. б	24. в	25. а
31. а	32. в	33. б	34. б	35. б
36. г	37. б	38. в	39. г	40. в
41. б	42. а	43. а	44. г	45. в
46. г	47. б	48. а	49. а	50. в
51. б	52. б	53. а	54. б	55. б
56. а	57. в	58. в	59. в	60. в
61. г	62. б	63. в	64. в	65. г
66. г	67. в	68. б	69. в	70. в
71. в	72. а	73. г	74. б	75. а
76. а	77. б	78. в	79. б	80. в
81. в	82. б	83. в	84. б	85. б
86. а	87. а	88. а	89. а	90. б
91. б	92. в	93. г	94. в	95. б
96. б	97. г	98. а	99. а	100. б

Вопросы для проверки остаточных знаний

1. Митоз, его сущность и биологическая роль.
2. Генетическая функция ДНК.
3. Структура гена.
4. Законы Г.Менделя.
5. Генотип и фенотип.
6. Виды доминирования.
7. Взаимодействие неаллельных генов.
8. Плейотропия. Летальные гены.
9. Наследование признаков, сцепленных и обусловленных полом.
10. Хромосомная теория наследственности Т.Моргана.
11. Изменчивость, виды изменчивости, методы изучения изменчивости.
12. Мутагенез. Мутационные факторы.
13. Биологическая роль и структура нуклеиновых кислот.
14. Этапы реализации генетической информации.
15. Перенос генетической информации у микроорганизмов.
16. Биотехнология. Использование достижений биотехнологии в медицине.
17. Методы получения генов искусственным путем.
18. Генная инженерия, использование ее достижений в медицине.
19. Генетические аномалии. Характер их наследования.
20. Группы крови, биохимический полиморфизм белков.
21. Методы изучения наследственной резистентности и восприимчивости к болезням.
22. Методы профилактики распространения генетических аномалий.
23. Понятие о популяциях и чистых линиях.
24. Факторы, влияющие на генетическую структуру популяций.
25. Генетические основы иммунитета.