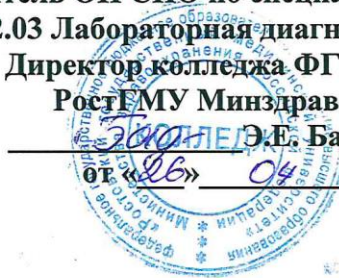


МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

**ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО
ОБРАЗОВАНИЯ «РОСТОВСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ**

Утверждено
на заседании педагогического совета
колледжа ФГБОУ ВО
РостГМУ Минздрава России
от 26.04.2023 г.
Протокол № 7

Утверждаю
Руководитель ОП СПО по специальности
31.02.03 Лабораторная диагностика –
Директор колледжа ФГБОУ ВО
РостГМУ Минздрава России
Э.Б. Бадалянц
от «26» 04 2023 г.



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

специальность СПО 31.02.03 Лабораторная диагностика
квалификация Медицинский лабораторный техник
очная форма обучения

Ростов-на-Дону

2023

РАССМОТРЕНА
на заседании ЦК
общегуманитарных, социально-
экономических и естественно-
научных дисциплин
от 15.03.2023 г.
Протокол № 8

СОГЛАСОВАНА
Заместитель директора по УР
О.Ю. Крутянская *Крутянская*
« 16 » 03 2023
г.

СОГЛАСОВАНА
Заместитель директора по
НМР
Н.А. Артеменко *Артеменко*
« 16 » 03 2023 г.

Рабочая программа учебной дисциплины ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 31.02.03 Лабораторная диагностика, утвержденного приказом Министерства просвещения РФ от 04.07.2022 г. № 525, зарегистрированного в Минюсте РФ 29.07.2022 г., регистрационный №69453, и примерной программой по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика, утвержденной ФУМО В 2022 году.

- Составители:** *Захарченко И.В.*, доцент кафедры медицинской биологии и генетики ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, канд. биол. наук;
Трегубова Л.Н., преподаватель первой квалификационной категории колледжа ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.
- Рецензенты:** *Нагорная Г.Ю.*, зав. клинико-диагностической лабораторией ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, председатель Регионального отделения Российской ассоциации медицинской лабораторной диагностики, врач высшей категории, канд. мед. наук, эксперт Методического центра аккредитации специалистов на базе ФГБОУ ВО Первый МГМУ им. И.С. Сеченова Минздрава России в области клинической лабораторной диагностики;
Моргуль Е.В., доцент кафедры медицинской биологии и генетики ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, канд. биол. наук;
Шапошникова И.В., председатель цикловой комиссии общепрофессиональных дисциплин, профилактики и реабилитации, преподаватель высшей квалификационной категории колледжа ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	6
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	16
5. ПРИЛОЖЕНИЕ: КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА	18

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы:

Учебная дисциплина ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики является обязательной частью общепрофессионального цикла примерной основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии ОК: ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09.

ОК, которые актуализируются при изучении учебной дисциплины:

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

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

ОК 04. 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 российских духовно-нравственных 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 09. Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.

ПК 2.1., ПК 4.1, ПК 4.4 ПК 6.7

В результате освоения учебной дисциплины должны быть актуализированы профессиональные компетенции, включающие в себя способность:

ПК 2.1. Выполнять процедуры преаналитического (лабораторного) этапа клинических лабораторных исследований первой и второй категории сложности

ПК.4.1. Выполнять процедуры преаналитического (лабораторного) этапа морфологических исследований первой и второй категории сложности

ПК. 6.1. Осуществлять подготовку вещественных доказательств, объектов биологического и иного происхождения к проведению лабораторных и инструментальных исследований при производстве судебно-медицинских экспертиз (исследований)

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09 ПК 2.1., ПК 4.1, ПК 6.1	<ul style="list-style-type: none">- проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;- формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;- составлять и анализировать схемы родословных, кариограмм;- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;- составлять план беседы с пациентами, имеющими наследственные патологии.	<ul style="list-style-type: none">- 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;- признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.- принципы проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем в часах
Объем образовательной программы учебной дисциплины	36
в т. ч. в форме практической подготовки	28
в т. ч.:	
теоретическое обучение	8
практические занятия	26
<i>Самостоятельная работа</i>	-
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета	2

2.2. ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	2	3	4
Раздел 1. Цитологические основы наследственности		5/4	
Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	Содержание учебного материала	1	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 09
	Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость. История развития медицинской генетики, основные достижения и проблемы генетики. Задачи и основные принципы медицинской генетики. Уровни организации генетического материала. Кариотип. Хромосомы: строение, классификация и типы хромосом человека.		
	В том числе, практических занятий и лабораторных работ	4	
	Практическое занятие №1 Цитологические основы наследственности	4	
	- Внутриклеточные структуры – носители наследственной информации: ядро, митохондрии. - Уровни упаковки генетического материала. - Особенности хромосомного набора человека (количество, формы, размеры, хромосом), отличие мужского кариотипа от женского. - Половые хромосомы. - Тельце Барра. - Дифференциальная окраска хромосом, эухроматин, гетерохроматин. - Способы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз и амитоз. - Сравнение митоза и мейоза, их значение при передаче генетической информации. - Гаметогенез: овогенез, сперматогенез. - Строение половых клеток.		
Раздел 2. Биохимические основы наследственности		5/4	
Тема 2.1.	Содержание учебного материала	1	ОК 01, ОК 02,

Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код	Нуклеиновые кислоты. История открытия, виды нуклеиновых кислот. ДНК, строение, функции, свойства. модель Дж. Уотсона и Ф. Крика. Строение и функции РНК. Локализация нуклеиновых кислот в клетке. Ген, строение и свойства. Генетический код, его свойства.		ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 09
	В том числе, практических занятий и лабораторных работ	4	
	Практическое занятие №2 Передача генетической информации и генетический код.	4	
	- Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. - Сравнение ДНК и РНК. - Строение гена: интрон, экзон. Экспрессия генов. - Механизм кодирования наследственной информации. - Генетический код, его свойства. Работа с таблицей генетического кода. - Этапы биосинтеза белка. Транскрипция. Трансляция. - Решение задач, моделирующих принцип кодирования наследственной информации. - Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК.		
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		5/4	
Тема 3.1 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование	Содержание учебного материала	1	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 09
	Моногибридное и дигибридное скрещивание, законы Г. Менделя. Типы наследования признаков у человека. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Сцепленное с полом наследование.		
	В том числе, практических занятий и лабораторных работ	4	
	Практическое занятие №3 Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие между генами	4	

	<ul style="list-style-type: none"> - Выполнение практикоориентированных задач для понимания механизмов возникновения наследственных патологий по темам: Моногибридное скрещивание с полным и неполным доминированием. - Дигибридное скрещивание с полным доминированием. - Наследование групп крови и резус-фактора. - Законы сцепленного наследования. - Хромосомной теории наследственности. - Наследование, сцепленное с полом. - Анализ задач, моделирующих моно-дигибридное скрещивание, наследование групп крови, резус-фактора, сцепленное наследование. 		
Раздел 4. Методы изучения наследственности человека		5/4	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека	Содержание учебного материала	1	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 09
	Цитогенетический метод. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Клинико-генеалогический метод. Области применения клинико-генеалогического метода. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Методы пренатальной диагностики.		
	В том числе, практических занятий и лабораторных работ	4	
	Практическое занятие №4 Методы изучения наследственности человека	4	
	<ul style="list-style-type: none"> - Клинико-генеалогический метод, его применение для выявления наследственных заболеваний. - Методика составления родословных и их генетический анализ. - Определение типа наследования заболевания (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой, сцепленный с X-доминантный, сцепленный с X-рецессивный). - Определение возможных генотипов членов рода - Сравнительный анализ «Методов изучения наследственности человека» 		
Раздел 5. Наследственность и среда		1	

Тема 5.1 Изменчивость и виды мутаций у организма	Содержание учебного материала	1	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 09
	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Классификация форм изменчивости. Ненаследственная изменчивость. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Мутации Комбинативная изменчивость. Мутационная изменчивость. Факторы, вызывающие мутации. Мутагенез и его виды. Классификации мутаций: по месту возникновения, по действию на организм, по изменению наследственного материала.		
Раздел 6. Наследственность и патология		10/8	
Тема 6.1. Хромосомные болезни	Содержание учебного материала	1	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 09
	Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни, общая характеристика. Количественные и структурные аномалии аутосом. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау – клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера).		
	В том числе, практических занятий и лабораторных работ	4	
	Практическое занятие №5 Хромосомные болезни	4	
	<ul style="list-style-type: none"> - Механизм образования хромосомных болезней. - Современная дородовая диагностика хромосомных отклонений. - Составление этапов консультирования по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии: <ul style="list-style-type: none"> - Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. - Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: а) трисомии и моносомии аутосом. - Изучение наследственной патологии: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера и др. - Составление и анализ кариограмм индивидуумов с различными хромосомными болезнями: трисомии и моносомии половых хромосом. - Аномальные фенотипы и клинические проявления хромосомных заболеваний по фотографиям больных. 		

Тема 6.2. Генные болезни Мульти- факториальные болезни	Содержание учебного материала	1	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 09
	Определение и классификация генных болезней. Причины моногенных заболеваний. Доминантный и рецессивный характер наследования. Мультифакториальные болезни.		
	В том числе, практических занятий и лабораторных работ	4	
	Практическое занятие № 6 Генные и мультифакториальные болезни	4	
	- Нарушение обмена аминокислот: фенилкетонурия, альбинизм, алкаптонурия - Нарушение обмена углеводов: галактоземия, мукополисахаридозы. - Нарушение обмена липидов: сфинголипидозы и нарушения обмена липидов плазмы крови. - Нарушение обмена стероидов: адреногенитальный синдром. - Аномальные фенотипы и клинические проявления генных заболеваний по фотографиям больных. - Решение практикоориентированных задач, моделирующих наследование генных болезней. - Определение рисков возникновения моногенных заболеваний. - Мультифакториальные болезни.		
Раздел 7.Медико-генетическое консультирование		5/2	
Тема 7.1. Медико- генетическое консультирование	Содержание учебного материала	1	ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 09
	Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.		
	В том числе, практических занятий и лабораторных работ	2	
	Практическое занятие №7 Медико-генетическое консультирование	2	

	<ul style="list-style-type: none"> - Решение заданий, моделирующих вопросы медико-генетического консультирования. - Изучение вопросов по теме «Правовые и этические вопросы медицинской генетики». - Генные болезни: симптомы, причины и механизмы возникновения. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных болезней по фотографиям больных. - Медико-генетическое консультирование: цели и методы - Решение ситуационных задач. - Составление плана беседы. 		
Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета		2	
Всего		36/28	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Для реализации программы учебной дисциплины предусмотрен

кабинет медико-биологических дисциплин, оснащённый оборудованием:

- функциональная мебель для обеспечения посадочных мест по количеству обучающихся;
- функциональная мебель для оборудования рабочего места преподавателя;
- шкафы.
- учебные наглядные пособия (таблицы, схемы, плакаты);
- информационные стенды;
- наборы микропрепаратов по патологической анатомии

Технические средства обучения:

- микроскопы;
- компьютерная техника;
- мультимедийное оборудование;
- методические материалы на электронных носителях информации.

Лицензионное программное обеспечение:

1. Office Standard, лицензия № 66869707 (договор №70-А/2016.87278 от 24.05.2016).

2. System Center Configuration Manager Client ML, System Center Standard, лицензия № 66085892 (договор №307-А/2015.463532 от 07.12.2015);

3. Windows, лицензия № 66869717 (договор №70-А/2016.87278 от 24.05.2016) .

4. Office Standard, лицензия № 65121548 (договор №96-А/2015.148452 от 08.05.2016);

5. Windows Server - Device CAL, Windows Server – Standard, лицензия № 65553756 (договор № РГМУ1292 от 24.08.2015);

6. Windows, лицензия № 65553761 (договор №РГМУ1292 от 24.08.2015);

7. Windows Server Datacenter - 2 Proc, лицензия № 65952221 (договор №13466/РНД1743/РГМУ1679 от 28.10.2015);

8. Kaspersky Total Security 500-999 Node 1 year Educational Renewal License (Договор № 273-А/2023 от 25.07.2024).

9. Предоставление услуг связи (интернета): «Эр-Телеком Холдинг» - договор РГМУ262961 от 06.03.2024; «МТС» - договор РГМУ26493 от 11.03.2024.

10. МойОфис стандартный 2, 10шт., лицензия ПР0000-5245 (Договор № 491-А/2021 от 08.11.2021)

11. Astra Linux рабочая станция, 10шт., лицензии: 216100055-smo-1.6-client-5974, m216100055-alse-1.7-client-max-x86_64-0-5279 (Договор № 491-А/2021 от 08.11.2021)

12. Astra Linux рабочая станция, 150 шт., лицензия: 216100055-alse-1.7-client-medium-x86_64-0-9783 (Договор № 328-А/2022 от 30.09.2022)

13. Astra Linux рабочая станция, 60 шт., лицензия: 216100055-alse-1.7-client-medium-x86_64-0-12604 (Договор № 400-А/2022 от 09.09.2022)

14. Astra Linux сервер 10 шт. лицензия: 216100055-alse-1.7-server-medium-x86_64-0-12604 (Договор № 400-А/2022 от 09.09.2022)

15. МойОфис стандартный 2, 280шт., лицензия: ПР0000-10091 (Договор № 400-А/2022 от 09.09.2022)
16. Система унифицированных коммуникаций CommuniGate Pro, лицензия: Dyn-Cluster, 2 Frontends , Dyn-Cluster, 2 backends , CGatePro Unified 3000 users , Kaspersky AntiSpam 3050-users , Contact Center Agent for All , CGPro Contact Center 5 domains . (Договор № 400-А/2022 от 09.09.2022)
17. Система управления базами данных Postgres Pro AC, лицензия: 87A85 3629E CCE6D 7BA00 70CDD 282FB 4E8E5 23717(Договор № 400-А/2022 от 09.09.2022)
18. МойОфис стандартный 2, 600шт., лицензия: ПР0000-24162 (Договор № 500-А/2023 от 16.09.2023)
19. Программный комплекс ALD Pro, лицензия для клиента 800шт : 216100055-ald-2.0-client-0-19543 (Договор № 500-А/2023 от 16.09.2023)
20. Программный комплекс ALD Pro, лицензия для сервера 2шт : 16100055-ald-2.0-server-0-19543 (Договор № 500-А/2023 от 16.09.2023)
21. Astra Linux рабочая станция, 10 шт., лицензия: 216100055-alse-1.7-client-medium-FСТЕК-х86_64-0-19543 (Договор № 500-А/2023 от 16.09.2023)
22. Astra Linux сервер, 16 шт., лицензия: 216100055-alse-1.7-server-max-FСТЕК-х86_64-0-19543 (Договор № 500-А/2023 от 16.09.2023)
23. МойОфис Частное Облако 2, 900шт., лицензия: ПР0000-24161 (Договор № 500-А/2023 от 16.09.2023)

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

Для реализации программы библиотечный фонд образовательной организации должен иметь печатные и/или электронные образовательные и информационные ресурсы, для использования в образовательном процессе. При формировании библиотечного фонда образовательной организацией выбирается не менее одного издания из перечисленных ниже печатных изданий и (или) электронных изданий в качестве основного, при этом список, может быть дополнен новыми изданиями.

3.2.1. Основные печатные издания

1. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник для студентов учреждений среднего проф. образования / Э. Д. Рубан. – 2-е изд. стер. – Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. – 319 с. - ISBN 978-5-222-27019-6, ISBN 978-5-222-33300-6.

3.2.2. Основные электронные издания

1. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд. , стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. Доступ из ЭБС «Конс. студ.» - Текст: электронный.

3.2.3. Дополнительные источники

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. – Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. – 224 с. - ISBN 978-5-9704-6020-7. Доступ из ЭБС «Конс. студ.».

2. Биология и экология. Раздел II: Основы общей медицинской генетики : учеб.-метод. пособие [для студентов мед. вузов] / сост.: Е.А. Беликова, Е.В. Могуль, Т.С. Колмакова [и др.] ; ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России, каф. мед. биологии и генетики. – Ростов-на-Дону : Изд-во РостГМУ, 2019. – 101 с.

Интернет-ресурсы:

	ЭЛЕКТОРОННЫЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЕ РЕСУРСЫ	Доступ к ресурсу
1.	Электронная библиотека РостГМУ. –URL: http://109.195.230.156:9080/opac/	Доступ неограничен
2.	Консультант студента [Комплекты: «Медицина. Здравоохранение. ВО»; «Медицина. Здравоохранение. СПО»; «Психологические науки»] : Электронная библиотечная система. – Москва : ООО «Политехресурс». - URL: https://www.studentlibrary.ru + возможности для инклюзивного образования	Доступ неограничен
3.	Научная электронная библиотека eLIBRARY. -URL: http://elibrary.ru	Открытый доступ
4.	Российское образование. Единое окно доступа - URL: http://window.edu.ru/	Открытый доступ
5.	Федеральный центр электронных образовательных ресурсов. - URL: http://srtv.fcior.edu.ru/	Открытый доступ
6.	Официальный интернет-портал правовой информации. -URL: http://pravo.gov.ru/	Открытый доступ
7.	Федеральная электронная медицинская библиотека Минздрава России. - URL: http://www.femb.ru/feml/ , http://feml.scsml.rssi.ru	Открытый доступ
8.	Univadis.ru: международ. мед. портал. - URL: http://www.univadis.ru/	Открытый доступ
9.	DoctorSPB.ru: информ.-справ. портал о медицине. - URL: http://doctorspb.ru/	Открытый доступ
10.	Президентская библиотека : сайт. - URL: https://www.prlib.ru/collections	Открытый доступ
11.	Thieme. Open access journals : журналы открытого доступа / Thieme Medical Publishing Group . – URL: https://open.thieme.com/home	Контент открытого доступа
12.	Karger Open Access : журналы открытого доступа / S. Karger AG. – URL: https://www.karger.com/OpenAccess/AllJournals/Index	Контент открытого доступа
13.	Архив научных журналов / НП НЭИКОН. - URL: https://arch.neicon.ru/xmlui/	Открытый доступ
14.	ФБУЗ «Информационно-методический центр» Роспотребнадзора : офиц. сайт. – URL: https://www.crc.ru	Открытый доступ
15.	Министерство здравоохранения Российской Федерации : офиц. сайт. - URL: https://minzdrav.gov.ru	Открытый доступ
16.	Федеральная служба по надзору в сфере здравоохранения : офиц. сайт. - URL: https://roszdravnadzor.gov.ru/	Открытый доступ
17.	Всемирная организация здравоохранения : офиц. сайт. - URL: http://who.int/ru/	Открытый доступ
18.	Словари и энциклопедии на Академике. - URL: http://dic.academic.ru/	Открытый доступ

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<p><i>Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - 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; - признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию; - принципы проведения индивидуального и группового профилактического консультирования; 	<ul style="list-style-type: none"> - называет основные понятия и точно употребляет научные термины, применяемые в генетике; - владеет знаниями основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний; - может спрогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - может рассчитать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией в процессе решения задач - демонстрируют умение составления и анализа схем родословных, кариограмм. 	<p>Устный/письменный опрос. Тестирование. Терминологический диктант. Презентация образовательного продукта. Составление плана беседы.</p>
<p><i>Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому 	<ul style="list-style-type: none"> - демонстрируют решение заданий в тестовой форме. - демонстрируют знание терминов. - знают методы изучения 	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий Решение практикоориентированных задач. Составление плана</p>

<p>питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;</p> <ul style="list-style-type: none"> - формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; - рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; - составлять план беседы с пациентами, имеющими наследственные патологии.. 	<p>генетики человека в норме и патологии.</p> <ul style="list-style-type: none"> - умеют выступать перед аудиторией: презентация образовательного продукта. - логично выстраивают алгоритм решения практикоориентированных задач. - проводят анкетирование и обработку данных о мерах профилактики населения хронических болезней. - демонстрируют умение практические навыки при составлении и анализе схем родословных, кариограмм. - составляют план беседы с пациентами, имеющими наследственные патологии. 	<p>беседы.</p>
--	--	----------------

В соответствии с требованиями ФГОС по специальности достижение личностных результатов не выносится на итоговую оценку обучающихся, а является предметом оценки эффективности воспитательно-образовательной деятельности колледжа. Оценка этих достижений проводится в форме, не представляющей угрозы личности, психологической безопасности и эмоциональному статусу обучающегося, и может использоваться исключительно в целях оптимизации личностного развития обучающихся.

Комплексная характеристика общих и профессиональных компетенций, личностных результатов составляется на основе Портфолио обучающегося. Цель Портфолио – собрать, систематизировать и зафиксировать результаты развития обучающегося, его усилия и достижения в различных областях, продемонстрировать весь спектр его способностей, интересов, склонностей, знаний и умений.

Приложение к рабочей
программе учебной
дисциплины ОП. 03.
Генетика человека с
основами медицинской
генетики

КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ

ОП. 03. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

специальность СПО 31.02.03 Лабораторная диагностика

Квалификация Медицинский лабораторный техник

очная форма обучения

Ростов-на-Дону

2023

18

Контрольно-оценочные средства по учебной дисциплине ОП. 03. Генетика человека с основами медицинской генетики разработаны в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом по специальности среднего профессионального образования 31.02.03 Лабораторная диагностика, утвержденного приказом Министерства просвещения РФ от 04.07.2022 г. № 525, зарегистрированного в Минюсте РФ 29.07.2022 г., регистрационный №69453, и рабочей программой по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика.

Организация-разработчик: ФГБОУ ВО РостГМУ Министерства здравоохранения Российской Федерации, колледж.

Разработчик: *Трегубова Л.Н.*, преподаватель первой квалификационной категории колледжа ФГБОУ ВО РостГМУ Минздрава России.

1. Паспорт комплекта контрольно-оценочных средств

Контрольно-оценочные средства (КОС) предназначены для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины ОП. 03. Генетика человека с основами медицинской генетики

КОС включают контрольные материалы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации в форме¹ дифференцированного зачета

КОС разработаны в соответствии с: программой подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика;

программой учебной дисциплины ОП. 03. Генетика человека с основами медицинской генетики

2. Требования к результатам освоения дисциплины

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **уметь:**

- проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;
- формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;
- составлять и анализировать схемы родословных, кариограмм;
- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;
- составлять план беседы с пациентами, имеющими наследственные патологии.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **знать:**

¹ Соответствует учебному плану специальности СПО

- 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;
- признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию;
- принципы проведения индивидуального и группового профилактического консультирования.

В результате освоения учебной дисциплины должны быть актуализированы общие компетенции, включающие в себя способность:

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

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

ОК 04. 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 российских духовно-нравственных 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 09. Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.

В результате освоения учебной дисциплины должны быть актуализированы профессиональные компетенции, включающие в себя способность:

ПК 2.1. Выполнять процедуры преаналитического (лабораторного) этапа клинических лабораторных исследований первой и второй категории сложности

ПК.4.1. Выполнять процедуры преаналитического (лабораторного) этапа морфологических исследований первой и второй категории сложности

ПК. 6.1. Осуществлять подготовку вещественных доказательств, объектов биологического и иного происхождения к проведению лабораторных и инструментальных исследований при производстве судебно-медицинских экспертиз (исследований).

3. Формы и методы контроля и оценки результатов освоения учебной дисциплины

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки
У 1. проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней	Наблюдение и оценка выполнения практических действий в процессе ведения деловой игры Решение ситуационных задач
У 2. формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни,	Наблюдение и оценка выполнения практических действий

информировать о программах и способах отказа от вредных привычек	Решение ситуационных задач Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка мультимедийных презентаций по заданной теме Оценка выполнения заданий в тестовой форме
У 3. составлять и анализировать схемы родословных, кариограмм;	Наблюдение и оценка выполнения практических действий Решение ситуационных задач Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка мультимедийных презентаций по заданной теме Оценка выполнения заданий в тестовой форме
У 4. рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий Решение ситуационных задач Оценка компьютерных презентаций по заданной теме Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий
У 5. составлять план беседы с пациентами, имеющими наследственные патологии	Наблюдение и оценка выполнения практических действий Проверка тезисов профилактической беседы Составление плана беседы с пациентами, имеющими наследственные патологии
З 1. биохимические и цитологические основы наследственности	Индивидуальный и групповой опрос Тестирование Написание рефератов
З 2. закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Индивидуальный и групповой опрос Тестирование Написание рефератов
З 3. методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Индивидуальный и групповой опрос Тестирование Написание рефератов

<p>З 4. основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза</p>	<p>Индивидуальный и групповой опрос</p> <p>Тестирование</p> <p>Написание рефератов</p>
<p>З 5. основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения</p>	<p>Индивидуальный и групповой опрос</p> <p>Тестирование</p> <p>Написание рефератов</p>
<p>З 6. признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями</p>	<p>Индивидуальный и групповой опрос</p> <p>Тестирование</p> <p>Написание рефератов</p>
<p>З 7. цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию</p>	<p>Индивидуальный и групповой опрос</p> <p>Тестирование</p> <p>Написание рефератов</p>
<p>З 8. принципы проведения индивидуального и группового профилактического консультирования</p>	<p>Индивидуальный и групповой опрос</p> <p>Тестирование</p> <p>Написание рефератов</p>

**4. Контроль и оценка освоения учебной дисциплины по темам
(разделам), видам контроля по дисциплине ОП.03 Генетика человека с
основами медицинской генетики**

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины	Код контролируемой компетенции (или ее части), умений, знаний	Наименование оценочного средства
	Введение		
1.	Раздел 1 Цитологические основы наследственности		
	Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности	У 1, У 2, З 1, З 2, ОК 1-2, ОК 4-7, ОК 9 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 6.1	Тестовые задания Упражнения Терминологический диктант Индивидуальные задания по карточкам Вопросы для устного /письменного опроса
2.	Раздел 2. Биохимические основы наследственности		
	Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код	У 1-4, З 1-6, ОК 1-2, ОК 4-7, ОК 9 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 6.1	Тестовые задания Упражнения Терминологический диктант Индивидуальные задания по карточкам Задачи Вопросы для устного /письменного опроса
3.	Раздел 3. Закономерности наследования признаков		
	Тема 3.1. Моно-гибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование	У 1-4, З 1-6, ОК 1-2, ОК 4-7, ОК 9 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 6.1	Тестовые задания Терминологический диктант Задачи Вопросы для устного /письменного опроса

4.	Раздел 4. Методы изучения наследственности человека		
	Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека	У 1-4, З 1-6, ОК 1-2, ОК 4-7, ОК 9 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 6.1	Тестовые задания Упражнения Терминологический диктант Индивидуальные задания по карточкам Задачи Вопросы для устного /письменного опроса
5.	Раздел 5. Наследственность и среда		
	Тема 5.1. Изменчивость и виды мутаций у организма	У 1-4, З 1-6, ОК 1-2, ОК 4-7, ОК 9 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 6.1	Тестовые задания Упражнения Терминологический диктант Индивидуальные задания по карточкам Вопросы для устного /письменного опроса
6.	Раздел 6. Наследственность и патология		
	Тема 6.1. Хромосомные болезни	У 1-4, З 1-6, ОК 1-2, ОК 4-7, ОК 9 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 6.1	Тестовые задания Упражнения Терминологический диктант Индивидуальные задания по карточкам Вопросы для устного /письменного опроса
	Тема 6.2. Генные болезни. Мультифакториальные болезни	У 1-4, З 1-6, ОК 1-2, ОК 4-7, ОК 9 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 6.1	Тестовые задания Упражнения Терминологический диктант Индивидуальные задания по

			карточкам Задачи Вопросы для устного /письменного опроса
7.	Раздел 7. Медико-генетическое консультирование		
	Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование	У 1-4, З 1-8, ОК 1-2, ОК 4-7, ОК 9 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 6.1	Тестовые задания Упражнения Терминологический диктант Индивидуальные задания по карточкам Вопросы для устного /письменного опроса
8.	Промежуточная аттестация в форме зачета дифференцированного зачета		Задания в тестовой форме.

5. КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ ДЛЯ ВХОДНОГО КОНТРОЛЯ

В тестовых заданиях выберите только один правильный ответ.

1. Процесс, состоящий в образовании идентичных копий ДНК для передачи генетической информации в поколениях клеток и организмов называется

- а) репликацией
- б) транскрипцией
- в) трансляцией
- г) мутацией

2. Мономерами ДНК являются

- а) азотистые основания
- б) пептиды
- в) аминокислоты
- г) нуклеотиды

3. Репликация ДНК представляет собой процесс

- а) исправления повреждений в молекулах ДНК
- б) фиксации изменений в синтезируемой ДНК
- в) синтеза информационных РНК
- г) удвоения молекул ДНК в ходе клеточного цикла

4. Основными химическими связями, участвующими в формировании взаимодействия между комплементарными цепями ДНК, являются

- а) фосфодиэфирные
- б) водородные
- в) донорно-акцепторные
- г) полипептидные

5. Репликация ДНК происходит

- а) в ядре
- б) в цитоплазме
- в) на рибосомах
- г) в лизосомах

6. Врожденные пороки наиболее часто формируются в периоде развития

- а) перинатальном
- б) эмбриональном
- в) плодовом
- г) постнатальном

7. Основным способом деления эукариотических клеток, при котором сначала происходит удвоение, а затем равномерное распределение наследственного материала, является

- а) кроссинговер
- б) амитоз
- в) митоз
- г) мейоз

8. В интерфазе митоза происходит

- а) синтез белков
- б) конденсация хроматина
- в) синтез ДНК
- г) спирализация ДНК

9. Число хромосом в гамете человека

- а) тетраплоидное
- в) диплоидное

б) полиплоидное г) гаплоидное

10. Хроматин представляет собой

- а) вещество хромосом, состоящее из ДНК, белков и РНК в) РНК
б) ДНК г) негистоновые белки

11. Какие хромосомы имеют генетически идентичные плечи?

- а) акроцентрические в) метацентрические
б) изохромосомы г) субметацентрические

12. Организм, имеющий генотип АА, называется

- а) гомозигота по доминантному признаку в) гетерозигота
б) гомозигота по рецессивному признаку г) гемизигота

13. Организм, имеющий генотип Аа, называется

- а) гомозигота по доминантному признаку в) гетерозигота
б) гомозигота по рецессивному признаку г) гемизигота

14. Наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости организмов, называется

- а) экология в) генетика
б) биотехнология г) селекция

15. У гибридов преобладающий признак называют

- а) мутацией в) доминантным
б) промежуточным г) рецессивным

16. Под влиянием условий окружающей среды и генотипа формируется

- а) генетический код в) генотип
б) геном г) фенотип

17. Генотип – это

- а) генетический код
б) совокупность всех внешних и внутренних признаков организма
в) совокупность всех генов организма
г) совокупность всех хромосом организма

18. Аллельными называются

- а) разные взаимодействующие гены
б) сцепленные гены
в) различные состояния одного и того же гена, расположенные в одних и тех же локусах гомологичных хромосом
г) повторяющиеся гены

19. Диплоидный набор хромосом соматической клетки организма – это

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

20. Совокупность генов, содержащихся в гаплоидном наборе хромосом, – это

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

21. Чистой линией называется

- а) потомство, не дающее разнообразия по изучаемому признаку
- б) разнообразное потомство, полученное от скрещивания разных особей
- в) пара родителей, отличающихся друг от друга одним признаком
- г) особи одного вида.

22. Установите соответствие между видом генотипа и его характеристикой.

а) образуется два типа гамет	1) гетерозиготный
б) наличие двух доминантных аллелей гена	2) гомозиготный
в) наличие доминантного и рецессивного аллелей гена	
г) образуется один тип гамет	
д) дает расщепление признаков у потомков	
е) зигота содержит два рецессивных аллеля гена	

23. Установите соответствие между особенностями и видами гамет.

а) крупная клетка, содержит запас питательных веществ	1) сперматозоид
б) подвижная клетка	2) яйцеклетка
в) образуется в семенниках	
г) образуется в яичниках	
д) неподвижная	
е) образуется огромное количество клеток	

24. Установите соответствие между признаками и видами изменчивости.

а) изменяет генотип	1) модификационная
б) изменяет фенотип	2) мутационная
в) носит адаптивный характер	
г) носит случайный характер	

д) передается по наследству	
е) по наследству передается норма реакции	

25. Установите правильную последовательность этапов проведения моногибридного скрещивания.

- а) математическая обработка данных
- б) отбор чистых линий растений, дающих желтые и зеленые семена
- в) скрещивание растений гороха первого поколения с желтыми семенами
- г) выведение чистых линий растений гороха с разной окраской семян
- д) формулирование правил наследования признаков

26. Заполните пропуски в предложениях.

Г. Мендель, скрещивая растения, отличающиеся по (1.....), установил следующие закономерности: наследование признака определяется дискретными факторами – (2....). Если в потомстве проявляется признак только одного из родителей, то такой признак называется (3....). Признак второго родителя, проявляющийся не в каждом поколении, называется (4...).

6. КОМПЛЕКТ ЗАДАНИЙ В ТЕСТОВОЙ ФОРМЕ ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ ПО ТЕМАМ

В тестовых заданиях выберите только один правильный ответ.

Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности

1. С появлением какой структуры ядро обособилось от цитоплазмы:

- а) хромосомы;
- б) ядрышка;
- в) ядерного сока;
- г) ядерной оболочки.

2. В каком состоянии находятся хромосомы к началу деления клеток:

- а) они – спирализованные;
- б) они – деспирализованные;
- в) они – однохроматидные;
- г) они – двуххроматидные.

3. Сколько хроматид в хромосоме к началу профазы митоза:

- а) одна;
- б) две;
- в) три;
- г) четыре.

4. При митотическом делении клеток последовательность фаз:

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

5. Спирализация хромосом осуществляется на протяжении:

- а) анафазы;
- б) метафазы;
- в) телофазы;
- г) интерфазы;
- д) профазы.

6. Расхождение гомологичных хромосом клетки происходит в:

- а) телофазе;
- б) профазе;
- в) интерфазе;
- г) метафазе;
- д) анафазе.

7. Количество ДНК в клетке удваивается в:

- а) профазе;
- б) метафазе;
- в) телофазе;
- г) анафазе;
- д) интерфазе.

8. Гаметами называются:

- а) половые железы;
- б) половые хромосомы;

- в) наружные половые органы;
- г) мужские половые клетки;
- д) женские половые клетки.

9. Органоиды общего назначения:

- а) ЭПС и миофибриллы;
- б) митохондрии, рибосомы и сократительные вакуоли;
- в) митохондрии, комплекс Гольджи и лизосомы;
- г) псевдоподии, цитостом и ЭПС;
- д) сократительные вакуоли и хлоропласты.

10. Мембранные органоиды:

- а) митохондрии и центросома;
- б) рибосомы и лизосомы;
- в) эндоплазматическая сеть и комплекс Гольджи;
- г) лизосомы и центросома;
- д) комплекс Гольджи, рибосомы и хлоропласты.

11. Немембранные органоиды:

- а) митохондрии и центросома;
- б) рибосомы и лизосомы;
- в) эндоплазматическая сеть;
- г) комплекс Гольджи и рибосомы;
- д) центросома.

12. Функции рибосом:

- а) синтез углеводов и белков;
- б) синтез липидов и углеводов;
- в) синтез белков;
- г) расщепление углеводов и белков
- д) расщепление белков.

13. Клеточный центр необходим для:

- а) синтеза белка;
- б) энергетического обмена;
- в) образования клеточных мембран;
- г) деления клетки.

14. К прокариотам относят:

- а) растения;
- б) животные;
- в) грибы;
- г) бактерии и сине-зеленые водоросли.

15. Цитоплазма – это:

- а) внутренняя среда клетки;
- б) водный раствор минеральных и органических веществ
- в) внутреннее содержимое ядра;
- г) раствор органических соединений.

16. В соматических клетках набор хромосом:

- а) гаплоидный;
- б) диплоидный;
- в) полиплоидный;
- г) триплоидный

17. Неподвижные половые клетки, богатые запасными питательными веществами, – это:

- а) споры;
- б) яйцеклетки;
- в) сперматозоиды;
- г) спермии.

18. Постоянство числа хромосом во всех клетках организма обеспечивает:

- а) мейоз;
 - б) амитоз;
 - в) партеногенез;
 - г) митоз.
- 19. В результате мейоза из одной диплоидной клетки получается:**
- а) 2 клетки с диплоидным набором хромосом;
 - б) 4 клетки с диплоидным набором хромосом;
 - в) 4 клетки с гаплоидным набором хромосом;
 - г) 2 клетки с гаплоидным набором хромосом.
- 20. Место, где в клетке хранится наследственная информация, - это:**
- а) ядро;
 - б) рибосомы;
 - в) митохондрии;
 - г) цитоплазма.
- 21. Период между делениями клетки:**
- а) цитокинез;
 - б) интерфаза;
 - в) суточное явление;
 - г) жизненный цикл;
- 22. Гаметогенез – это процесс образования:**
- а) половых клеток;
 - б) соматических клеток;
 - в) зиготы;
 - г) бластулы.
- 23. Конъюгация хромосом характерна для процесса:**
- а) оплодотворения;
 - б) профазы второго деления мейоза;
 - в) митоза;
 - г) профазы первого деления мейоза.
- 24. Тип деления клеток, в результате которого образуются половые клетки:**
- а) митоз;
 - б) амитоз;
 - в) мейоз;
 - г) партеногенез.
- 25. Соматические клетки человека делятся:**
- а) митозом;
 - б) мейозом;
 - в) только амитозом;
 - г) и митозом и мейозом.
- 26. В норме набор половых хромосом у женщин:**
- а) ХУ;
 - б) ХХ;
 - в) ХО;
 - г) ХХХ.
- 27. У яйцеклетки и сперматозоида человека одинаково:**
- а) количество аутосом;
 - б) форма половых хромосом;
 - в) гены, содержащиеся в хромосомах;
 - г) строение.

**Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации.
Генетический код**

- 1. Транскрипцией называют:**
 - а) считывание информации с ДНК на и-РНК;
 - б) присоединение аминокислоты к т-РНК;
 - в) синтез р-РНК;
 - г) синтез белковой молекулы.

- 2. Ген – это участок молекулы:**
 - а) белка;
 - б) ДНК;
 - в) РНК;
 - г) АТФ.

- 3. Исправление повреждённых в результате мутаций участков ДНК с помощью специальных ферментативных систем называется:**
 - а) репликацией;
 - б) денатурацией;
 - в) репарацией;
 - г) ренатурацией.

- 4. Состав нуклеотида РНК верно указан в следующем случае:**
 - а) рибоза, остаток фосфорной кислоты, тимин;
 - б) остаток фосфорной кислоты, урацил, дезоксирибоза;
 - в) остаток фосфорной кислоты, дезоксирибоза, аденин;
 - г) остаток фосфорной кислоты, рибоза, гуанин.

- 5. Транспортная РНК – это:**
 - а) белок;
 - б) жир;
 - в) фермент;
 - г) нуклеиновая кислота.

- 6. Клеточный центр отвечает за;**
 - а) образования веретена деления;
 - б) спирализацию хромосом;

- в) биосинтез белков;
- г) перемещение цитоплазмы.

7. Молекула ДНК не содержит следующее азотистое основание:

- а) аденин;
- б) гуанин;
- в) тимин;
- г) урацил.

8. Место синтеза и-РНК на ДНК:

- а) цитоплазма;
- б) ядро;
- в) ядрышко;
- г) рибосома.

9. При репликации молекулы ДНК образуется:

- а) распавшаяся на отдельные фрагменты дочерняя молекула;
- б) молекула, состоящая из двух новых цепей ДНК;
- в) молекула, половина которой состоит из нити и-РНК;
- г) молекула, состоящая из одной старой и одной новой цепей ДНК.

10. В процессах репликации, транскрипции и трансляции неизменными участниками являются:

- а) ферменты;
- б) витамины;
- в) углеводы;
- г) кислород и углекислый газ.

11. Дж. Уотсон и Ф. Крик открыли:

- а) полимеразную цепную реакцию;
- б) структуру молекулы ДНК;
- в) фермент ДНК-зависимую РНК-полимеразу;
- г) принцип автокаталитической редупликации наследственных структур.

12. От чего зависит число митохондрий в клетке:

- а) от размеров клетки;
- б) от уровня развития организма;
- в) от функциональной активности клетки;

г) от всех указанных условий.

13. Рибоза входит в состав:

- а) нуклеотида;
- б) нуклеиновой кислоты;
- в) синтезируемого белка;
- г) гена.

14. Аминокислоты к рибосомам в процессе биосинтеза белка переносят РНК:

- а) рибосомальные;
- б) транспортные;
- в) синтезирующие;
- г) информационные.

15. В одном гене закодирована информация:

- а) о структуре нескольких белков;
- б) о структуре одной из цепей ДНК;
- в) о первичной структуре одной молекулы белка;
- г) о структуре аминокислоты.

Тема 3.1. Моногибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование

1. Организм с генотипом AaBb образует следующие типы гамет:

- а) AB, AB, ab, ab;
- б) A,B,A,B;
- в) Ab, AB, aB, ab;
- г) Aa, AA, BB, Bb.

2. Организм, содержащий разные аллели одного гена, называется:

- а) гомозигота;
- б) гемизигота;
- в) зигота;
- г) гетерозигота.

3. Моногибридным называется скрещивание, в котором родители отличаются:

- а) одной парой альтернативных признаков;
- б) двумя парами признаков;
- в) двумя и более парами признаков.

4. Обмен участками ДНК между гомологичными хромосомами - это:

- а) мутация;
- б) экспрессивность;
- в) кроссинговер.

5. Участок молекулы ДНК, несущий информацию о первичной структуре белка, называется:
- а) генотипом;
 - б) геном;
 - в) кариотипом.
6. Потомство, развивающееся в результате объединения генетического материала разных организмов, называется:
- а) гетерозисным;
 - б) гибридом;
 - в) гетеротрофным.
7. При применении гибридологического метода в генетических исследованиях проводится анализ:
- а) генотипов родительских особей;
 - б) фенотипов и генотипов потомков;
 - в) хромосомного аппарата у потомков;
 - г) разнообразных фенотипов в популяции;
 - д) влияния различных мутагенов на наследственный аппарат живого организма.
8. Фенотипическое различие потомков возможно, если:
- а) оба родителя гомозиготны доминантным генам;
 - б) оба родителя гомозиготны рецессивным генам;
 - в) генотип отца - Аа, а генотип матери – АА;
 - г) генотип матери - Аа, а генотип отца – аа;
 - д) оба родителя гетерозиготны.
9. Проведение анализирующего скрещивания целесообразно при генотипах исследуемых особей:
- а) Аа х Аа;
 - б) АА х аа;
 - в) АА х Аа;
 - г) аа х аа.
10. Вероятность фенотипического разнообразия потомков в отношении 9:3:3:1 возможна генотипах родителей:
- а) Аавв х аавв;
 - б) ааВв х Аавв;
 - в) АаВв х ААВВ;
 - г) АаВв х АаВв;
 - д) ААВв х ааВв.
11. Сущность дигибридного скрещивания состоит в том, что при этом анализируются:
- а) число хромосом у потомков;
 - б) число мутантных генов у всех потомков двух родителей;
 - в) наследуемость двух пар аллельных генов;
 - г) наследуемость двух признаков у гибридов второго поколения;
 - д) наследуемость двух признаков у гибридов F1 и F2.
12. Генотип – это:
- а) совокупность всех генов организма;
 - б) совокупность всех генов популяции;
 - в) гаплоидный набор хромосом;
 - г) совокупность всех генов и признаков организма.

- а) 50% : 50%; б) 75% : 25%;
в) 25% : 50% : 25%; г) 25% : 25% : 25% : 25%.

23. Комплементарность, как тип взаимодействия генов – это:

- а) взаимодействие неаллельных генов, при котором влияние одного гена на работу других генов (на развитие многих признаков);
- б) взаимодействие неаллельных генов, при котором степень проявления признака зависит от числа доминантных генов, чем их больше, тем интенсивнее выражен признак;
- в) взаимодействие неаллельных генов, при котором взаимодействие двух доминантных или гетерозиготных генов приводит к появлению нового признака;
- г) взаимодействие неаллельных генов, при котором одна пара аллельных генов подавляет действие другой пары.

24. Анализирующее скрещивание наблюдается в следующем случае:

- а) Аа х аа; б) ААх АА;
в) Аа х Аа; г) аа х аа.

25. Если здоровый юноша (АА) женится на девушке – носительнице фенилкетонурии (Аа), то вероятность рождения у них больного фенилкетонурией ребенка будет равна:

- а) 100%; б) 50%;
в) 25%; г) 0%.

26. Если здоровый юноша женится на девушке – носительнице атрофии зрительного нерва (ХА Ха), то вероятность рождения больного ребенка в их семье будет:

- а) 100%; б) 50%;
в) 25%; г) 0%.

Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека

1. Метод, который нельзя использовать для изучения генетики человека:

- а) гибридологический;
б) биохимический;
в) генеалогический;
г) близнецовый.

2. Метод, который применяется для изучения наследования признаков сестрами или братьями, развившимися из одной оплодотворенной яйцеклетки, называют:

- а) гибридологическим;
б) генеалогическим;

в) цитогенетическим;

г) близнецовым.

3. Различия между однояйцевыми близнецами обусловлены:

а) влиянием внешней среды на фенотип;

б) разным типом наследования;

в) разными генотипами близнецов;

г) множественным действием гена.

4. Голандрическим наследованием называют наследование гена, расположенного в:

а) митохондриях;

б) Y-хромосоме;

в) X-хромосоме;

г) аутосоме.

5. Синдром Шерешевского-Тернера наследуется по типу:

а) рецессивному X-сцепленному;

б) доминантному X-сцепленному

в) голандрическому;

г) аутосомно-доминантному.

6. Биологическим материалом для диагностики фенилкетонурии у новорожденных является:

а) кал;

б) моча;

в) кровь;

г) пот.

7. Резко повышает вероятность генетических отклонений в потомстве:

а) резус-фактор;

б) родственный брак;

в) сидячий образ жизни;

г) кроссинговер.

8. Близнецовый метод позволяет генетикам установить:

а) тип наследственности;

б) генотип родителей;

в) роль среды и фенотипа в развитии генотипа;

г) проявление доминантного признака.

9. Генеалогический метод изучения наследственности человека основан на:

- а) составлении и изучении родословных схем;
- б) исследовании структуры и количества хромосом;
- в) диагностике наследственных болезней во время внутриутробного развития;
- г) изучении папиллярных линий и узоров стоп, пальцев, ладоней.

10. При голландрическом наследовании аномальный ген передается:

- а) от отца всем детям;
- б) от матери всем детям;
- в) от матери дочери;
- г) от отца сыну.

Тема 5.1. Изменчивость и виды мутаций у организма

1. Факторы внешней среды, вызывающие мутации, называются;

- а) мутагены;
- б) канцерогены;
- в) экстрагены;
- г) андрогены.

2. Мутации, связанные с изменением структуры гена, называются:

- а) генные;
- б) геноидные;
- в) индуцированные;
- г) хромосомные.

3. Утрата участка, хромосомы или гена называется:

- а) инверсия;
- б) дупликация;
- в) делеция;
- г) транслокация.

4. Уменьшение числа отдельных хромосом в кариотипе называется:

- а) моносомия;
- б) анеуплоидия;
- в) полисомия;
- г) полиплоидия.

5. Тяжесть заболевания или степень проявления гена - это:

- а) экспрессивность;
- б) плейотропия;
- в) пенетрантность.

6. Кратное увеличение числа гаплоидных наборов хромосом называется:

- а) полисомия;
- б) анеуплоидия;
- в) моносомия;
- г) полиплоидия.

7. Увеличение числа отдельных хромосом в кариотипе называется:

- а) полиплоидия;
- б) моносомия;
- в) анеуплоидия;
- г) гетероплоидия.

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

- а) хромосомные;
- б) индуцированные;
- в) геномные;
- г) генные.

9. Мутации, происходящие в клетках тела, называются:

- а) спонтанные;
- б) генеративные;
- в) соматические;
- г) вегетативные.

10. Характерной особенностью модификационной изменчивости является то, что она:

- а) возникает случайно и наследуется;

- б) образует ряды изменчивости признака, не наследуется, ей можно управлять;
- в) не зависит от условий среды;
- г) имеет групповой характер.

11. Лицо, родословная которого составляется, называется:

- а) родоначальник;
- б) пробанд;
- в) инбридинг;
- г) сибсы.

12. Делеция – это:

- а) утрата всей хромосомы;
- б) потеря части хромосомы;
- в) удвоение части хромосомы;
- г) поворот участка хромосомы на 180 градусов.

13. Мутации, несовместимые с жизнью организма, называют:

- а) летальными;
- б) половыми;
- в) соматическими;
- г) цитоплазматическими.

14. Транслокация – это:

- а) утрата всей хромосомы;
- б) потеря части хромосомы;
- в) поворот участка хромосомы на 180 градусов;
- г) перемещение участка одной хромосомы на другую (негомологичную) хромосому.

15. Примером модификационных изменений является:

- а) замена нуклеотида ДНК;
- б) синдром Клайнфельтера;
- в) болезнь Дауна;
- г) увеличение массы тела.

16. Если возникшее у организма изменение признака не передается по наследству, значит:

- а) изменились только гены, а не хромосомы;
- б) изменились только хромосомы, а не гены;
- в) гены и хромосомы не изменились;
- г) изменились и гены и хромосомы.

17. В процессе хромосомной мутации произошла следующая перестройка генов ABCDE → ABDE, которая называется:

- а) делеция;
- б) дупликация;
- в) инверсия;
- г) транслокация.

18. Качественным признаком является:

- а) масса тела;
- б) цвет кожи;
- в) рост;
- г) число родинок.

19. Анеуплоидия – это:

- а) увеличение числа генов;
- б) изменение числа хромосом, кратное гаплоидному;
- в) увеличение числа хромосом, не кратное гаплоидному;
- г) набор хромосом клетки без половых хромосом.

20. Генные мутации связаны с изменением:

- а) структуры хромосом;
- б) структуры генов;
- в) количества половых хромосом;
- г) количества аутомосом.

21. Пределы модификационной изменчивости признака называются:

- а) онтогенезом;
- б) морфологией;
- в) нормой реакции;
- г) свойством.

22. Хромосомные мутации связаны с изменением:

- а) структуры хромосом;
- б) структуры генов;
- в) количества аутомосом;
- г) количества половых хромосом.

23. Геномные мутации связаны с изменением:

- а) структуры хромосом;
- б) структуры генов;
- в) количества хромосом;
- г) соотношения половых хромосом и аутосом.

24. Количественным признаком является:

- а) масса тела;
- б) цвет кожи;
- в) форма носа;
- г) цвет волос.

25. Гетероплоидия относится к:

- а) генным мутациям;
- б) хромосомным мутациям;
- в) генным и геномным мутациям;
- г) геномным мутациям.

26. Причиной спонтанного мутагенеза является:

- а) ошибки в ходе репликации ДНК;
- б) воздействие ионизирующего излучения;
- в) действие химических мутагенов;
- г) верны все ответы.

27. К факторам, вызывающим индуцированный мутагенез относятся:

- а) рентгеновские лучи;
- б) азотистая кислота;
- в) гамма-лучи;
- г) верны все ответы

28. Для мутаций характерны следующие свойства (выберите три верных ответа из шести предложенных):

- а) могут возникать повторно;
- б) потомству не передаются;
- в) возникают внезапно;
- г) исчезают медленно;
- д) могут наследоваться;

е) проявляются обычно через поколение.

Тема 6.1. Хромосомные болезни

1. В основе хромосомных болезней лежат мутации:

- а) триплоидии;
- б) трисомии;
- в) моносомии;
- г) гаплоидия;
- д) частичные трисомии.

2. Хромосомные болезни диагностируются методами:

- а) рентгеноскопическим;
- б) экспресс-диагностики;
- в) цитогенетическим;
- г) клинико-генеалогическим;
- д) биохимическими;

3. Диагностические признаки синдрома Дауна:

- а) «мышинный запах»;
- б) синдактилия пальцев стоп;
- в) лунообразное лицо;
- г) монголоидный разрез глазных щелей;
- д) светлые пятна на радужке.

4. Диагностические признаки синдрома «кошачьего крика»:

- а) плач ребенка напоминает кошачье мяуканье;
- б) лунообразное лицо;
- в) макроцефалия;
- г) монголоидный разрез глаз;
- д) умственная отсталость.

5. Для развития болезней с наследственной предрасположенностью необходимо:

- а) наличие одного мутантного гена;
- б) наличие определенной комбинации нескольких генов;
- в) наличие определенной хромосомной aberrации;

- г) наличие определенной геномной мутации;
- д) действие определенных факторов внешней среды.

6. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью характеризуются:

- а) наличием одного мутантного гена;
- б) наличием определенной комбинации нескольких генов;
- в) наследованием по законам Менделя;
- г) наследованием с отклонениями от законов Менделя;
- д) проявлением при действии специфических факторов внешней среды.

7. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью характеризуются:

- а) наличием одного мутантного гена;
- б) наличием определенной комбинации нескольких генов;
- в) наследованием по законам Менделя;
- г) наследованием с отклонениями от законов Менделя;
- д) проявлением при действии специфических факторов внешней среды.

8. Заболевание, возникающее в результате хромосомной мутации:

- а) синдром Эдвардса;
- б) синдром Шерешевского-Тернера;
- в) фенилкетонурия;
- г) синдром Ангельмана (синдром «счастливой куклы»).

9. Кариотип человека с синдромом Клайнфельтера:

- а) 46,XY;
- б) 47,XXY;
- в) 45,XO;
- г) 47,XYU.

10. К геномному заболеванию, связанному с количественным нарушением аутосом, относят:

- а) синдром Дауна;
- б) синдром Шерешевского-Тернера;
- в) синдром Клайнфельтера;
- г) синдром трисомии по X-хромосоме.

11. Кариотип человека с синдромом дисомии по Y-хромосоме:

- а) 45,XO;
- б) 47,XXY;
- в) 47,XYU;
- г) 46,XY.

12. При синдроме «кошачьего крика»:

- а) набор хромосом 45;
- б) набор хромосом 47;
- в) не хватка хромосомы в 21-й паре;
- г) происходит делеция короткого плеча 5-й хромосомы.

13. Глубокая идиотия, микроцефалия, лоб скошенный, узкие глазные щели, запавшая переносица, низко расположенные деформированные ушные раковины, расщелины верхней губы и неба (часто двусторонние), полидактилия на руках. Это признаки синдрома:

- а) Патау;
- б) тетрасомии по X-хромосоме;
- в) «кошачьего крика»;
- г) Шерешевского-Тернера.

- 14. Высокий рост, телосложение по мужскому типу, эпикант, гипертелоризм, уплощенное переносье, деформированные и аномально расположенные ушные раковины, поперечная ладонная складка, нарушения менструального цикла, бесплодие, преждевременный климакс, снижение интеллекта от пограничной умственной отсталости до различных степеней олигофрении. Это признаки синдрома:**
- а) Шерешевского-Тернера;
 - б) Эдвардса;
 - в) Марфана;
 - г) тетрасомии по X-хромосоме.
- 15. Кариотип 45,ХО – это кариотип человека с:**
- а) синдромом Шерешевского-Тернера;
 - б) синдромом «счастливой куклы»;
 - в) врожденным гипотиреозом;
 - г) синдромом Эдвардса.
- 16. Кариотип человека с синдромом трисомии по X-хромосоме:**
- а) 45,ХО;
 - б) 47,XXX;
 - в) 48,XXXX;
 - г) 47,XXY.
- 17. К геномному заболеванию, связанному с количественным нарушением половых хромосом, относят:**
- а) синдром Дауна;
 - б) синдром Шерешевского-Тернера;
 - в) синдром Эдвардса;
 - г) синдром Патау.
- 18. При синдроме Дауна:**
- а) набор хромосом 45;
 - б) набор хромосом 47;
 - в) происходит делеция короткого плеча 5-й хромосомы;
 - г) отсутствует хромосома в 21-й паре.
- 19. Хромосомной болезнью является:**
- а) синдром Эвардса;
 - б) галактоземия;
 - в) синдром Марфана;
 - г) адреногенитальный синдром.
- 20. Приступы неконтролируемого смеха, резкие судорожные движения рук, хлопанье в ладоши и специфическая гримаса, задержка умственного и моторного развития, гипотония, уплощенный затылок, большая нижняя челюсть, частое высовывание языка, редкие зубы, гипопигментация кожных покровов и волос, походка на широко расставленных ногах с согнутыми в локтях руками. Это признаки:**
- а) синдрома «счастливой куклы»;
 - б) синдрома Дауна;
 - в) синдрома дисомии по Y-хромосоме;
 - г) врожденного гипотиреоза.
- 21. Голова округлой формы с уплощенным затылком, лоб скошенный и узкий, лицо плоское, типичен эпикант, монголоидный разрез глаз, постоянно открытый рот, толстые губы, большой складчатый язык, поперечная ладонная складка, резко нарушено абстрактное мышление. Это признаки синдрома:**
- а) «кошачьего крика»;
 - б) Дауна;
 - в) Клайнфельтера;
 - г) Эдвардса.
- 22. Шейные кожные складки - характерный признак больных с синдромом:**
- а) Клайнфельтера;
 - б) адреногенитальным;
 - в) Патау;
 - г) Шерешевского – Тернера.

1. **Заболевание, возникающее в результате генной мутации:**
 - а) синдром Эдвардса;
 - б) синдром Шерешевского-Тернера;
 - в) фенилкетонурия;
 - г) синдром дисомии по У-хромосоме.
2. **К генным болезням не относится:**
 - а) мукополисахаридоз;
 - б) муковисцидоз;
 - в) гипофосфатемия;
 - г) синдром «счастливой куклы».
3. **Синдром Марфана – это наследственное заболевание:**
 - а) соединительной ткани;
 - б) нарушения обмена углеводов;
 - в) нарушения обмена аминокислот;
 - г) нарушения обмена гормонов.
4. **Прогрессирующее нарастание мышечных дистрофических изменений с постепенным обездвиживанием больного. Уплотнение икроножных мышц, симптом «лестницы», «утиная» походка, подчеркнутый поясничный лордоз. Это признаки:**
 - а) псевдогипертрофической мышечной дистрофии Дюшена;
 - б) синдрома Марфана;
 - в) синдрома Патау;
 - г) синдрома Клайнфельтера.
5. **Для наследственной патологии характерно:**
 - а) постепенное улучшение общего состояния;
 - б) проявление только в пубертатном периоде;
 - в) постепенное нарастание негативных симптомов;
 - г) поражение только одной системы органов.
6. **Пигментные пятна, мелкие кожные узелки, массивные диффузные опухолевидные образования, изменения костной системы – проявления наследственной патологии:**
 - а) фенилкетонурия;
 - б) нейрофиброматоз;
 - в) муковисцидоз;
 - г) галактоземия.
7. **Гены, в гомозиготном состоянии вызывающие гибель организма из-за нарушения нормального хода развития, называются:**
 - а) летальные;
 - б) аллельные;
 - в) доминантные;
 - г) рецессивные.
8. **Наследственное заболевание, обусловленное генерализованным поражением экзокринных желез:**
 - а) Синдром Дауна;
 - б) муковисцидоз;
 - в) аденогенитальный синдром;
 - г) синдром Патау.
9. **Заболевание, возникающее в результате генной мутации:**
 - а) синдром Клайнфельтера;
 - б) синдром Дауна;
 - в) галактоземия;
 - г) синдром Патау.
10. **Грубые черты лица с крупными губами и языком, короткая шея, «башенный» череп, укороченное туловище, кифоз грудного или поясничного отдела, отстает нервно-психическое развитие. Это признаки:**
 - а) фенилкетонурии;
 - б) врожденного гипотиреоза;
 - в) гипофосфатемии;
 - г) мукополисахаридоза.
11. **На коже пигментные пятна цвета «кофе с молоком» (от 1,5 см у взрослых), с возрастом появляются мелкие опухоли (их сотни или тысячи), в подмышечных и паховых складках веснушки, кифоз, сколиоз, неглубокая умственная отсталость. Это признаки:**
 - а) псевдогипертрофической мышечной дистрофии Дюшена;
 - б) муковисцидоза;
 - в) нейрофиброматоза;

- г) синдрома Марфана.
- 12. Генное заболевание, связанное с нарушением обмена гормонов:**
- | | |
|-----------------------|-------------------------------|
| а) гемофилия; | в) адреногенитальный синдром; |
| б) мукополисахаридоз; | г) муковисцидоз. |
- 13. Полное врожденное отсутствие органа или его части носит название:**
- | | |
|-----------------|-------------|
| а) гипоплазия; | в) адгезия; |
| б) гиперплазия; | г) аплазия. |
- 14. Наследственной болезнью обмена углеводов является:**
- | | |
|-------------------------------|--------------------|
| а) мышечная дистония Дюшенна; | в) фенилкетонурия; |
| б) синдром Марфана; | г) галактоземия. |
- 15. Для редкой рецессивной аномалии альбинизма характерно отсутствие:**
- | | |
|-------------------|------------------|
| а) глазных яблок; | в) фенилаланина; |
| б) меланина; | г) мозжечка. |
- 16. Наследственное заболевание, клинические проявления которого можно предотвратить диетотерапией с первого месяца жизни ребенка, -**
- | | |
|-------------------------------|-------------------------|
| а) адреногенитальный синдром; | в) фенилкетонурия; |
| б) нейрофиброматоз; | г) синдром Мартина-Белл |

Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование

- 1. Главные цели медико-генетического консультирования:**
- а) установление степени генетического риска в обследуемой семье;
 - б) снижение частоты всех заболеваний;
 - в) снижение частоты генетически обусловленных болезней;
 - г) снижение частоты врожденных пороков развития;
 - д) повышение рождаемости.
- 2. Задачи медико-генетического консультирования:**
- а) консультирование семей и больных с наследственной патологией;
 - б) пренатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний;
 - в) секвенирование генов;
 - г) консультирование семей и больных с врожденной патологией;
 - д) диспансерное наблюдение больных с хроническими заболеваниями;
- 3. Этапы составления генетического прогноза:**
- а) определение степени генетического риска;
 - б) проведение цитогенетического обследования;
 - в) оценка тяжести социальных и медицинских последствий предполагаемой аномалии;
 - г) оценка перспектив применения методов пренатальной диагностики;
 - д) использование экспресс-методов обследования.

4. Генетический риск — это вероятность:

- а) мертворождения;
- б) заболеваний беременной женщины;
- в) возникновения наследственной болезни у плода;
- г) возникновения болезни с наследственной предрасположенностью у плода;
- д) внутриутробной гибели плода.

5. Повышенным в легкой степени считают генетический риск:

- а) до 5 %;
- б) 5–10 %;
- в) 10–20 %;
- г) 20–30 %;
- д) около 50 %.

6. 537 Повышенным в средней степени считают генетический риск:

- а) до 5 %;
- б) 5–10 %;
- в) 10–20 %;
- г) 20–30 %;
- д) около 50 %.

7. Высоким считают генетический риск:

- а) до 5 %;
- б) 5–10 %;
- в) 10–20 %;
- г) 20–30 %;
- д) около 50 %.

8. Показания для направления семьи в медико-генетическую консультацию:

- а) наличие сходных наследственных заболеваний у нескольких членов семьи;
- б) задержка физического развития ребенка;
- в) появление в семье инфекционного заболевания;
- г) появление в семье паразитарного заболевания;
- д) развод супругов.

9. Примеры применения симптоматического лечения при наследственной патологии:

- а) анальгетики при воспалительных процессах;
- б) антибиотики при болевом синдроме;
- в) успокаивающие при повышенной возбудимости;
- г) исключение из пищи неметаболируемого вещества;
- д) хирургическое исправление врожденных дефектов.

10. Примеры применения патогенетического лечения при наследственной патологии:

- а) анальгетики при болевом синдроме;
- б) метаболическая ингибция;
- в) генная терапия;
- г) исключение из пищи неметаболируемого вещества;
- д) ограничение в пище неметаболируемого вещества.

11. Примеры применения этиологического лечения при наследственной патологии:

- а) метаболическая ингибция;
- б) антибиотики;
- в) заместительная терапия;
- г) исключение из пищи неметаболируемого вещества;
- д) генная терапия.

12. Наследственные болезни, поддающиеся коррекции специальными диетами:

- а) синдром Дауна;
- б) фенилкетонурия;
- в) муковисцидоз;
- г) галактоземия;
- д) миодистрофия Дюшенна.

13. Метаболическая ингибция как один из видов коррекции обмена веществ включает:

- а) ограничение поступления вещества с пищей;
- б) ускоренное выведение из организма субстрата патологической реакции;
- в) возмещение несинтезируемого продукта;
- г) снижение интенсивности синтеза патологического субстрата;
- д) защита органов от поступления излишков продуктов катаболизма.

14. К заболеванию с наследственной предрасположенностью не относится:

- а) шизофрения;
- б) язвенная болезнь;
- в) синдром Дауна;
- г) бронхиальная астма.

15. К заболеванию с наследственной предрасположенностью относится:

- а) атеросклероз;
- б) муковисцидоз;
- в) фенилкетонурия;
- г) галактоземия.

16. Суммирующее влияние генов «предрасположенности» называется:

- а) кодоминирующим;
- б) доминирующим;
- в) пенетрантным;
- г) аддитивным.

17. Внутрипарное сходство близнецов носит название:

- а) пенетрантность;
- б) экспрессивность;
- в) конкордантность;
- г) коллинеарность.

18. Примером фенкопии служит:

- а) рождение ребенка с «волчьей» пастью;
- б) несвертываемость крови в результате наследственной патологии;

- в) катаракта в результате механического повреждения;
г) развитие слабоумия у ребенка в результате трисомии 21.
- 19. К заболеванию с наследственной предрасположенностью относится:**
- | | |
|---------------------------|-----------------------------|
| а) фенилкетонурия; | в) синдром Марфана; |
| б) синдром Клайнфельтера; | г) гипертоническая болезнь. |
- 20. К заболеванию с наследственной предрасположенностью не относится:**
- а) фенилкетонурия;
б) бронхиальная астма;
в) псевдогипертрофическая дистония Дюшенна;
г) гипертоническая болезнь.
- 21. Предрасположенность к полигенной болезни определяется:**
- а) одним геном;
б) сочетанием аллелей нескольких генов;
в) несколькими летальными генами;
г) одним мутантным аллелем.
- 22. Из одной оплодотворенной яйцеклетки развиваются:**
- | | |
|---------------------------|---------------------------|
| а) монозиготные близнецы; | в) разнояйцевые близнецы; |
| б) dizиготные близнецы; | г) больные дети. |
- 23. Активность белка, предотвращающего саморазрушение легочных тканей и эмфизему легких, может снизить:**
- | | |
|--------------------|-------------------------|
| а) вегетарианство; | в) физическая нагрузка; |
| б) переохлаждение; | г) курение. |

7. КОМПЛЕКТ УПРАЖНЕНИЙ

Тема 1.1. Цитологические основы наследственности

Задание 1.

1. Соотнесите основные генетические понятия с их определениями.

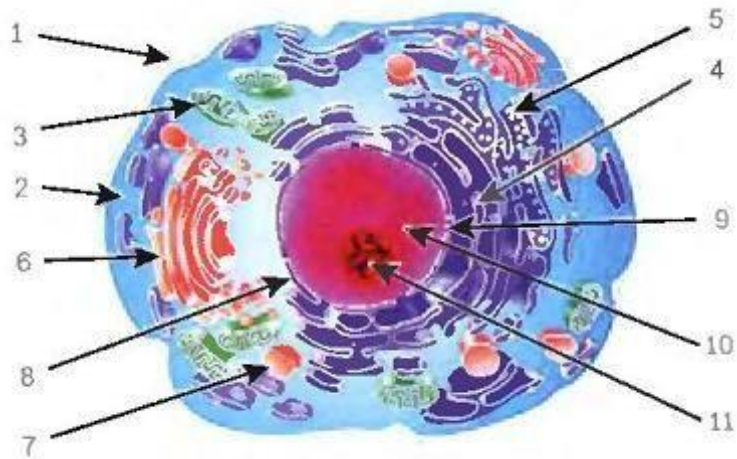
1) Генетика	а) участок молекулы ДНК, который отвечает за развитие одного признака или образование одной молекулы белка;
2) Наследственность	б) свойство организмов передавать информацию о признаках и свойствах от родителей потомкам;
3) Изменчивость	в) наука о законах наследственности, изменчивости и наследований признаков организмами;
4) Наследование	г) свойство, которое заключается в способности организмов приобретать новые признаки и свойства;
5) Ген	д) процесс передачи информации о признаках, свойствах и особенностях развития от родителей потомкам.

2. Соотнесите основные генетические понятия с их определениями.

1) Генотип	а) половая клетка;
2) Фенотип	б) молекула ДНК, связанная с особым белком-гистоном;
3) Хромосома	в) внешний вид организма;
4) Гомологичные хромосомы	г) система взаимодействующих генов;
5) Гамета	д) хромосомы, одинаковые по строению, но разные по происхождению.

Задание 2.

Строение клетки человека



Выполнить обозначения к рисунку

1 _____ 2 _____ 3 _____ 4 _____ 5 _____

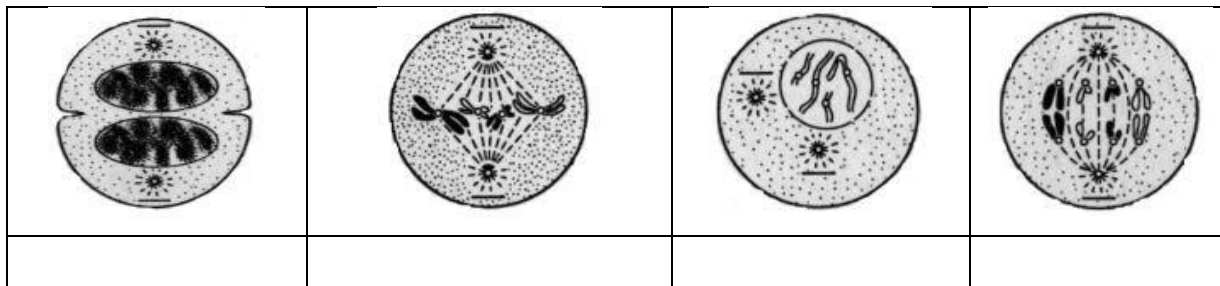
6 _____ 7 _____ 8 _____ 9 _____ 10 _____ 11 _____

Задание 3.

Типы хромосом человека	
	1. Первичная перетяжка А - Метacentрическая хромосома
	2. Короткое плечо Б - Субметacentрическая хромосома
	3. Длинное плечо В - Акроцентрическая хромосома
	4. Вторичная перетяжка Г - Хромосома, имеющая

	спутник
	5.Спутник

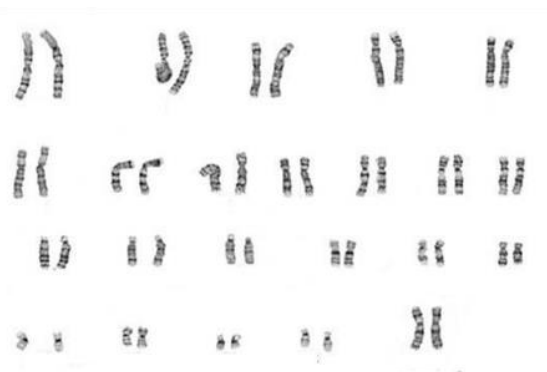
Задание 4. Указать фазы митоза



Задание 5. Установить кариотип.



Задание 6. Определить пол



Пол _____ так как сочетание половых хромосом _____

Задание 7. Заполнить таблицу

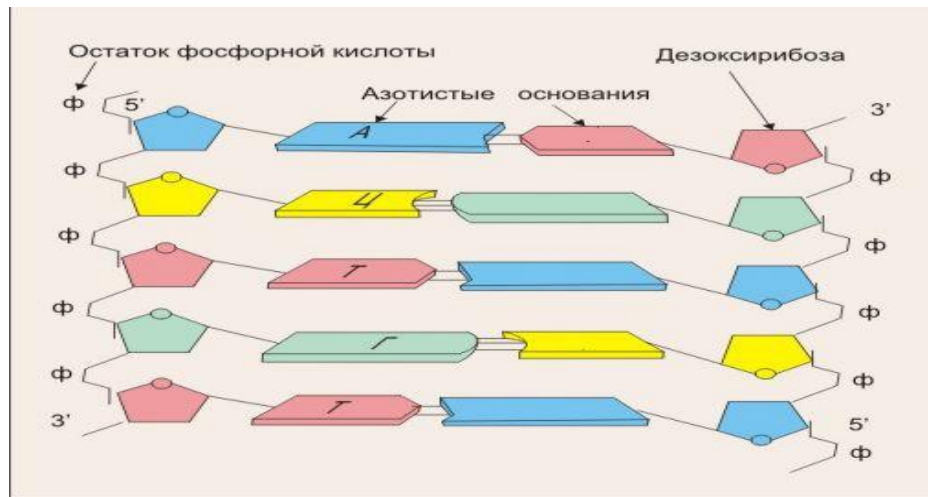
Клетки человека	Набор хромосом	Типы деления
Сперматозоиды		
Соматические клетки		
Стареющие клетки		

Тема 2.1. Биохимические основы наследственности

Задание 1. Установить соответствие между одной цифрой и одной буквой

- | | |
|---------------------|--|
| 1. Ген | А - Единица считывания генетической информации |
| 2. Генетический код | Б - Синтез и-РНК |
| 3. Репликация | В - Синтез белка |
| 4. Транскрипция | Г - Чередование азотистых оснований молекулы ДНК |
| 5. Репарация | Д - Синтез ДНК |
| 6. Оперон | Е - Участок ДНК, кодирующий один белок |
| | Ж - Чередование азотистых оснований молекулы и-РНК |
| | З - Восстановление поврежденных участков ДНК |

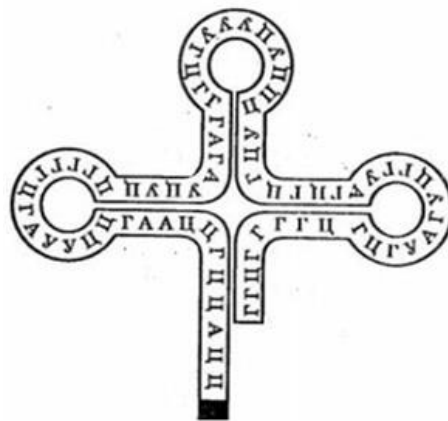
Задание 2. Схема строения молекулы ДНК (Вписать буквы комплементарных азотистых оснований)



Задание 3. Транскрипция (Вписать азотистые основания транскрибируемой РНК)

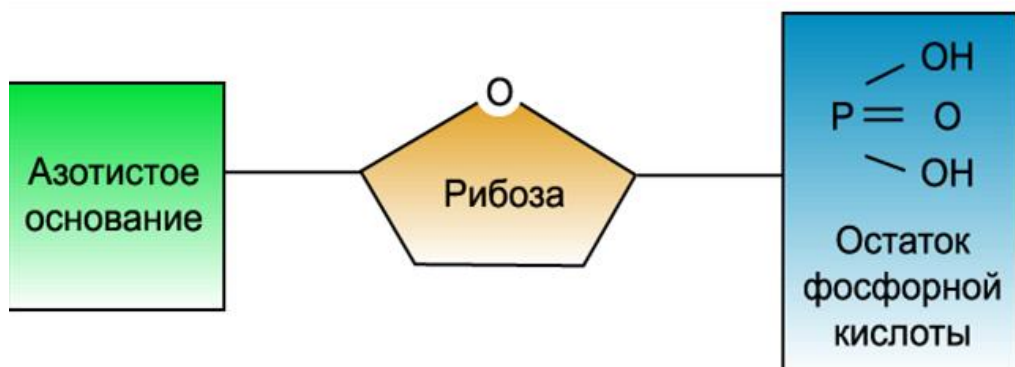


Задание 4. Схема строения молекулы т-РНК



1. Обвести на рисунке антикодон, вписать комплементарный кодон и-РНК _____
2. Определить аминокислоту, которую будет транспортировать данная т-РНК _____

Задание 5.



1. Назвать нуклеиновую кислоту: _____
2. Перечислить азотистые основания, характерные для данной кислоты: _____
3. Синтез этой кислоты называется: _____

Таблица генетического кода

		Вторая буква кодона					
		У	Ц	А	Г		
Первая буква кодона	У	УУУ Фен УУЦ Фен УУА Лей УУГ Лей	УЦУ Сер УЦЦ Сер УЦА Сер УЦГ Сер	УАУ Тир УАЦ Тир УАА«Охра» УАГ«Янтарь»	УГУ Цис УГЦ Цис УГА Бессм УГГ Три	У Ц А Г	Третья буква кодона
	Ц	ЦУУ Лей ЦУЦ Лей ЦУА Лей ЦУГ Лей	ЦЦУ Про ЦЦЦ Про ЦЦА Про ЦЦГ Про	ЦАУ Гис ЦАЦ Гис ЦАА Глун ЦАГ Глун	ЦГУ Арг ЦГЦ Арг ЦГА Арг ЦГГ Арг	У Ц А Г	
	А	АУУ Илей АУЦ Илей АУА Илей АУГ Мет	АЦУ Тре АЦЦ Тре АЦА Тре АЦГ Тре	ААУ Аспн ААЦ Аспн ААА Лиз ААГ Лиз	АГУ Сер АГЦ Сер АГА Арг АГГ Арг	У Ц А Г	
	Г	ГУУ Вал ГУЦ Вал ГУА Вал ГУГ Вал	ГЦУ Ала ГЦЦ Ала ГЦА Ала ГЦГ Ала	ГАУ Асп ГАЦ Асп ГАА Глу ГАГ Глу	ГГУ Гли ГГЦ Гли ГГА Гли ГГГ Гли	У Ц А Г	

Сокращенные обозначения аминокислот:

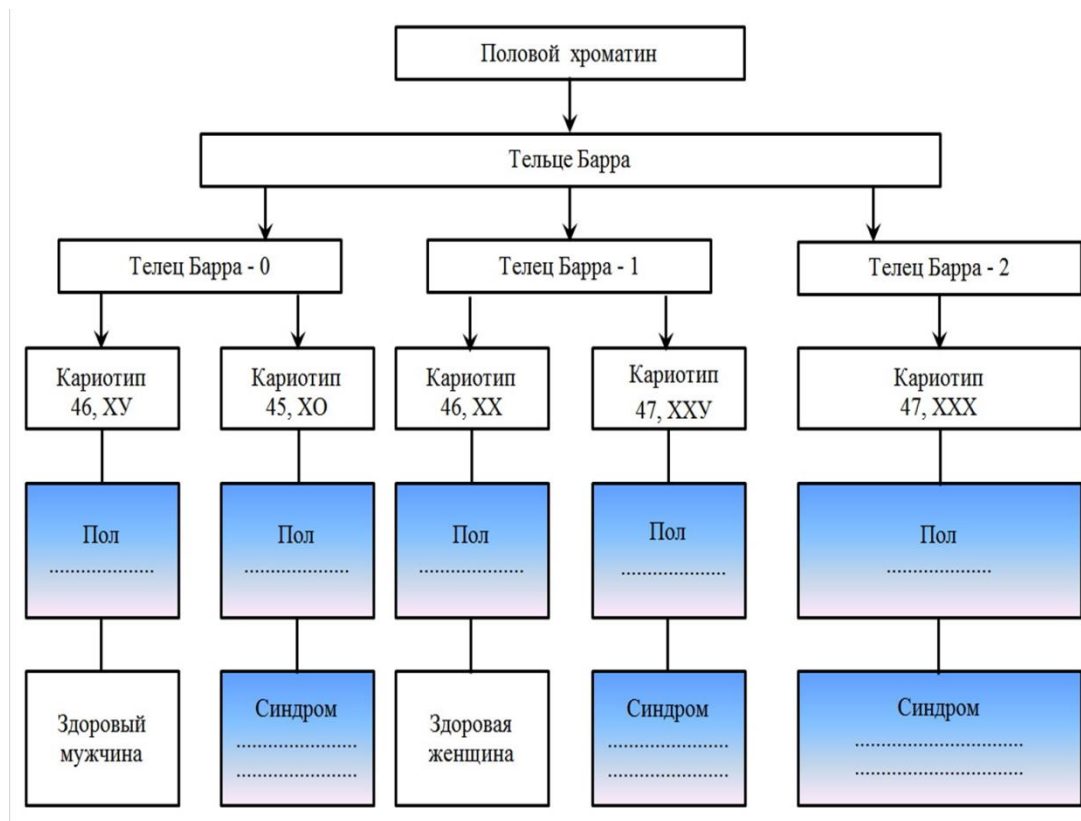
Ала	-	аланин	Лей	-	лейцин
Арг	-	аргинин	Лиз	-	лизин
Асп	-	аспарагиновая кислота	Мет	-	метионин
Аспн	-	аспарагин	Про	-	пролин
Вал	-	валин	Сер	-	серин
Гис	-	гистидин	Тир	-	тирозин

Гли	- глицин	Тре	- треонин
Глун	- глутамин	Три	- триптофан
Глу	- глутаминовая кислота	Фен	- фенилаланин
Илей	- изолейцин	Цис	- цистеин

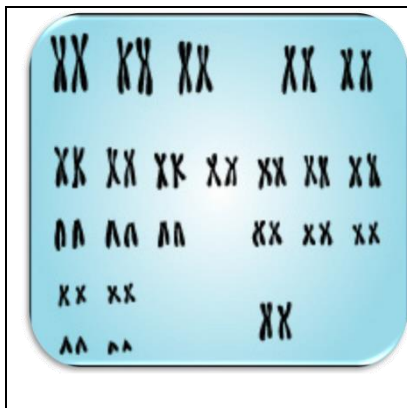
Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека

Задание 1.

Заполнить схему.



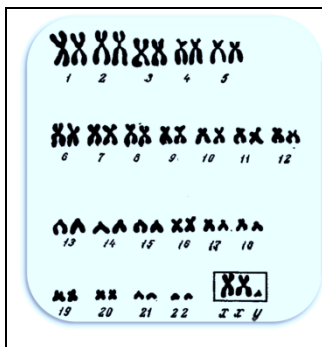
Задание 2.



Инструктаж:

1. Определить кариотип _____
2. Определить пол _____
3. Определить количество телец Барра _____
4. Установить синдром _____
5. Нарисовать в клетке характерное для данного кариотипа количество телец Барра. На рисунке сделать обозначения:

Задание 3.



Инструктаж:

6. Определить кариотип _____
7. Определить пол _____
8. Определить количество телец Барра _____
9. Установить синдром _____
10. Нарисовать в клетке характерное для данного кариотипа количество телец Барра. На рисунке сделать обозначения:

Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза

Задание 1.

Составить рассказ, используя ответы на вопросы.

1. Как наследуется цвет кожи у человека?
2. Как реагирует кожа человека на солнечные лучи?
3. Почему количество меланина и, следовательно, цвет загара у разных людей отличается?
4. Почему у рыжих веснушчатых людей не образуется меланин?
5. Почему после длительного пребывания на солнце кожа краснеет?
6. Какой мутагенный фактор присутствует в этом случае?
7. Какие мутации он вызывает?



Задание 2.

Составить рассказ по картинкам, используя ответы на вопросы.

1. От чего зависит цвет радужной оболочки глаз человека?
2. Как передаётся по наследству цвет глаз?
3. Как называется состояние цвета глаз на фотографии.
4. Какова его причина?
5. Передаётся ли это по наследству?
6. Почему альпинисты носят тёмные очки?
7. От какого мутагенного фактора защищают тёмные очки?



Задание 3.

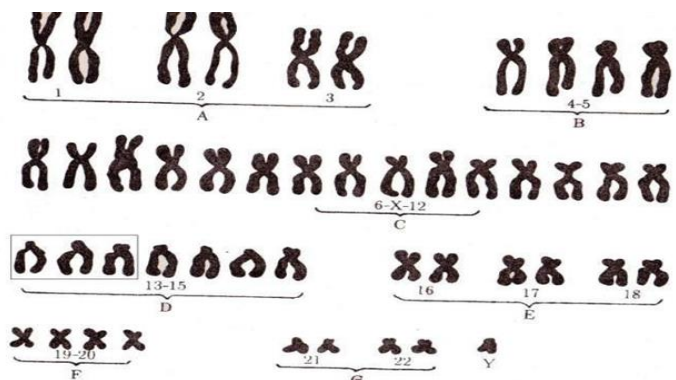
Мутагенная активность факторов среды (заполнить таблицу, используя список)

Мутагены						Антимутагены	
№	физические	№	химические	№	биологические	№	

- | | |
|---|--|
| <ol style="list-style-type: none"> 1. Кофе 2. Зелёный чай 3. Пиво 4. Горчица 5. Бензин 6. Яблоки 7. Ультрафиолетовое излучение 8. Салат из капусты 9. Вирусы 10. Мята 11. Сигареты | <ol style="list-style-type: none"> 12. Витамины 13. Краска для волос 14. Спиртосодержащие коктейли 15. Жевательная резинка 16. Жареные пирожки 17. Замороженные полуфабрикаты 18. Чипсы 19. Зелёный лук 20. Закваска, йогурт 21. Сотовый телефон 22. Петрушка |
|---|--|

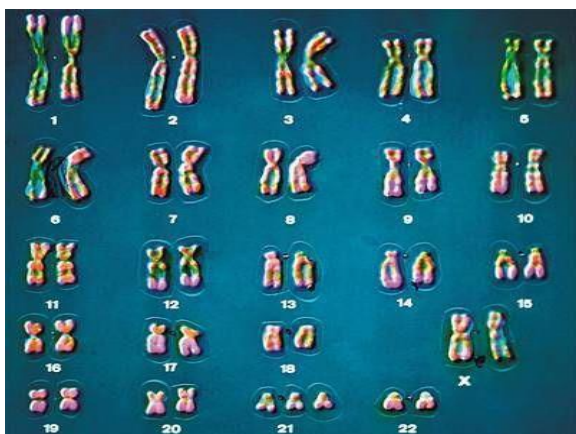
Тема 6.1. Хромосомные болезни
Тема 6.2. Генные болезни

Задание 1.



1. Определить кариотип _____
2. Установить тип гетероплоидии _____
2. Установить пол _____
3. Определить синдром _____

Задание 2.



1. Определить кариотип _____
2. Установить пол _____
3. Установить тип гетероплоидии _____
4. Определить синдром _____

Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование

Задание 1. Установить соответствие между одной цифрой и одной буквой

Этапы медико-генетического консультирования

События

- | | |
|----------|--|
| I этап | а) пропаганда медико-генетических знаний |
| II этап | б) расчет риска |
| III этап | в) дородовая диагностика |
| | г) уточнение диагноза |

д) совет супругам

I этап _____ II этап _____ III этап _____

Задание 2.

1. К медицинской сестре обратилась группа женщин с просьбой объяснить им сущность медико-генетического консультирования и его цели. Решите данную проблему пациенток. Дайте полный ответ на их вопрос.

Ответ:

Медико-генетическое консультирование - специализированная медицинская помощь - наиболее распространенная форма профилактики наследственных болезней. Генетическое консультирование - состоит из информирования человека о риске развития наследственного заболевания, передачи его потомкам, а также о диагностических и терапевтических действиях. Консультирование по поводу прогноза потомства можно разделить на две большие группы: *проспективное и ретроспективное.*

Проспективное консультирование - это наиболее эффективный вид профилактики наследственных болезней, когда риск рождения больного ребенка определяется еще до наступления беременности или на ранних ее этапах. В этом случае супруги, направленные на консультацию, не имеют больного ребенка, но существует определенный риск рождения такого ребенка, основанный на данных генеалогического исследования, анамнеза или течения данной беременности.

Ретроспективное консультирование - это консультирование относительно здоровья будущих детей после рождения в семье больного ребенка.

Задача медико-генетического консультирования:

2. 1. Установления точного диагноза врожденного или наследственного заболевания;
2. Определение типа наследования заболевания в данной семье;
3. Расчет величины риска повторения заболевания в семье;
4. Объяснение содержания медико-генетического прогноза тем людям, которые обратились за консультацией;
5. Диспансерное наблюдение и выявление группы повышенного риска среди родственников индивида с наследственной болезнью;
6. Пропаганда медико-генетических знаний среди врачей и населения;

Показания для медико-генетического консультирования:

1. Рождения ребенка с врожденными пороками развития;
2. Установленная или подозреваемая наследственная болезнь в семье;
3. Задержка физического развития или умственная отсталость у ребенка;
4. Повторные спонтанные аборт, выкидыши, мертворождения;
5. Близкородственные браки;
6. Возраст матери старше 35 лет;

7. Неблагоприятные воздействия факторов внешней среды в ранние сроки беременности (инфекционные заболевания, особенно вирусной этиологии, массивная лекарственная терапия, рентген-диагностические процедуры, работа на вредных для здоровья предприятиях;
8. Неблагоприятный ход беременности;

Задание 3.

Больная направлена в МГК по поводу бесплодия в 5летнем браке. Выяснено, что у женщины никогда не было менструаций. При обследовании обнаружено, что рост 142 см, вес 50 кг., короткая шея с крыловидными складками. Искривление ключиц и позвоночника, низкий рост волос на шее сзади, молочные железы недоразвиты, интеллект не нарушен. При гинекологическом обследовании выявлено недоразвитие матки и яичников, дерматоглифика с грубыми патологическими знаками. Половой хроматин отсутствует. В родословной случаев низкорослости и бесплодия не известно.

Ответьте на вопросы:

1. Какой диагноз можно поставить женщине?
2. Какой кариотип можно ожидать?
3. Какие признаки являются решающими в постановке диагноза?

8. КОМПЛЕКТ ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИХ ДИКТАНТОВ

Тема 1.1. Цитологические основы наследственности

Идиограмма – графическое изображение кариотипа .

Кариотип – набор хромосом соматической клетки, характеризующийся количеством, строением и набором генов.

Мейоз – процесс сортировки хромосом при делении клетки, приводящей к образованию новых гаплоидных половых клеток.

Митоз – процесс сортировки хромосом при делении клетки, приводящий к образованию новых диплоидных соматических клеток.

Органоиды – маленькие обязательные структуры внутри клетки, выполняющие специализированные функции в клетке.

Клетка – структурная и функциональная единица организма.

Хроматин – субстанция, состоящая из свернутой конденсированной двунитевой ДНК, связанной с различными специфическими белками; субстанция, из которой состоят хромосомы.

Хромосомы – структуры в клеточном ядре, состоящие из плотно сконденсированной ДНК, хранящей закодированную генетическую информацию, и связанных с ней белков.

Центромера – локус на хромосоме, физически необходимый для распределения гомологичных хромосом по дочерним клеткам.

Цитоплазма – весь клеточный материал, заключенный в клеточную мембрану, за исключением ядра.

Цитология – наука изучающая клетки.

Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код

Белок – полимер, состоящий из аминокислотных остатков, связанных пептидными связями.

Ген – последовательность нуклеотидов в ДНК, которая кодирует определённую РНК.

Генетический код – соответствие между триплетами в ДНК (или РНК) и аминокислотами белков.

Кодон – тройка расположенных подряд нуклеотидных остатков в ДНК или РНК, кодирующая определённую аминокислоту или являющаяся сигналом окончания трансляции.

Комплементарность – взаимное соответствие молекул биополимеров или их фрагментов, обеспечивающее формирование парных связей.

Нуклеиновые кислоты – высокомолекулярные органические соединения, биополимер, образованный остатками нуклеотидов.

Оперон – единица генетического материала, состоящая из одного или нескольких функционально связанных структурных генов.

Репликация процесс синтеза дочерней молекулы ДНК на матрице родительской молекулы ДНК.

Трансляция – синтез полипептидной цепи белков, осуществляемый в рибосомах.

Транскрипция – синтез РНК на ДНК-матрице; осуществляется РНК-полимеразой.

Хроматин – нитчатые комплексные молекулы дезоксирибонуклеопротеида (ДНП), которые состоят из ДНК, связанной с гистонами.

Центромера – локус на хромосоме, физически необходимый для распределения гомологичных хромосом по дочерним клеткам.

Тема 3.1. Моно-гибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование

Аллельные гены – гены, локализованные в одинаковых локусах гомологичных хромосом.

Гомозигота – особь, дающая гаметы одного сорта.

Гетерозигота – особь, дающая гаметы разных сортов.

Доминантный ген – преобладающий ген.

Генотип – совокупность всех генов организма, полученных от родителей.

Пенетрантность генов – вероятность проявления гена в фенотипе особи.

Признаки голандрические – признаки, которые детерминируются генами негомологичного участка Y-хромосомы.

Признаки менделирующие – признаки, детерминируемые аллельными генами; наследование их подчиняется законам Менделя.

Признаки, сцепленные с X-хромосомой (с полом) – признаки, которые детерминируются генами негомологичного участка X-хромосомы.

Расщепление – появление в потомстве отличающихся друг от друга особей по фенотипу и генотипу.

Рецессивный ген – ген, подавляемый своей аллелью; фенотипически проявляется только в гомозиготном состоянии.

Фенотип – совокупность всех внешних и внутренних признаков и свойств организма, сформировавшихся на базе генотипа в процессе онтогенеза.

Экспрессивность генов – степень проявления гена в виде признака.

Гомозигота – особь, дающая гаметы одного сорта.

Гетерозигота – особь, дающая гаметы разных сортов.

Генотип – совокупность всех генов организма, полученных от родителей.

Группа крови – описание индивидуальных антигенных характеристик эритроцитов.

Доминантный ген – преобладающий ген.

Локус – место расположения гена в хромосоме

Резус-конфликт – иммунологическая несовместимость по резус-фактору крови резус-отрицательной матери и резус-положительного плода.

Резус-фактор – белок, находящийся на клеточной оболочке красных кровяных телец, обладает антигенными свойствами.

Рецессивный ген – ген, подавляемый своей аллелью; фенотипически проявляется только в гомозиготном состоянии.

Эритробластоз – разрушение эритроцитов плода в результате резус - конфликта.

Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека

Цитогенетический метод – изучение хромосомного набора количества, формы размеров хромосом.

Дерматоглифический метод –

Популяционно-статистический – метод определения частот встречаемости различных генов в популяциях

Иммуногенетический метод –

Методы пренатальной диагностики –

Каротипирование – метод изучения хромосомного набора человека.

Половой хроматин – участок ядра соматической клетки, представляющий собой конденсированную половую хромосому.

Неинвазивные методы – это методы обследования плода без оперативного вмешательства. В настоящее время к ним относится только ультразвуковое исследование. По медицинским показаниям трехмерное УЗИ может проводиться, начиная с 12-13 недель.

Инвазивные методы – это методы пренатальной диагностики, способы получения образцов клеток и тканей эмбриона, плода, провизорных органов (плацента, оболочки) с последующим изучением полученных материалов.

Пренатальная диагностика – комплексная дородовая диагностика с целью обнаружения патологии на стадии внутриутробного развития.

Тема 5.1. Изменчивость и виды мутаций у организма

Генетика – наука о закономерностях наследственности и изменчивости.

Изменчивость – свойство живых систем приобретать новые признаки, отличающие их от родительских форм.

Изменчивость комбинативная – изменчивость, обусловленная перекombинацией генов родителей у потомков.

Изменчивость модификационная – изменчивость фенотипа без изменения генотипа.

Мутагенез – процесс возникновения мутаций.

Мутагены (мутагенные факторы) – факторы, способные вызывать мутации.

Мутации генеративные – мутации, происходящие в половых клетках.

Мутации генные (трансгенации) – мутации, обусловленные изменениями структуры гена (молекулы ДНК).

Мутации геномные – мутации, обусловленные изменением числа хромосом в кариотипе.

Мутации индуцированные – мутации, вызванные направленным действием мутагенных факторов.

Мутации летальные – мутации, несовместимые с жизнью.

Мутации полуметалельные – мутации, снижающие жизнеспособность организма.

Мутации соматические – мутации, происходящие в соматических клетках.

Мутации спонтанные – мутации, происходящие под действием естественных мутагенных факторов среды без вмешательства человека.

Мутации хромосомные (абберации) – структурные перестройки хромосом под воздействием мутагенов.

Мутация – скачкообразное изменение генетического материала.

Полиплоидия – геномная мутация, при которой происходит кратное гаплоидному увеличение числа хромосом в кариотипе.

Тема 6.1. Хромосомные болезни

Синдром Шерешевского-Тернера – хромосомная болезнь, обусловленная отсутствием у женского организма одной X- хромосомы.

Синдром Эдвардса – комплекс множественных врожденных пороков развития, обусловленный трисомией по 18-й хромосоме.

Синдром Патау – комплекс множественных врожденных пороков развития, обусловленный трисомией по 13-й хромосоме.

Синдром Дауна – синдром множественных врожденных пороков развития, обусловленный трисомией по 21-й хромосоме.

Синдром Клайнфельтера – хромосомная болезнь, обусловленная наличием в клетках мужского организма дополнительной X-хромосомы.

Синдром «кошачьего крика» – комплекс множественных врожденных пороков развития, обусловленный частичной делецией короткого плеча 5-й хромосомы.

Тема 6.2. Генные болезни и мультифакториальные болезни

Альбинизм – генное заболевание с аутосомно – рецессивным типом наследования, обусловленное нарушением синтеза фермента тирозиназы, катализирующего превращение тирозина в меланин.

Гемофилия (А и В) – генные заболевания с рецессивным типом наследования, сцепленного с X-хромосомой, обусловленные соответственно дефектами VIII и IX факторов свертывания крови.

Фенилкетонурия – генное заболевание с аутосомно - рецессивным типом наследования, обусловленное нарушением синтеза фермента фенилаланингидроксилазы, катализирующего превращение фенилаланина в тирозин.

Муковисцидоз – генное заболевание с аутосомно - рецессивным типом наследования, проявляющееся множественным поражением желез внешней секреции, в результате чего выделяются секреты повышенной вязкости.

Дальтонизм – генное заболевание с рецессивным типом наследования, сцепленного с X-хромосомой, проявляющееся нарушением цветового восприятия.

Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование

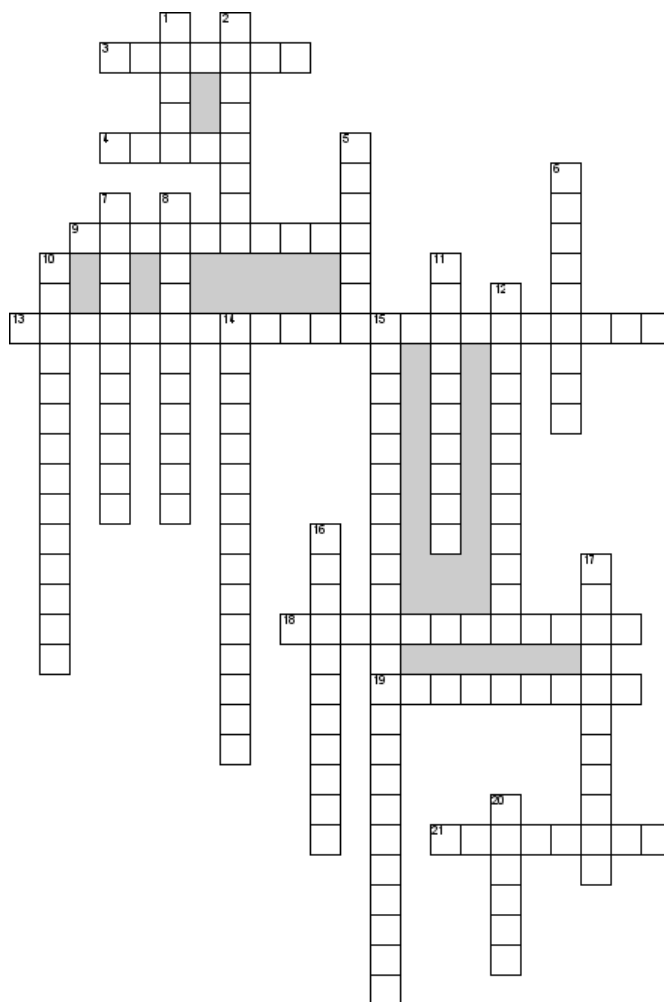
Медико-генетическое консультирование - специализированная медицинская помощь - наиболее распространенная форма профилактики наследственных болезней.

Перспективное консультирование - это наиболее эффективный вид профилактики наследственных болезней, когда риск рождения больного ребенка определяется еще до наступления беременности или на ранних ее этапах.

Ретроспективное консультирование - это консультирование относительно здоровья будущих детей после рождения в семье больного ребенка.

9. КОМПЛЕКТ КРОССВОРДОВ

Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности



По горизонтали

3. Органическое вещество, содержащее помимо белковой небелковую часть
4. Написал книгу Микроскопические исследования о соответствии в структуре и росте животных и растений
9. Система белковых нитей в цитоплазме.
13. Тип нуклеиновой кислоты, содержащей дезоксирибозу
18. Химический элемент, количество которого в клетке составляет до 0,1 %
19. Захват плазматической мембраной твердых частиц и перенос их внутрь клетки.
21. Липиды, не содержащие жирных кислот и имеющие особую структуру

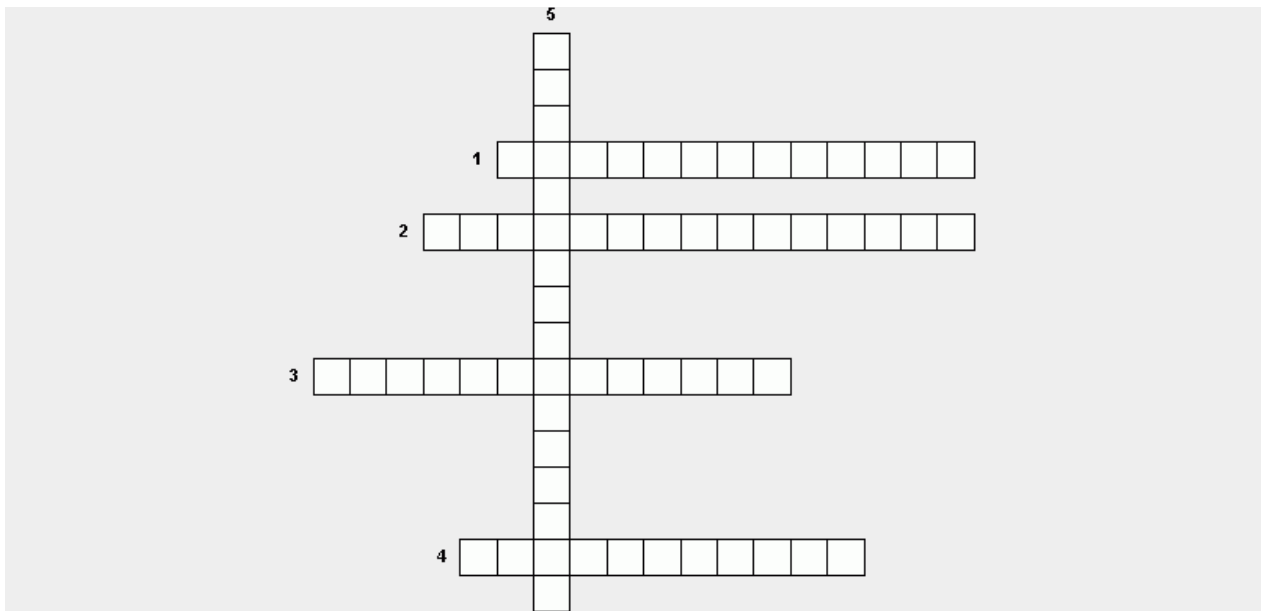
По вертикали

1. Сложные эфиры, образуемые жирными кислотами и многоатомными спиртами

2. Написал книгу Тайны природы, открытые с помощью совершеннейших микроскопов
5. Органическое вещество, состоящее только из белков
6. Из этих мономеров состоят нуклеиновые кислоты
7. Вещества, плохо или вовсе нерастворимые в воде
8. Примерами этого углевода являются рибоза, глюкоза, фруктоза
10. Функция некоторых элементов клетки, при расщеплении которых освобождается некоторое количество энергии
11. Соединение, состоящее из большого числа аминокислотных остатков.
12. Вещества, хорошо растворимые в воде
14. Тип нуклеиновой кислоты, содержащей рибозу
15. Метод цитологии, в котором разрушенные клетки в пробирке вращают с очень большой скоростью в особых приборах
16. Утрата белковой молекулой своей природной структуры
17. Принятие белками различных пространственных форм
20. Это слово образовано от греческого слова *peptos*

Ответы: по горизонтали: 3 - протеид, 4- Шванн, 9 - цитоскелет, 13 - дезоксирибонуклеиновая, 18 - макроэлемент, 19 - фагоцитоз, 21 - стероиды. по вертикали: 1-воска, 2- Левенгук, 5- протеин, 6 - нуклеотид, 7- гидрофобное, 8- моносахарид, 10- энергетическая, 11 - полипептид, 12 - гидрофильные, 14 - рибонуклеиновая, 15 - центрифугирование, 16 - денатурация, 17 - конформации, 20 - пептид.

Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека

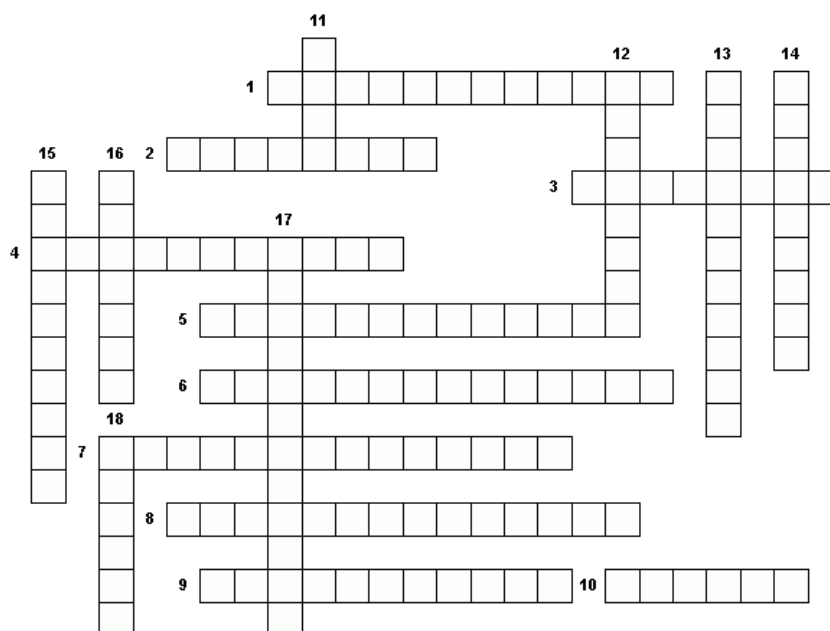


1. Метод, заключающийся в определении частоты встречаемости генов и генотипов в популяции.
2. Метод составления родословных.
3. Метод, позволяющий определить место и характер мутаций по изменениям в составе затронутых мутацией белков.

4. Метод, позволяющий определить роль факторов окружающей среды в формировании ряда признаков у близнецов.
5. Метод, заключающийся в изучении хромосом при помощи микроскопа и позволяющий определить их число и форму.

Ответы: 1 – популяционный, 2 – генеалогический, 3 – биохимический, 4 – близнецовый, 5 – цитогенетический.

Тема 5.1. Изменчивость и виды мутаций у организма



1. Вид хромосомной мутации, когда участок хромосомы прикрепляется к другой хромосоме, негомологичной ей.
2. Мутации, являющиеся двигателем эволюционного процесса, помогающие выжить живому организму.

3. Мутация, когда в генотипе или отсутствует какая-либо хромосома, или, наоборот, присутствует лишняя.
4. Частный случай геномной мутации.
5. Одна из форм наследственной изменчивости.
6. Модификационная изменчивость.
7. Наследственная изменчивость.
8. Хромосомы, принадлежащие ранее другой линии предков.
9. Одна из форм наследственной изменчивости, в результате которой возникают изменения в наследственном материале.
10. Хромосомная мутация, когда отрывается концевая часть хромосомы и все гены, находящиеся в этой части, теряются.
11. Голландский учёный предложивший термин «мутация».
12. Хромосомная мутация, когда хромосома разрывается в двух местах, и получившийся фрагмент, повернувшись на 180°, снова встраивается в место разрыва.
13. Мутации, имеющие значительное изменение в структуре хромосом, затрагивающее несколько генов в пределах этой хромосомы.
14. Мутации, приводящие к гибели организма.
15. Хромосомная мутация, когда происходит удвоение какого-либо участка хромосомы.
16. Хромосомная мутация, когда хромосома утрачивает свою среднюю часть.
17. Всеобщее свойство живых организмов приобретать отличия от особей, как других, так и своих особей.
18. Мутации, возникающие при замене нуклеотидов в пределах одного гена на другие нуклеотиды.
 Ответы: 1 – транслокация, 2 – полезная, 3 – геномная, 4 – полиплоидия, 5 – комбинативная, 6 – фенотипическая, 7 – генотипическая, 8 – рекомбинантные, 9 – мутационная, 10 – утрата, 11 – фриз, 12 – инверсия, 13 – хромосомные, 14 – летальные, 15 – дупликация, 16 – делеция, 17 – изменчивость, 18 – генные.

10. КОМПЛЕКТ ЗАДАНИЙ ДЛЯ КОНТРОЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ (ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ, ПРЕЗЕНТАЦИЙ, ДОКЛАДОВ)

Тема 1.1. Цитологические основы наследственности

- Химическая организация клетки.
- Организация биосинтеза в клетке.
- Регуляция клеточного цикла.
- Старение и гибель клеток.
- Роль митоза в формировании патологии организма.

Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код

- Открытие нуклеиновых кислот.
- Свойства нуклеиновых кислот.
- Биосинтез белка – основа реализации наследственной информации.
- Ген с позиций молекулярной биологии.
- Практическое применение молекулярной биологии.
- Молекулярные причины болезней обмена веществ.
- Родоначальник генетики Г. Мендель.
- Вторичное открытие законов Менделя.
- Сущность законов наследования признаков у человека.
- Типы наследования менделирующих признаков у человека.
- Аутосомно-доминантное наследование.
- Аутосомно-рецессивное наследование.
- Наследование, сцепленное с полом.
- Генотип и фенотип.
- Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.

Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека

- Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
- Генеалогический метод, сущность и области его применения.
- Методика составления родословных и их анализ.
- Основные типы наследования признаков при: аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленном с полом наследовании.

- Близнецовый метод.
- Роль наследственности и среды в формировании признаков.
- Биохимический метод.
- Показания для проведения цитогенетических исследований.
- Молекулярно-генетические методы исследования.
- Использование дерматоглифики в различных областях знаний.
- Методы экспресс диагностики определения X и Y хроматина.
- Методы генетики соматических клеток.

Тема 5.1. Изменчивость и виды мутаций у организма

- Антропогенные факторы мутагенеза.
- Причины и сущность мутационной изменчивости.
- Мутагены и канцерогены.
- Фенокопии и генокопии.
- Виды мутаций.
- Эндо - и экзомутагены.

Тема 6.1. Хромосомные болезни.

Тема 6.2. Генные болезни.

- Наследственные болезни и их классификация.
- Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
- Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
- Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
- Врожденные пороки развития.
- Мультифакториальные заболевания
- Классификация хромосомных болезней.
- Болезнь Дауна: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
- Синдромы Эдвардса, Патау; клиника, цитогенетические варианты.
- Синдром Шерешевского-Тернера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
- Синдром Клайнфельтера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
- Синдром трисомии X: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.

- Синдром дисомии по Y- хромосоме.

Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование

- Первичная и вторичная профилактика наследственных болезней.
- Медико-генетическое консультирование как основной метод предупреждения и распространения наследственных болезней.
- Задачи и суть медико-генетического консультирования.
- Проспективное и ретроспективное консультирование.
- Показания для направления на медико-генетическое консультирование.
- Этапы медико-генетического консультирования.
- Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
- Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).
- Неонатальный скрининг.

11. КОМПЛЕКТ ЗАДАЧ

Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код

Задача № 1

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

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

Задача № 2

Известно, что одну аминокислоту кодируют 3 нуклеотида. Белок рибонуклеаза включает 124 аминокислотных остатка. Сколько нуклеотидов кодирует этот белок?

Ответ: _____

Задача № 3

Мы имеем фрагмент молекулы ДНК. Используя принцип комплементарности, построить фрагмент молекулы и-РНК, определить комплементарные антикодоны т-РНК. Используя таблицу генетического кода, определить аминокислоты.

ДНК	АТГ	ГЦА	АЦЦ	ГЦА	ТАГ	ЦЦГ
и-РНК						
т-РНК						
Аминокислоты						

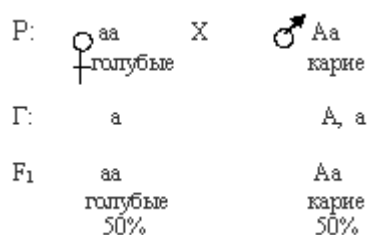
Тема 3.1.Mono-гибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование

Задача 1.

У Пети и Саши карие глаза, а у их сестры Маши – голубые. Мама этих детей голубоглазая, хотя ее родители имели карие глаза. Какой признак доминирует? Какой цвет глаз у папы? Напишите генотипы всех перечисленных лиц.

Решение:

У двух кареглазых людей (дедушка и бабушка) родился ребенок, отличающийся от них по фенотипу, следовательно, они гетерозиготны и их генотип – Аа. Гетерозиготы несут доминантный признак, значит, таковым является кария окраска глаз (А), а голубоглазость определяется рецессивным геном (а). Генотип голубоглазых матери и дочери – аа, так как они проявляют рецессивный признак. Генотип сыновей – Аа, потому что они кареглазы (А), и от матери могли унаследовать только рецессивный ген а. Отец должен быть кареглазым, потому что сыновья могли получить доминантный ген А только от него. Он несет также рецессивный ген а, потому что у него есть ребенок с генотипом аа. Следовательно, генотип отца – Аа.



Ответ: генотип бабушки и дедушки со стороны матери – Аа, матери и дочери – аа, отца и сыновей – Аа. Доминирующим является признак карего цвета глаз.

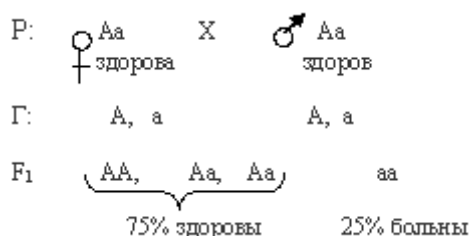
Задача 2.

Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.

Решение:

Дано:

Мужчина и женщина здоровы, следовательно, они несут доминантный ген А. У каждого из них один из родителей нес рецессивный признак шизофрении (аа), следовательно, в их генотипе присутствует также рецессивный ген а, и их генотип – Аа.



Вероятность появления больного ребенка равна 1/4 (число событий, при котором появляется генотип аа, равно 1, число всех возможных событий равно 4).

Ответ: вероятность рождения ребенка, больного шизофренией, равна 25% (1/4).

Задача 3.

Способность человека ощущать горький вкус фенилтиомочевины (ФТМ) – доминантный признак, ген которого (F) локализован в 17-й аутосоме. В семье мать и дочь ощущают вкус ФТМ, а отец и сын не ощущают. Определить генотипы всех членов семьи.

Решение:

Отец и сын не ощущают вкус ФТМ, т.е. несут рецессивный признак, следовательно, их генотип – ff. Мать и дочь ощущают вкус, значит, каждая из них несет доминантный ген F. Одну хромосому ребенок получает от отца, другую – от матери. От отца дочь может получить только рецессивный ген f (поскольку он гомозиготен). Следовательно, генотип дочери – Ff. В потомстве матери есть особь с генотипом tt, следовательно, она также несет рецессивный ген t, и ее генотип – Tt.

P:	♀ Ff ощущает вкус ФТМ	×	♂ ff не ощущает вкус ФТМ
G:	F, f		f
F ₁ :	Ff ощущает вкус ФТМ		ff не ощущает вкус ФТМ

Ответ: генотип матери и дочери – Ff, отца и сына – ff.

Задача 4.

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

Решение:

A – нормальная пигментация, a – альбинизм. Генотип мужчины и ребенка альбиноса – aa, так как оба они несут рецессивный признак. Женщина и здоровый ребенок имеют в своем генотипе доминантный ген A, потому что у них проявляется доминантный признак. Генотип ребенка с нормальной пигментацией – Aa, поскольку его отец гомозиготен по рецессиву (aa) и мог передать ему только ген a. Один из детей имеет генотип aa. Один аллельный ген ребенок получает от матери, а другой от отца. Поэтому мать должна нести рецессивный ген a. Ее генотип – Aa. Запишем схему скрещивания:

P: ♀ Aa X ♂ aa
 Г: A, a a
 F₁: Aa aa
 норма альбинос
 50% 50%

Следовательно, генотип мужа – aa, жены – Aa, ребенка с нормальной пигментацией – Aa, ребенка-альбиноса – aa.

Задача 5.

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

Решение:

A – карие глаза, B – праворукость, a – голубые глаза, b – леворукость.

I. Первый брак

1. Мужчина гомозиготен по гену окраски глаз (aa), так как проявляет рецессивный признак и имеет ген B (праворукость).
2. Женщина несет доминантные гены A и B.
3. Поскольку в потомстве обоих родителей есть ребенок-левша (рецессивен и, следовательно, гомозиготен по гену b), то каждый родитель должен иметь ген b.
4. Точно так же мать должна нести рецессивный ген a, так как один из ее детей несет рецессивный признак и имеет генотип aa.
5. Следовательно, генотип мужчины – aaBb, а его первой жены – AaBb.

Схема первого брака:

P: ♀ AaBb X ♂ aaBb
 кареглазая голубоглазая
 правша правша
 Г: AB, Ab, aB, ab aB, ab
 F₁ Aabb aaBB (aaBb)
 кареглазый голубоглазый
 левша правша
 12,5% 25%

II. Второй брак

По условию задачи 100% потомства от второго брака кареглазые и правши (все 9 детей кареглазые и правши).

1. Женщина имеет в генотипе доминантные гены А и В.
2. Поскольку все ее потомство (9 детей) единообразно, то весьма возможно, что она гомозиготна по этим генам, и ее генотип – ААВВ, но точно это утверждать нельзя.

Схема второго брака

Р:	♀ $AAVV$ кареглазая правша	X	♂ $aaVb$ голубоглазая правша
Г:	AV		aV, ab
F ₁	$AaVV$ кареглазый правша 50%		$AaVb$ кареглазый правша 50%

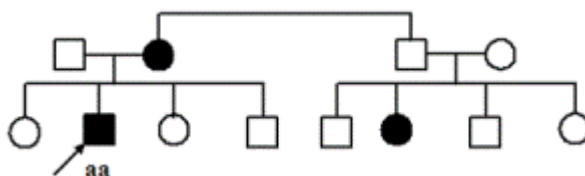
Всё дети от второго брака будут кареглазые и правши, если мать гомозиготна по обоим доминантным признакам.

Ответ: генотип мужчины – $aaVb$, его первой жены – $AaVb$, второй – (возможно) $AAVV$.

Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека

Задача 1.

Болезнь наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Пробанд болен, и его родословная имеет следующий вид:



Жена пробанда здорова и не содержит в своем генотипе патологических аллелей. Чему равна вероятность рождения у пробанда здорового ребенка?

Решение:

Генная запись скрещивания:

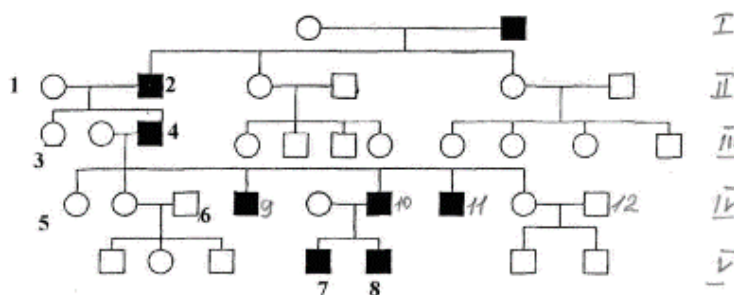
Р:	♀ AA здоровая	X	♂ aa больной
Г:	A		a
F ₁ :	Aa здоровые		

Вероятность рождения здорового ребенка (генотип Aa):
 $P = 1/1 = 1$ (100%).

Ответ: вероятность рождения у пробанда здорового ребенка равна 1 (100%).

Задача 2.

Определить тип наследования признака. Установить возможные генотипы всех членов родословной.



Решение:

Исследуемый признак встречается только у особей мужского пола в каждом поколении и передается от отца к сыну, при этом все мальчики рождаются с этим признаком, то можно думать, что изучаемый ген находится в Y-хромосоме (голандрическое наследование). Возможные генотипы всех членов родословной: Y^a – наличие данной аномалии; Y^B – нормальное развитие организма (отсутствие данной аномалии). Все мужчины, страдающие данной аномалией, имеют генотип: XY^a ; Все мужчины, у которых отсутствует данная аномалия, имеют генотип: XY^B . У женщин данная аномалия отсутствует.

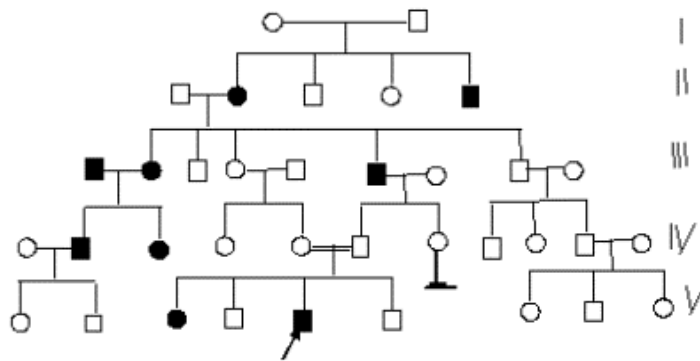
Задача 3.

Составить родословную, состоящую из пяти поколений по аутосомно-рецессивному типу наследования.

Решение:

Аутосомно-рецессивное наследование:

1. признак встречается относительно редко, не в каждом поколении;
2. если признак имеется у обоих родителей, то этот признак имеют все их дети;
3. признак встречается и у детей, родители которых не имеют изучаемого признака;
4. мужчины и женщины с изучаемым признаком встречаются с приблизительно одинаковой частотой.



Признак встречается у детей, родители которых не имеют данный признак. Признак встречается относительно редко не в каждом поколении. Мужчины и женщины имеют этот признак в равной степени, что указывает на то, что ген этого признака локализован в аутосоме и передаётся по аутосомно-рецессивному типу.

Символы, используемые при составлении графического изображения родословной:

□ - особь мужского пола, не имеющая изучаемого признака;

○ - особь женского пола, не имеющая изучаемого признака;

■ - особь мужского пола, имеющая изучаемый признак;

● - особь женского пола, имеющая изучаемый признак;

□ — ○ - брак мужчины и женщины;

○ — □ - близкородственный брак;

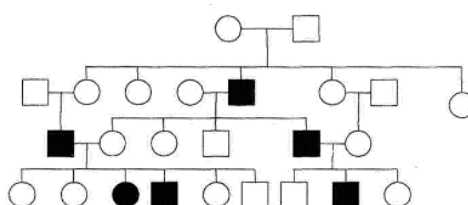
□ — ○ — □ - дети одной родительской пары (сibsы);

— - бездетный брак;

■ - пробанд.

Задача 4.

Определить тип наследования признака. Установить возможные генотипы всех членов родословной.

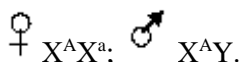


Решение:

Признак встречается относительно редко. Признак проявляется у детей, родители которых не

имеют этого признака. Изучаемый признак, встречается у представителей мужского пола примерно в равной степени и очень редко у представителей женского пола (в родословной 5 мужчин и 1 женщина), поэтому можно думать, что изучаемый признак рецессивен и сцеплен с полом: обуславливающий его ген расположен в половой X- хромосоме. Тип наследования: рецессивное сцепленное с X-хромосомой наследование. Возможные генотипы всех членов родословной:

Наличие признака - X^a ; Отсутствие признака – X^A ; Генотип представителей мужского пола с данным признаком – X^aY . Генотип мужчин с отсутствием данного признака - X^AY . Генотип женщины с наличием данного признака - X^aX^a . Возможные генотипы женщин, у которых отсутствует признак - X^AX^A или X^AX^a . Генотипы основателей рода:



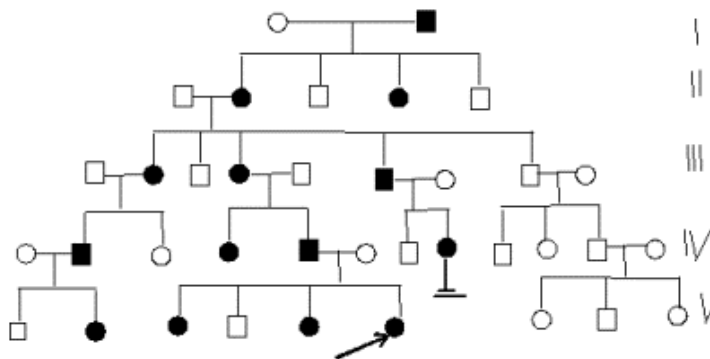
Генотип пробанда - X^AY .

Задача 5.

Составить родословную, состоящую из пяти поколений по доминантному, сцепленному с X-хромосомой типу наследования.

Решение:

Доминантное сцепленное с X-хромосомой наследование:



Признак встречается в каждом поколении. Признак встречается у детей, у которых хотя бы один из родителей имеет данный признак. Признак встречается и у мужчин и у женщин, но у женщин приблизительно в два раза больше, чем у мужчин. Если изучаемый признак имеет мужчина, то все его дочери будут иметь этот признак, а у всех его сыновей этот признак будет отсутствовать.

Тема 6.2. Генные болезни. Мультифакториальные болезни

Задача 1.

Глухота и болезнь Вильсона (нарушение обмена меди) – рецессивные признаки. От брака глухого мужчины и женщины с болезнью Вильсона родился ребенок с обеими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?

Решение:

Дано:



A – нормальный слух, a – глухота,
B – нормальный обмен меди, b – болезнь Вильсона.

1. Ребенок болеет глухонемой и болезнью Вильсона (рецессивные признаки), значит, его генотип – aabb.

2. Мужчина глухой, следовательно, он гомозиготен по рецессивному признаку глухоты (aa). Он не страдает болезнью Вильсона, значит, имеет доминантный ген В. Мужчина должен иметь также рецессивный ген b, так как у него есть ребенок с этим заболеванием. Следовательно, генотип мужчины – aaBb.

3. Женщина страдает болезнью Вильсона, значит, она гомозиготна по рецессивному гену b. Она имеет нормальный слух (ген А), но у нее есть ребенок с глухонемой (гомозиготный по рецессивному гену a). Поэтому генотип женщины – Aabb.

Схема скрещивания:

P:		Aabb	X		aaBb
	+	нормальный слух б. Вильсона		+	глухота нормальный обмен
Г:		Ab, ab			aB, ab
F ₁		AaBb здоров 25%		Aabb б. Вильсона 25%	aaBb глухота 25%
				aabb глухота 25%	

4. Вероятность рождения здорового ребенка определяется по формуле:

$$\text{Вероятность} = \frac{\text{число ожидаемых событий (особей)}}{\text{число всех возможных событий (особей)}}$$

и равна отношению числа ожидаемых событий (рождение здорового ребенка – 1) к числу всех возможных событий (4), в данном случае она равна 1/4 (25%).

Ответ: вероятность рождения здорового ребенка – 1/4 (25%).

12. КОМПЛЕКТ ВОПРОСОВ ДЛЯ УСТНОГО / ПИСЬМЕННОГО ОПРОСА

Тема 1.1. Введение. Цитологические основы наследственности

1. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функция.
2. Органоиды клетки, клеточное ядро: функции, компоненты.
3. Строение и функции хромосом человека.
4. Кариотип человека.
5. Основные типы деления эукариотических клеток.
6. Клеточный цикл и его периоды.
7. Биологическая роль митоза и амитоза. Биологическое значение мейоза.
8. Гаметогенез. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.

Тема 2.1. Нуклеиновые кислоты и их роль в передаче наследственной информации. Генетический код

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

Тема 3.1. Моно-гибридное и дигибридное скрещивание. Взаимодействие генов. Сцепленное с полом наследование

1. Сущность законов наследования признаков у человека.
2. Законы Менделя.
3. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
4. Аутомно-доминантное наследование.
5. Аутомно-рецессивное наследование.
6. Наследование, сцепленное с полом.
7. Генотип и фенотип.

8. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.

Тема 4.1. Методы изучения наследственности человека

1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
2. Генеалогический метод.
3. Методика составления родословных и их анализ.
4. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.
5. Близнецовый метод.
6. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
7. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения.
8. Цитогенетический метод. Карты хромосом человека.
9. Основные показания для цитогенетического исследования.
10. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения хроматина.
11. Метод дерматоглифики.
12. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).
13. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.
14. Иммуногенетический метод.
15. Методы пренатальной диагностики.

Тема 5.1. Методы изучения наследственности человека

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

8. Фенокопии и генокопии.

Тема 6.1. Хромосомные болезни

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. Врожденные пороки развития.
6. Мультифакториальные заболевания
7. Классификация хромосомных болезней.
8. Болезнь Дауна: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
9. Синдром Эдвардса.
10. Синдром Патау.
11. Синдром Шерешевского-Тернера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
12. Синдром Клайнфельтера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
13. Синдром трисомии X: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.
14. Синдром дисомии по Y- хромосоме.

Тема 6.2. Генные болезни. Мультифакториальные болезни

1. Наследственные болезни и их классификация.
2. Причины генных заболеваний
3. Аутосомно-доминантное заболевание.
4. Аутосомно-рецессивное заболевание.
5. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.
6. Y - сцепленные заболевание.

Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование

1. Первичная и вторичная профилактика наследственных болезней.
2. Медико-генетическое консультирование как основной метод предупреждения и распространения наследственных болезней.
3. Задачи и суть медико-генетического консультирования.
4. Проспективное и ретроспективное консультирование.
5. Показания для направления на медико-генетическое консультирование.
6. Этапы медико-генетического консультирования.
7. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
8. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).

9. Неонатальный скрининг.

13. КОМПЛЕКТ МАТЕРИАЛОВ ДЛЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

1. Основоположник хромосомной теории наследственности:

- | | |
|---------------|---------------|
| 1. Ч. Дарвин | 4. Н. Вавилов |
| 2. Г. Мендель | 5. Н. Кольцов |
| 3. Т. Морган | |

2. Ученый, подтвердивший явления сцепленности генов:

- | | |
|---------------|---------------|
| 1. Г. Мендель | 4. Н. Вавилов |
| 2. Ч. Дарвин | 5. Н. Кольцов |
| 3. Т. Морган | |

3. Ученые, предложившие модель строения ДНК:

- | | |
|-----------------------|-------------------------|
| 1. Морган, Стертевант | 4. Бриджест, Стертевант |
| 2. Уотсон, Крик | 5. Вавилов, Кольцов |
| 3. Кельнер, Ковалёв | |

4. Год, в котором более чем на 90% была расшифрована структура генома человека:

- | | |
|------------|------------|
| 1. 1987 г. | 4. 1997 г. |
| 2. 1990 г. | 5. 2000 г. |
| 3. 1992 г. | |

5. Кодоминантные гены - это:

1. гены, не зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
2. гены, зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
3. гены, проявляющие свою активность в одинаковой степени
4. гены, оказывающие подавляющий эффект на неаллельные гены
5. гены, активность которых подавляется неаллельными генами

6. Доминантные гены - это:

1. гены, не зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
2. гены, зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
3. гены, проявляющие свою активность в одинаковой степени

4. гены, оказывающие подавляющий эффект на неаллельные гены
5. гены, активность которых подавляется неаллельными генами

7. Рецессивные гены - это:

1. гены, не зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
2. гены, зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
3. гены, проявляющие свою активность в одинаковой степени
4. гены, оказывающие подавляющий эффект на неаллельные гены
5. гены, активность которых подавляется неаллельными генами

8. Эпистатические гены - это:

1. гены, не зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
2. гены, зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
3. гены, проявляющие свою активность в одинаковой степени
4. гены, оказывающие подавляющий эффект на неаллельные гены
5. гены, активность которых подавляется неаллельными генами.

9. Для аутосомно-доминантного типа наследования признаков характерно:

1. заболевание проявляется в каждом поколении
2. заболевание проявляется не в каждом поколении
3. соотношение здоровых и больных sibсов составляет 1:1
4. соотношение здоровых и больных sibсов составляет 3:1
5. болеют лица женского и мужского пола

10. Для аутосомно-рецессивного типа наследования признаков характерно:

1. заболевание проявляется в каждом поколении
2. заболевание проявляется не в каждом поколении
3. соотношение здоровых и больных sibсов составляет 1:1
4. соотношение здоровых и больных sibсов составляет 3:1
5. болеют лица женского и мужского пола.

11. Для рецессивного, связанного с генами X-хромосомного, типа наследования характерно:

1. заболевание проявляется в каждом поколении
2. заболевание проявляется не в каждом поколении

3. болеют лица преимущественно женского пола
4. болеют лица преимущественно мужского пола
5. соотношение здоровых и больных сибсов составляет 1:1

12. Генная мутация это:

1. мутация, обусловленная воздействием химического или физического фактора
2. мутация, при которой изменяется число хромосом при сохранности их структуры
3. мутация, при которой изменяется количество или последовательность нуклеотидов в пределах одного гена
4. мутация, при которой изменяется структура хромосом при сохранности их количества
5. мутация, обусловленная воздействием биологического фактора

13. Геномная мутация это:

1. мутация, обусловленная воздействием химического или физического фактора
2. мутация, при которой изменяется число хромосом при сохранности их структуры
3. мутация, при которой изменяется количество или последовательность нуклеотидов в пределах одного гена
4. мутация, при которой изменяется структура хромосом при сохранности их количества
5. мутация, обусловленная воздействием биологического фактора

14. Хромосомная мутация это:

1. мутация, обусловленная воздействием химического или физического фактора
2. мутация, при которой изменяется число хромосом при сохранности их структуры
3. мутация, при которой изменяется количество или последовательность нуклеотидов в пределах одного гена
4. мутация, при которой изменяется структура хромосом при сохранности их количества
5. мутация, обусловленная воздействием биологического фактора

15. Гетерозигота это:

1. диплоидная особь, имеющая два разных аллеля по данному гену
2. диплоидная особь, имеющая два одинаковых аллеля по данному гену
3. клеточная структура, обеспечивающая расхождение хромосом во время митоза или мейоза
4. преобладание в фенотипе одного аллеля над другим

5. организм, содержащий только один ген из пары

16. Гомозигота это:

1. диплоидная особь, имеющая два разных аллеля по данному гену
2. диплоидная особь, имеющая два одинаковых аллеля по данному гену
3. клеточная структура, обеспечивающая расхождение хромосом во время митоза или мейоза
4. преобладание в фенотипе одного аллеля над другим
5. организм, содержащий только один ген из пары

17. Зигота это:

1. диплоидная особь, имеющая два разных аллеля по данному гену
2. клетка с диплоидным набором хромосом, возникающая при слиянии двух гамет
3. диплоидная особь, имеющая два одинаковых аллеля по данному гену
4. клеточная структура, обеспечивающая расхождение хромосом во время митоза или мейоза
5. организм, содержащий только один ген из пары

18. Гамета это:

1. зрелая половая клетка
2. клетка с диплоидным набором хромосом
3. клеточная структура, обеспечивающая расхождение хромосом во время митоза или мейоза
4. диплоидная особь, имеющая два разных аллеля по данному гену
5. организм, содержащий только один ген из пары

19. Плейотропия это:

1. свободное скрещивание особей в пределах одной популяции
2. влияние одного гена на формирование разных признаков
3. фенотипическое проявление признака, обусловленное совместным действием нескольких неаллельных генов
4. влияние одного гена на формирование одного признака
5. фенотипическое проявление признака, обусловленное действием нескольких аллельных генов

20. Полимерия это:

1. свободное скрещивание особей в пределах одной популяции
2. влияние одного гена на формирование разных признаков
3. фенотипическое проявление признака, обусловленное совместным действием нескольких неаллельных генов
4. влияние одного гена на формирование одного признака
5. фенотипическое проявление признака, обусловленное действием нескольких аллельных генов

21. Делеция это:

1. потеря участка хромосомы или хроматиды
2. удвоение участка хромосомы
3. внутривхромосомная перестройка, при которой её фрагмент поворачивается на 180°
4. кратное увеличение числа хромосом
5. наличие лишней хромосомы в кариотипе

22. Дупликация это:

1. потеря участка хромосомы или хроматиды
2. удвоение участка хромосомы
3. внутривхромосомная перестройка, при которой её фрагмент поворачивается на 180°
4. кратное увеличение числа хромосом
5. наличие лишней хромосомы в кариотипе

23. Инверсия это:

1. потеря участка хромосомы или хроматиды
2. удвоение участка хромосомы
3. внутривхромосомная перестройка, при которой её фрагмент поворачивается на 180°
4. кратное увеличение числа хромосом
5. наличие лишней хромосомы в кариотипе

24. Полиплоидия это:

1. потеря участка хромосомы или хроматиды
2. удвоение участка хромосомы
3. внутривхромосомная перестройка, при которой её фрагмент поворачивается на 180°

4. кратное увеличение числа хромосом
5. наличие лишней хромосомы в кариотипе

25. Полисомия это:

1. потеря участка хромосомы или хроматиды
2. удвоение участка хромосомы
3. внутривхромосомная перестройка, при которой её фрагмент поворачивается на 180°
4. кратное увеличение числа хромосом
5. наличие лишней хромосомы в кариотипе

26. Транслокация это:

1. потеря участка хромосомы или хроматиды
2. удвоение участка хромосомы
3. внутривхромосомная перестройка, при которой её фрагмент поворачивается на 180°
4. кратное увеличение числа хромосом
5. перемещение генетического материала из одной хромосомы в другую

27. Кариотип 46 XY соответствует:

1. нормальному кариотипу мужчины
2. нормальному кариотипу женщины
3. мозаичному кариотипу при синдроме Шерешевского – Тернера
4. кариотипу при синдроме Клайнфельтера
5. кариотипу при синдроме Дауна

28. Кариотип 46 XX соответствует:

1. нормальному кариотипу мужчины
2. нормальному кариотипу женщины
3. мозаичному кариотипу при синдроме Шерешевского – Тернера
4. кариотипу при синдроме Клайнфельтера
5. кариотипу при синдроме Дауна

29. Кариотип 45XO/46XX соответствует:

1. нормальному кариотипу мужчины
2. нормальному кариотипу женщины

3. мозаичному кариотипу при синдроме Шерешевского – Тернера
4. кариотипу при синдроме Клайнфельтера
5. кариотипу при синдроме Шерешевского – Тернера

30. Кариотип 47XXY соответствует:

1. нормальному кариотипу мужчины
2. нормальному кариотипу женщины
3. мозаичному кариотипу при синдроме Шерешевского – Тернера
4. кариотипу при синдроме Клайнфельтера
5. кариотипу при синдроме Дауна

31. Кариотип 47 XX + 21; 47 XY+21 соответствует:

1. нормальному кариотипу мужчины
2. нормальному кариотипу женщины
3. мозаичному кариотипу при синдроме Шерешевского – Тернера
4. кариотипу при синдроме Клайнфельтера
5. кариотипу при синдроме Дауна

32. Кариотип 45XO соответствует:

1. нормальному кариотипу мужчины
2. нормальному кариотипу женщины
3. мозаичному кариотипу при синдроме Шерешевского – Тернера
4. кариотипу при синдроме Клайнфельтера
5. кариотипу при синдроме Шерешевского – Тернера

33. Рекомбинация это:

1. обмен участками гомологичных хромосом, приводящий к образованию хромосом с новым набором генов
2. процесс образования молекулы нуклеиновой кислоты, синтезированной на другой молекуле
3. восстановление исходной структуры поврежденного фрагмента ДНК
4. обмен участками гомологичных хромосом в процессе клеточного деления, приводящий к новому сочетанию генов, изменяющему фенотип
5. перенос генетической информации от ДНК к РНК

34. Репликация это:

1. обмен участками гомологичных хромосом, приводящий к образованию хромосом с новым набором генов
2. процесс образования молекулы нуклеиновой кислоты, синтезированный на другой молекуле
3. восстановление исходной структуры поврежденного фрагмента ДНК
4. обмен участками гомологичных хромосом в процессе клеточного деления, приводящий к новому сочетанию генов, изменяющему фенотип
5. перенос генетической информации от ДНК к РНК

35. Кроссинговер это:

1. обмен участками гомологичных хромосом, приводящий к образованию хромосом с новым набором генов
2. процесс образования молекулы нуклеиновой кислоты, синтезированный на другой молекуле
3. восстановление исходной структуры поврежденного фрагмента ДНК
4. обмен участками гомологичных хромосом в процессе клеточного деления, приводящий к новому сочетанию генов, изменяющему фенотип.
5. перенос генетической информации от ДНК к РНК

36. Кариотип человека

- | | |
|----------------|-----------------|
| 1. 48 хромосом | 4. 43 хромосомы |
| 2. 46 хромосом | 5. 44 хромосомы |
| 3. 45 хромосом | |

37. Полидактилия это:

1. структурное изменение хромосом в результате перемещения генетического материала;
2. перенос участка хромосомы в другую часть той же хромосомы
3. увеличение количества пальцев
4. лишняя хромосома в кариотипе
5. паучьи пальцы

38. Число генов у человека:

- | | |
|-----------|-----------|
| 1. 20 000 | 4. 30 000 |
| 2. 50 000 | 5. 25 000 |

39. Характерные признаки синдрома Клайнфельтера:

1. высокий рост, гинекомастия, широкий таз, скудное оволосение на лобке и в подмышечных областях, гипоплазия яичек
2. ранняя аменорея и климакс, два тельца Барра обнаруживаемых в буккальном (щечном) эпителии, более частая встречаемость шизофрении, чем в популяции
3. задержка роста и полового созревания, крыловидные складки на шее, гипоплазия матки, аменорея, скудное оволосение на лобке, дисморфии скелета, тельца Барра в буккальном эпителии не обнаруживаются
4. умственная отсталость, брахицефалия, уплощенный затылок, деформированные ушные раковины
5. умственная отсталость, задержка роста и полового созревания, сколиоз, косоглазие

40. Характерные признаки трисомии по X- хромосоме:

1. высокий рост, гинекомастия, широкий таз, скудное оволосение на лобке и в подмышечных областях, гипоплазия яичек
2. ранняя аменорея и климакс, два тельца Барра обнаруживаемых в буккальном (щечном) эпителии, более частая встречаемость шизофрении, чем в популяции
3. задержка роста и полового созревания, крыловидные складки на шее, гипоплазия матки, аменорея, скудное оволосение на лобке, дисморфии скелета, тельца Барра в буккальном эпителии не обнаруживаются
4. умственная отсталость, брахицефалия, уплощенный затылок, деформированные ушные раковины
5. умственная отсталость, задержка роста и полового созревания, сколиоз, косоглазие

41. Характерные признаки синдрома Шерешевского – Тернера:

1. высокий рост, гинекомастия, широкий таз, скудное оволосение на лобке и в подмышечных областях, гипоплазия яичек
2. ранняя аменорея и климакс, два тельца Барра обнаруживаемых в буккальном (щечном) эпителии, более частая встречаемость шизофрении, чем в популяции
3. задержка роста и полового созревания, крыловидные складки на шее, гипоплазия матки, аменорея, скудное оволосение на лобке, дисморфии скелета, тельца Барра в буккальном эпителии не обнаруживаются
4. умственная отсталость, брахицефалия, уплощенный затылок, деформированные ушные раковины
5. умственная отсталость, задержка роста и полового созревания, сколиоз, косоглазие

42. Характерные признаки синдрома Дауна:

1. высокий рост, гинекомастия, широкий таз, скудное оволосение на лобке и в подмышечных областях, гипоплазия яичек
2. ранняя аменорея и климакс, два тельца Барра обнаруживаемых в буккальном (щечном) эпителии, более частая встречаемость шизофрении, чем в популяции
3. задержка роста и полового созревания, крыловидные складки на шее, гипоплазия матки, аменорея, скудное оволосение на лобке, дисморфии скелета, тельца Барра в буккальном эпителии не обнаруживаются
4. умственная отсталость, брахицефалия, уплощенный затылок, деформированные ушные раковины
5. умственная отсталость, задержка роста и полового созревания, сколиоз, косоглазие

43. Характерные признаки синдрома Патау:

1. лунообразное лицо, микроцефалия, эпикант, гипертелоризм, антимонголоидный разрез глазных щелей, сужение трахеи
2. долихоцефалия, западение лобной костив области родничка, высокое небо, микросомия, флексорное расположение кистей, расщелина мягкого неба
3. микроцефалия со скошенным лбом и затылком, дефекты скальпа, расщелина лица, микроофтальмия, короткая шея, аплазия костей носа
4. умственная отсталость, брахицефалия, уплощенный затылок, деформированные ушные раковины
5. умственная отсталость, задержка роста и полового созревания, сколиоз, косоглазие

44. Характерные признаки синдрома Эдвардса:

1. лунообразное лицо, микроцефалия, эпикант, гипертелоризм, антимонголоидный разрез глазных щелей, сужение трахеи
2. долихоцефалия, западение лобной кости в области родничка, высокое небо, микросомия, флексорное расположение кистей, расщелина мягкого неба
3. микроцефалия со скошенным лбом и затылком, дефекты скальпа, расщелина лица, микроофтальмия, короткая шея, аплазия костей носа
4. умственная отсталость, брахицефалия, уплощенный затылок, деформированные ушные раковины
5. умственная отсталость, задержка роста и полового созревания, сколиоз, косоглазие

45. Характерные признаки синдрома кошачьего крика:

1. лунообразное лицо, микроцефалия, эпикант, гипертелоризм, антимонголоидный разрез глазных щелей, сужение трахеи
2. долихоцефалия, западение лобной костив области родничка, высокое небо, микросомия, флексорное расположение кистей, расщелина мягкого неба

3. микроцефалия со скошенным лбом и затылком, дефекты скальпа, расщелина лица, микроофтальмия, короткая шея, аплазия костей носа
4. умственная отсталость, брахицефалия, уплощенный затылок, деформированные ушные раковины
5. умственная отсталость, задержка роста и полового созревания, сколиоз, косоглазие

46. Закон Менделя, которому соответствует утверждение: при скрещивании гомозиготных особей все гибриды имеют одинаковые признаки:

- | | |
|-----------|--------------------|
| 1. первый | 4. первый и второй |
| 2. второй | 5. первый и третий |
| 3. третий | |

47. Закон Менделя, которому соответствует утверждение: потомство гетерозиготных особей проявляет признаки, контролирующиеся доминантными и рецессивными генами в соответствии 3:1.

- | | |
|-----------|--------------------|
| 1. первый | 4. первый и второй |
| 2. второй | 5. первый и третий |
| 3. третий | |

48. Закон Менделя, которому соответствует утверждение: генетически обусловленные признаки наследуются независимо друг от друга, сочетаясь во всевозможных колебаниях согласно теории вероятности.

- | | |
|-----------|--------------------|
| 1. первый | 4. первый и второй |
| 2. второй | 5. первый и третий |
| 3. третий | |

49. Этапы медико-генетического консультирования:

1. установление точного диагноза;
2. коррекция лечения;
3. определения риска и прогноза потомства;
4. разъяснение генетического заключения;
5. реабилитация пациентов

50. Возможность хромосомной патологии в семье (в %):

- | | |
|--------|---------|
| 1. 1% | 4. 25 % |
| 2. 10% | 5. 15 % |

3. 20%

51. Соотношение здоровых и больных sibсов, у родителей, гетерозиготных по гену фенилкетонурия:

1. 1:1

4. 2:3

2. 3:1

5. 3:2

3. 1:3

52. Вероятность рождения больных детей в семье, где отец страдает болезнью Вильсона – Коновалова (аутосомно-рецессивный тип наследования), а мать здорова:

1. 0%

4. 100%

2. 25%

5. 75 %

3. 50%

53. Вероятность рождения больных детей в семье, где один из родителей гетерозиготен по признаку альбинизма (аутосомно-рецессивный тип наследования), а другой гомозиготен:

1. 100%

4. 0%

2. 50%

5. 75 %

3. 25%

54. Вероятность рождения больных детей с аномалией малых коренных зубов (аутосомно-доминантный тип наследования) в семье, где оба родителя гетерозиготны по анализируемому признаку:

1. 100%

4. 25%

2. 75%

5. 0%.

3. 50%

55. Вероятность рождения детей с гипертрихозом (признак сцеплен с У-хромосомой) в семье, где отец болен:

1. 100%

4. 25%

2. 75%

5. все лица мужского пола

3. 50%

Эталоны ответов

№ вопроса	№ ответа	№ вопроса	№ ответа
1.	3	31.	5
2.	3	32.	5
3.	2	33.	1
4.	5	34.	2
5.	3	35.	4
6.	1	36.	2
7.	2	37.	3
8.	4	38.	4
9.	1,3,5	39.	1
10.	2,4,5	40.	2
11.	2,4	41.	3
12.	3	42.	4
13.	2	43.	3
14.	4	44.	2
15.	1	45.	1
16.	2	46.	1
17.	2	47.	2
18.	1	48.	3
19.	2	49.	1,3,4
20.	3	50.	1
21.	1	51.	2
22.	2	52.	1,3
23.	3	53.	2
24.	4	54.	2
25.	5	55.	5
26.	5		

27.	1
28.	2
29.	3
30.	4

14. КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ЗАДАНИЙ В ТЕСТОВОЙ ФОРМЕ ВХОДНОГО КОНТРОЛЯ

(остаточных знаний)

Оценка «5» (отлично) – 100-80% правильных ответов

- из 10 тестов не менее 8 правильных ответов
- из 15 тестов не менее 12 правильных ответов
- из 20 тестов не менее 16 правильных ответов
- из 30 тестов не менее 24 правильных ответов
- из 35 тестов не менее 28 правильных ответов
- из 50 тестов не менее 40 правильных ответов
- из 100 тестов не менее 80 правильных ответов

Оценка «4» (хорошо) – 79-70% правильных ответов

- из 10 тестов не менее 7 правильных ответов
- из 15 тестов не менее 10 правильных ответов
- из 20 тестов не менее 14 ответов правильных
- из 30 тестов не менее 21 правильных ответов
- из 35 тестов не менее 24 правильных ответов
- из 50 тестов не менее 35 правильных ответов
- из 100 тестов не менее 70 правильных ответов

Оценка «3» (удовлетворительно) – 69-60% правильных ответов

- из 10 тестов не менее 6 правильных ответов
- из 15 тестов не менее 9 правильных ответов
- из 20 тестов не менее 12 правильных ответов
- из 30 тестов не менее 18 правильных ответов
- из 35 тестов не менее 21 правильных ответов
- из 50 тестов не менее 30 правильных ответов
- из 100 тестов не менее 60 правильных ответов

Оценка «2» (неудовлетворительно) – менее 60% правильных ответов

из 10 тестов 5 и менее правильных ответов

из 15 тестов 10 и менее правильных ответов

из 20 тестов 11 и менее правильных ответов

из 30 тестов 17 и менее правильных ответов

из 35 тестов 20 и менее правильных ответов

из 50 тестов 29 и менее правильных ответов

из 100 тестов 59 и менее правильных ответов

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ КРОССВОРДОВ

Оценка «5» (отлично) – 100-90% правильных ответов

из 10 вопросов не менее 9 правильных ответов

из 15 вопросов не менее 14 правильных ответов

из 20 вопросов не менее 18 правильных ответов

Оценка «4» (хорошо) – 89-80% правильных ответов

из 10 вопросов не менее 8 правильных ответов

из 15 вопросов не менее 12 правильных ответов

из 20 вопросов не менее 16 ответов правильных

Оценка «3» (удовлетворительно) – 79-70% правильных ответов

из 10 вопросов не менее 7 правильных ответов

из 15 вопросов не менее 11 правильных ответов

из 20 вопросов не менее 14 правильных ответов

Оценка «2» (неудовлетворительно) – менее 70% правильных ответов

из 10 вопросов 6 и менее правильных ответов

из 15 вопросов 10 и менее правильных ответов

из 20 вопросов 13 и менее правильных ответов

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКОГО ДИКТАНТА

Оценка «5» (отлично) – 100-90% правильных ответов

из 10 вопросов не менее 9 правильных ответов

из 15 вопросов не менее 14 правильных ответов

из 20 вопросов не менее 18 правильных ответов

Оценка «4» (хорошо) – 89-80% правильных ответов

из 10 вопросов не менее 8 правильных ответов

из 15 вопросов не менее 12 правильных ответов

из 20 вопросов не менее 16 ответов правильных

Оценка «3» (удовлетворительно) – 79-70% правильных ответов

из 10 вопросов не менее 7 правильных ответов

из 15 вопросов не менее 11 правильных ответов

из 20 вопросов не менее 14 правильных ответов

Оценка «2» (неудовлетворительно) – менее 70% правильных ответов

из 10 вопросов 6 и менее правильных ответов

из 15 вопросов 10 и менее правильных ответов

из 20 вопросов 13 и менее правильных ответов

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ЗАДАНИЙ В ТЕСТОВОЙ ФОРМЕ

Оценка «5» (отлично) – 100-90% правильных ответов

из 10 тестов не менее 9 правильных ответов

из 15 тестов не менее 14 правильных ответов

из 20 тестов не менее 18 правильных ответов

из 30 тестов не менее 27 правильных ответов

из 35 тестов не менее 31 правильных ответов

из 50 тестов не менее 45 правильных ответов

из 100 тестов не менее 90 правильных ответов

Оценка «4» (хорошо) – 89-80% правильных ответов

из 10 тестов не менее 8 правильных ответов

из 15 тестов не менее 12 правильных ответов

из 20 тестов не менее 16 ответов правильных

из 30 тестов не менее 24 правильных ответов

из 35 тестов не менее 28 правильных ответов

из 50 тестов не менее 40 правильных ответов

из 100 тестов не менее 80 правильных ответов

Оценка «3» (удовлетворительно) – 79-70% правильных ответов

из 10 тестов не менее 7 правильных ответов

из 15 тестов не менее 11 правильных ответов

из 20 тестов не менее 14 правильных ответов

из 30 тестов не менее 21 правильных ответов

из 35 тестов не менее 24 правильных ответов

из 50 тестов не менее 35 правильных ответов

из 100 тестов не менее 70 правильных ответов

Оценка «2» (неудовлетворительно) – менее 70% правильных ответов

из 10 вопросов 6 и менее правильных ответов

из 15 вопросов 10 и менее правильных ответов

из 20 вопросов 13 и менее правильных ответов

из 30 тестов 20 и менее правильных ответов

из 35 тестов 23 и менее правильных ответов

из 50 тестов 34 и менее правильных ответов

из 100 тестов 69 и менее правильных ответов

КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ТЕОРЕТИЧЕСКОГО КОМПОНЕНТА

5 (отлично) – обучающийся демонстрирует знания в полном объеме программы основной учебной дисциплины, свободно владеет материалом смежных дисциплин, дает полные ответы на вопросы, выделяя при этом основные и самые существенные положения, приводит точные и полные формулировки, свободно владеет понятийным аппаратом учебной дисциплины, отвечает без наводящих вопросов, мыслит последовательно и логично, способен вести полемику, развивать положения предлагаемые преподавателем.

4 (хорошо) – обучающийся демонстрирует знания в полном объеме программы основной учебной дисциплины, в основном владеет материалом смежных учебных дисциплин, понимает предмет разбора, однако дает не вполне исчерпывающие

ответы, отвечая на дополнительные наводящие вопросы, владеет понятийным аппаратом учебной дисциплины, мыслит последовательно и логично.

3 (удовлетворительно) – обучающийся демонстрирует знания основ изучаемой учебной дисциплины, владеет основами смежных учебных дисциплин, понимает предмет разбора, однако дает не вполне исчерпывающие ответы, на наводящие дополнительные вопросы отвечает в целом правильно, но не полно, испытывает затруднения при использовании понятийного аппарата учебной дисциплины.

2 (неудовлетворительно) – обучающийся не знает значительной части вопросов по основной и смежным учебным дисциплинам, затрудняется систематизировать материал и мыслить логично.

КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ РЕШЕНИЯ ПРОБЛЕМНО-СИТУАЦИОННОЙ ЗАДАЧИ

5 «отлично» – комплексная оценка предложенной ситуации; знание теоретического материала с учетом междисциплинарных связей, правильный выбор тактики действий; последовательное, уверенное выполнение практических умений в соответствии с алгоритмами действий;

4 «хорошо» – комплексная оценка предложенной ситуации, незначительные затруднения при ответе на теоретические вопросы, неполное раскрытие междисциплинарных связей; правильный выбор тактики действий; логическое обоснование теоретических вопросов с дополнительными комментариями педагога; последовательное, уверенное выполнение практических умений в соответствии с алгоритмом действий;

3 «удовлетворительно» – затруднения с комплексной оценкой предложенной ситуации; неполный ответ, требующий наводящих вопросов педагога; выбор тактики действий, в соответствии с ситуацией, возможен при наводящих вопросах педагога, правильное последовательное, но неуверенное выполнение практических умений в соответствии с алгоритмом действий;

2 «неудовлетворительно» – неверная оценка ситуации; неправильно выбранная тактика действий, приводящая к ухудшению ситуации, нарушению правил безопасности пациента (клиента аптеки) и медицинского персонала; неправильное выполнение практических умений.

КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ РЕФЕРАТА

Критерии качества	0 баллов	2 балла	3 балла	4 балла	5 баллов
Соответствие содержания реферата теме и	Реферат не соответствует теме	Содержание реферата не полностью	Содержание реферата в основном	Содержание реферата полностью	Содержание реферата полностью соответствует теме и

поставленным задачам		соответствует теме	соответствует теме и задачам	соответствует теме и поставленным задачам	поставленным задачам
Полнота раскрытия темы и использования источников	Тема не раскрыта	Тема раскрыта недостаточно, использовано мало источников	Тема раскрыта недостаточно использованы не все основные источники литературы	Тема раскрыта, однако некоторые положения реферата изложены не слишком подробно, требуют уточнения, использованы все основные источники литературы	Тема полностью раскрыта, использованы современные источники литературы в достаточном количестве
Умение обобщить материал и сделать краткие выводы	Выводы не сделаны	Материал не обобщен, выводов нет	Материал обобщен, но выводы громоздкие, не четкие	Материал обобщен, сделаны четкие выводы	Материал обобщен, сделаны четкие и ясные выводы
Иллюстрации, их информативность	Иллюстраций нет	Иллюстрации не информативные	Иллюстрации недостаточно информативные	Иллюстрации информативные, хорошего качества	Иллюстрации информативные высокого качества
Соответствие оформления реферата предъявляемым требованиям	Не соответствует	Не соблюдены основные требования к оформлению реферата	Основные требования к оформлению реферата соблюдены	Оформление реферата полностью соответствует предъявляемым требованиям	Оформление реферата полностью соответствует предъявляемым требованиям

Максимальный балл, который может получить обучающийся за реферат, – 25 баллов.

Шкала перевода рейтинга в четырёхбалльную шкалу оценок

Оценка	«2» неудовлетворительно	«3» удовлетворительно	«4» хорошо	«5» отлично
--------	----------------------------	--------------------------	---------------	----------------

Первичный балл	0-12	13-16	17-20	21-25
----------------	------	-------	-------	-------

КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ПРЕЗЕНТАЦИЙ

Оценка	5	4	3	2
Содержание	Работа полностью завершена	Почти полностью сделаны наиболее важные компоненты работы	Не все важнейшие компоненты работы выполнены	Работа сделана фрагментарно и с помощью педагога
	Работа демонстрирует глубокое понимание описываемых процессов	Работа демонстрирует понимание основных моментов, хотя некоторые детали не уточняются	Работа демонстрирует понимание, но неполное	Работа демонстрирует минимальное понимание
	Даны интересные дискуссионные материалы. Грамотно используется научная лексика	Имеются некоторые материалы дискуссионного характера. Научная лексика используется, но иногда не корректно.	Дискуссионные материалы есть в наличии, но не способствуют пониманию проблемы. Научная терминология или используется мало или используется некорректно.	Минимум дискуссионных материалов. Минимум научных терминов
	Обучающийся предлагает собственную интерпретацию или развитие темы (обобщения, приложения, аналогии)	Обучающийся в большинстве случаев предлагает собственную интерпретацию или развитие темы	Обучающийся иногда предлагает свою интерпретацию	Интерпретация ограничена или беспочвенна
	Везде, где возможно выбирается более эффективный и/или сложный процесс	Почти везде выбирается более эффективный процесс	Обучающемуся нужна помощь в выборе эффективного процесса	Обучающийся может работать только под руководством педагога
Дизайн	Дизайн логичен и очевиден	Дизайн есть	Дизайн случайный	Дизайн не ясен
	Имеются постоянные элементы дизайна. Дизайн подчеркивает содержание.	Имеются постоянные элементы дизайна. Дизайн соответствует содержанию.	Нет постоянных элементов дизайна. Дизайн может и не соответствовать содержанию.	Элементы дизайна мешают содержанию, накладываясь на него.
	Все параметры шрифта хорошо подобраны (текст хорошо читается)	Параметры шрифта подобраны. Шрифт читаем.	Параметры шрифта недостаточно хорошо подобраны, могут мешать восприятию	Параметры не подобраны. Делают текст трудночитаемым
Графика	Хорошо подобрана, соответствует содержанию, обогащает содержание	Графика соответствует содержанию	Графика мало соответствует содержанию	Графика не соответствует содержанию

Грамотность	Нет ошибок: ни грамматических, ни синтаксических	Минимальное количество ошибок	Есть ошибки, мешающие восприятию	Много ошибок, делающих материал трудным для восприятия
--------------------	--	-------------------------------	----------------------------------	--

Максимальный балл, который может получить обучающийся за презентацию, – 50 баллов.

Шкала перевода рейтинга в четырёхбалльную шкалу оценок

Оценка	«2» неудовлетворительно	«3» удовлетворительно	«4» хорошо	«5» отлично
Первичный балл	0-32	33-37	38-42	43-50