

Приложение к рабочей
программе учебной
дисциплины ОП. 04.
Генетика человека с
основами медицинской
генетики

КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ

ОП. 04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

специальность СПО 34.02.01 Сестринское дело
Квалификация Медицинская сестра / Медицинский брат
очная форма обучения

Ростов-на-Дону

2022

Контрольно-оценочные средства по учебной дисциплине ОП. 04. Генетика человека с основами медицинской генетики разработаны в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом по специальности среднего профессионального образования «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 34.02.01 Сестринское дело, утвержденном приказом Министерства образования и науки РФ от 12.05.2014 г. № 502, зарегистрированного в Минюсте РФ 18.06.2014г., регистрационный №32766. и рабочей программой соответствующей учебной дисциплины.

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. 04. 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 34.02.01 Сестринское дело;

программой учебной дисциплины **ОП. 04. Генетика человека с основами медицинской генетики**

2. Требования к результатам освоения дисциплины

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

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

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

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

¹ Соответствует учебному плану специальности СПО

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

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.

ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

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

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

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 опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Наблюдение и оценка выполнения практических действий в процессе ведения деловой игры. Решение ситуационных задач.
У 2. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	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 3. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий
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. Типы наследования признаков	Индивидуальный и групповой опрос. Тестирование. Написание рефератов.
З 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Индивидуальный и групповой опрос. Тестирование. Написание рефератов.
З 5. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	Индивидуальный и групповой опрос. Тестирование. Написание рефератов.
З 6. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	Индивидуальный и групповой опрос. Тестирование. Написание рефератов.

3 7. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	Индивидуальный и групповой опрос. Тестирование. Написание рефератов.
---	--

**4. Контроль и оценка освоения учебной дисциплины по темам
(разделам), видам контроля по дисциплине 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 и биохимические основы наследственности		
	Тема 1.1. Цитологические основы наследственности	У 2., У 3., З 1., З 2., ОК 1., ОК 2, ОК 4-7, ОК 13 ПК 1.2, ПК 2.1	Упражнения. Терминологический Диктант. Индивидуальные задания по карточкам самостоятельной работы.
	Тема 1.2. Биохимические основы наследственности	У 2., У 3., З 1., З 2., З 3., ОК 1., ОК 2, ОК 4-7, ОК 13 ПК 4.3, ПК 4.8	Упражнения. Тестовые задания. Задачи. Индивидуальные задания Вопросы для устного /письменного опроса
2.	Раздел 2. Закономерности наследования признаков		
	Тема 2.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов	У 1., У 2., У 3., З 1., З 2., З 3., З 5., ОК 1, ОК 2, ОК 4-7, ОК 13 ПК 2.1, ПК 2.6	Упражнения Тестовые задания Вопросы/ задания для контрольной работы оценка самостоятельной работы
	Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека	У 1., У 2., У 3., З 1., ОК 1., ОК 2, ОК 4-7, ОК 13 ПК 1.2, ПК 2.1	Упражнения Тестовые задания Задачи Индивидуальные задания Вопросы для устного /письменного опроса
	Тема 2.3. Наследственные свойства крови	У 1., У 2., У 3., З 1., З 2., З 3., ОК 1., ОК 2, ОК 4-7, ОК 13 ПК 4.3, ПК 4.8	Упражнения Тестовые задания Задачи Индивидуальные задания Вопросы для устного /письменного опроса
3	Раздел 3 Закономерности наследования признаков		
	Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод	У 1., У 2., У 3., З 1., У 1., У 2., У 3., ОК 1., ОК 2, ОК 4-7, ОК 13 ПК 1.2, ПК 2.1	Упражнения Тестовые задания Задачи Индивидуальные задания Вопросы для устного /письменного опроса
	Тема 3.2.	У 1., У 2., У 3., З 3.,	Упражнения

	Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики	ОК 1., ОК 2, ОК 4-7, ОК 13 ПК 4.3, ПК 4.8	Тестовые задания Задачи Индивидуальные задания Вопросы для устного /письменного опроса
4	Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза		
	Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	У 2., У 3. 3 1., ОК 1., ОК 2, ОК 4-7, ОК 13 ПК 1.2, ПК 2.1	Упражнения Тестовые задания Задачи Индивидуальные задания Вопросы для устного /письменного опроса
5	Раздел 5. Наследственность и патология		
	Тема 5.1. Хромосомные болезни Тема 5.2 Генные болезни	У 1., У 2., У 3., 3 1., 3 2., 3 3., 3 4., 3 5., ОК 1., ОК 2, ОК 4-7, ОК 13 ПК 4.3, ПК 4.8	Упражнения Тестовые задания Задачи Индивидуальные задания Вопросы для устного /письменного опроса
	Тема 5.3 Наследственное предрасположение к болезням	У 1., У 2., У 3., , 3 1., 3 2., 3 3., 3 4., 3 5., ОК 1., ОК 2, ОК 4-7, ОК 10 ПК 4.3, ПК 4.8	Упражнения Тестовые задания Задачи Индивидуальные задания Вопросы для устного /письменного опроса
	Тема 5.4. Диагностика наследственных заболеваний	У 1., У 2., У 3., , 3 1., 3 2., 3 3., 3 4., 3 5., ОК 1.- ОК 13 ПК 1.2, ПК 2.1	Упражнения Тестовые задания Задачи Индивидуальные задания Вопросы для устного /письменного опроса
	Тема 5.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	У 1., У 2., У 3., 3 3., ОК 1., ОК 2, ОК 4-7, ОК 10 ПК 4.3, ПК 4.8	Упражнения Задачи Индивидуальные задания Вопросы для устного /письменного опроса
6	Промежуточная аттестация в форме зачета дифференцированного зачета	У 1., У 2., У 3., 3 3., ОК 1., ОК 2, ОК 4-7, ОК 10 ПК 4.3, ПК 4.8	Задания в тестовой форме / вопросы / задания и др.

5. КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ ДЛЯ ВХОДНОГО КОНТРОЛЯ

В предлагаемых тестовых заданиях выберите один правильный ответ.

1. Организм, имеющий генотип AA, называется

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

2. Организм, имеющий генотип Aa, называется

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

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

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

4. У гибридов преобладающий признак называют

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

5. Под влиянием условий окружающей среды и генотипа формируется

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

6. Генотип – это

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

7. 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

8. Диплоидный набор хромосом соматической клетки организма – это

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

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

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

10. 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.

11. 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	

12. 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	

13. 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	

14. Законы Г. Менделя (выберите три верных ответа из шести предложенных).

- 1) сцепленного наследования
- 2) единообразия гибридов первого поколения
- 3) гомологических рядов
- 4) расщепления признаков
- 5) независимого наследования признаков
- 6) биогенетический закон

15. В генетике человека используют (выберите три верных ответа из шести предложенных)

- 1) гибридологический метод
- 2) метод анализирующих скрещиваний
- 3) генеалогический метод
- 4) цитогенетический метод
- 5) методы генной инженерии
- 6) биохимический метод

16. Т. Морган – (выберите три верных ответа из шести предложенных)

- 1) чешский монах
- 2) американский генетик
- 3) основоположник генетики
- 4) ввел в практику генетических исследований плодовую мушку-дрозофилу
- 5) автор гипотезы чистоты гамет
- 6) вывел закон сцепленного наследования признаков

17. 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
- Е) формулирование правил наследования признаков

18. 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...).

19. Выберите правильные суждения.

- 1) Модификационная изменчивость связана с изменением генотипа.
- 2) Каждый организм обладает свойством наследственной изменчивости.
- 3) Мутации происходят в хромосомах под влиянием внешних и внутренних факторов.
- 4) Неопределенная изменчивость носит массовый характер.

20. Найдите ошибки в тексте. Укажите номера предложений, в которых они допущены, исправьте их.

1. Основным методом генетики является биохимический. 2. Для изучения материальных структур наследственности используют гибринологический метод. 3. Онтогенетический метод позволяет изучать проявление гена в процессе индивидуального организма. 4. Изучение генетического состава популяций, вычисление частоты аллелей и генотипов осуществляется с помощью популяционного метода. 5. Генеалогический метод дает возможность изучать природу морфологических, физиологических, поведенческих признаков, выявлять роль среды и наследственности в формировании признаков.

Ответы: 1 а, 2 в, 3 в, 4 в, 5 г, 6 в, 7 в, 8 г, 9 в, 10 а, 11– 121212, 12- 211221, 13– 211221, 14 – 245, 15 – 346, 16 – 246, 17 – ДБГВАЕ, 18 – 1 – одному признаку, 2 – генами, 3 – доминантным, 4 – рецессивным. 19 – 2, 3. 20 – 1 —основной метод генетики – гибринологический, 2 – используют цитогенетический метод, 5 – близнецовый метод.

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

Тема 1.1. Цитологические основы наследственности

В предлагаемых тестовых заданиях выберите один правильный ответ.

1. Клеточный центр необходим для:

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

2. К прокариотам относят:

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

3. Цитоплазма – это:

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

4. В соматических клетках набор хромосом:

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

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

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

6. Постоянство числа хромосом во всех клетках организма обеспечивает:

- а) мейоз;
- б) амитоз;
- в) партеногенез;
- г) митоз.

7. 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.

8. Место, где в клетке хранится наследственная информация, - это:

- а) ядро;
- б) рибосомы;
- в) митохондрии;
- г) цитоплазма.

9. Период между делениями клетки:

- а) цитокинез;
- б) интерфаза;
- в) суточное явление;
- г) жизненный цикл;

10. Гаметогенез – это процесс образования:

- а) половых клеток;
- б) соматических клеток;

- в) зиготы;
 г) бластулы.
 11. Конъюгация хромосом характерна для процесса:

- а) оплодотворения;
 б) профазы второго деления мейоза;
 в) митоза;
 г) профазы первого деления мейоза.

12. Тип деления клеток, в результате которого образуются половые клетки:

- а) митоз;
 б) амитоз;
 в) мейоз;
 г) партеногенез.

13. Соматические клетки человека делятся:

- а) митозом;
 б) мейозом;
 в) только амитозом;
 г) и митозом и мейозом.

14. В норме набор половых хромосом у женщин:

- а) ХУ;
 б) ХХ;
 в) ХО;
 г) ХХХ.

15. У яйцеклетки и сперматозоида человека одинаково:

- а) количество аутомосом;
 б) форма половых хромосом;
 в) гены, содержащиеся в хромосомах;
 г) строение.

16. *Вставьте пропущенные слова в предложения:*

1. В ядерной мембране имеются _____, играющие важную роль в переносе веществ в цитоплазму и из нее.
2. Строение хромосом лучше всего изучать в момент их наибольшей конденсации, т.е. в _____ и начале анафазы митоза.
3. Обязательный компонент ядра, который обнаруживается в интерфазе и представляет собой мелкое тельце шаровидной формы, называется _____.
4. Ядро отграничено от цитоплазмы ядерной _____.
5. Каждый организм характеризуется определенным набором хромосом, который называется _____.

17. *Установите соответствие. Распределите события в соответствии с фазами клеточного цикла.*

События	Фазы клеточного цикла
А) синтез белков и удвоение хромосом	1 профаза
Б) расположение хромосом по экватору	2 метафаза
В) образование новых ядер	3 анафаза
Г) спирализация хромосом	4 телофаза
Д) расхождение хромосом к полюсам	5 интерфаза

18. *Выберите правильные утверждения:*

- А) образование мужских и женских половых клеток происходит одинаково
 Б) при овогенезе образуется только одна зрелая яйцеклетка
 В) сперматозоиды мельче яйцеклеток и подвижны
 Г) в сперматозоидах активно идут процессы синтеза белка и других органических веществ
 Д) размеры яйцеклетки у представителей разных классов очень близки

Е) при гаметогенезе в фазе созревания происходит мейоз 1 и мейоз 2

19. Укажите, в чем заключается биологическое значение митоза:

А) в увеличении числа клеток, обеспечивающих рост отдельных органов и всего организма

Б) в образовании гаплоидных клеток

В) в обеспечении строго равномерного распределения хромосом

Г) в достижении огромного генетического разнообразия гамет

Д) в случайном распределении между клетками гомологичных хромосом и обмене их участками

Е) в сохранении постоянства числа хромосом в клетках

20. Дайте развернутый ответ на вопрос.

В соматических клетках дрозофилы 8 хромосом. Какое число хромосом и молекул ДНК содержится в клетках в профазе мейоза 1 и мейоза 2? Ответ поясните.

Ответы:

1 г, 2 г, 3 а, 4 б, 5 б, 6 г, 7 в, 8 а, 9 г, 10 а, 11 г, 12 в, 13 а, 14 б, 15 а

1. (1- поры, 2- в профазе, 3- ядрышко, 4- оболочка, 5-кариотип), 17- 52413, 18 - б, в, е, 19 - А, В, Е, 20 - Элементы ответа: 1) перед началом деления молекулы ДНК удваиваются – 16, но количество хромосом не меняется; 2) в профазе мейоза 1 число хромосом-8, молекул ДНК-16; 3) в профазе мейоза 2 после редукционного деления мейоза 1 число хромосом – 4, молекул ДНК – 8.

Тема 1.2. Биохимические основы наследственности.

В предлагаемых тестовых заданиях выберите один правильный ответ.

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.

16. Вставьте пропущенные слова в предложения:

- 1) Мономерами белков являются _____.
- 2) Каждая аминокислота кодируется группой из _____ нуклеотидов.
- 3) Участок ДНК, несущий информацию об одной полипептидной цепи _____.
- 4) Кодону АГЦ на иРНК соответствует следующий антикодон на тРНК: _____.

17. установите соответствие между веществами, структурами, участвующими в синтезе белка с их функциями.

Вещества/структуры	Функции
А) участок ДНК	1) переносит информацию на рибосомы;
Б) и - РНК	2) место синтеза белка;
В) РНК - полимераза	3) фермент, обеспечивающий синтез и - РНК;
Г) рибосома	4) источник энергии для реакции;
Д) полисома	5) мономер белка;
Е) АТФ	6) группа нуклеотидов, кодирующих одну аминокислоту;
Ж) аминокислота	7) ген, кодирующий информацию о белке;
З) триплет ДНК	8) группа рибосом, место сборки белков.

18. Установите последовательность этапов биосинтеза белка:

А) присоединение аминокислоты к т-РНК;

Б) транскрипция;

В) присоединение аминокислоты к полипептидной цепи;

Г) транспортировка и - РНК к рибосомам;

Д) присоединение т-РНК к и - РНК (антикодон узнает кодон);

Е) транспортировка аминокислот т - РНК к рибосомам;

19. Выберите правильные суждения. Какие функции выполняет ДНК?

А) переносит генетическую информацию от хромосом к месту синтеза белка;

Б) хранит наследственную информацию в виде нуклеотидов;

В) является матрицей для синтеза и - РНК;

Г) участвует в синтезе белка;

Д) транспортирует аминокислоты к месту синтеза белка;

Е) передает наследственную информацию из поколения в поколение.

20. Дайте развернутый ответ.

Белки входящие в состав организма, сильно различаются, однако известно всего 20 видов аминокислот, из которых они образуются. Объясните, с чем связано разнообразие белков.

Ответы: 1 – а, 2 – б, 3 – в, 4 – г, 5 – г, 6 – а, 7 – г, 8 – б, 9 – б, 10 – а, 11 – б, 12 – в, 13 – а, 14 – б, 15 – в, 16 аминокислота, трех, геном, УЦГ, 17 – 71328456, 18 – Б, Г, А, Е, Д, В, 19 – Б, В, Е, 20 – молекулы белков различаются числом, составом и последовательностью соединения аминокислотных остатков у разных белков.

Тема 2.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.

В предлагаемых тестовых заданиях выберите один правильный ответ.

1. Генотип – это:

а) совокупность всех генов организма;

б) совокупность всех генов популяции;

в) гаплоидный набор хромосом;

г) совокупность всех генов и признаков организма.

2. Гомозиготу нельзя обозначить как:

а) АА; в) аа;

б) Вв; г) ВВ.

3. Дигибридное скрещивание – это скрещивание организмов, отличающихся друг от друга:

а) по двум парам альтернативных признаков;

б) по одной паре альтернативных признаков;

в) по трем парам альтернативных признаков;

а) более, чем по трем парам альтернативных признаков.

4. Гомозиготная по двум парам аллелей особь имеет генотип:

- а) АаВв; в) АаВВ;
б) ААВВ; г) ааВв.

5. Если наличие веснушек - доминантный признак, то генотип человека, у которого веснушки отсутствуют, может обозначаться как:

- а) Вв; в) аа;
б) АА; г) Аа.

6. В соответствии с законами Г. Менделя сочетания гамет при оплодотворении:

- а) носят случайный характер; б) не случайный;
в) зависят от процессов митоза; г) зависят от вида организма.

7. Соотношение расщепления в F₂ по фенотипу 9:3:3:1 характерно для скрещивания:

- а) анализирующего; в) дигибридного;
б) моногибридного; г) отдаленного.

8. При скрещивании типа АА х аа возможно следующее количество генотипов:

- а) 1; б) 2;
в) 3; г) 4.

9. Количество фенотипов в первом поколении при скрещивании АА х Аа в случае полного доминирования:

- а) 1; б) 2;
в) 3; г) 4.

10. Расщепление по генотипу 1:2:1 получится при скрещивании особей с генотипами:

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

11. При полном доминировании при скрещивании особей с генотипами Аа х Аа расщепление по фенотипу будет:

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

12. 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.

13. Анализирующее скрещивание наблюдается в следующем случае:

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

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

- а) 100%; б) 50%;
в) 25%; г) 0%.

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

- а) 100%; б) 50%;
в) 25%; г) 0%.

16. Вставьте пропущенные слова в предложения:

1. Гаметы АВ, Ав, аВ, ав характерны для особи с генотипом _____.

2. Чтобы у голубоглазого юноши (аа) вероятность рождения кареглазых детей была 100%, его жена должна иметь генотип _____.

3. Если здоровая девушка (Аа) выходит замуж за больного сахарным диабетом юношу (аа), то вероятность рождения у них здорового ребенка будет равна _____.
4. В семье муж болен гемофилией (XhY), но его жена здорова. У них родилась дочь - гемофилик. Это стало возможно, так как генотип матери был __
17. Установите соответствие между видом генотипа и его характеристикой.

Характеристика	Вид генотипа
А) образует два типа половых гамет	1. гетерогаметный
Б) образует один тип половых гамет	2. гомогаметный
В) XX	
Г) XY	
Д) определяет женский пол	
Е) определяет мужской пол	

18. Выберите правильные утверждения:

- А) У- хромосома содержит все гены, аллельные генам X- хромосомы;
- Б) признаки, сцепленные с X- хромосомой, проявляются у мужчин независимо от их доминантности или рецессивности;
- В) женщина - носительница гемофилии с вероятностью в 50% передаст ген гемофилии своим детям;
- Г) сын носительницы гена имеет 100% вероятность заболеть гемофилией;
- Д) хромосомы, одинаковые у самца и самки, называются аутосомами.

19. Выберите три верных ответа из шести предложенных.

В X - хромосоме человека находятся гены, определяющие развитие таких аномалий, как:

- А) гемофилия;
- Б) альбинизм;
- В) карликовость;
- Г) дальтонизм;
- Д) атрофия зрительного нерва;
- Е) гипертрихоз;

20. Дайте развернутый ответ.

В каких структурах клетки находятся гены, отвечающие за признаки, сцепленные с полом?

Ответы: 1а, 2б, 3а, 4б, 5в, 6а, 7в, 8а, 9а, 10в, 11б, 12в, 13а, 14г, 15в, 16 АаВв, АА, 50%, гетерозиготный, 17 - 122121, 18 - Б, В, Д, 19 - А, Г, Д, 20 - гены, которые отвечают за признаки, сцепленные с полом, находятся в половых хромосомах, могут находиться как в X- хромосомах, так и в У - хромосомах.

Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека

В предлагаемых тестовых заданиях выберите один правильный ответ.

1. В норме у женщин половой хроматин:

- а) должен отсутствовать;
- б) должен присутствовать в количестве одного;
- в) должен присутствовать в количестве двух;
- г) должен присутствовать в количестве трех.

2. Если у мужчины два половых хроматина, то его кариотип можно записать как:

- а) 46, XY;
- б) 48, XXXY;
- в) 47, XXU;
- г) 47, XYU.

3. В норме у мужчин:

- а) должен присутствовать один половой хроматин;

- б) должен отсутствовать половой хроматин;
 в) должно быть два половых хроматина;
 г) должно быть три половых хроматина.
4. Если у женщины отсутствует половой хроматин, то ее кариотип можно записать как:
 а) 46,XX;
 б) 48,XXXX;
 в) 47,XXX;
 г) 45,XO.
5. Развитие голландрических признаков обусловлено генами, локализованными в:
 а) аутосомах мужского организма;
 б) аутосомах женского организма;
 в) негомологичных участках X-хромосомы;
 г) Y-хромосоме.
6. Согласно хромосомной теории пол определяется:
 а) количеством аутосом;
 б) количеством половых хромосом;
 в) соотношением половых хромосом в момент оплодотворения;
 г) соотношением аутосом и половых хромосом.
7. Каким из методов исследований устанавливаются хромосомные заболевания человека?
 а) близнецовым;
 б) цитогенетическим;
 в) гибридологическим;
 г) генеалогическим;
8. Основной причиной болезни Дауна является нарушение процесса:
 а) митоза
 б) мейоза
 в) цитокинеза
 г) транскрипции
9. Хромосомный набор соматических клеток женщины содержит:
 а) 44 аутосомы и одну X-хромосому
 б) 22 аутосомы, одну X-хромосому и одну Y- хромосому
 в) 44 аутосомы и две X- хромосомы
 г) 22 аутосомы и две X - хромосомы
10. При синдроме Клайнфельтера в клетках, как правило, обнаруживается следующее число хромосом:
 а) 45
 б) 46
 в) 47
 г) 48
- Вставьте пропущенные слова в предложения:
11. Обнаружение в ядрах соматических клеток женского организма двух глыбок полового хроматина говорит о синдроме ____.
12. Отсутствие в ядрах соматических клеток женского организма глыбок полового хроматина говорит о синдроме ____.
- Решите задачу:
13. Женщина альбинос (аутосомный рецессивный признак) вышла замуж за мужчину дальтоник (рецессивный сцепленный с X- хромосомой признак). В остальном у мужчины и женщины благополучные генотипы. Сочетания каких генотипов и признаков возможны у их детей?
14. Рецессивный ген гемофилии локализован в X-хромосоме. Отец девушки страдает гемофилией, а мать здорова и случаев гемофилии в ее семье не было. Девушка выходит замуж за здорового юношу.

Какова вероятность рождения гемофиликов в этой семье?

Ответы: 1б, 2в, 3б, 4г, 5г, 6в, 7б, 8б, 9в, 10в, 11 – Клайнфельтера, 12 – Шерешевского – Тернера, 13 – дети здоровы, 14 – 25%.

Тема 2.3. Наследственные свойства крови

В предлагаемых тестовых заданиях выберите один правильный ответ.

1. Если у родителей группы крови АВ и ОО, то вероятность рождения детей с группой крови АО:

- а) 100%;
- б) 50%;
- в) 25%;
- г) 0%.

2. II группа крови обозначается как:

- а) ОО;
- б) АО;
- в) ВВ;
- г) АВ.

3. Резус-конфликт между матерью и плодом будет с вероятностью 100% при генотипах родителей:

- а) мать Rhrhx отец Rhrh;
- б) мать Rhrhx отец RhRh;
- в) мать ghrhx отец RhRh;
- г) мать RhRhx отец ghrh.

4. IV группа крови обозначается как:

- а) ОО;
- б) АА;
- в) ВВ;
- г) АВ.

Вставьте пропущенные слова в предложения:

5. Резус-конфликт между матерью и плодом будет с вероятностью ____ при генотипах родителей: мать ghrhx отец Rhrh.

6. Если у родителей группы крови ВВ и ОО, то вероятность рождения детей с группой крови АВ будет ____.

7. Резус-конфликт между матерью и плодом может возникнуть, если у матери ____ резус-фактор, а у ребенка ____ резус-фактор.

8. Если у родителей группы крови АА и ВО, то вероятность рождения детей с группой крови ОО будет ____.

9. Резус-положительная женщина со второй группой крови, отец которой имел отрицательный резус и первую группу крови, вышла замуж за мужчину с первой группой крови и ghrh. Вероятность того, что ребенок по этим признакам будет как отец, равна ____.

10. Если у матери первая группа крови, а у отца четвертая, то у их детей возможны ____ группы крови.

Ответы: 1б, 2б, 3в, 4г, 5 – 100%, 6 – 0%, 7 – отрицательный, положительный, 8 – 0%, 9 – 25%, 10 – вторая и третья.

Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод.

Биохимический метод

В предлагаемых тестовых заданиях выберите один правильный ответ.

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 голандрическом наследовании аномальный ген передается:

- а) от отца всем детям;

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

Вставьте пропущенные слова в предложения:

11. Метод родословных - изучение наследования признака у человека в ряду поколений _____ метод.
12. Изучение проявления признаков у однойцевых близнецов с оценкой роли внешней среды в реализации действия генов _____ метод.
13. Изучение нарушений обмена веществ, возникающих в результате генных наследственных изменений _____ метод.

Ответы: 1а, 2г, 3а, 4б, 5г, 6в, 7б, 8в, 9а, 10г, 11 – генеалогический, 12 – близнецовый, 13 – биохимический.

**Тема 3.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод.
Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод.
Методы пренатальной диагностики.**

Вставьте пропущенные слова в предложения:

1. При синдроме Дауна наблюдается добавочная хромосома в ____ паре хромосом.
2. Прямые методы цитогенетического исследования – это методы получения препаратов делящихся клеток без _____.
3. Колхицин останавливает деление клеток на стадии _____ митоза.
4. При кордоцентезе источником ДНК служат _____ пуповинной крови.
5. Гидроцефалию, дефекты нервной трубки, пороки развития конечностей у плода можно определить с помощью _____ диагностики.
6. Отклонения в обмене веществ изучаются методом медицинской генетики _____.
7. Хромосомный набор больного синдромом _____ - 47, XXУ.
8. Получение препаратов хромосом из клеток, культивированных на искусственных питательных средах относится к _____ методам цитогенетического исследования.
9. Сплошное и равномерное окрашивание хромосом получило название _____ окраски.
10. При амниоцентезе источником ДНК служит _____ жидкость.
11. На сроках 10-12, 20-22, 30-32 недели беременным назначают _____ для диагностики патологии плода.
12. Метод изучения наследственности человека, основанный на изучении папиллярных линий и узоров стоп, пальцев, ладоней, по отпечаткам которых диагностируют некоторые наследственные заболевания, называется методом _____.
13. Метод позволяющий определить частоты генов, генотипов и фенотипов в популяции, а также проанализировать влияние различных факторов на генетическую структуру популяции _____.

14. Дайте полный развернутый ответ.

При исследовании у ребенка обнаружен аутосомно-рецессивный ген альбинизма в длинном плече 11-й хромосомы. Объясните, какой метод исследования использовался и с каким видом мутации связано это заболевание.

Ответы: 1 – 21 пара, 2 – культивирования, 3 – метафаза, 4 – лимфоциты, 5 – УЗИ, 6 – биохимический, 7 – Клайнфельтера, 8 – непрямые методы, 9 дифференциальная (рутинная) окраска, 10 – околоплодная жидкость, 11 – УЗИ, 12 – дерматоглифический, 13 – популяционно-статистический метод, 14 – причину заболевания установили с помощью цитогенетического метода, альбинизм связан с возникновением генной (точковой) мутации.

Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

В предлагаемых тестовых заданиях выберите один правильный ответ.

1. Делеция – это:

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

2. Мутации, несовместимые с жизнью организма, называют:

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

3. 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.

4. Примером модификационных изменений является:

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

5. 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.

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

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

7. Качественным признаком является:

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

8. 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.

9. Генные мутации связаны с изменением:

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

10. Пределы модификационной изменчивости признака называются:

- а) онтогенезом;
- б) морфологией;

в) нормой реакции;

г) свойством.

11. Хромосомные мутации связаны с изменением:

а) структуры хромосом;

б) структуры генов;

в) количества аутосом;

г) количества половых хромосом.

12. Геномные мутации связаны с изменением:

а) структуры хромосом;

б) структуры генов;

в) количества хромосом;

г) соотношения половых хромосом и аутосом.

13. Количественным признаком является:

а) масса тела;

б) цвет кожи;

в) форма носа;

г) цвет волос.

14. Гетероплоидия относится к:

а) генным мутациям;

б) хромосомным мутациям;

в) генным и геномным мутациям;

г) геномным мутациям.

15. Причиной спонтанного мутагенеза является:

а) ошибки в ходе репликации ДНК;

б) воздействие ионизирующего излучения;

в) действие химических мутагенов;

г) верны все ответы.

16. К факторам, вызывающим индуцированный мутагенез относятся:

а) рентгеновские лучи;

б) азотистая кислота;

в) гамма-лучи;

г) верны все ответы

17. 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.

18. Установите соответствие между видами мутаций и их характеристиками.

А) число хромосом увеличилось на 1-2.	1 генные;
Б) один нуклеотид в ДНК заменяется другим.	2 хромосомные;
В) участок одной хромосомы перенесен на другую.	3 геномные.
Г) произошло выпадение участка хромосомы.	
Д) участок хромосомы повернут на 180 градусов.	
Е) произошло кратное увеличение числа хромосом.	

Ответы: 1а, 2а, 3г, 4г, 5в, 6а, 7б,8в, 9б, 10в,11а,12в,13а,14г,15а, 16г, 17 а, в, д; 18 - 312223.

Тема 5.1. Хромосомные болезни

В предлагаемых тестовых заданиях выберите один правильный ответ.

1. Заболевание, возникающее в результате хромосомной мутации:

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

2 Кариотип человека с синдромом Клайнфельтера:

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

3 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.

4 Кариотип человека с синдромом дисомии по Y-хромосоме:

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

5 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.

6 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.

7 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.

8. Кариотип 45,XO – это кариотип человека с:

- а) синдромом Шерешевского-Тернера;
- б) синдромом «счастливой куклы»;
- в) врожденным гипотиреозом;
- г) синдромом Эдвардса.

9. Кариотип человека с синдромом трисомии по X-хромосоме:

- а) 45,XO;
- б) 47,XXX;
- в) 48,XXXX;
- г) 47,XXY.

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

- а) синдром Дауна;
- б) синдром Шерешевского-Тернера;
- в) синдром Эдвардса;
- г) синдром Патау.

11. 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.

12. Хромосомной болезнью является:

- а) синдром Эвардса;
- б) галактоземия;
- в) синдром Марфана;
- г) адреногенитальный синдром.

13. 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 У-хромосоме;
- г) врожденного гипотиреоза.

14. 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.

15. Шейные кожные складки - характерный признак больных с синдромом:

- а) Клайнфельтера;
- б) адреногенитальным;
- в) Патау;
- г) Шерешевского – Тернера.

Ответы: 1б, 2б, 3а,4в, 5г, 6а, 7в, 8а, 9б, 10б, 11б, 12а, 13а, 14б, 15г.

Тема 5.2. Генные болезни.

В предлагаемых тестовых заданиях выберите один правильный ответ.

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) адреногенитальный 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;
 - б) мукополисахаридоз;

в) адреногенитальный синдром;

г) муковисцидоз.

13. Полное врожденное отсутствие органа или его части носит название:

а) гипоплазия;

б) гиперплазия;

в) адгезия;

г) аплазия.

14. Наследственной болезнью обмена углеводов является:

а) мышечная дистония Дюшенна;

б) синдром Марфана;

в) фенилкетонурия;

г) галактоземия.

15. Для редкой рецессивной аномалии альбинизма характерно отсутствие:

а) глазных яблок;

б) меланина;

в) фенилаланина;

г) мозжечка.

16. Наследственное заболевание, клинические проявления которого можно предотвратить диетотерапией с первого месяца жизни ребенка, -

а) адреногенитальный синдром;

б) нейрофиброматоз;

в) фенилкетонурия;

г) синдром Мартина-Белл

Ответы: 1в, 2г, 3а, 4а, 5в,6б, 7а, 8б, 9в, 10г, 11в, 12в, 13в, 14г, 15б, 16в.

Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням

В предлагаемых тестовых заданиях выберите один правильный ответ.

1. К заболеванию с наследственной предрасположенностью не относится:

а) шизофрения;

б) язвенная болезнь;

в) синдром Дауна;

г) бронхиальная астма.

2 К заболеванию с наследственной предрасположенностью относится:

а) атеросклероз;

б) муковисцидоз;

в) фенилкетонурия;

г) галактоземия.

3 Суммирующее влияние генов «предрасположенности» называется:

а) кодоминирующим;

б) доминирующим;

в) пенетрантным;

г) аддитивным.

4 Внутрипарное сходство близнецов носит название:

а) пенетрантность;

б) экспрессивность;

в) конкордантность;

г) коллинеарность.

5 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.
6. К заболеванию с наследственной предрасположенностью относится:
- а) фенилкетонурия;
 - б) синдром Клайнфельтера;
 - в) синдром Марфана;
 - г) гипертоническая болезнь.
7. К заболеванию с наследственной предрасположенностью не относится:
- а) фенилкетонурия;
 - б) бронхиальная астма;
 - в) псевдогипертрофическая дистония Дюшенна;
 - г) гипертоническая болезнь.
8. Предрасположенность к полигенной болезни определяется:
- а) одним геном;
 - б) сочетанием аллелей нескольких генов;
 - в) несколькими летальными генами;
 - г) одним мутантным аллелем.
9. Из одной оплодотворенной яйцеклетки развиваются:
- а) монозиготные близнецы;
 - б) дизиготные близнецы;
 - в) разнородные близнецы;
 - г) больные дети.
10. Активность белка, предотвращающего саморазрушение легочных тканей и эмфизему легких, может снизить:
- а) вегетарианство;
 - б) переохлаждение;
 - в) физическая нагрузка;
 - г) курение.

Ответы: 1б,2г,3г,4в, 5б, 6в, 7в, 8б, 9а,10в.

Тема 5.4. Диагностика наследственных заболеваний

1. Укажите, какая наследственная патология диагностируется с применением цитогенетических методов:
- а наследственные синдромы с МВПР
 - б мультифакториальные заболевания
 - в. болезни, обусловленные изменением числа хромосом.
2. Укажите вероятность повторного рождения ребенка у супругов, имеющих больную девочку с фенилкетонурией:
- а) 50
 - б) близко к 0
 - в) 75
 - г) 25
3. Термин "врожденный порок" - это:
- а) морфологическое изменение органа, возникающее во внутри утробном периоде
 - б) морфологическое изменение органа, несовместимое с его нормальным функционированием
 - в) морфологическое изменение органа или его части не выходящие за пределы нормальных вариаций, но нарушающие его функционирование
4. Укажите, что является ведущим в клинической картине хромосомных болезней:
- а) задержка в психомоторном развитии у детей младшего возраста и умственная отсталость у детей старшего возраста
 - б) нарушение физического развития

- в) системность поражения
- г) нарушение умственного развития в сочетании с пороками развития и микроаномалиями развития

Исключите один неправильный ответ

5. Показания для проведения амниоцентеза включает все, кроме:

- а) наличие ребенка с умственной отсталостью
- б) возраст матери свыше 35 лет
- в) рождение ребенка с хромосомной аномалией
- г) рождение ребенка с врожденным дефектом метаболизма

6. Дать определение:

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

7. КОМПЛЕКТ УПРАЖНЕНИЙ

Тема 1.1. Цитологические основы наследственности

Задание №1

1. Соотнесите основные генетические понятия с их определениями.

1) Генетика

2) Наследственность

3) Изменчивость

4) Наследование

5) Ген

а) участок молекулы ДНК, который отвечает за развитие одного признака или образование одной молекулы белка;

б) свойство организмов передавать информацию о признаках и свойствах от родителей потомкам;

в) наука о законах наследственности, изменчивости и наследований признаков организмами;

г) свойство, которое заключается в способности организмов приобретать новые признаки и свойства;

д) процесс передачи информации о признаках, свойствах и особенностях развития от родителей потомкам.

2. Соотнесите основные генетические понятия с их определениями.

1) Генотип

2) Фенотип

3) Хромосома

4) Гомологичные хромосомы

5) Гамета

а) половая клетка;

б) молекула ДНК, связанная с особым белком-гистоном;

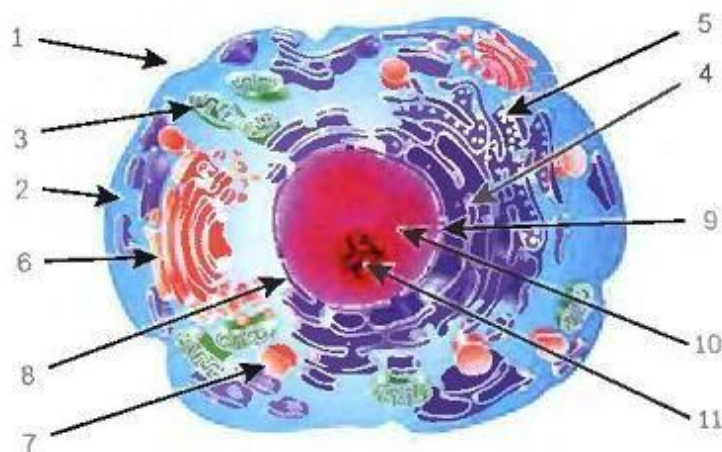
в) внешний вид организма;

г) система взаимодействующих генов;

д) хромосомы, одинаковые по строению, но разные по происхождению.

Задание №2

Строение клетки человека



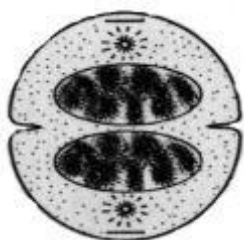
Выполнить обозначения к рисунку

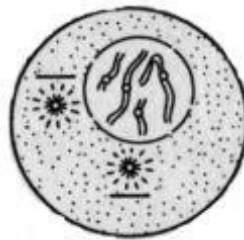
1 _____ 2 _____ 3 _____ 4 _____ 5 _____
 6 _____ 7 _____ 8 _____ 9 _____ 10 _____ 11 _____

Задание №3

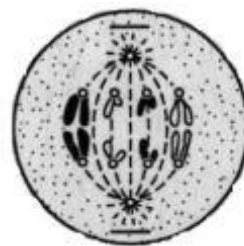
	<p style="text-align: center;">Типы хромосом человека</p> <table> <tr> <td>1.Первичная перетяжка</td> <td>А - Метacentрическая хромосома</td> </tr> <tr> <td>2.Короткое плечо</td> <td>Б - Субметacentрическая хромосома</td> </tr> <tr> <td>3.Длинное плечо</td> <td>В - Акроцентрическая хромосома</td> </tr> <tr> <td>4.Вторичная перетяжка</td> <td>Г - Хромосома, имеющая спутник</td> </tr> <tr> <td>5.Спутник</td> <td></td> </tr> </table>	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	
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.



Кариотип -хромосом

Задание №6. Определить пол



Пол _____ так как сочетание половых хромосом _____

Задание №7. Заполнить таблицу

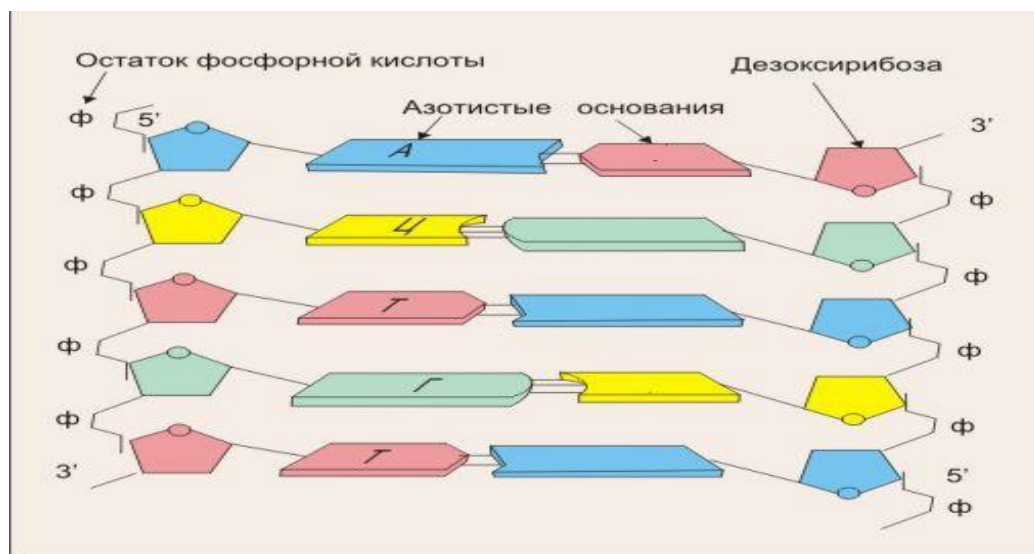
Клетки человека	Набор хромосом	Типы деления
Сперматозоиды		
Соматические клетки		
Стареющие клетки		
Кожный эпителий, роговица глаза		

Тема 1.2. 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. Транскрибция | 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



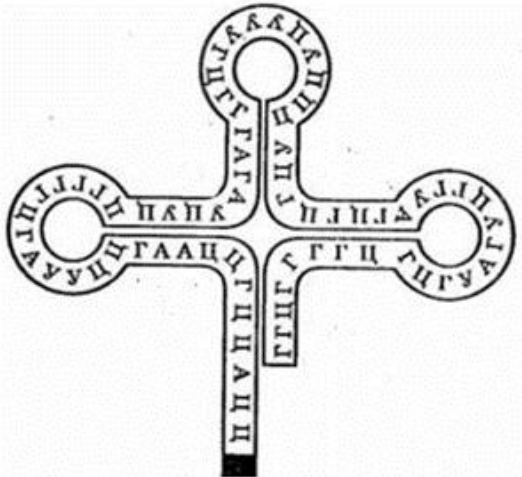
Инструктаж: вписать буквы комплементарных азотистых оснований

Задание №2 Транскрибция



Вписать азотистые основания транскрибируемой РНК.

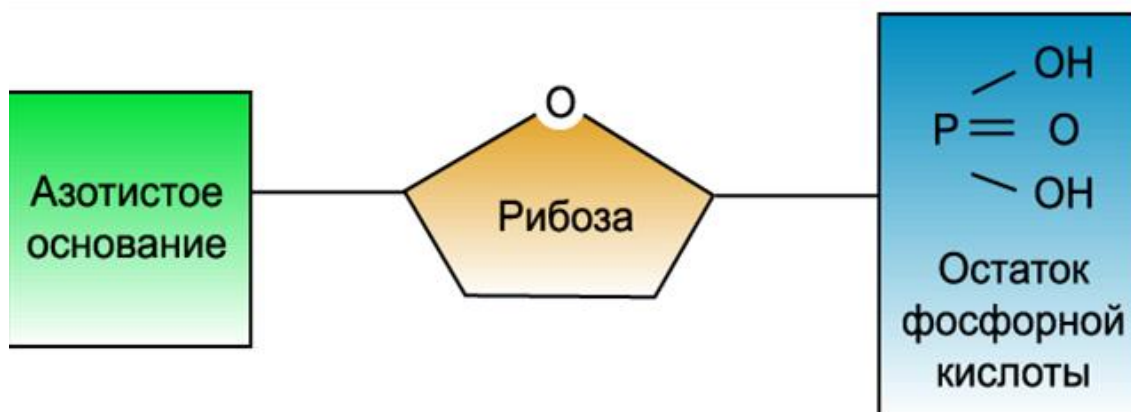
Задание №3. Схема строения молекулы т-РНК



Инструктаж:

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

Задание №4



Инструктаж:

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

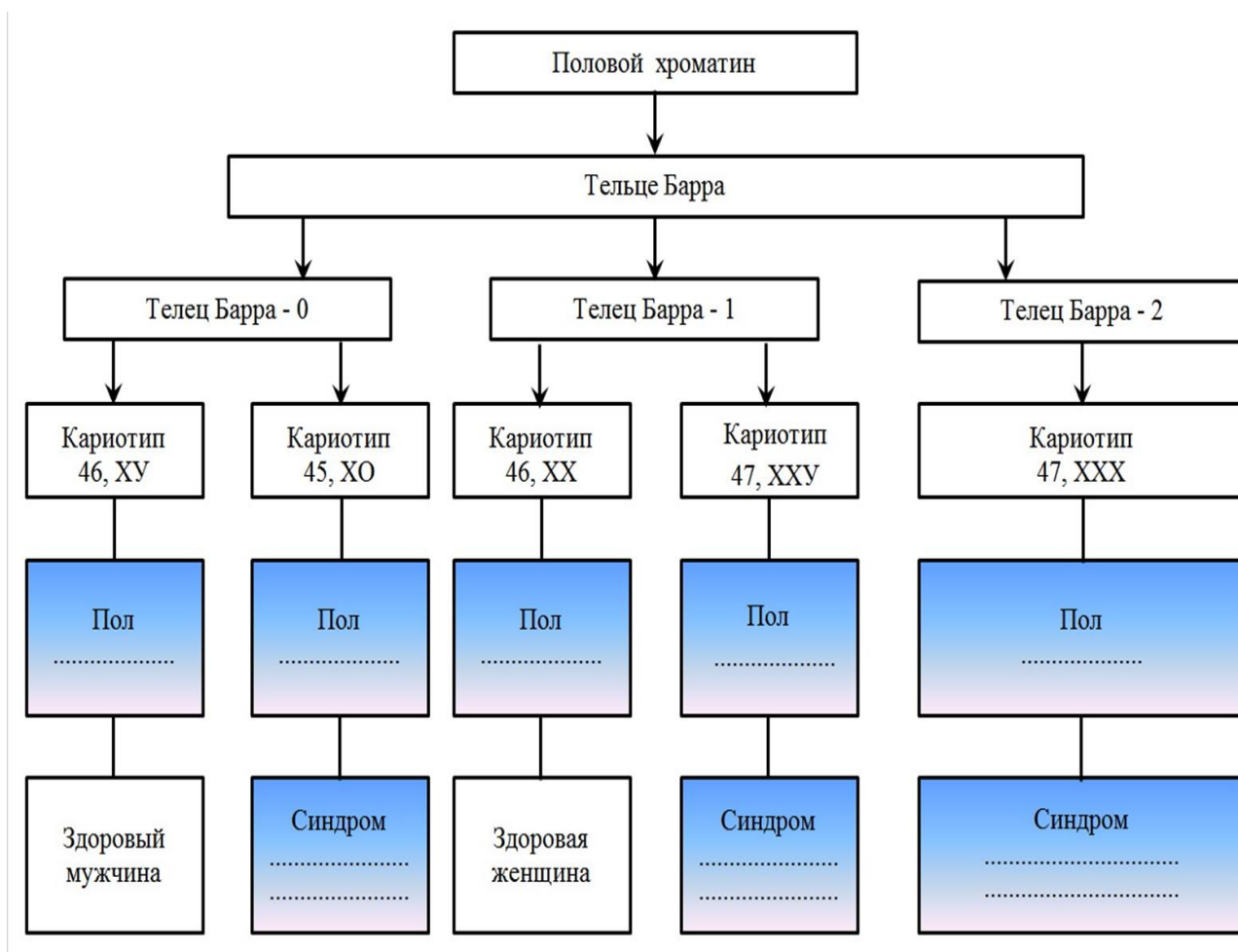
Сокращенные обозначения аминокислот:

Ала	- аланин	Лей	- лейцин
Арг	- аргинин	Лиз	- лизин
Асп	- аспарагиновая кислота	Мет	- метионин

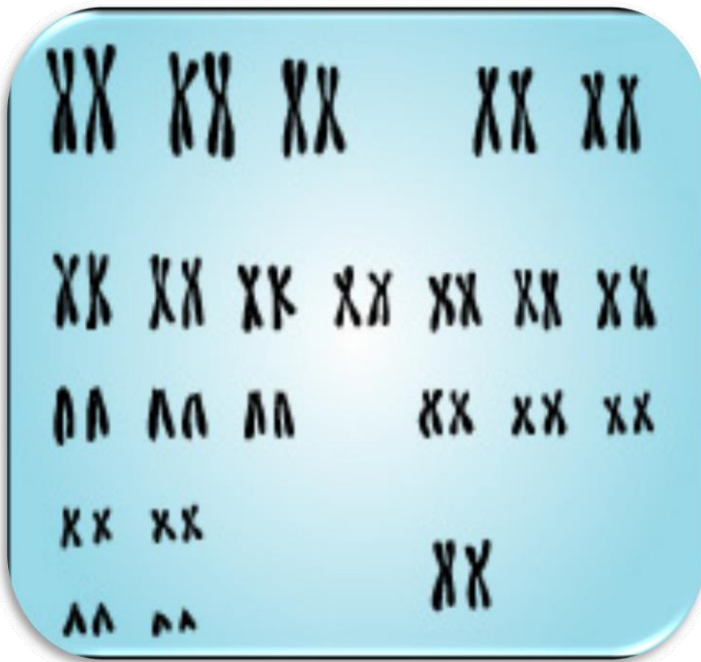
Аспн	- аспарагин	Про	- пролин
Вал	- валин	Сер	- серин
Гис	- гистидин	Тир	- тирозин
Гли	- глицин	Тре	- треонин
Глун	- глутамин	Три	- триптофан
Глу	- глутаминовая кислота	Фен	- фенилаланин
Илей	- изолейцин	Цис	- цистеин

Тема 3.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.

Задание № 1
Заполнить схему.



Задание № 2



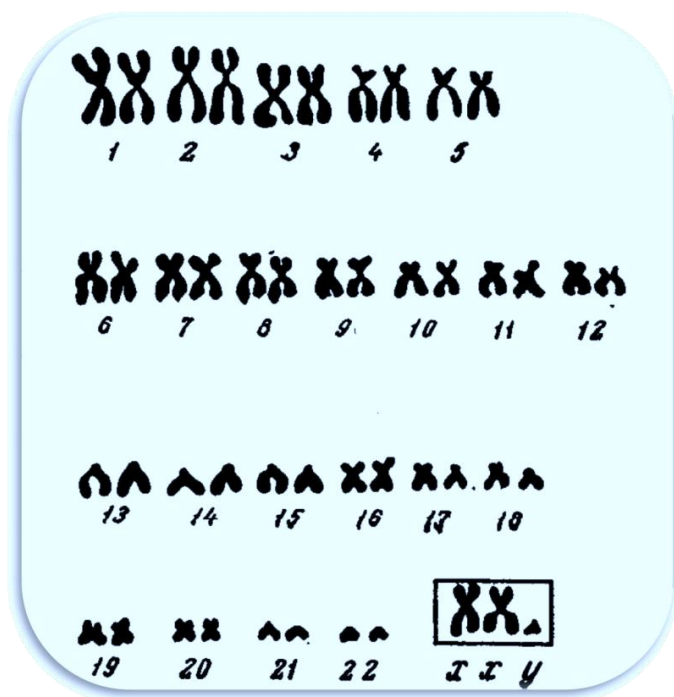
Инструктаж:

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:



1. Цитоплазма 2. Ядро 3. Тельце Барра

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:

11.



1. Цитоплазма
2. Ядро
3. Тельце Барра

Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

Задание №1

Инструктаж: 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

Инструктаж: 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

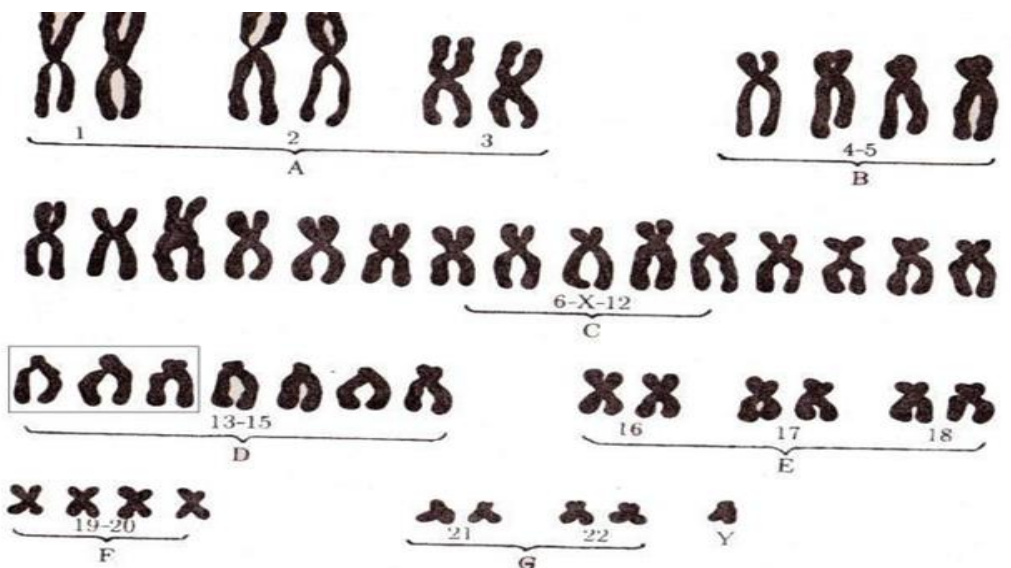
Инструктаж: заполнить таблицу, используя список:

Мутагены						Антимутагены	
№	физические	№	химические	№	биологические	№	

- | | |
|-------------------------------|--------------------------------|
| 1. Кофе | 12. Витамины |
| 2. Зелёный чай | 13. Краска для волос |
| 3. Пиво | 14. Спиртосодержащие коктейли |
| 4. Горчица | 15. Жевательная резинка |
| 5. Бензин | 16. Жареные пирожки |
| 6. Яблоки | 17. Замороженные полуфабрикаты |
| 7. Ультрафиолетовое излучение | 18. Чипсы |
| 8. Салат из капусты | 19. Зелёный лук |
| 9. Вирусы | 20. Закваска, йогурт |
| 10. Мята | 21. Сотовый телефон |
| 11. Сигареты | 22. Петрушка |

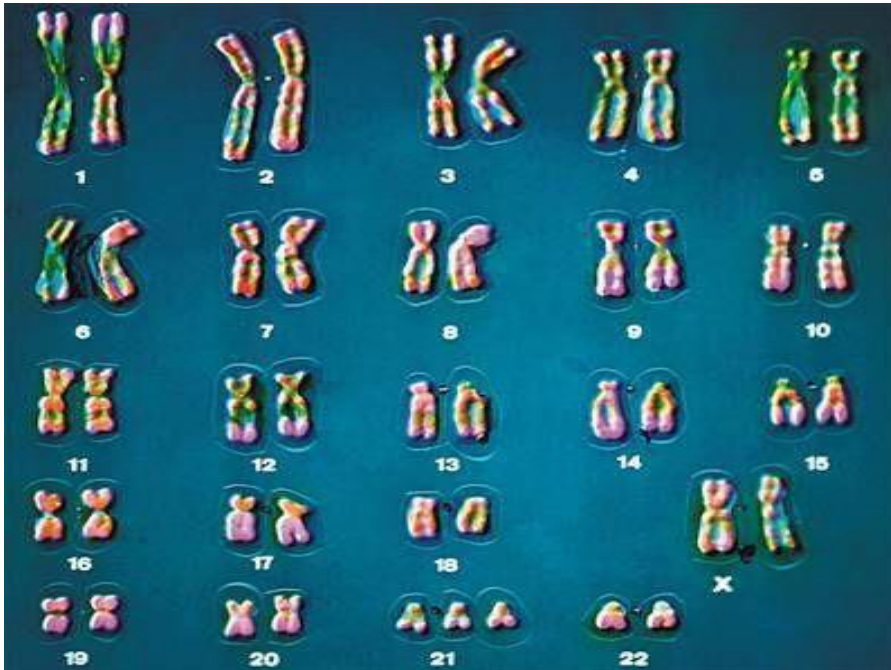
Тема 5.1. Хромосомные болезни. Тема 5.2. Генные болезни

Задание №1



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

Задание №2



1. Определить кариотип

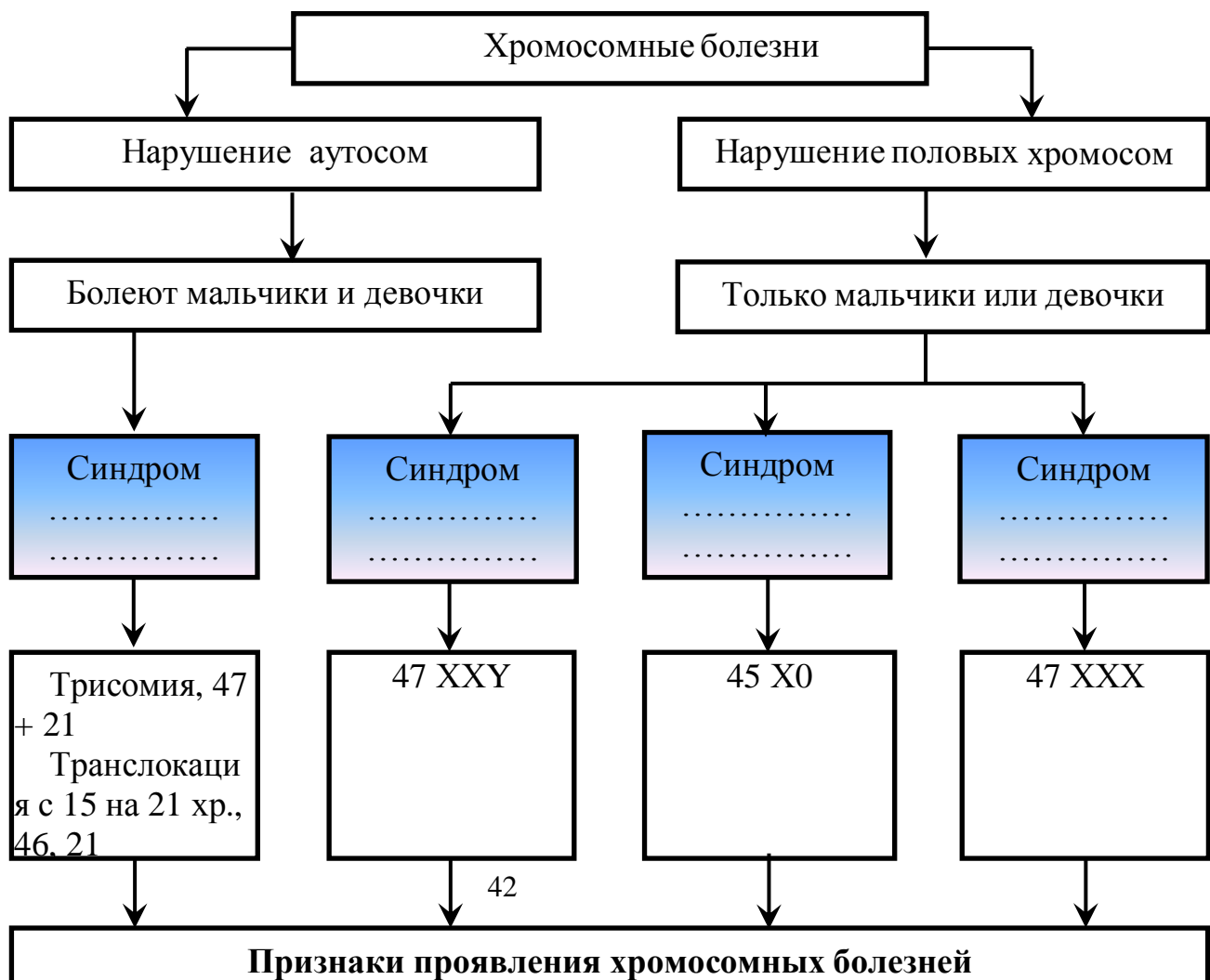
2. Установить пол

3. Установить тип гетероплоидии

4. Определить синдром

Задание №3

Инструктаж: заполнить таблицу



Тема 5.4. Диагностика наследственных заболеваний.

Тема 5.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование

Задание №1

Инструктаж: 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

Цитология, клетка, органоиды, хромосомы, хроматин, идиограмма, кариотип, митоз, мейоз, центромера, цитоплазма.

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 1.2. Биохимические основы наследственности.

Белок, ген, генетический код, кодон, оперон, нуклеиновые кислоты, репликация, транскрипция, трансляция, хроматин,

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

Пенетрантность и экспрессивность генов.

Аллельные гены, гомозигота, гетерозигота, доминантный ген, генотип, расщепление, рецессивный ген, пенетрантность генов, признаки голландрические, признаки менделирующие, фенотип, экспрессивность генов.

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 голландрические — 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.

Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.

Аутосомы, болезни хромосомные, гамета, зигота, идиограмма, кариограмма, кариотип, синдром.

Аутосомы — хромосомы, по которым особи разного пола не отличаются друг от друга.

Болезни хромосомные — комплексы множественных врожденных пороков развития, вызываемых числовыми или несбалансированными структурными изменениями хромосом, видимыми в световой микроскоп.

Гамета — гаплоидная половая клетка.

Зигота — диплоидная клетка, образовавшаяся в результате слияния мужской и женской половых клеток (гамет).

Идиограмма — систематизированный кариотип, расположение хромосом по мере убывания их величины.

Пол гетерогаметный — пол, имеющий разные половые хромосомы и дающий два типа гамет.

Пол гомогаметный — пол, имеющий одинаковые половые хромосомы и дающий один тип гамет.

Кариограмма (от карио... и ...грамма) — графическое изображение кариотипа, т. е. числа, формы, размеров хромосом и т. п. С помощью кариограммы диагностируют некоторые хромосомные болезни.

Кариотип — совокупность хромосом соматической клетки (2n), характеризующая организм данного вида.

Синдром — устойчивое сочетание комплекса патологических признаков.

Тема 2.3. Наследственные свойства крови

Гомозигота, гетерозигота, генотип, группа крови, доминантный ген, локус, резус - конфликт, резус - фактор, рецессивный ген, эритробластоз.

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 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.

Генеалогический метод — метод сбора и анализа родословной.

Близнецовый метод — метод, который заключается в сопоставлении членов близнецовой пары, позволяющий определить степень влияния наследственных факторов и среды на формирование качеств человека.

Биохимический метод — изучение нарушений обмена веществ, возникающих в результате генных наследственных изменений.

Инбридинг — близкородственное скрещивание организмов, вследствие чего увеличивается вероятность проявления рецессивных признаков.

Пробанд — человек, с которого начинается генетическое обследование семьи и составление родословной.

Родословная — генеалогическая карта, на которой символами обозначены все родственники пробанда и родственные связи между ними.

Сибсы — братья и сестры (родные, двоюродные).

Тема 3.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.

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 —

Кариотипирование — 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 ультрозвуковое исследование. По медицинским показаниям трехмерное УЗИ может проводиться, начиная с 12-13 недель.

Инвазивные методы — это методы пренатальной диагностики. это 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 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

Генетика — наука о закономерностях наследственности и изменчивости.

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

Изменчивость комбинативная — изменчивость, обусловленная перекомбинацией 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 полуметальные — 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 5.1. 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 5.2. Генные 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 5.3. Наследственное предрасположение к болезням

Наследственность — способность живых систем передавать из поколения в поколение особенности морфологии, физиологии и индивидуального развития в определенных условиях среды.

Наследование — процесс передачи генетической информации.

Наследственная предрасположенность к заболеваниям — генетически обусловленные особенности конституции, которые в сочетании с определенными факторами среды могут привести к развитию заболевания; наследование, как правило, полигенное.

Тема 5.4. Диагностика наследственных заболеваний

Экспресс-методы (скрининг-методы) — быстрые, предварительные методы диагностики наследственной патологии человека.

Хорионбиопсия — взятие эпителия ворсинок хориона для цитогенетических и биохимических исследований.

Ультрасонография — использование ультразвука для получения изображения плода и его оболочек.

Пренатальная (дородовая) диагностика — комплекс методов для выявления возможной патологии плода в разные сроки беременности.

Амниоцентез — метод пренатальной диагностики, заключающийся во взятии небольшого количества амниотической жидкости и взвешенных клеток плода для последующих генетических исследований.

Тема 5.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование

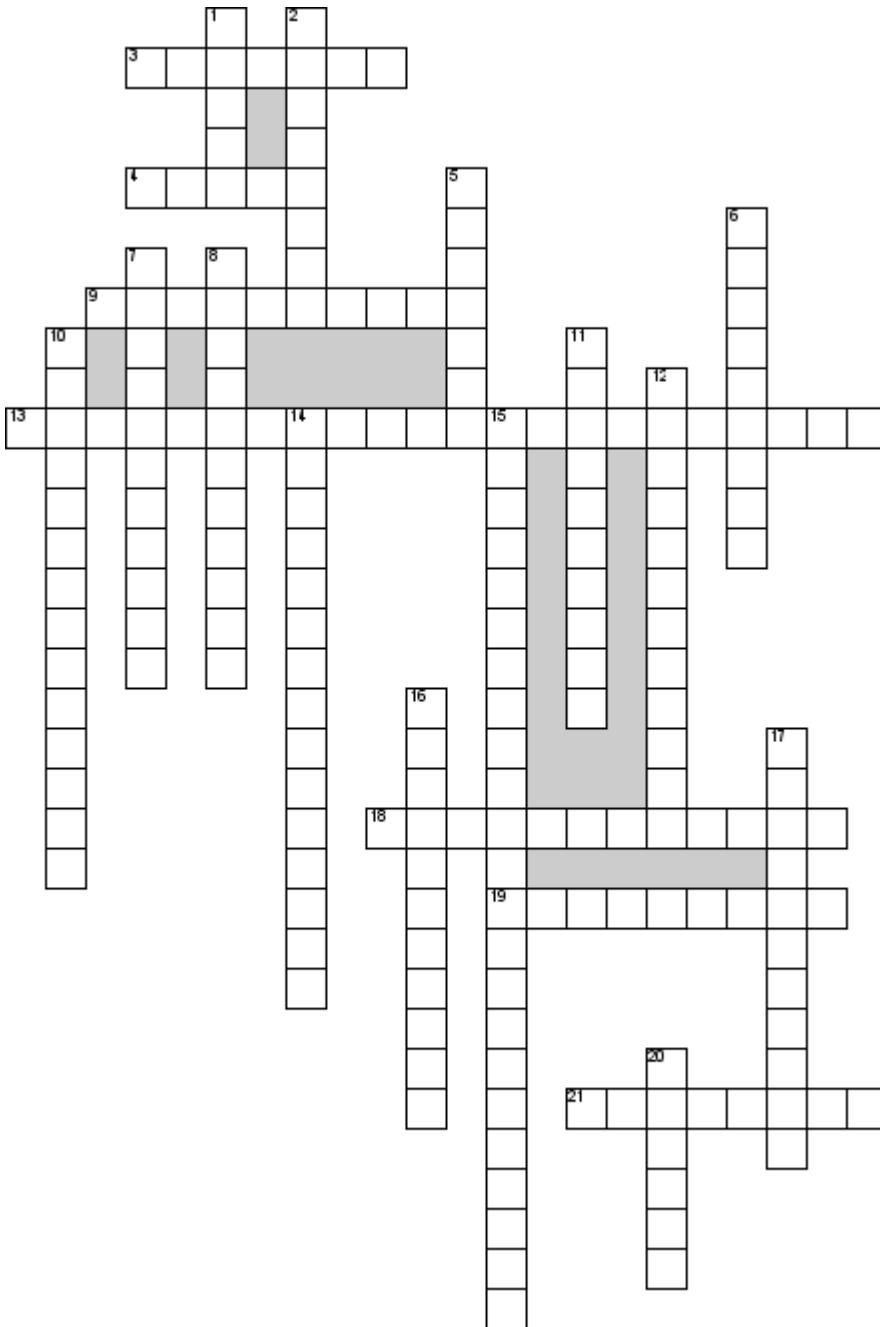
Медико-генетическое консультирование - специализированная медицинская помощь - наиболее распространенная форма профилактики наследственных болезней.

Проспективное 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. 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

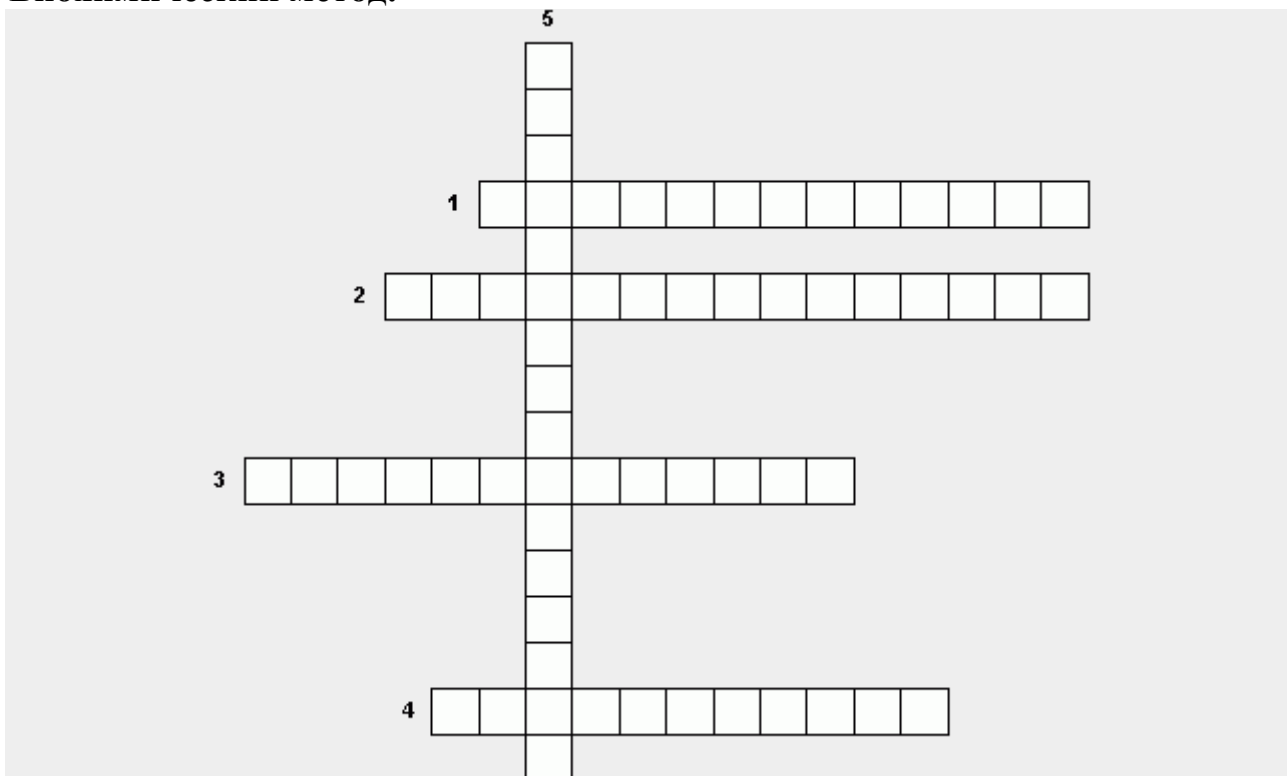
- 9. Система белковых нитей в цитоплазме.
- 13. Тип нуклеиновой кислоты, содержащей дезоксирибозу
- 18. Химический элемент, количество которого в клетке составляет до 0,1 %
- 19. Захват плазматической мембраной твердых частиц и перенос их внутрь клетки.
- 21. Липиды, не содержащие жирных кислот и имеющие 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.

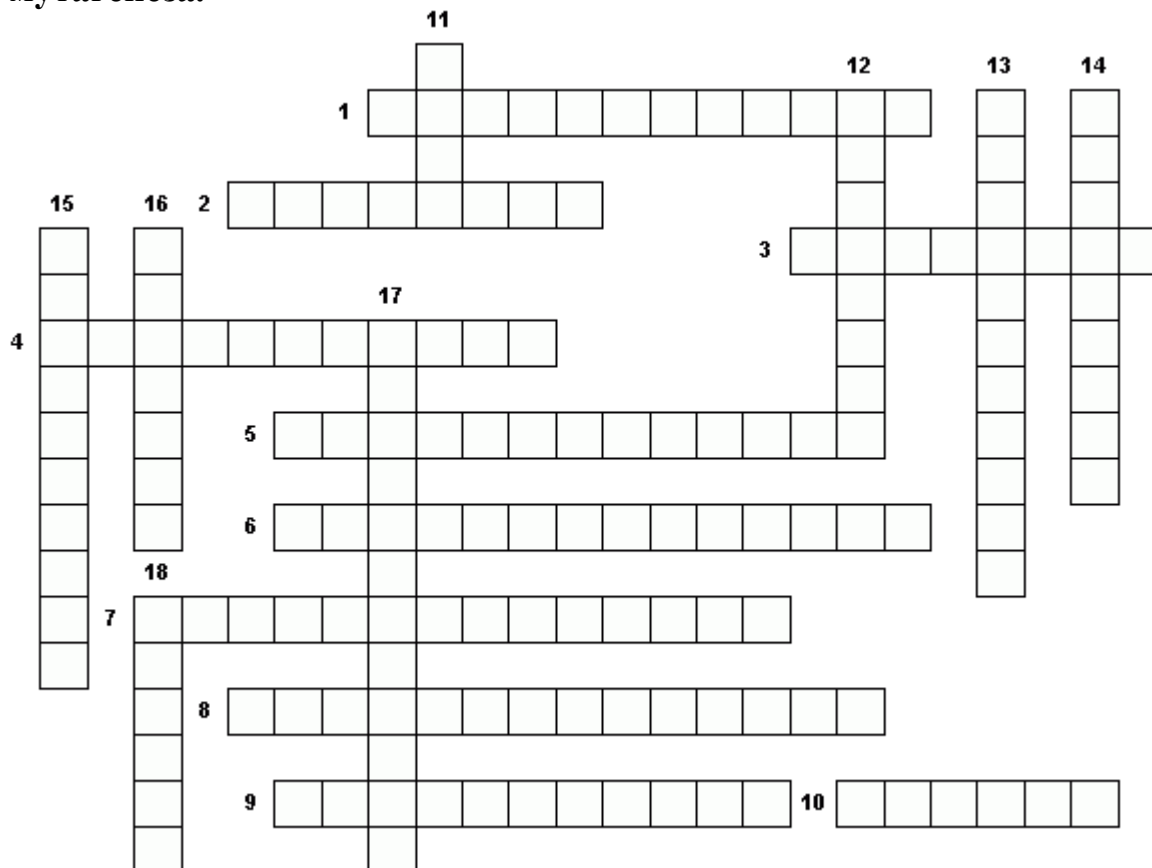
**Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод.
Биохимический метод.**



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 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

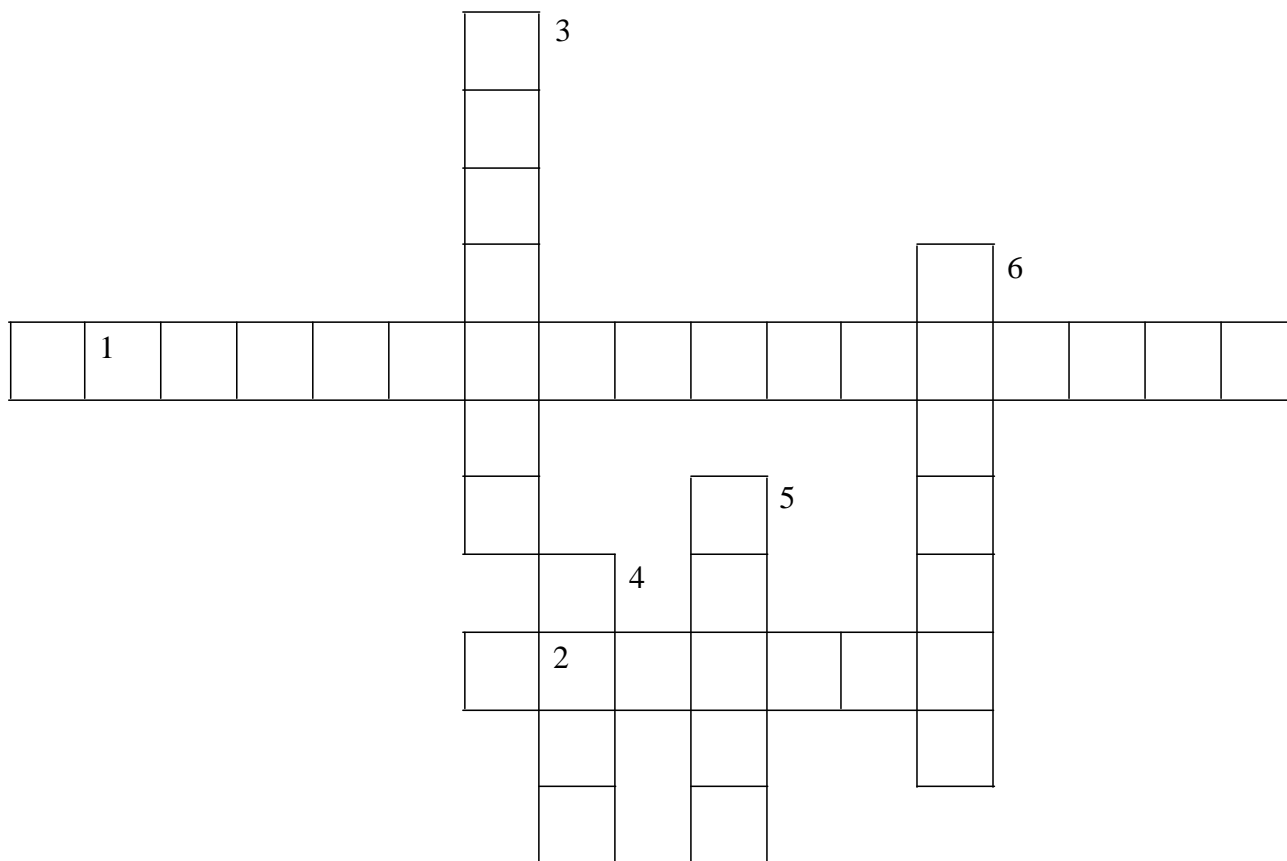


1. Вид хромосомной мутации, когда участок хромосомы прикрепляется к другой хромосоме, негомологичной ей.
2. Мутации, являющиеся двигателем эволюционного процесса, помогающие выжить живому организму.
3. Мутация, когда в генотипе или отсутствует какая-либо хромосома, или, наоборот, присутствует лишняя.
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.

Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням



1. Брак, обозначенный двумя линиями
2. Член семьи, обратившийся в МГК
3. Символ здорового мужчины
4. Символ здоровой женщины
5. Дети одной супружеской пары
6. Текст родословной

Ответы: 1 – кровнородственный, 2 – пробанд, 3 – квадрат, 4 – круг, 5 – sibсы, 6 – легенда.

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 1.2. Биохимические основы наследственности.

- 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.

Тема 2.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.

Пенетрантность и экспрессивность

- 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 2.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека

- Хромосомная теория Т. Моргана.
- Карты хромосом человека.

Тема 2.3. Наследственные свойства крови.

- Группа крови системы MNSS.
- Группа крови системы P.
- Группы крови системы Kell.
- Вклад К. Ландштейнера в учение о свойствах крови.
- Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.

- Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.
- Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.

Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод.

Биохимический метод.

- 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 сцепленным с полом наследовании.
- Близнецовый метод.
- Роль наследственности и среды в формировании признаков.
- Биохимический метод.

Тема 3.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод.

Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод.

Методы пренатальной диагностики.

- 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 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

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

Тема 5.1. Хромосомные болезни. Тема 5.2 Генные болезни.

Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням

- 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 5.4. Диагностика наследственных заболеваний. Тема 5.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. 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 1.2. Биохимические основы наследственности

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	Третья буква кодона	У Ц А Г
	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
Арг - аргинин

Лей - лейцин
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

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 2.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.
Пенетрантность и экспрессивность генов.**

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.

P:	♀ аа голубые	X	♂ Аа карие
G:	а		А, а
F ₁	аа голубые 50%		Аа карие 50%

Ответ:

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

Задача 2.

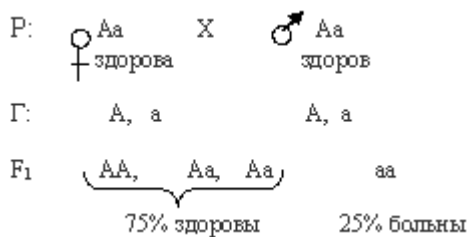
Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.

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 aa, 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.

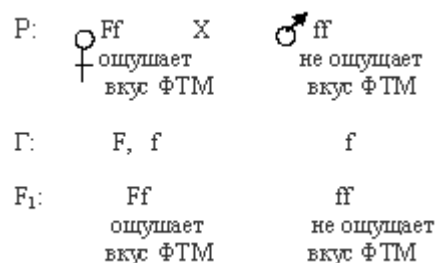
Решение:

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.



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 – Аа, поскольку его отец гомозиготен по рецессиву (аа) и мог передать ему только ген а.

Один из детей имеет генотип аа. Один аллельный ген ребенок получает от матери, а другой от отца. Поэтому мать должна нести рецессивный ген а. Ее генотип – Аа.

Запишем схему скрещивания:

P:	♀ Aa	X	♂ aa
G:	A, a		a
F ₁ :	Aa норма 50%		aa альбинос 50%

Следовательно, генотип мужа – аа, жены – Аа, ребенка с нормальной пигментацией – Аа, ребенка-альбиноса – аа.

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:

А – карие глаза,
В – праворукость,
а – голубые глаза,
в – леворукость.

1. Первый брак

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

Схема первого брака:

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

P: ♀ AABV кареглазая правша X ♂ aaBb голубоглазая правша
 Г: AB aB, ab
 F₁ AaBV кареглазый правша 50% AaBb кареглазый правша 50%

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

Ответ:

Генотип мужчины – aaBb, его первой жены – AaBb, второй – (возможно) AABV.

Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека

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

Ответ: _____L__2____N____3____M_____
 5

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

3. Перечислите клинические проявления синдрома Шерешевского – Тернера.

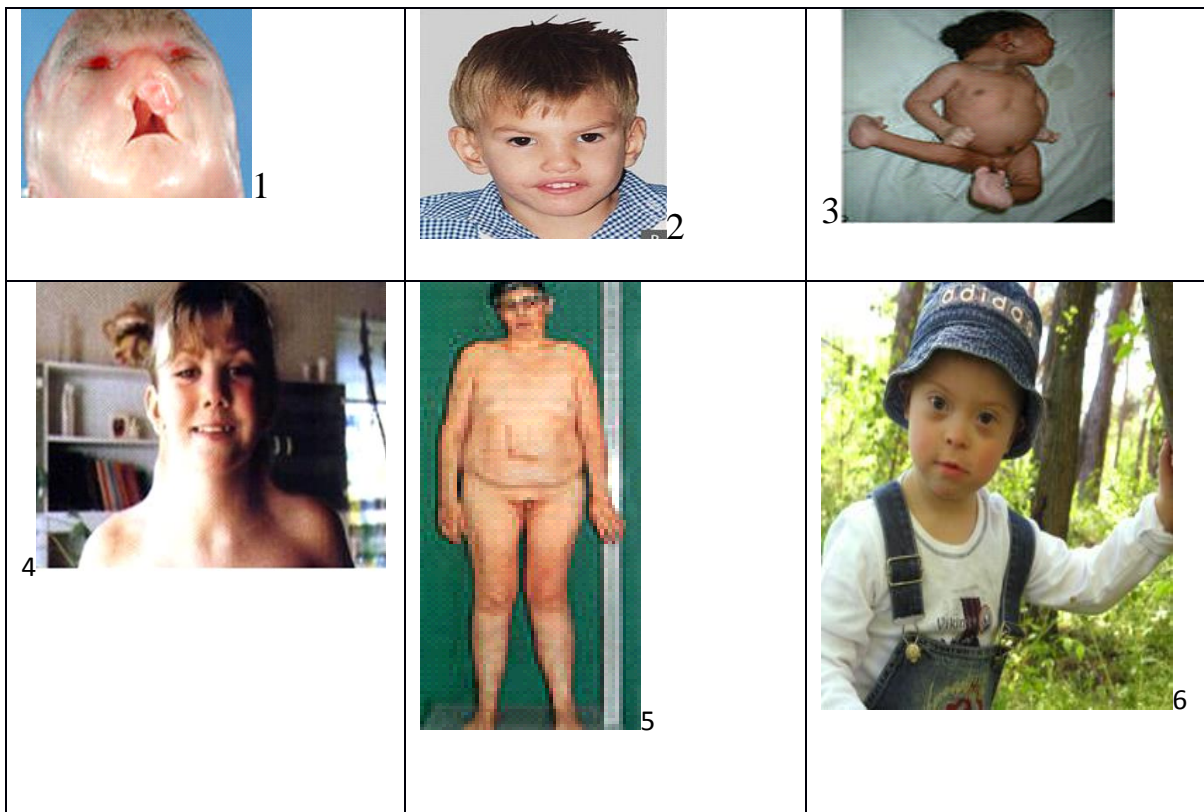
Ответ: Клинические проявления синдрома Шерешевского - Тернера: короткая шея с крыловидными складками, телосложение по мужскому типу, низкий рост, половое недоразвитие.

4. Лечение и реабилитация больных с хромосомными аномалиями.

Симптоматическое, оперативное лечение (в зависимости от патологии).

Ответ: Сбалансированное питание, гимнастика, массаж, развивающие занятия. Описать в зависимости от аномалии.

5. По предложенным фотографиям определите хромосомные аномалии



Ответ: 1. С. Патау, 2. С. Лежена, 3. С. Эдвардса, 4. С. Шерешевского - Тернера, 5. С. Клайнфельтера, 6. С. Дауна.

Тема 2.3. Наследственные свойства крови.

1. У человека наличие в эритроцитах антигена резус-фактор (фенотип Rh⁺) Его аллель обуславливает отсутствие этого антигена (фенотип Rh⁻). Ген I группы крови (I⁰) рецессивен в отношении генов II группы (I^A) и третьей (I^B). Два последних аллеля кодоминантны, и их сочетание (I^AI^B) обуславливает IV группу крови.

а) Генотип мужа Rh⁻Rh⁻I^AI⁰, жены Rh⁻ Rh⁺I^BI^B. Какова вероятность рождения резус-положительного ребенка IV группы? (Ответ 50%).

2.Мать со II группой крови имеет ребенка с I группой крови. Установите возможные группы крови отца.(Ответ OO, AO, BO).

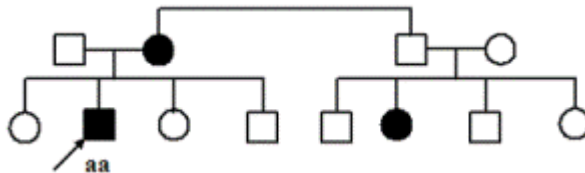
3.У матери I группа крови, у отца IV. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей? (Ответ - нет).

4.У мальчика I группа крови, а у его сестры IV. Определите группы крови родителей. (Ответ AO, BO).

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

Задача 1

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



Графическое изображение родословной по аутосомно-рецессивному типу наследования признака.

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

Решение:

Генная запись скрещивания:

P: ♀ AA × ♂ aa
здоровая больная

G: A a

F₁: Aa
здоровые

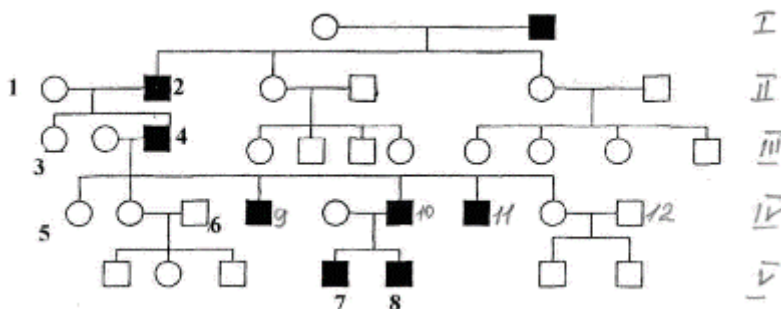
Вероятность рождения здорового ребенка (генотип Aa):
P = 1/1 = 1 (100%).

Ответ:

Вероятность рождения у пробанда здорового ребенка равна 1 (100%).

Задача 2.

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



Графическое изображение родословной по голандрическому типу наследования признака.

Решение:

Изучаемый признак встречается только у особей мужского пола в каждом поколении и передаётся 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.

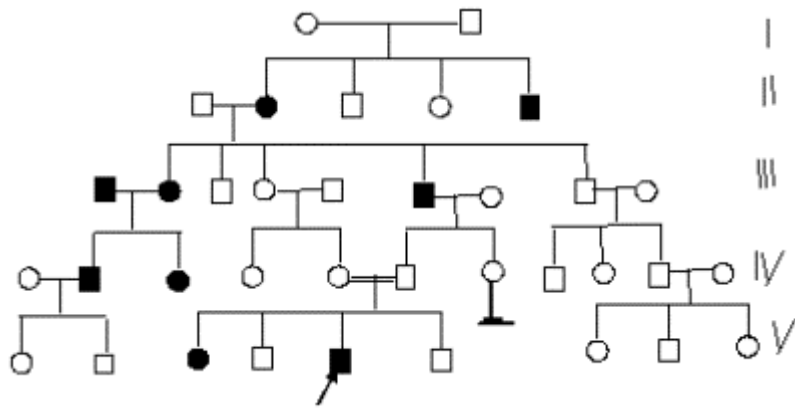
Задача 3.

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.



Графическое изображение родословной по аутосомно-рецессивному типу наследованию признака, состоящей из пяти поколений.

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.

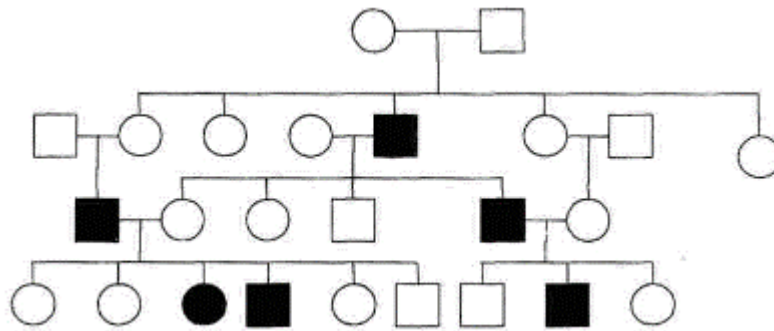


Рис. 5. Графическое изображение родословной по рецессивному сцепленному с X-хромосомой типу наследования признака.

Решение:

Признак встречается относительно редко. Признак проявляется у детей, родители которых не имеют этого признака. Изучаемый признак, встречаются 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:

♀ X^AX^a ; ♂ X^AY .

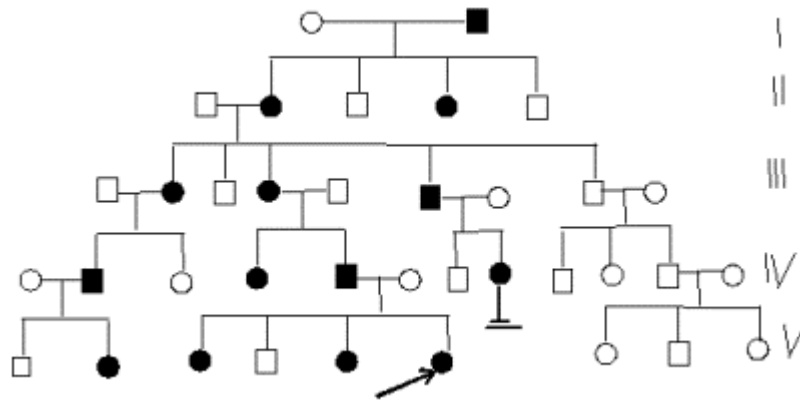
Генотип пробанда - X^aY .

Задача 5.

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

Решение:

Доминантное сцепленное с X-хромосомой наследование:



Графическое изображение родословной по доминантному признаку, сцеплённому с X-хромосомой.

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 5.2. Генные 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 B. 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 A), но у нее есть ребенок с глухонемой (гомозиготный по рецессивному гену a). Поэтому генотип женщины – Aabb.

Схема скрещивания:

P:	♀ $Aabb$ нормальный слух б. Вильсона	X	♂ $aaBb$ глухота нормальный обмен	
G:	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%).

Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням

Классическая гемофилия передается как рецессивный сцепленный с X – хромосомой признак.

1. Мужчина, больной гемофилией, жениться на женщине, не имеющей этого заболевания. У них рождаются нормальные дочери и сыновья, которые все вступают в брак с не страдающими гемофилией лицами. Обнаружится ли у внуков вновь гемофилия, и какова вероятность появления больных в семье дочери или сына?

2. Мужчина, больной гемофилией, вступает в брак с нормальной женщиной, отец которой страдал гемофилией.

Определите вероятность рождения в этой семье здоровых детей.

Решение:

Признак	Определяющий его ген
Гемофилия	X^h
Норма	X^H

По условиям пункта 1 ясен генотип больного мужчины: X^h . Так как женщина не страдает гемофилией, у нее обязательно должен быть доминантный ген «нормы» - X^H . Второй ген женщины также доминантный (X^H), в генотип женщины $X^H X^H$. Генотипы детей от такого брака:

	X^h	Y
X^H	$X^H X^h$	$X^H Y$
X^H	$X^H X^h$	$X^H Y$

Иначе говоря, все мальчики будут здоровы, гена гемофилии у них не будет, а все девочки будут гетерозиготными – в рецессиве у них будет ген гемофилии.

Если все мальчики в последствии вступят в брак со здоровыми в отношении гемофилии лицами ($X^H X^H$), гемофилия у внуков не проявится. Если дочери ($X^H X^h$) вступят в брак со здоровыми мужчинами ($X^H Y$), вероятность проявления гемофилии у внуков будет равна $1/4$, или 25%. По полу это будут мальчики:

	X^H	Y
X^H	$X^H X^H$	$X^H Y$
X^h	$X^H X^h$	$X^h Y$

По условиям пункта 2 в брак вступает больной мужчина (генотип $X^h Y$) с женщиной, не страдающей болезнью. Следовательно, у женщины один ген обязательно «норма» – X^H . Но второй ген из этой пары у нее должен быть геном гемофилии – X^h , так как отец этой женщины страдал гемофилией, а женщина получает всегда одну X – хромосому от матери, а вторую – от отца. Генотип женщины – $X^H X^h$. Вероятность рождения здоровых детей в этой семье равна $1/2$. Девочки с генотипом $X^h X^h$ погибают.

	X^h	Y
X^H	$X^H X^h$	$X^H Y$
X^h	$X^h X^h$	$X^h Y$

Задача 2.

У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X – хромосомой рецессивный признак. Альбинизм (отсутствие пигментации) обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявится также обе аномалии одновременно?

Решение:

Признак	Определяющий его ген	Признак	Определяющий его ген
Гемофилия	X^h	Альбинизм	a
Норма	X^H	Норма	A

По условиям задачи оба родителя нормальны, следовательно, у них обязательно есть по доминантному гену из каждой пары X^H и A . Сын имеет обе аномалии, его генотип $X^h Y a a$. X – хромосому с геном гемофилии он мог унаследовать только от матери. Один из генов альбинизма сын получил от матери, другой - от отца. Таким образом, генотип матери $X^H X^h A a$, генотип отца $X^H Y A a$. При таком браке вероятны генотипы детей:

	$X^H A$	$X^H a$	$Y A$	$Y a$
$X^H A$	$X^H X^H A A$	$X^H X^H A a$	$X^H Y A A$	$X^H Y A a$
$X^H a$	$X^H X^H A a$	$X^H X^H a a$	$X^H Y A a$	$X^H Y a a$
$X^h A$	$X^H X^h A A$	$X^H X^h A a$	$X^h Y A A$	$X^h Y A a$
$X^h a$	$X^H X^h A a$	$X^H X^h a a$	$X^h Y A a$	$X^h Y a a$

Вероятность того, что следующий ребенок будет сыном, равна $1/2$. Из числа сыновей лишь $1/8$ может иметь одновременно обе аномалии. Для вычисления окончательного результата вероятности перемножаются: $1/2 \times 1/8 = 1/16$.

Задача 3.

Гипертрихоз (вырастание волос на краю ушной раковины) передается через Y – хромосому, а полидактилия (шестипалость) – как доминантный аутосомный ген. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать – полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет также без обеих аномалий?

Решение:

В условиях задачи ген гипертрихоза обозначим звездочкой (*), находящейся в Y^* – хромосоме, в X – хромосоме нет гена аллельного гену гипертрихозу:

Признак	Определяющий его ген
Гипертрихоз	Y^*
Шестипалость (полидактилия)	A
Пятипалость	a

Так как отец имел гипертрихоз и был пятипалым, его генотип XY^*aa . У матери не было гипертрихоза (и не могло быть, так как у нее нет Y - хромосомы), но она была шестипалой. Следовательно, у нее должен быть хотя бы один ген шестипалости – A . В этой семье родилась нормальная девочка. Ее генотип $XXaa$. Один ген пятипалости она получила от отца, а второй ген пятипалости могла получить только от матери. На основе этого решаем, что мать была гетерозиготна по гену шестипалости. Ее генотип $XXAa$. Вероятны генотипы детей:

	Xa	Y^*a
XA	$XXAa$	XY^*Aa
Xa	$XXaa$	XY^*aa

Без обеих аномалий возможна лишь $1/4$ детей, или 25%.

Задача 4.

У человека отсутствие потовых желез проявляется как сцепленный с полом рецессивный признак. Глухота, то есть отсутствие слуха, обусловлено аутосомным рецессивным геном. У супружеской пары, нормальной по этим признакам, родился сын с обоими аномалиями. Определите возможные генотип родителей и вероятность рождения ребенка с таким же генотипом как первый. Дать цитологическое обоснование.

Решение:

A - ген хорошего слуха	X^b - ген отсутствия потовых желез
a - ген глухоты	X^B - ген отвечающий за присутствие потовых желез

ак как оба родителя были здоровы, значит ген отсутствия потовых желез является рецессивным и находится в X – хромосоме у женщины, т.к. она имеет две X – хромосомы (в одной X – хромосоме доминантный ген нормы, а в другой X – хромосоме – рецессивный ген. Оба родителя гетерозиготы по гену глухоты, потому что у них родился больной сын

P: Aa X^BX^b x AaX^BY

G: AX^B, AX^b AX^B, AY

aX^B, aX^b aX^B, aY

F₁

	AX ^B	AX ^b	aX ^B	aX ^b
AX ^B	AA X ^B X ^B	AA X ^B X ^b	Aa X ^B X ^B	Aa X ^B X ^b
AY	AA X ^B Y	Aa X ^b Y	Aa X ^B Y	Aa X ^b Y
aX ^B	Aa X ^B X ^B	Aa X ^B X ^b	aa X ^B X ^B	aa X ^B X ^b
aY	Aa X ^B Y	Aa X ^b Y	aa X ^B Y	aa X ^b Y

Вероятность рождения в этой семье больного ребенка с обоими аномалиями (aaX^bY) - 1/16 или 0,0625%.

Взаимодействие генов: полное доминирование. Законы генетики, которые использовали при решении задачи: чистоты гамет, сцепленное с полом наследование, закон независимого наследования признаков.

Задача 5.

Гипертрихоз наследуется как сцепленный с Y – хромосомой признак, который проявляется лишь к 17 годам жизни. Одна из форм ретинита (ночная слепота) наследуется как рецессивный, сцепленный с X – хромосомой признак. В семье, где женщина по обоим признакам здорова, а муж является обладателем только гипертрихоза, родился мальчик с ретинитом. Определить вероятность проявления у этого мальчика гипертрихоза. Определить вероятность рождения в этой семье детей без обеих аномалий и какого, они будут пола.

Решение:

X^A – ген нормального ночного зрения;

X^a – ген ночной слепоты;

Y* - ген гипертрихоза;

Y – ген нормы

P: X^AX^a x X^AY*

G: X^A, X^a X^A, Y*

F₁: X^AX^a; X^AX^A; X^AY*; X^aY*

Соотношение особей в потомстве 1:1:1:1

Вероятность проявления у первого сына гипертрихоза – 100%. Вероятность рождения здоровых детей – 50% (они будут только девочки).

Задача 6.

У человека есть несколько форм стойкого рахита. Одна из его форм наследуется доминантно сцеплено с полом, вторая рецессивно – аутосомная. Какова вероятность рождения больных детей, если мать гетерозиготная по обоим формам рахита, а отец здоровый все его родственники здоровы?

Решение:

X^A – рахит (первая форма);

X^a – норма;

B – норма;

b – рахит (вторая форма).

Из условия задачи видно, что генотип женщины $X^A X^a Bb$, а мужчины — $X^a Y B B$ – он гомозиготен по второй паре генов, т.к. все его родственники здоровы.

Р: $X^A X^a$ $X^a Y^*$

Г: X^A, X^a X^a, Y^*

F1: $X^A X^a; X^A X^A; X^a Y^*; X^a Y^*$

Вероятность больных детей $4/8$ или 50%. Взаимодействие генов: полное доминирование. Законы генетики, которые использовали при решении задач: закон чистоты гамет, сцепленное с полом наследование, закон независимого комбинирования признаков.

12. КОМПЛЕКТ ВОПРОСОВ ДЛЯ УСТНОГО / ПИСЬМЕННОГО ОПРОСА

Тема 1.1. 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 amitоза. Биологическое значение мейоза.
8. Гаметогенез. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.

Тема 1.2. Биохимические основы наследственности

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

Пенетрантность и экспрессивность генов.

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 2.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека

1. Хромосомная теория Т.Моргана.
2. Карты хромосом человека

Тема 2.3. Наследственные свойства крови

1. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.
2. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.
3. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода
4. Профилактика резус-конфликта

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

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.

Тема 3.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно-статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.

1. Цитогенетический метод. Карты хромосом человека.
2. Основные показания для цитогенетического исследования.
3. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения хроматина.
4. Метод дерматоглифики.
5. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).
6. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.
7. Иммуногенетический метод.
8. Методы пренатальной диагностики.

Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

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 5.1. 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 5.2. Генные болезни

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

Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням

1. Наследственные болезни и их классификация.
2. Наследственное предрасположение к болезням

Тема 5.4. Диагностика наследственных заболеваний

1. Принципы терапии наследственных заболеваний.
2. Этиологическая терапия.
3. Генная инженерия.
4. Патогенетическая терапия.
5. Мероприятия, направленные на различные звенья нарушенного обмена веществ.
6. Заместительная терапия, диетотерапия.
7. Симптоматическая терапия.
8. Хирургические методы.

Тема 5.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. 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
2. Г. Мендель
3. Т. Морган
4. Н. Вавилов
5. Н. Кольцов

2. Ученый, подтвердивший явления сцепленности генов:

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

3. Ученые, предложившие модель строения ДНК:

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

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

1. 1987 г.
2. 1990 г.
3. 1992 г.
4. 1997 г.
5. 2000 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. Рecessивные 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 sibсов 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. внутрихромосомная 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. внутрихромосомная 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. внутрихромосомная 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. внутрихромосомная 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, 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

35. Кроссинговер 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

36. Кариотип человека

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

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
2. 50 000
3. 100 000
4. 30 000
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, антимоноголойдный 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, микрофтальмия, 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, антимоноголойдный 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, микрофтальмия, 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, антимоноголойдный 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, микрофтальмия, 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
2. второй
3. третий
4. первый и второй
5. первый и третий

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

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

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

1. первый
2. второй
3. третий
4. первый и второй
5. первый и 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%
2. 10%
3. 20%
4. 25 %
5. 15 %

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

1. 1:1
2. 3:1
3. 1:3
4. 2:3
5. 3:2

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

1. 0%
2. 25%

3. 50%
4. 100%
5. 75 %

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

1. 100%
2. 50%
3. 25%
4. 0%
5. 75 %

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%
2. 75%
3. 50%
4. 25%
5. 0%.

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

1. 100%
2. 75%
3. 50%
4. 25%
5. все лица мужского пола

Эталоны ответов

№ вопроса	№ ответа
1	3
2	3
3	2
4	5
5	3
6	1
7	2
8	4
9	1, 3, 5
10	2, 4, 5
11	2, 4
12	3
13	2
14	4
15	1
16	2
17	2
18	1
19	2
20	3
21	1
22	2
23	3
24	4
25	5
26	5
27	1
28	2
29	3
30	4
31	5
32	5
33	1
34	2
35	4
36	2
37	3
38	4
39	1

40	2
41	3
42	4
43	3
44	2
45	1
46	1
47	2
48	3
49	1, 3, 4
50	1
51	2
52	1, 3
53	2
54	2
55	5

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 поставленным задачам	Реферат не соответствует теме	Содержание реферата не полностью соответствует теме	Содержание реферата в основном соответствует теме и задачам	Содержание реферата полностью соответствует теме и поставленным задачам	Содержание реферата полностью соответствует теме и 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,	Тема полностью раскрыта, использованы современные источники литературы в достаточном количестве

				требуют уточнения, использованы все основные источники литературы	
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 четырехбалльную 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