

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

**КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА
ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ
ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

СПО 31.02.01 Лечебное дело
Квалификация фельдшер
очная форма обучения

Ростов-на-Дону

2025

Контрольно-оценочные средства по учебной дисциплине ОП.03. Генетика человека с основами медицинской генетики разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности среднего профессионального образования 31.02.01 Лечебное дело, утвержденном приказом Министерства просвещения РФ от 04.07.2022 г. № 526, зарегистрировано в Минюсте России 05.08.2022 (регистрационный № 69542), и примерной программой по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденной ФУМО в 2022 году.

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

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

1. Паспорт комплекта контрольно-оценочных средств

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

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

КОС разработаны в соответствии с: образовательной программой по специальности среднего профессионального образования 31.02.01 Лечебное дело;

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

2. Требования к результатам освоения дисциплины

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

- проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;
- формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;
- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;
- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен

знать:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;

¹ Соответствует учебному плану специальности СПО

- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.
- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования.

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

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

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

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

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

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

ОК 07. Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях.

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

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

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

ПК 4.1. Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными заболеваниями.

ПК 4.4. Организовывать здоровьесберегающую среду.

ПК 6.7. Осуществлять защиту персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.

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

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

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки
У 1. проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней	Устный/письменный опрос. Тестирование. Терминологический диктант. Презентация образовательного продукта. Решение практикоориентированных задач. Оценка практической работы.
У 2. формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек	
У 3. проводить предварительную диагностику наследственных болезней	
У 4. рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией	
У 5. проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	
У 6. проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	
З 1. биохимические и цитологические основы наследственности	Устный/письменный опрос. Тестирование. Терминологический диктант. Презентация образовательного продукта. Решение практикоориентированных задач. Оценка практической работы.
З 2. закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	
З 3. методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	
З 4. основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	
З 5. основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	
З 6. признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями	

3 7. цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	
3 8. правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования	

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

№ п/п	Контролируемые разделы (темы) дисциплины	Код контролируемой компетенции (или ее части), умений, знаний	Наименование оценочного средства
1.	Раздел 1. Основы генетики		
1.1	Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	У 1., У 2., З 1., З 2., ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1., ПК 4.1., ПК 4.4., ПК 6,7.	Тестовые задания
2.	Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		
2.1	Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	У 1., У 2., З 1., З 2., ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1., ПК 4.1., ПК 4.4., ПК 6,7.	Тестовые задания Терминологический диктант Вопросы/ задания для контрольной работы оценка самостоятельной работы Вопросы для устного /письменного опроса
2.1	Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	У 1., У 2., З 1., З 2., ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1., ПК 4.1., ПК 4.4., ПК 6,7.	Тестовые задания Задачи Терминологический диктант Вопросы/ задания для контрольной работы оценка самостоятельной работы Вопросы для устного /письменного опроса
3.	Раздел 3. Закономерности наследования признаков		
3.1	Тема 3.1. Типы наследования признаков	У 1.,У 2.,У 3.,4., У 5., З 1.,З 2.,З 3.,З 4.,З 5., З 6.,З 7.,З 8., ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1., ПК 4.1., ПК 4.4., ПК 6,7.	Тестовые задания Упражнения Терминологический диктант Задачи Вопросы/ задания для контрольной работы оценка самостоятельной работы Вопросы для устного /письменного опроса
3.2	Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез	У 1.,У 2.,У 3.,4., З 1.,З 2.,З 3.,З 4.,З 5., З 6.,З 7.,З 8., ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1., ПК 4.1., ПК 4.4., ПК 6,7.	Тестовые задания Терминологический диктант Вопросы/ задания для контрольной работы оценка самостоятельной работы Вопросы для устного /письменного опроса

4.	Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		
4.1	Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	У 1.,У 2.,У 3.,4., 3 1.,3 2.,3 3.,3 4.,3 5., 3 6.,3 7.,3 8., ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1., ПК 4.1., ПК 4.4., ПК 6,7.	Тестовые задания Терминологический диктант Задачи Вопросы/ задания для контрольной работы оценка самостоятельной работы Вопросы для устного /письменного опроса
5.	Раздел 5. Наследственность и патология		
5.1	Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	У 1.,У 2.,У 3.,4., У 5., У 6., 3 1.,3 2.,3 3.,3 4.,3 5., 3 6.,3 7.,3 8., ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1., ПК 4.1., ПК 4.4., ПК 6,7.	Тестовые задания Терминологический диктант Задачи Вопросы/ задания для контрольной работы оценка самостоятельной работы Вопросы для устного /письменного опроса
5.2	Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	У 1.,У 2.,У 3.,4., У 5., У 6., 3 1.,3 2.,3 3.,3 4.,3 5., 3 6.,3 7.,3 8., ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1., ПК 4.1., ПК 4.4., ПК 6,7.	Тестовые задания Упражнения Терминологический диктант Вопросы/ задания для контрольной работы оценка самостоятельной работы Вопросы для устного /письменного опроса
6.	Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)		Задания в тестовой форме

5. КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ ДЛЯ ВХОДНОГО КОНТРОЛЯ

В предлагаемых тестовых заданиях выберите один правильный ответ.

1. Организм, имеющий генотип АА, называется

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

2. Организм, имеющий генотип Аа, 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 Б) подвижная клетка В) образуется в семенниках Г) образуется в яичниках Д) неподвижная Е) образуется огромное количество клеток	1) сперматозоид 2) яйцеклетка
--	----------------------------------

13. Установите соответствие между признаками и видами изменчивости.

А) изменяет генотип Б) изменяет фенотип В) носит адаптивный характер Г) носит случайный характер Д) передается по наследству Е) по наследству передается норма реакции	1) модификационная 2) мутационная
---	--------------------------------------

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 плодную 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 гибридологический 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– А1, Б2, В1, Г2, Д1, Е2, 12- А2, Б1, В1, Г2, Д2, Е1, 13 – А2, Б1, В1, Г2, Д2, Е1, 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 – гибридологический, 2 – используют цитогенетический метод, 5 – близнецовый метод.

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

Раздел 1. Основы генетики

Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики

Отметить один или два правильных ответа

1. Генетика – это наука о ...

- а) наследовании признаков;
- б) изучении ДНК;
- в) основных закономерностях наследственности и изменчивости;
- г) наследственных болезней;
- д) родственных связях.

2. Наследственность – это ...

- а) историческое развитие вида;
- б) способность организмов приспосабливаться к окружающей среде;
- в) свойство организмов передавать последующему поколению свои признаки и особенности развития;
- г) проявление сходства с родительскими особями;
- д) проявление сходства с особями данного вида.

3. Изменчивость – это свойство организмов ...

- а) реагировать на внешние факторы среды;
- б) наследовать способность приспосабливаться к окружающей среде;
- в) реагировать на внутренние сигналы организма;
- г) изменяться в ходе филогенеза;
- д) изменяться под действием внешних и внутренних факторов в процессе онтогенеза.

4. Совокупность генов гаплоидного набора хромосом называется

- а) геном;
- б) генотип;
- в) фенотип;
- г) генофонд;
- д) кариотип.

5. Менделирующие признаки наследуются (2)

- а) полигенно;
- б) моногенно;
- в) при взаимодействии по типу кодоминирования;
- г) при взаимодействии генов по типу полного доминирования;
- д) при взаимодействии генов по типу неполного доминирования.

6. Менделирующие признаки (2)

- а) свертываемость крови;
- б) пигментация кожи;
- в) голубой и карий цвет глаз;
- г) слух;
- д) I, II и III группы крови.

7. Гамета – это клетка организма

- а) предшественница половых клеток;
- б) соматическая;
- в) половая;
- г) любая в половой железе;
- д) возникающая в результате оплодотворения.

8. Аллель –

- а) мутантный ген;
- б) рецессивное состояние гена;
- в) доминантное состояние гена;
- г) одна из существующих форм гена;
- д) положение гена в хромосоме.

9. Участок хромосомы, в котором располагается гена, называют

- а) локусом;
- б) аллелем;
- в) кодоном;
- г) сайтом;
- д) нуклеотидом.

10. Аллельные гены – это гены, расположенные в

- а) одной хромосоме;
- б) разных хромосомах;
- в) одной хромосоме рядом;
- г) одной хромосоме блоком;
- д) одинаковых локусах гомологичных хромосом.

11. Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом, называют –

- а) неаллельными;
- б) аллельными;
- в) сцепленными;
- г) рецессивными;
- д) доминантными.

12. Гены, расположенные в разных локусах гомологичных хромосом, называют –

- а) доминантными;
- б) множественными;
- в) неаллельными;
- г) аллельными;
- д) рецессивными.

13. Неаллельные гены – это гены (13)

- а) расположенные в разных локусах хромосом;
- б) отвечающие за развитие разных признаков;
- в) отвечающие за развитие одного признака;
- г) расположенные в гомологичных хромосомах;
- д) расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом.

14. Совокупность всех генов организма называют –

- а) кариотип;
- б) геном;
- в) генотип;
- г) фенотип;
- д) плазмон.

15. Совокупность хромосомного набора соматической клетки называют –

- а) генотип;
- б) фенотип;
- в) группа сцепления;
- г) геном;
- д) кариотип.

16. Гомологичные хромосомы –

- а) хромосомы в половых клетках;
- б) хромосомы, образующие бивалент;

- в) парные хромосомы, одинаковые по размеру, положению центромер, набору генов;
- г) непарные хромосомы, сходные по размерам и положению центромер;
- д) хромосомы, имеющие сходное строение и разные наборы генов.

17. Негомологичные хромосомы – это хромосомы

- а) не являющиеся парными, то есть не одинаковые по размеру, положению центромер, набору генов;
- б) образующие бивалент;
- в) конъюгирующие при мейозе;
- г) конъюгирующие при митозе;
- д) хромосомы, имеющие разное строение и разные наборы генов.

18. Гомозиготный организм – это организм, (2)

- а) несущий одинаковые аллели в гомологичных хромосомах;
- б) несущий только доминантные гены;
- в) несущий только рецессивные гены;
- г) имеющий двойной набор хромосом;
- д) образующий гаметы разного типа.

19. Гетерозиготный организм – это организм, имеющий (2)

- а) только доминантные аллели;
- б) только рецессивные аллели;
- в) одинаковые аллели в гомологичных хромосомах;
- г) гаметы разных типов;
- д) различные аллели одного гена.

20. Гомозиготное состояние признака означает, что у организма (2)

- а) гаплоидный набор хромосом;
- б) диплоидный набор хромосом;
- в) в гомологичных хромосомах находятся одинаковые аллели;
- г) в гомологичных хромосомах находятся различные аллели;
- д) образующиеся аллели несут разные гаметы.

21. Доминантность – это тип взаимодействия аллелей, при котором (2)

- а) один аллель подавляет действие другого;
- б) проявляются оба аллеля;
- в) проявляется промежуточный признак;
- г) проявляется один из аллелей в гетерозиготном состоянии;
- д) проявляется аллель в гомозиготном состоянии.

22. Рецессивность – это тип взаимодействия аллелей, при котором (2)

- а) проявляется промежуточный признак;
- б) ген не проявляется в гетерозиготном состоянии;
- в) ген проявляется только в гетерозиготном состоянии;
- г) один из генов проявляется в гетерозиготном состоянии;
- д) ген проявляется только в гомозиготном состоянии.

23. Моногибридное скрещивание – это скрещивание

- а) двух чистых линий;
- б) при котором наблюдается аутбридинг;
- в) гибридов первого поколения;
- г) двух гомозиготных особей, различающихся по одной паре альтернативных признаков;
- д) при котором наблюдается инбридинг.

24. Дигибридное скрещивание – это скрещивание

- а) двух чистых линий;
- б) при котором наблюдается аутбридинг;
- в) двух гомозиготных особей, различающихся по двум парам альтернативных признаков;
- г) гибридов;
- д) гибридов второго поколения.

25. «Чистая линия» - это линия (2)

- а)гомозиготная;
- б)потомства одной самки;
- в)не дающая расщепления при скрещивании «внутри себя»;
- г) не способная к фенотипической изменчивости;
- д)не способная к генотипической изменчивости.

Ответы:

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

Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности

Тема 2.1. Цитологические основы наследственности

Отметить 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 аутосом;
- б)форма половых хромосом;
- в)гены, содержащиеся в хромосомах;
- г) строение.

16. Хранение и передача наследственной информации осуществляется

- а)липидами;
- б)полисахаридами;
- в)ферментами;
- г) нуклеиновыми кислотами.

17. Особенности строения эукариотической клетки

- а) отсутствуют плазматическая мембрана, ядро, митохондрии; есть защитная белковая оболочка; генетический материал представлен фрагментом ДНК или РНК
- б)имеются плазматическая мембрана, рибосомы; отсутствуют мембранные органеллы и ядро; молекула ДНК – кольцевая, находится в цитоплазме
- в)имеются плазматическая мембрана, ядрышки; отсутствуют ядро, мембранные органеллы; генетический материал – кольцевая молекула ДНК

г) имеются плазматическая мембрана, ядро, ядрышко, мембранные органеллы; клеточное дыхание осуществляется в митохондриях; молекула ДНК – линейная, находится внутри ядра

18. При этом делении каждая из дочерних клеток получает такой же генетический материал, как исходная

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

19. Вставьте пропущенные слова в предложения

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

20. 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

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, 16-г, 17-г, 18-в, 19-поры, метафаза, ядрышко, мембраной, кариотип, 20- А5, Б2, В4, Г1, Д3.

Тема 2.2. Биохимические основы наследственности

Отметить 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. Переносчиками информации с ДНК в рибосому при синтезе белка являются молекулы:

- а) ДНК;
- б) ферменты;
- в) т-РНК;
- г) АТФ;
- д) и-РНК.

17. Синтез РНК на матрице ДНК осуществляется с помощью фермента

- а) рибонуклеазы;
- б) РНК-полимеразы;
- в) ДНК-лигазы;
- г) ДНК-полимеразы;
- д) аминоксептидазы.

18. Самыми длинными молекулами в клетках являются молекулы

- а) целлюлозы;
- б) крахмала;
- в) ДНК;
- г) белков.

19. 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: _____.

20. 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 - полимераз	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.

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-д, 17-б, 18-в, 19-аминокислота, трех, геном, УЦГ, 20 – А7, Б1, В3, Г2, Д8, Е4, Ж5, З6.

Раздел 3. Закономерности наследования признаков

Тема 3.1. Типы наследования признаков

Отметить 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;
- б) ВВ;
- в) аа;
- 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;
- г) более, чем по трем парам альтернативных признаков.

4. Гомозиготная по двум парам аллелей особь имеет генотип:

- а) АаВв;
- б) ААВВ;
- в) АаВВ;
- г) ааВв.

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

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

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

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

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

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

16. Длительность внутриутробного развития составляет:

- а) 36 недель;
- б) 40 недель;
- в) 38 недель;
- г) 42 недели.

17. Когда зародыш называют плодом?

- а) С момента образования плаценты;
- б) С момента погружения эмбриона в слизистую оболочку матки;
- в) Сразу после оплодотворения;
- г) После рождения.

18. Аутосомы:

- а) Хромосомы, одинаковые у обоих полов;
- б) Хромосомы, по которым отличаются мужской и женский пол;
- в) Половые хромосомы;
- г) Непарные хромосомы.

19. Вставьте пропущенные слова в предложения:

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

2. Чтобы у голубоглазого юноши (aa) вероятность рождения кареглазых детей была 100%, его жена должна иметь генотип _____.
3. Если здоровая девушка (Aa) выходит замуж за больного сахарным диабетом юношу (aa), 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 _____

20. Установите соответствие между видом генотипа и его характеристикой.

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

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

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

22. II группа крови обозначается как:

- а) ОО;
- б) АО;
- в) ВВ;
- г) АВ.

23. 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 rhrhx отец RhRh;
- г) мать RhRhх отец rhrh.

24. IV группа крови обозначается как:

- а) ОО;
- б) АА;
- в) ВВ;
- г) АВ.

25. Вставьте пропущенные слова в предложения:

1. Резус-конфликт между матерью и плодом будет с вероятностью _____ при генотипах родителей: мать rhrhx отец Rhrh.
2. Если у родителей группы крови ВВ и ОО, то вероятность рождения детей с группой крови АВ будет _____.
3. Резус-конфликт между матерью и плодом может возникнуть, если у матери _____ резус-фактор, а у ребенка _____ резус-фактор.
4. Если у родителей группы крови АА и ВО, то вероятность рождения детей с группой крови ОО будет _____.
5. 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 rhrh. Вероятность того, что ребенок по этим признакам будет как отец, равна _____.
6. Если у матери первая группа крови, а у отца четвертая, то у их детей возможны _____ группы крови.

Ответы:

1-а, 2-б, 3-а, 4-б, 5-в, 6-а, 7-в, 8-а, 9-а, 10-в, 11-б, 12-в, 13-а, 14-г, 15-в, 16-б, 17-а, 18-а, 19-АаВв, АА, 50%, гетерозиготный, 20 - А1, В2, Г1, Д2, Е1, 21-б, 22-б, 12-в, 24-г, 25- 100%, 0%, отрицательный, положительный, 0%, 25%, вторая и третья.

Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез

Отметить 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 аутосом.

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. Выпадение четырех нуклеотидов в ДНК – это

- а) генная мутация;
- б) хромосомная мутация;
- в) геномная мутация;
- г) патогенная мутация.

19. Соматические мутации:

- а) проявляются у организмов, у которых возникли;
- б) передаются бесполом путем;
- в) проявляются у потомства;
- г) возникают в клетках тела;
- д) могут передаваться по наследству;
- е) возникают в гаметах.

20. 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:

1-а, 2-а, 3-г, 4-г, 5-в, 6-а, 7-б, 8-в, 9-б, 10-в, 11-а, 12-в, 13-а, 14-г, 15-а, 16-г, 17-а, в, д, 18-а, 19-а, 18 - А3, Б1, В2, Г2, Д2, Е3.

Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости.

Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости

Отметить 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.

11. Вставьте пропущенные слова в предложения:

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

12. 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-а, 2-г, 3-а, 4-б, 5-г, 6-в, 7-б, 8-в, 9-а, 10-г, 11- генеалогический, близнецовый, биохимический, 21 пара, культивирования, метафазы, лимфоциты, УЗИ, биохимический, Клайнфельтера, непрямым, дифференциальной (рутинной), околоплодная, УЗИ, дерматоглифическим, популяционно-статистический, 12 – причину заболевания установили с помощью цитогенетического метода, альбинизм связан с возникновением генной (точковой) мутации.

Раздел 5. Наследственность и патология

Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация

Отметить 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,XYY.

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,XYY;
- 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, западающая 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,ХО – 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,ХО;
- 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 Y-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) аденогенитальным;
- в) Патау;
- г) Шерешевского – Тернера.

16. Заболевание, возникающее в результате генной мутации:

- а) синдром Эдвардса;
- б) синдром Шерешевского-Тернера;
- в) фенилкетонурия;
- г) синдром дисомии по У-хромосоме.

17. К генным болезням не относится:

- а) мукополисахаридоз;
- б) муковисцидоз;
- в) гипофосфатемия;
- г) синдром «счастливой куклы».

18. Синдром Марфана – это наследственное заболевание:

- а) соединительной ткани;
- б) нарушения обмена углеводов;
- в) нарушения обмена аминокислот;
- г) нарушения обмена гормонов.

19. Прогрессирующее нарастание мышечных дистрофических изменений с постепенным обездвиживанием больного. Уплотнение икроножных мышц, симптом «лестницы», «утинная» походка, подчеркнутый поясничный лордоз. Это признаки:

- а) псевдогипертрофической мышечной дистрофии Дюшенна;
- б) синдрома Марфана;
- в) синдрома Патау;
- г) синдрома Клайнфельтера.

20. 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.

21. Пигментные пятна, мелкие кожные узелки, массивные диффузные опухолевидные образования, изменения костной системы – проявления наследственной патологии:

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

22. Гены, в гомозиготном состоянии вызывающие гибель организма из-за нарушения нормального хода развития, называются:

- а) летальные;
- б) аллельные;
- в) доминантные;
- г) рецессивные.

23. Наследственное заболевание, обусловленное генерализованным поражением экзокринных желез:

- а) Синдром Дауна;
- б) муковисцидоз;
- в) аденогенитальный синдром;
- г) синдром Патау.

24. Заболевание, возникающее в результате генной мутации:

- а) синдром Клайнфельтера;
- б) синдром Дауна;
- в) галактоземия;
- г) синдром Патау.

25. 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.

26. 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 Дюшенна;
- б) муковисцидоза;
- в) нейрофиброматоза;
- г) синдрома Марфана.

27. Генное заболевание, связанное с нарушением обмена гормонов:

- а) гемофилия;
- б) мукополисахаридоз;
- в) аденогенитальный синдром;
- г) муковисцидоз.

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

- а) гипоплазия;
- б) гиперплазия;
- в) адгезия;
- г) аплазия.

29. Наследственной болезнью обмена углеводов является:

- а) мышечная дистония Дюшенна;
- б) синдром Марфана;
- в) фенилкетонурия;
- г) галактоземия.

30. Для редкой рецессивной аномалии альбинизма характерно отсутствие:

- а) глазных яблок;
- б) меланина;
- в) фенилаланина;
- г) мозжечка.

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

- а) аденогенитальный синдром;
- б) нейрофиброматоз;
- в) фенилкетонурия;
- г) синдром Мартина-Белл

32. К заболеванию с наследственной предрасположенностью не относится:

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

33. К заболеванию с наследственной предрасположенностью относится:

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

34. Суммирующее влияние генов «предрасположенности» называется:

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

35. Внутрипарное сходство близнецов носит название:

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

36. 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.

37. К заболеванию с наследственной предрасположенностью относится:

- а) фенилкетонурия;
- б) синдром Клайнфельтера;
- в) синдром Марфана;
- г) гипертоническая болезнь.

38. К заболеванию с наследственной предрасположенностью не относится:

- а) фенилкетонурия;
- б) бронхиальная астма;
- в) псевдогипертрофическая дистония Дюшенна;
- г) гипертоническая болезнь.

39. Предрасположенность к полигенной болезни определяется:

- а) одним геном;
- б) сочетанием аллелей нескольких генов;
- в) несколькими летальными генами;
- г) одним мутантным аллелем.

40. Из одной оплодотворенной яйцеклетки развиваются:

- а) монозиготные близнецы;
- б) дизиготные близнецы;
- в) разнотельцевые близнецы;
- г) больные дети.

Ответы:

1-б, 2-б, 3-а, 4-в, 5-г, 6-а, 7-в, 8-а, 9-б, 10-б, 11-б, 12-а, 13-а, 14-б, 15-г, 16-в, 17-г, 18-а, 19-а, 20-в, 21-б, 22-а, 23-б, 24-в, 25-г, 26-в, 27-в, 28-в, 29-г, 30-б, 31-в, 32-б, 33-г, 34-г, 35-в, 36-б, 37-в, 38-в, 39-б, 40-а.

Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование

Отметить один правильный ответ

1. Главные цели медико-генетического консультирования:

- а) установление степени генетического риска в обследуемой семье;
- б) снижение частоты всех заболеваний;

- в) снижение частоты генетически обусловленных болезней;
- г) снижение частоты врожденных пороков развития;
- д) повышение рождаемости.

2. Задачи медико-генетического консультирования:

- а) консультирование семей и больных с наследственной патологией;
- б) пренатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний;
- в) секвенирование генов;
- г) консультирование семей и больных с врожденной патологией;
- д) диспансерное наблюдение больных с хроническими заболеваниями;

3. Этапы составления генетического прогноза:

- а) определение степени генетического риска;
- б) проведение цитогенетического обследования;
- в) оценка тяжести социальных и медицинских последствий предполагаемой аномалии;
- г) оценка перспектив применения методов пренатальной диагностики;
- д) использование экспресс-методов обследования.

4. Генетический риск - это вероятность:

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

5. Повышенным в легкой степени считают генетический риск:

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

6. Повышенным в средней степени считают генетический риск:

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

7. Высоким считают генетический риск:

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

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

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

9. Примеры применения симптоматического лечения при наследственной патологии:

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

10. Примеры применения патогенетического лечения при наследственной патологии:

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

11. Примеры применения этиологического лечения при наследственной патологии:

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

12. Наследственные болезни, поддающиеся коррекции специальными диетами:

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

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

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

Ответы:

1-в, 2-а, 3-абвгд, 4-г, 5-б, 6-в, 7-г, 8-а, 9-д, 10-в, 11-б, 12-в, 13-г.

7. КОМПЛЕКТ УПРАЖНЕНИЙ

Тема 3.1. Типы наследования признаков

Задание №1

Сколько типов гамет образуют особи с генотипом Вв; с генотипом ВВ; с генотипом вв?

Задание №2

Сколько типов гамет образует особь: а) гомозиготная по рецессивному гену? б) гомозиготная по доминантному гену? в) гетерозиготная?

Задание №3

Определите генотипы и фенотипы потомства от брака кареглазых гетерозиготных родителей.

Задание №4

Умение человека владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина-правша, мать которого была левшой, женился на женщине-правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых левши. Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами.

Задание №5

Миоплегия (периодические параличи) наследуется как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

Задание №6

У матери I группа крови, у отца IV. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из родителей?

Задание №7

Мать гомозиготна, имеет А (II) группу крови, отец гомозиготен, имеет В (III) группу крови. Какие группы крови возможны у их детей?

Задание №8

Перед судебно-медицинской экспертизой поставлена задача выяснить: является ли мальчик, имеющийся в семье супругов P1, родным или приемным. Исследование крови мужа, жены и ребенка показало: жена – АВ (IV) группа крови, муж – О (I) группа крови, ребенок – О (I) группа крови. Какое заключение должен дать эксперт и на чем оно будет основано?

Задание №9

Сколько типов гамет и какие образует особь с генотипом АаВвСс?

Задание №10

Полидактилия (шестипалость) и близорукость передаются как доминантные признаки. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, если оба родителя страдают обоими недостатками и при этом являются гетерозиготами по обоим признакам?

Задание №11

У человека косолапость доминирует над нормальным строением стопы, а нормальный обмен углеводов – над сахарным диабетом. Женщина, имеющая нормальное строение стопы и нормальный обмен углеводов, вышла замуж за косолапого мужчину с нормальным обменом углеводов. От этого брака родилось двое детей, у одного из которых развивалась косолапость, а у другого – сахарный диабет.

В о п р о с ы:

- а) Можно ли определить генотипы родителей по фенотипу их детей?
- б) Какие еще генотипы и фенотипы детей возможны в данной семье?

Задание №12

Написать возможные типы гамет, продуцируемых организмами со Следующими генотипами:

- а) ААВВ,
- б) СсДД,

в) EeFf;

г) ddhh (гены наследуются независимо).

Задание №13

Полидактилия (многопалость) и отсутствие малых коренных зубов передаются как доминантные признаки. Гены этих признаков находятся в разных парах хромосом. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, где оба родителя страдают обеими болезнями и гетерозиготны по этим парам генов?

Задание №14

У человека некоторые формы нормальным зрением, а карий цвет глаз – над голубым. Какое потомство можно ожидать от брака близорукого кареглазого мужчины с голубоглазой женщиной с нормальным зрением? Определите все возможные генотипы родителей и потомства.

Задание №15

Некоторые формы катаракты и глухонемые у человека передаются как рецессивные несцепленные признаки.

В о п р о с ы:

1 Какова вероятность рождения детей с двумя аномалиями в семье, где оба родителя гетерозиготны по двум парам генов?

2 Какова вероятность рождения детей с двумя аномалиями в семье, где один из родителей страдает катарактой и глухонемой, а второй супруг гетерозиготен по этим признакам?

Задание №16

Глаукома (заболевание глаз) имеет две формы: одна форма определяется доминантным геном, а другая – рецессивным. Гены расположены в разных хромосомах. Какова вероятность рождения больного ребенка в семье:

а) где оба супруга страдают разными формами глаукомы и гомозиготны по обоим парам генов;

б) где оба супруга гетерозиготны по обоим парам генов?

Задание №17

У человека доминантный ген А определяет стойкий рахит, который наследуется сцепленно с полом. Какова вероятность рождения больных детей, если мать гетерозиготна по гену рахита, а отец здоров?

Задание №18

Классическая гемофилия наследуется как рецессивный признак. Ген гемофилии располагается в X-хромосоме. Y-хромосома не содержит гена, контролирующего свертываемость крови. Девушка, отец которой страдает гемофилией, а мать здорова и происходит из благополучной по гемофилии семьи, выходит замуж за здорового мужчину. Определите вероятные фенотипы детей от этого брака.

Задание №19

Доминантные гены катаракты и эллиптоцитоза расположены в первой аутосоме. Определите вероятные фенотипы и генотипы детей от брака здоровой женщины и дигетерозиготного мужчины. Кроссинговер отсутствует.

Задание №20

От родителей, имевших по фенотипу нормальное цветовое зрение, родилось несколько детей с нормальным зрением и один мальчик дальтоник. Чем это объяснить? Каковы генотипы родителей и детей?

Задание №21

Гипертрихоз (вырастание волос на краю ушной раковины) наследуется как признак, сцепленный с Y-хромосомой. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец страдает гипертрихозом?

Задание №22

У здоровых родителей со II группой крови родился сын с I группой крови и гемофилией. Гемофилия наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. Определите вероятность рождения второго ребенка здоровым и возможные группы его крови.

Задание №23

Кареглазая женщина с нормальным зрением выходит замуж за кареглазого мужчину. У них родилась голубоглазая дочь – дальтоник. Карий цвет глаз доминирует над голубым, а дальтонизм определяется рецессивным геном, находящимся в X-хромосоме. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет иметь такой же фенотип?

Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование

Задание №1

Пробанд - юноша страдает дефектом ногтей и коленной чашечки. Этот синдром был и у отца пробанда, а мать была здорова. Дедушка пробанда по линии отца с синдромом, а бабушка здорова. Отец пробанда имеет четырех сестер и трех братьев. Из них два брата и две сестры с синдромом дефекта ногтей и коленной чашечки. Больной дядя пробанда по линии отца женат на здоровой женщине и имеет двух дочерей и сына. Все они здоровы. Определите тип наследования и вероятность появления детей с заболеванием в семье пробанда, если его супруга не будет страдать дефектом ногтей и коленной чашечки

Задание 2

Пробанд болен врожденной катарактой. Он состоит в браке со здоровой женщиной и имеет больную дочь и здорового сына. Отец пробанда болен катарактой, а мать здорова. Мать пробанда имеет здоровую сестру и здоровых родителей. Дедушка по линии отца пробанда болен, а бабушка здорова. Пробанд имеет по линии отца здоровых родных тетю и дядю. Дядя женат на здоровой женщине. Их три сына (двоюродные сибсы пробанда по линии отца) здоровы. Определите тип наследования и вероятность рождения в семье дочери пробанда больных детей, если она выйдет замуж за гетерозиготного по катаракте этого типа мужчину

Задание 3

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

Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дед страдал дальтонизмом.

Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не отмечено. Определите тип наследования и вероятность рождения у пробанда больных дальтонизмом детей при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину

Задание 4

Пробанд - здоровая женщина имеет четырех братьев, два из которых больны алкаптонурией (отсутствие фермента, окисляющего гомогенизиновую кислоту). Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болел алкаптонурией и является двоюродным братом жены. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабка по линии отца была больной

И состояла в браке со своим двоюродным здоровым братом. Бабка и дед пробанда по линии матери здоровы. Определите тип наследования и вероятность рождения больных детей в семье пробанда при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдала алкаптонурией.

Задание 5

В медико-генетическую консультацию обратилась здоровая женщина, которая имеет брата и сестру. Брат страдает ангидрозной эктодермальной дисплазией (отсутствие потоотделения, части зубов и нарушение терморегуляции) и женат на здоровой женщине, с которой имеет двух здоровых дочерей. Сестра и родители пробанда здоровы. Однако по линии матери указанная патология была у бабушки пробанда, вышедшей замуж за здорового мужчину, также у двоих братьев матери пробанда. Единственная сестра матери пробанда была здоровой. Определите тип наследования и вероятность рождения больных детей у пробанда, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

8. КОМПЛЕКТ ТЕРМИНОЛОГИЧЕСКИХ ДИКТАНТОВ

Тема 2.1. Цитологические основы наследственности

Идиограмма – графическое изображение кариотипа.

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

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

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

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

Клетка – структурная и функциональная единица организма.

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

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

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

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

Цитология – наука изучающая клетки.

Тема 2.2. Биохимические основы наследственности.

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

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

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

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

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

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

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

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

Трансляция – синтез полипептидной цепи белков, осуществляемый в рибосомах.

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

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

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

Тема 3.1. Типы наследования признаков

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

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

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

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

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

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

Экспрессивность генов – степень проявления гена в виде признака.

Гомозигота – особь, дающая гаметы одного сорта.

Гетерозигота – особь, дающая гаметы разных сортов.

Генотип – совокупность всех генов организма, полученных от родителей.

Группа крови – описание индивидуальных антигенных характеристик эритроцитов.

Доминантный ген – преобладающий ген.

Локус – место расположения гена в хромосоме

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

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

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

Эритробластоз – разрушение эритроцитов плода в результате резус - конфликта.

Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез

Генетика – наука о закономерностях наследственности и изменчивости.

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

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

Изменчивость модификационная – изменчивость фенотипа без изменения генотипа.

Мутагенез – процесс возникновения мутаций.

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

Мутации генеративные – мутации, происходящие в половых клетках.

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

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

Мутации индуцированные – мутации, вызванные направленным действием мутагенных факторов.

Мутации летальные – мутации, несовместимые с жизнью.

Мутации 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 (абберрации) – 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 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости

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).

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

Инвазивные методы – 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 5.1. Наследственные болезни и их классификация

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.

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.

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 5.2. Медико-генетическое консультирование

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.

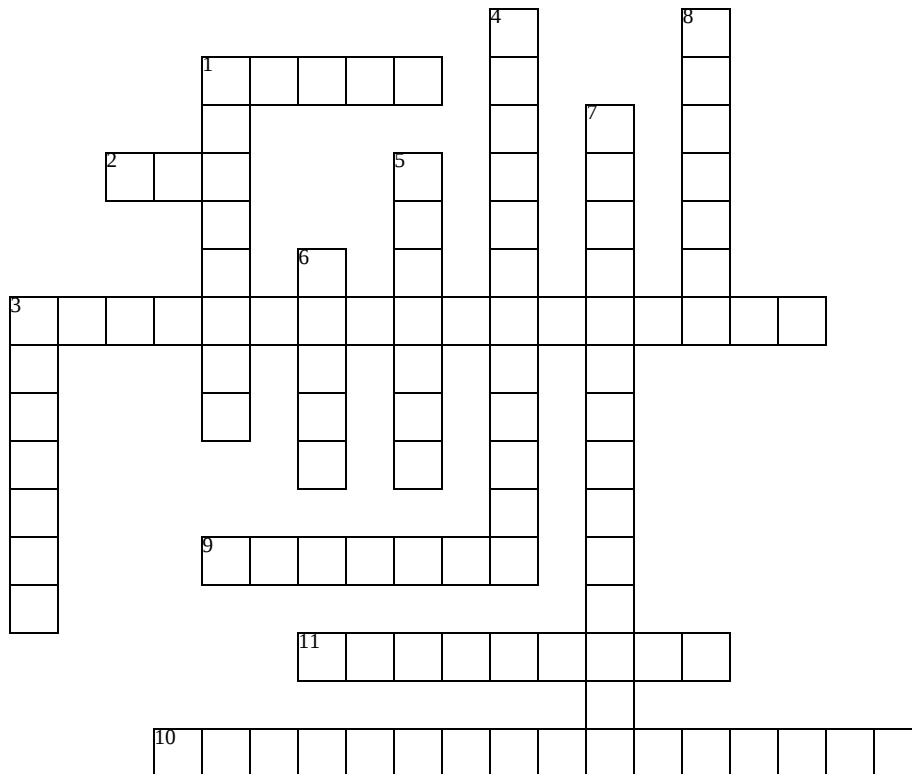
Медико-генетическое консультирование – специализированная медицинская помощь - наиболее распространенная форма профилактики наследственных болезней.

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. Генетика как наука. История развития медицинской генетики



По горизонтали:

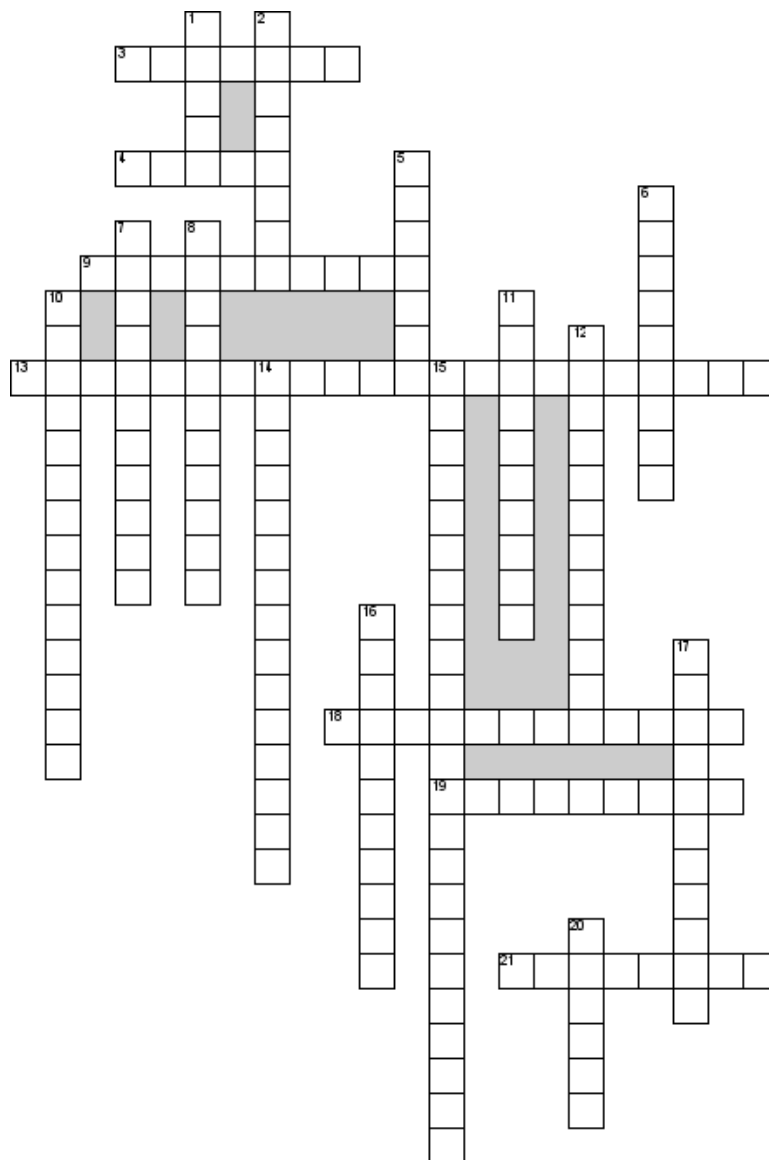
1. Растение, на котором Г. Мендель сделал основные свои открытия.
2. Участок молекулы ДНК, определяющий возможность развития отдельного элементарного признака, или синтез одной белковой молекулы.
3. Метод, предложенный Г. Менделем, при котором скрещивающиеся организмы различаются по одной паре взаимоисключающих признаков.
9. Чешский ученый, основоположник науки генетики.
10. Способность родителей передавать свои признаки, свойства и особенности развития следующему поколению.
11. Гены, расположенные в одних и тех же локусах гомологичных хромосом и ответственных за развитие одного признака.

По вертикали:

1. Наука о закономерностях наследования признаков у организмов.
3. Совокупность всех генов одного организма.
4. Способность организмов, приобретать новые признаки и свойства.
5. Совокупность всех признаков организма.
6. Место в хромосоме, где располагается ген ответственный за развитие данного признака.
7. Контрастные (взаимоисключающие) признаки.
8. Свойство, определяемое геном.

Ответы: по горизонтали: 1- горох, 2 – ген, 3 – гибридологический, 9 – мендель, 10 – наследственность, 11 – аллельные; по вертикали: 1 – генетика, 3 – генотип, 4 – изменчивость, 5 – фенотип, 6 – локус, 7 – альтернативные, 8 – признак.

Тема 2.1. Цитологические основы наследственности



По горизонтали

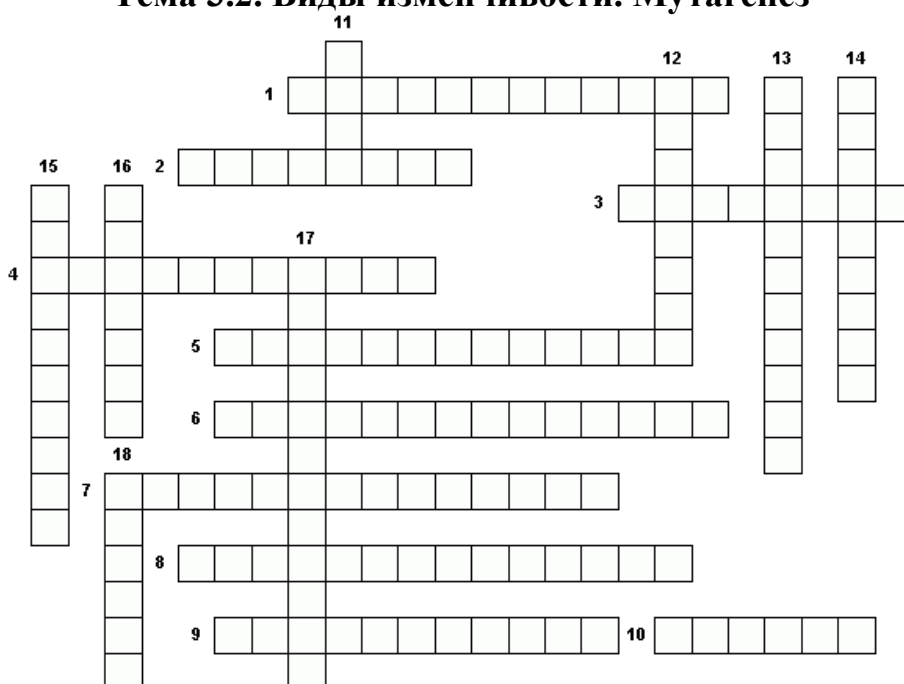
- 3. Органическое вещество, содержащее помимо белковой небелковую часть
- 4. Написал книгу Микроскопические исследования о соответствии в структуре и росте животных и растений
- 9. Система белковых нитей в цитоплазме.
- 13. Тип нуклеиновой кислоты, содержащей дезоксирибозу
- 18. Химический элемент, количество 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 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез

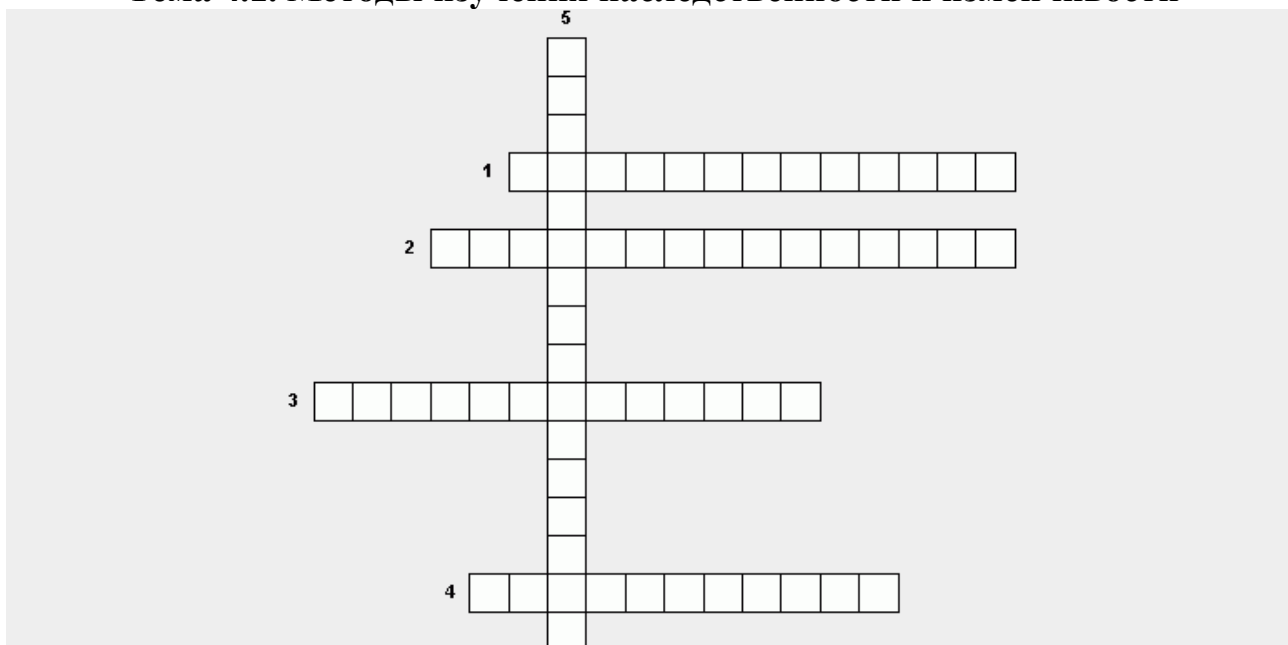


1. Вид хромосомной мутации, когда участок хромосомы прикрепляется к другой хромосоме, негомологичной ей.
2. Мутации, являющиеся двигателем эволюционного процесса, помогающие выжить живому организму.
3. Мутация, когда в генотипе или отсутствует какая-либо хромосома, или, наоборот, присутствует лишняя.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

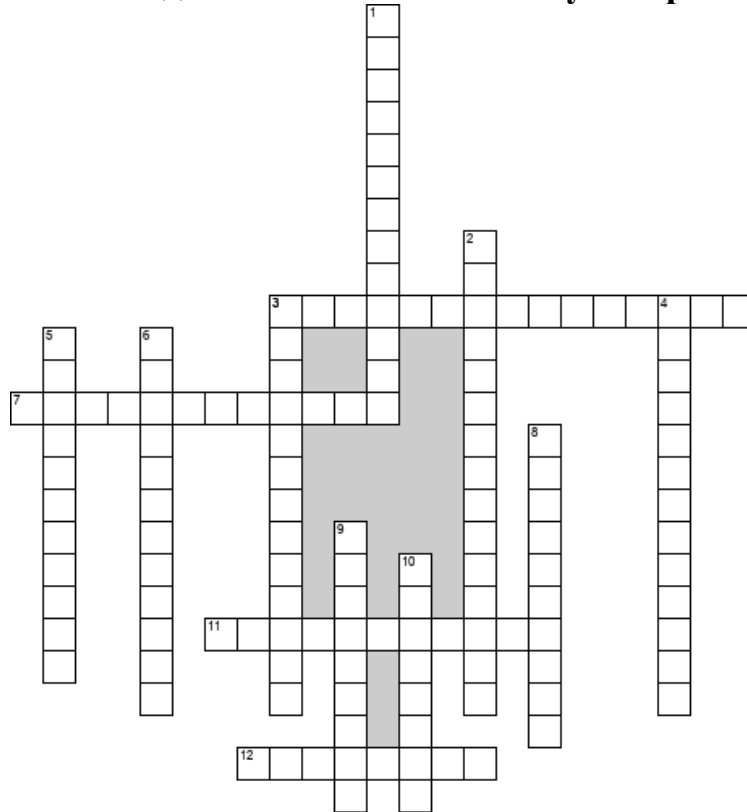
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости



1. Метод, заключающийся в определении частоты встречаемости генов и генотипов в популяции.
2. Метод составления родословных.
3. Метод, позволяющий определить место и характер мутаций по изменениям в составе затронутых мутацией белков.
4. Метод, позволяющий определить роль факторов окружающей среды в формировании ряда признаков у близнецов.
5. Метод, заключающийся в изучении хромосом при помощи микроскопа и позволяющий определить их число и форму.

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

Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование



По горизонтали

- 3. Метод изучения наследственности человека, основанный на изучении родословных
- 7. Заболевание где одним из главных признаков является сравнение молоком
- 11. Болезни вызванные в нарушении структуры или числа хромосом
- 12. Форма гомогамии, скрещивание близкородственных форм в пределах одной популяции организмов

По вертикали

- 1. Короткие пальцы
 - 2. Второй этап МГК
 - 3. Уточнение диагноза в МГК проводят с помощью какого анализа
 - 4. Синдром, связанный с наличием лишней X - хромосомы у мужчин (XXY).
 - 5. Первый этап в МГК
 - 6. У этого заболевания признак вязкая слюнь
 - 8. Третий этап в МГК
 - 9. Наследственное заболевание, которое проявляется в несвертываемости крови. Рecessивный ген заболевания сцеплен с X - хромосомой из 23 пары хромосом.
 - 10. Излишнее развитие нижней челюсти
- Ответы: по горизонтали 3-генеалогический, 7-галактоземия, 11-хромосомные, 12-инбридинг; по вертикали 1-брахидактилия, 2-прогнозирование, 3-генеалогический, 4-клайнфельтера, 5-диагностика, 6-муковисцидоз, 8-заключение, 9-гемофилия, 10-прогения.

10. Комплект заданий для контроля самостоятельной работы (темы рефератов, презентаций, докладов)

Тема 2.1. Цитологические основы наследственности.

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

Тема 2.2. 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 3.1. Типы наследования признаков

- 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.
- Группа крови системы MNs.
- 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 ABO и резус системы.

Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.

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

- Эндо - и экзомутагены.

Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости.

- 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.
- Показания для проведения цитогенетических исследований.
- Молекулярно-генетические методы исследования.
- Использование дерматоглифики в различных областях знаний.
- Методы экспресс диагностики определения X и Y хроматина.
- Методы генетики соматических клеток.

Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация

- 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 5.2. Медико-генетическое консультирование.

- Первичная и вторичная профилактика наследственных болезней.
- Медико-генетическое консультирование как основной метод предупреждения и распространения наследственных болезней.
- Задачи и суть медико-генетического консультирования.
- Проспективное и ретроспективное консультирование.

- Показания для направления на медико-генетическое консультирование.
- Этапы медико-генетического консультирования.
- Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
- Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).
- Неонатальный скрининг.

11. КОМПЛЕКТ ЗАДАЧ

Тема 2.2. Биохимические основы наследственности

Таблица генетического кода

		Вторая буква кодона					
		У	Ц	А	Г		
Первая буква кодона	У	УУУ Фен	УЦУ Сер	УАУ Тир	УГУ Цис	У	Третья буква кодона
		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 ЦАГ	ЦГА Арг	А	
		ЦУГ Лей	ЦЦГ Про	Глун	ЦГГ Арг	Г	
	А	АУУ Илей	АЦУ Тре	ААУ Аспн	АГУ Сер	У	
		АУЦ Илей	АЦЦ Тре	ААЦ Аспн ААА	АГЦ Сер	Ц	
		АУА Илей	АЦА Тре	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

Задача № 1

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

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

Задача № 2

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

Ответ: _____

Задача № 3

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

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

Тема 3.1. Типы наследования признаков

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 кареглазые (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.

Р:	 аа голубые	X	 Аа карие
Г:	а		А, а
F ₁	аа голубые 50%		Аа карие 50%

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

Задача №2

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

Решение:

Дано:

Мужчина и женщина здоровы, следовательно, они несут доминантный ген А.

У каждого из них один из родителей нес рецессивный признак шизофрении (аа), следовательно, в их генотипе присутствует также рецессивный ген а, и их генотип – Аа.

P: ♀ Aa X ♂ Aa
 здорова здоров
 Г: A, a A, a
 F₁: AA, Aa, Aa, aa
 75% здоровы 25% больны

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

Решение:

Отец и сын не ощущают вкус ФТМ, т.е. несут рецессивный признак, следовательно, их генотип – ff.

Мать и дочь ощущают вкус, значит, каждая из них несет доминантный ген F.

Одну хромосому ребенок получает от отца, другую – от матери. От отца дочь может получить только рецессивный ген f (поскольку он гомозиготен). Следовательно, генотип дочери – Ff.

В потомстве матери есть особь с генотипом tt, следовательно, она также несет рецессивный ген t, и ее генотип – Tt.

P: ♀ Ff X ♂ ff
 ощущает не ощущает
 вкус ФТМ вкус ФТМ
 Г: F, f f
 F₁: Ff ff
 ощущает не ощущает
 вкус ФТМ вкус ФТМ

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

Задача №4

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

Решение:

A – нормальная пигментация,

a – альбинизм.

Генотип мужчины и ребенка альбиноса – aa, так как оба они несут рецессивный признак.

Женщина и здоровый ребенок имеют в своем генотипе доминантный ген A, потому что у них проявляется доминантный признак.

Генотип ребенка с нормальной пигментацией – Aa, поскольку его отец гомозиготен по рецессиву (aa) и мог передать ему только ген a.

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

Запишем схему скрещивания:

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

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

Задача №5

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

Решение:

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

I. Первый брак

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

Схема первого брака:

P:	♀ AaBb	X	♂ aaBb
	кареглазая правша		голубоглазая правша
Г:	AB, Ab, aB, ab		aB, ab
F ₁	Aabb		aaBB (aaBb)
	кареглазый левша 12,5%		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 A и B.
2. Поскольку все ее потомство (9 детей) единообразно, то весьма возможно, что она гомозиготна по этим генам, и ее генотип – AABb, но точно это утверждать нельзя.

Схема второго брака

P: ♀ AABV кареглазая, правша X ♂ aaBb голубоглазая, правша

G: AB aB, ab

F₁ AaBB 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.

Задача №6

По предложенным фотографиям определите хромосомные аномалии



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

Задача №7

У человека наличие в эритроцитах антигена резус-фактор (фенотип Rh⁺) Его аллель обуславливает отсутствие этого антигена (фенотип Rh⁻). Ген I группы крови (I^O) 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 $Rh^- Rh^- I^A I^O$, жены $Rh^- Rh^+ I^B I^B$. Какова вероятность рождения резус-положительного ребенка IV группы? (Ответ 50%).

Задача №8

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

Задача №9

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

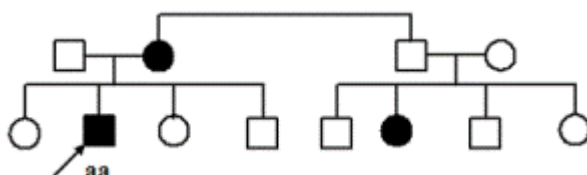
Задача №10

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

Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости

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 X ♂ aa
здоровая больной

G: A a

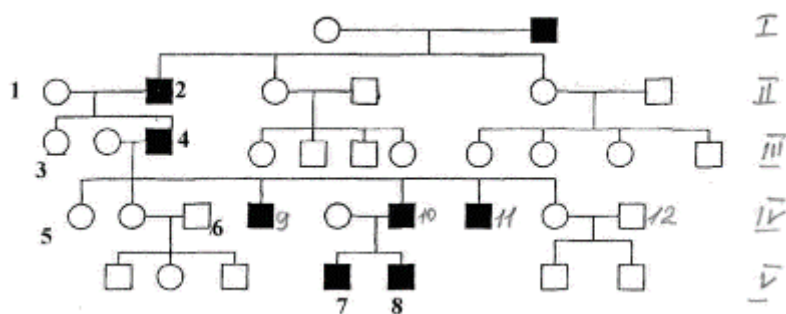
F₁: Aa
здоровые

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.

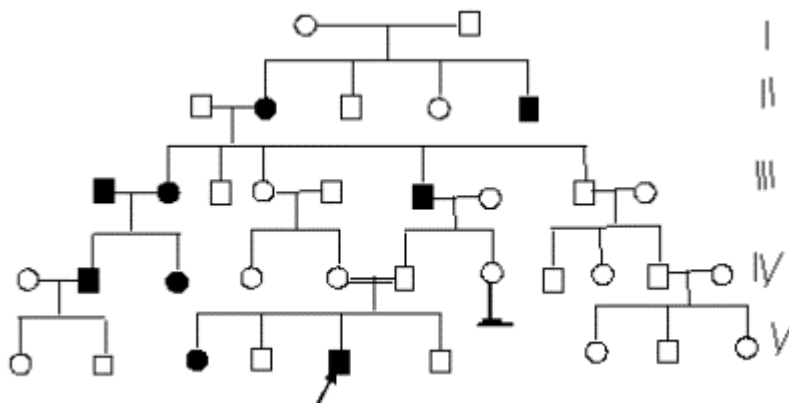
Задача №3

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 наследования 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 (сibs);
 — - бездетный брак;
 — - пробанд.

Задача №4

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

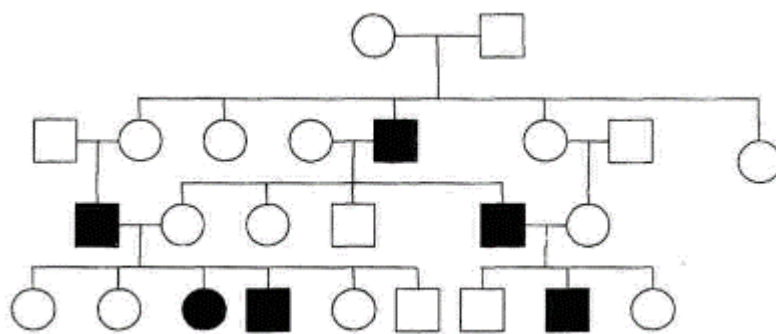


Рис. 5. Графическое изображение родословной по рецессивному сцепленному с X-хромосомой типу наследования признака.

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 .

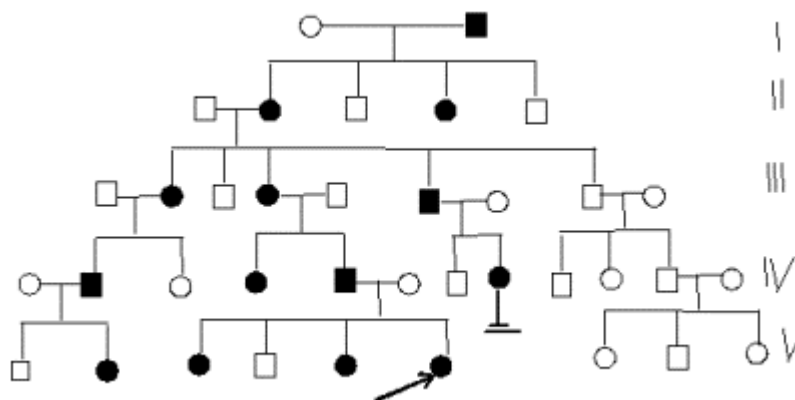
Генотип пробанда - X^aY .

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 5.1. Наследственные болезни и их классификация

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 X ♂ aaBb
 + нормальный слух б. Вильсона глухота нормальный обмен

G: Ab, ab aB, ab

F₁ AaBb Aabb aaBb aabb
 здоров б. Вильсона глухота глухота
 25% 25% 25% 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%).

Задача №2

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^hY) 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^HX^h . Вероятность рождения здоровых детей в этой семье равна 1/2. Девочки с генотипом X^hX^h погибают.

	X^H	Y
X^H	X^HX^H	X^HY
X^h	X^hX^H	X^hY

Задача №3

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^hYaa . 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^HX^hAa , генотип отца X^HYAa . При таком браке вероятны генотипы детей:

	X^HA	X^Ha	YA	Ya
X^HA	X^HX^HAa	X^HX^HaAa	X^HYAA	X^HYAa
X^Ha	X^HX^HAa	X^HX^haa	X^HYAa	X^HYaa
X^hA	X^HX^hAa	X^HX^hAa	X^hYAA	X^hYAa
X^ha	X^HX^hAa	X^HX^haa	X^hYAa	X^hYaa

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 №4

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 №5

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 присутствия потовых желез

так 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 Aa X^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 №6

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 обоих 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 №7

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^AX^aBb , а мужчины — X^aYBB – он гомозиготен по второй паре генов, т.к. все его родственники здоровы.

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^*

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 2.1. 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 амитоза. Биологическое значение мейоза.
8. Гаметогенез. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.

Тема 2.2. 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 3.1. Типы наследования признаков

1. Сущность законов наследования признаков у человека.
2. Законы Менделя.
3. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
4. Аутосомно-доминантное наследование.
5. Аутосомно-рецессивное наследование.
6. Наследование, сцепленное с полом.
7. Генотип и фенотип.
8. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
9. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.
10. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.
11. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода
12. Профилактика резус-конфликта

Тема 3.2. 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 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости

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 наследованиям.
5. Близнецовый метод.
6. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
7. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения.
8. Цитогенетический метод. Карты хромосом человека.
9. Основные показания для цитогенетического исследования.
10. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения хроматина.
11. Метод дерматоглифики.
12. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).
13. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.
14. Иммуногенетический метод.
15. Методы пренатальной диагностики.

Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация

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.
15. Наследственные болезни и их классификация.
16. Причины генных заболеваний
17. Аутосомно-доминантное заболевание.
18. Аутосомно-рецессивное заболевание.
19. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.
20. Y - сцепленные заболевания.

Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование

1. Наследственные болезни и их классификация.
2. Наследственное предрасположение к болезням
3. Принципы терапии наследственных заболеваний.
4. Этиологическая терапия.
5. Генная инженерия.
6. Патогенетическая терапия.
7. Мероприятия, направленные на различные звенья нарушенного обмена веществ.

8. Заместительная терапия, диетотерапия.
9. Симптоматическая терапия.
10. Хирургические методы.
11. Первичная и вторичная профилактика наследственных болезней.
12. Медико-генетическое консультирование как основной метод предупреждения и распространения наследственных болезней.
13. Задачи и суть медико-генетического консультирования.
14. Проспективное и ретроспективное консультирование.
15. Показания для направления на медико-генетическое консультирование.
16. Этапы медико-генетического консультирования.
17. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
18. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).
19. Неонатальный скрининг.

13. КОМПЛЕКТ МАТЕРИАЛОВ ДЛЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

1. Структура генома человека расшифрована на 90% в ... году

- а) 1987 г
- б) 1990 г
- в) 1992 г
- г) 1997 г
- д) 2000 г

2. Основоположник хромосомной теории наследственности

- а) Ч.Дарвин
- б) Г.Мендель
- в) Т.Морган
- г) Н.Вавилов
- д) Н.Кольцов

3. Кодоминантные гены – это

- а) Гены, не зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
- б) Гены, зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
- в) Гены, проявляющие свою активность в одинаковой степени
- г) Гены, оказывающие подавляющий эффект на неаллельные гены
- д) Гены, активность которых подавляется неаллельными генами

4. Эпистатические гены – это

- а) Гены, не зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
- б) Гены, зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
- в) Гены, проявляющие свою активность в одинаковой степени
- г) Гены, оказывающие подавляющий эффект на неаллельные гены
- д) Гены, активность которых подавляется неаллельными генами

5. Генная мутация – это

- а) Мутация, обусловленная воздействием химического или физического фактора
- б) Мутация, при которой изменяется число хромосом при сохранности их структуры
- в) Мутация, при которой изменяется количество или последовательность нуклеотидов в пределах одного гена
- г) Мутация, при которой изменяется структура хромосом при сохранности их количества
- д) Мутация, обусловленная воздействием биологического фактора

6. Процесс биосинтеза белка в клетке осуществляется в

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

7. Ученые, предложившие модель строения ДНК

- а) Морган, Стертевант
- б) Уотсон, Крик
- в) Кельнер, Ковалев
- г) Бриджест, Стертевант
- д) Вавилов, Кольцов

8. Мейотическое деление отличается от митотического:

- а) последовательностью фаз
- б) составом хромосом в исходных клетках
- в) составом хромосом в образовавшихся клетках
- г) числом образующихся клеток
- д) возможностью гено-фенотипического разнообразия потомков.

9. Обмен участками ДНК между гомологичными хромосомами – это:

- а) Кроссинговер
- б) Наследственность
- в) Изменчивость
- г) Мутация

10. Тельце Барра в клетках всех особей женского пола представляет собой

- а) Ядрышко
- б) Структурный гетерохроматин
- в) Конденсированную X-Хромосому
- г) Конденсированную Y-Хромосому

11. На каком этапе клеточного деления из хроматина формируются хромосомы

- а) в профазе
- б) в метафазе
- в) в анафазе
- г) в телофазе

12. Сколько аминокислот участвуют в биосинтезе белков?

- а) 20
- б) 100
- в) 30

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

- а) Первый
- б) Второй
- в) Третий
- г) Первый и второй
- д) Первый и третий

14. Дупликация – это

- а) Потеря участка хромосомы или хроматиды
- б) Удвоение участка хромосомы
- в) Внутрихромосомная перестройка, при которой ее фрагмент поворачивается на 180 градусов
- г) Кратное увеличение числа хромосом
- д) Наличие лишней хромосомы в кариотипе

15. Биосинтез белка происходит во всех клетках организма человека за исключением

- а) клеток поджелудочной железы
- б) клеток слизистой оболочки кишечника
- в) эритроцитов
- г) лейкоцитов

16. Генетическим кодом называется

- а) триплет
- б) кодон
- в) антикодон
- г) нуклеотид

17. Серповидно-клеточная анемия относится к заболеваниям

- а) моногенным
- б) мультифакториальным
- в) наследственным
- г) хромосомным

18. Место гена на хромосоме называется

- а) Геном
- б) Локус
- в) Аллель
- г) Оперон

19. Геномная мутация – это

- а) Мутация, обусловленная воздействием химического или физического фактора
- б) Мутация, при которой изменяется число хромосом при сохранности их структуры
- в) Мутация, при которой изменяется количество или последовательность нуклеотидов в пределах одного гена
- г) Мутация, при которой изменяется структура хромосом при сохранности их количества
- д) Мутация, обусловленная воздействием биологического фактора

20. Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом, называются

- а) Геном
- б) Локус
- в) Аллель
- г) Оперон

21. Организм, в котором содержатся одинаковые аллели одного гена, - это

- а) Гомозигота
- б) Гемизигота
- в) Гетерозигота
- г) Зигота

22. Ученый, подтвердивший явления сцепленности генов

- а) Г. Мендель
- б) Ч. Дарвин
- в) Н.Вавилов
- г) Н.Кольцов
- д) Т.Морган

23. Свойство живых организмов повторять в ряду поколений сходные признаки – это

- а) Кроссинговер
- б) Изменчивость
- в) Наследственность
- г) Мутация

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

- а) Анδροгены
- б) Мутагены
- в) Концерогены
- г) Эстрогены

25. Нетранслируемые участки генов эукариот называются

- | | |
|-----------|------------|
| а) Гены | в) Интроны |
| б) Экзоны | г) Домены |

26. Комплекс белков, ДНК и РНК называется

- | | |
|--------------|-------------------|
| а) Хромосома | в) Ген |
| б) Хроматин | г) Гетерохроматин |

27. На каком этапе клеточного деления из хроматина формируются хромосомы

- | | |
|---------------|---------------|
| а) в профазе | в) в анафазе |
| б) в метафазе | г) в телофазе |

28. Процесс синтеза и-РНК называется

- | | |
|---------------|-----------------|
| а) Трансляция | в) Транскрипция |
| б) Репликация | г) Редупликация |

29. Процесс синтеза ДНК называется

- | | |
|---------------|-----------------|
| а) Трансляция | в) Транскрипция |
| б) Репликация | г) Редупликация |

30. ДНК находится в органоиде, который называется

- | | |
|-------------|---------------|
| а) ЭПС | в) Ядро |
| б) Рибосомы | г) Цитоплазма |

31. Три последовательно расположенных нуклеотида в молекуле ДНК называется

- | | |
|------------|--------------|
| а) Кодон | в) Антикодон |
| б) Триплет | г) Нуклеотид |

32. Три нуклеотида, в молекуле и-РНК, комплементарные триплету, называется

- | | |
|------------|--------------|
| а) Кодон | в) Антикодон |
| б) Триплет | г) Нуклеотид |

33. Гетерозигота – то

- а) Диплоидная особь, имеющая два разных аллеля по данному гену
- б) Диплоидная особь, имеющая два одинаковых аллеля по данному гену
- в) Клеточная структура, обеспечивающая расхождение хромосом во время митоза или мейоза
- г) Преобладание в фенотипе одного аллеля над другим
- д) Организм, содержащий только один ген из пары

34. Участок молекулы ДНК, кодирующий синтез одного белка, называется

- | | |
|----------|-----------|
| а) Экзон | в) Интрон |
| б) Ген | г) Домен |

35. Утрата участка хромосомы или гена называется

- | | |
|---------------|-----------------|
| а) Инверсия | в) Делеция |
| б) Дупликация | г) Транслокация |

36. Инверсия – это

- а) Потеря участка хромосомы или хроматиды
- б) Удвоение участка хромосомы
- в) Внутрихромосомная перестройка, при которой ее фрагмент поворачивается на 180 градусов
- г) Кратное увеличение числа хромосом
- д) Наличие лишней хромосомы в кариотипе

37. Заболевание сходное по проявлением с генетически обусловленным, но вызванное под влиянием факторов внешней среды, а не мутагенного аллеля

- | | |
|--------------|--------------|
| а) Фенокопия | в) Фенотип |
| б) Генотип | г) Генокопия |

38. Уменьшение числа отдельных хромосом в кариотипе

- | | |
|----------------|----------------|
| а) Моносомия | в) Полисомия |
| б) Анеуплоидия | г) Полиплоидия |

39. Вероятность проявления гена в % называется

- а) Пенетрантность
- б) Экспрессивность
- в) Плейотропия
- г) Эпистаз

40. Какой кариотип имеют до 15% мужчин в психиатрических больницах и местах заключения

- а) 46,ХУ
- б) 47, ХУУ
- в) 45, ХО
- г) 47, ХХУ

41. Кариотип 45ХО/46ХХ соответствует

- а) Нормальному кариотипу мужчины
- б) Нормальному кариотипу женщины
- в) Мозаичному кариотипу при синдроме Шерешевского-Тернера
- г) Кариотипу при синдроме Клайнфельтера
- д) Кариотипу при синдроме Дауна

42. Аллергия – это заболевание

- а) Моногенное
- б) Полигенное
- в) Хромосомное
- г) Клеточное

43. Болезнь, выраженная травмой

- а) Моногенная
- б) Мультифакториальная
- в) Полигенная
- г) Хромосомная
- д) Ненаследственная

44. Гемофилия тип наследования

- а) Аутосомно-доминантный
- б) Аутосомно-рецессивный
- в) Сцепленный с полом, рецессивный
- г) Сцепленный с полом, доминантный

45. Лицо, на которое составляется родословная

- а) Сибс
- б) Кондуктор
- в) Пробанд

46. Альбинизм наследуется по типу

- а) аутосомно-доминантному
- б) сцепленному с полом доминантному
- в) аутосомно-рецессивному
- г) сцепленному с полом рецессивному

47. Облысение тип наследования

- а) Аутосомно-доминантный
- б) Аутосомно-рецессивный
- в) Сцепленный с полом, рецессивный
- г) Сцепленный с полом, доминантный

48. Характерные признаки синдрома Дауна

- а) Высокий рост, гинекомастия, широкий таз, скудное оволосение на лобке и в подмышечных областях, гипоплазия яичек
- б) Ранняя аменорея и климакс, два тельца Барр обнаруживаемых в буккальном (щечном) эпителии, более частая встречаемость шизофрении, чем в популяции
- в) 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
- г) Умственная отсталость, брахицефалия, уплощенный затылок, деформированные ушные раковины
- д) Умственная отсталость, задержка роста и полового созревания, сколиоз, косоглазие

49. Транслируемые участки генов эукариот называются

- а) Экзоны
- б) Гены
- в) Интроны
- г) Домены

50. Метод окрашивания и рассматривания под микроскопом хромосом называется

- а) Близнецом
- б) Цитогенетическим
- в) Гинеалогическим
- г) Биохимическим

51. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки. Кроме половой принадлежности, называются

- а) Мезосомы
- б) Аутосомы
- в) Пероксисомы
- г) Хроматиды

52. Метод, используемый для диагностики болезней обмена веществ, называется

- а) Близнецовый
- б) Цитологический
- в) Биохимический
- г) Дерматоглифический

53. Методы изучения рельефа кожи на пальцах, ладонях, подошвенных поверхностях стоп, называется

- а) Генеалогическим
- б) Близнецовым
- в) Цитологическим
- г) Дерматоглифическим

54. Пары близнецов, в которых наследуемый признак проявляется только у одного из пары, называется

- а) Дискондантными
- б) Конкурсными
- в) Конкордантными
- г) Идентичными

55. Гомозигота – это

- а) Диплоидная особь, имеющая два разных аллеля по данному гену
- б) Диплоидная особь, имеющая два одинаковых аллеля по данному гену
- в) Клеточная структура, обеспечивающая расхождение хромосом во время митоза или мейоза
- г) Преобладание в фенотипе одного аллеля над другим
- д) Организм, содержащий только один ген из пары

56. Зигота – это

- а) Диплоидная особь, имеющая два разных аллеля по данному гену
- б) Клетка с диплоидным набором хромосом, возникающая при слиянии двух гамет
- в) Клеточная структура, обеспечивающая расхождение хромосом во время митоза или мейоза
- г) Организм, содержащий только один ген из пары
- д) Диплоидная особь, имеющая два одинаковых аллеля по данному гену

57. Тяжесть заболевания или степень проявления гена – это

- а) Экспрессивность
- б) Плейотропия
- в) Пенетрантность

58. Плейотропия – это

- а) Свободное скрещивание особей в пределах одной популяции
- б) Влияние одного гена на формирование разных признаков
- в) Фенотипическое проявление признака, обусловленное совместным действием нескольких неаллельных генов
- г) Влияние одного гена на формирование одного признака
- д) Фенотипическое проявление признака, обусловленное действием нескольких аллельных генов

59. Все хромосомы кариотипа человека по внешнему виду делятся на

- а) 5 групп
- б) 4 группы
- в) 7 групп
- г) 6 групп

60. Делеция – это

- а) Потеря участка хромосомы или хроматиды
- б) Удвоение участка хромосомы
- в) Внутрихромосомная перестройка, при которой ее фрагмент поворачивается на 180°
- г) Кратное увеличение числа хромосом
- д) Наличие лишней хромосомы в кариотипе

61. Полисомия – это

- а) Потеря участка хромосомы или хроматиды
- б) Удвоение участка хромосомы
- в) Внутрихромосомная перестройка, при которой ее фрагмент поворачивается на 180°
- г) Кратное увеличение числа хромосом
- д) Наличие лишней хромосомы в кариотипе

62. Кариотип 46 XY соответствует

- а) Нормальному кариотипу мужчины
- б) Нормальному кариотипу женщины
- в) Мозаичному кариотипу при синдроме Шерешевского-Тернера
- г) Кариотипу при синдроме Клайнфельтера
- д) Кариотипу при синдроме Дауна

63. Полимерия – это

- а) Свободное скрещивание особей в пределах одной популяции
- б) Слияние одного гена на формирование разных признаков
- в) Фенотипическое проявление признака, обусловленное совместным действием нескольких неаллельных генов
- г) Влияние одного гена на формирование одного признака
- д) Фенотипическое проявление признака, обусловленное действием нескольких аллельных генов

64. Характерные признаки синдрома Эдвардса

- а) Лунообразное лицо, микроцефалия, эпикант, гипертелоризм, антимонголоидный разрез глазных щелей, сужение трахеи
- б) Дохицефалия, западение лобной кости в области родничка, высокое небо, микросомия, флексорное расположение кистей, расщелина мягкого неба
- в) Микроцефалия со скошенным лбом и затылком, дефекты скальпа, расщелина лица, микроофтальмия, короткая шея, аплазия костей носа
- г) Умственная отсталость, брахицефалия, уплощенный затылок, деформированные ушные раковины
- д) Умственная отсталость, задержка роста и полового созревания, сколиоз, косоглазие

65. Кариотип 46 XX соответствует

- а) Нормальному кариотипу мужчины
- б) Нормальному кариотипу женщины
- в) Мозаичному кариотипу при синдроме Шерешевского-Тернера
- г) Кариотипу при синдроме Клайнфельтера
- д) Кариотипу при синдроме Дауна

66. Доминантные гены – это

- а) Гены, не зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
- б) Гены, зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
- в) Гены, проявляющие свою активность в одинаковой степени
- г) Гены, оказывающие подавляющий эффект на неаллельные гены
- д) Гены, активность которых подавляется неаллельными генами

67. Кариотип 47XXY соответствует

- а) Нормальному кариотипу мужчины
- б) Нормальному кариотипу женщины
- в) Мозаичному кариотипу при синдроме Шерешевского-Тернера
- г) Кариотипу при синдроме Клайнфельтера
- д) Кариотипу при синдроме Дауна

68. Кариотип 47XX+21; 47XY+21 соответствует

- а) Нормальному кариотипу мужчины
- б) Нормальному кариотипу женщины
- в) Мозаичному кариотипу при синдроме Шерешевского-Тернера
- г) Кариотипу при синдроме Клайнфельтера
- д) Кариотипу при синдроме Дауна
- е) Кариотипу при синдроме Шерешевского-Тернера

69. Рекомбинация – это

- а) Обмен участками гомологичных хромосом, приводящий к образованию хромосом с новым набором генов
- б) Процесс образования молекулы нуклеиновой кислоты, синтезированный на другой молекуле
- в) Восстановление исходной структуры поврежденного фрагмента ДНК
- г) Обмен участками гомологичных хромосом в процессе клеточного деления, приводящий к новому сочетанию генов, изменяющему фенотип
- д) Перенос генетической информации от ДНК к РНК

70. Хромосомная мутация – это

- а) Мутация, обусловленная воздействием химического или физического фактора
- б) Мутация, при которой изменяется число хромосом при сохранности их структуры
- в) Мутация, при которой изменяется количество или последовательность нуклеотидов в пределах одного гена
- г) Мутация, при которой изменяется структура хромосом при сохранности их количества
- д) Мутация, обусловленная воздействием биологического фактора

71. Полиплоидия – это

- а) Потеря участка хромосомы или хроматиды
- б) Удвоение участка хромосомы
- в) Внутрихромосомная перестройка, при которой ее фрагмент поворачивается на 180 градусов
- г) Кратное увеличение числа хромосом
- д) Наличие лишней хромосомы в кариотипе

72. Кроссинговер – это

- а) Обмен участками гомологичных хромосом, приводящий к образованию хромосом с новым набором генов
- б) Процесс образования молекулы нуклеиновой кислоты, синтезированный на другой молекуле
- в) Восстановление исходной структуры поврежденного фрагмента ДНК
- г) Обмен участками гомологичных хромосом в процессе клеточного деления, приводящий к новому сочетанию генов, изменяющему фенотип
- д) Перенос генетической информации от ДНК к РНК

73. Вероятность рождения детей с гипертрихозом (признак сцеплен с Y-хромосомой) в семье, где отец болен

- | | | |
|----------|---------|---------------------------|
| а) 100 % | в) 50 % | д) Все лица мужского пола |
| б) 75 % | г) 25 % | |

74. Кариотип человека

- | | | |
|----------------|-----------------|-----------------|
| а) 48 хромосом | в) 45 хромосом | д) 44 хромосомы |
| б) 46 хромосом | г) 43 хромосомы | |

75. Полидактилия – это

- а) Структурное изменение хромосом в результате перемещения генетического материала
- б) Перенос участка хромосомы в другую часть той же хромосомы
- в) Увеличение количества пальцев
- г) Лишняя хромосома в кариотипе
- д) Паучьи пальцы

76. Число генов у человека

- | | | |
|-----------|------------|-----------|
| а) 20 000 | в) 100 000 | д) 25 000 |
| б) 50 000 | г) 30 000 | |

77. Характерные признаки синдрома Клайнфельтера

- а) Высокий рост, гинекомастия, широкий таз, скудное оволосение на лобке и в подмышечных областях, гипоплазия яичек
- б) Ранняя аменорея и климакс, два тельца Барр обнаруживаемых в буккальном (щечном) эпителии, более частая встречаемость шизофрении, чем в популяции
- в) 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
- г) Умственная отсталость, брахицефалия, уплощенный затылок, деформированные ушные раковины
- д) Умственная отсталость, задержка роста и полового созревания, сколиоз, косоглазие

78. Совокупность различий между особями одного вида

- а) Кроссинговер
- б) Наследственность
- в) Изменчивость
- г) Мутация

79. Характерные признаки трисомии по X-хромосоме

- а) Высокий рост, гинекомастия, широкий таз, скудное оволосение на лобке и в подмышечных областях, гипоплазия яичек
- б) Ранняя аменорея и климакс, два тельца Барр обнаруживаемых в буккальном (щечном) эпителии, более частая встречаемость шизофрении, чем в популяции
- в) 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
- г) Умственная отсталость, брахицефалия, уплощенный затылок, деформированные ушные раковины
- д) Умственная отсталость, задержка роста и полового созревания, сколиоз, косоглазие

80. Обмен участками ДНК между гомологичными хромосомами – это

- а) Кроссинговер
- б) Наследственность
- в) Изменчивость
- г) Мутация

81. Характерные признаки синдрома Патау

- а) Лунообразное лицо, микроцефалия, эпикант, гипертелоризм, антимонголоидный разрез глазных щелей, сужение трахеи
- б) Дохицефалия, западение лобной кости в области родничка, высокое небо, микросомия, флексорное расположение кистей, расщелина мягкого неба
- в) Микроцефалия со скошенным лбом и затылком, дефекты скальпа, расщелина лица, микроофтальмия, короткая шея, аплазия костей носа
- г) Умственная отсталость, брахицефалия, уплощенный затылок, деформированные ушные раковины
- д) Умственная отсталость, задержка роста и полового созревания, сколиоз, косоглазие

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

- а) Первый
- б) Второй
- в) Третий
- г) Первый и второй
- д) Первый и третий

83. Транслокация – это

- а) Потеря участка хромосомы или хроматиды
- б) Удвоение участка хромосомы
- в) Внутрехромосомная перестройка, при которой ее фрагмент поворачивается на 180 градусов
- г) Кратное увеличение числа хромосом
- д) Наличие лишней хромосомы в кариотипе
- е) Перемещение генетического материала из одной хромосомы в другую

84. Мигрень – это заболевание

- а) Моногенное
б) Полигенное
в) Хромосомное
г) Геномное

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

- а) Первый
б) Второй
в) Третий
г) Первый и второй
д) Первый и третий

86. Возможность хромосомной патологии в семье (в %)

- а) 1 %
б) 10 %
в) 20 %
г) 15 %
д) 95 %

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

- а) 0 %
б) 25 %
в) 50 %
г) 100 %
д) 75 %

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

- а) 100 %
б) 50 %
в) 25 %
г) 0 %
д) 75 %

89. Характерные признаки синдрома Кошачьего крика

- а) Лунообразное лицо, микроцефалия, эпикант, гипертелоризм, антимонголоидный разрез глазных щелей, сужение трахеи
б) Дохицефалия, западение лобной кости в области родничка, высокое небо, микросомия, флексорное расположение кистей, расщелина мягкого неба
в) Микроцефалия со скошенным лбом и затылком, дефекты скальпа, расщелина лица, микроофтальмия, короткая шея, аплазия костей носа
г) Умственная отсталость, брахицефалия, уплощенный затылок, деформированные ушные раковины
д) Умственная отсталость, задержка роста и полового созревания, сколиоз, косоглазие

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

- а) 100 %
б) 75 %
в) 50 %
г) 25 %
д) 0 %

91. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности, называются

- а) Мезосомы
б) Аутосомы
в) Пероксисомы
г) Хроматиды

92. Установите соответствие между видом генотипа и его характеристикой

Вид генотипа	Характеристика
1) Гетерозиготный	А) образуется 2 типа гамет
2) Гомозиготный	Б) наличие двух доминантных аллелей гена
	В) наличие доминантного и рецессивного аллеля гена
	Г) образуется один тип гамет
	Д) зигота содержит два рецессивных аллеля гена
	Е) дает расщепление признаков у потомков

93. Установите соответствие между типом взаимодействия и его характеристикой

Тип взаимодействия	Характеристика
1) Кодоминирование	А) проявляется преобладающий признак
2) Полное доминирование	Б) за один признак отвечают несколько неаллельных генов
3) Полимерное взаимодействие генов	В) так наследуются группы крови человека
	Г) один ген подавляет действие другого гена
	Д) один доминантный ген дополняет действие другого доминантного гена, обуславливая развитие нового признака
	Е) так наследуется пигментация кожи у человека

94. Близкородственные браки запрещены во многих странах, так как повышают риск рождения

- а) Гетерозиготного носителя мутантного гена в) Гомозиготного здорового индивида
б) Гомозиготного больного индивида г) Сиамских близнецов

95. Мутации, происходящие в природе без видимых причин, называются

- а) Соматические в) Генеративные
б) Индуцированные г) Спонтанные

96. Рецессивные гены – это

- а) Гены, не зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
б) Гены, зависящие от функционального состояния другого аллельного гена
в) Гены, проявляющие свою активность в одинаковой степени
г) Гены, оказывающие подавляющий эффект на неаллельные гены
д) Гены, активность которых подавляется неаллельными генами

97. Ген диабета рецессивен по отношению к гену нормального состояния. У здоровых супругов родился ребенок, больной диабетом. Какова вероятность рождения здорового ребенка в данной семье?

- а) 50% в) 100%
б) 25% г) 75%

98. Человек с I группой крови положительным резус-фактором имеет следующий генотип

- а) $I^0 I^0 Rh^+ Rh^+$ в) $I^A I^0 Rh^+ Rh^+$
б) $I^0 I^0 rh^- rh^-$ г) $I^A I^0 rh^- rh^-$

99. Характерные признаки синдрома Шерешевского-Тернера

- а) Высокий рост, гинекомастия, широкий таз, скудное оволосение на лобке и в подмышечных областях, гипоплазия яичек
б) Ранняя аменорея и климакс, два тельца Барр обнаруживаемых в буккальном (щечном) эпителии, более частая встречаемость шизофрении, чем в популяции
в) 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
г) Умственная отсталость, брахицефалия, уплощенный затылок, деформированные ушные раковины
д) Умственная отсталость, задержка роста и полового созревания, сколиоз, косоглазие

100. Написать возможные типы гамет, продуцируемых организмами со следующим генотипом: AABbCCDd (гены наследуются независимо)

- а) ABCD, AbCD, AbCd, ABCd в) AACD, Aacd, AbCd, ABCD
б) ABcd, AbCD, AbCd, ABCd г) ABCD, AbCD, AACd, ABCd

Эталон ответов

1.	д	26.	а	51.	б	76.	г
2.	в	27.	а	52.	в	77.	а
3.	в	28.	в	53.	г	78.	г
4.	г	29.	б	54.	в	79.	б
5.	в	30.	в	55.	б	80.	а
6.	б	31.	б	56.	б	81.	в
7.	б	32.	а	57.	а	82.	б
8.	в	33.	а	58.	б	83.	е
9.	а	34.	б	59.	в	84.	б
10.	б	35.	в	60.	а	85.	в
11.	а	36.	в	61.	д	86.	а
12.	а	37.	а	62.	а	87.	а
13.	а	38.	а	63.	в	88.	г
14.	б	39.	а	64.	б	89.	а
15.	в	40.	б	65.	б	90.	б
16.	б	41.	в	66.	а	91.	б
17.	а	42.	г	67.	г	92.	1 аве 2 бгд
18.	б	43.	д	68.	д	93.	1 вд 2 аг 3 бе
19.	б	44.	в	69.	а	94.	б
20.	в	45.	в	70.	г	95.	г
21.	а	46.	в	71.	г	96.	б
22.	д	47.	а	72.	г	97.	г
23.	в	48.	г	73.	а	98.	а
24.	б	49.	а	74.	б	99.	в
25.	в	50.	б	75.	в	100.	а
26.	д	51.	а	76.	б	101.	г
27.	в	52.	а	77.	в	102.	а
28.	в	53.	в	78.	г	103.	г
29.	г	54.	б	79.	в	104.	б
30.	в	55.	в	80.	б	105.	а
31.	б	56.	б	81.	б	106.	в
32.	б	57.	а	82.	а	107.	б
33.	в	58.	а	83.	б	108.	е
34.	а	59.	б	84.	в	109.	б
35.	б	60.	в	85.	а	110.	в
36.	а	61.	в	86.	д	111.	а
37.	а	62.	а	87.	а	112.	а
38.	а	63.	а	88.	в	113.	г
39.	б	64.	а	89.	б	114.	а

40.	в	65.	б	90.	б	115.	б
41.	б	66.	в	91.	а	116.	б
42.	а	67.	г	92.	г	117.	1 аве 2 бгд
43.	б	68.	д	93.	д	118.	1 вд 2 аг 3 бе
44.	б	69.	в	94.	а	119.	б
45.	в	70.	в	95.	г	120.	г
46.	а	71.	в	96.	г	121.	б
47.	д	72.	а	97.	г	122.	г
48.	в	73.	г	98.	а	123.	а
49.	б	74.	а	99.	б	124.	в
50.	в	75.	б	100.	в	125.	а

14. КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ЗАДАНИЙ В ТЕСТОВОЙ ФОРМЕ ВХОДНОГО КОНТРОЛЯ

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, требуют уточнения, использованы все основные источники литературы	Тема полностью раскрыта, использованы современные источники литературы в достаточном количестве
Умение обобщить материал и сделать краткие выводы	Выводы не сделаны	Материал не обобщен, выводов нет	Материал обобщен, но выводы громоздкие, не четкие	Материал обобщен, сделаны четкие выводы	Материал обобщен, сделаны четкие и ясные выводы
Иллюстрации, их информативность	Иллюстраций нет	Иллюстрации не информативные	Иллюстрации недостаточно информативные	Иллюстрации информативные, хорошего качества	Иллюстрации информативные высокого качества
Соответствие оформления реферата предъявляемым требованиям	Не соответствует	Не соблюдены основные требования к оформлению реферата	Основные требования к оформлению реферата соблюдены	Оформление реферата полностью соответствует предъявляемым требованиям	Оформление реферата полностью соответствует предъявляемым требованиям

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

Шкала перевода рейтинга в 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