

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Косенок Сергей Михайлович
Должность: ректор
Дата подписания: 11.06.2024 09:44:13
Уникальный программный ключ:
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

**БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
ХАНТЫ-МАНСКИЙСКОГО АВТОНОМНОГО ОКРУГА-ЮГРЫ
«Сургутский государственный университет»**

УТВЕРЖДАЮ:
Проректор по учебно-методической работе
_____ Е.В. Коновалова
«13» июня 2024 г.

Институт среднего медицинского образования

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
по дисциплине**

ОП.05. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность	<u>31.02.02 Акушерское дело</u>
Форма обучения	<u>очная</u>

Сургут, 2024 г.

Фонд оценочных средств разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.02 Акушерское дело, утвержденного Министерством Просвещения Российской Федерации Приказ от 21 июля 2022 г. № 587.

Разработчик:

Филатова Л.П., преподаватель

Ф.И.О., ученая степень, звание, должность

Фонд оценочных средств рассмотрен и одобрен на заседании МО «Общепрофессиональные дисциплины»

«10» апреля 2024 года, протокол № 4

Председатель МО _____ Филатова Л.П., преподаватель

Ф.И.О., ученая степень, звание, должность

Фонд оценочных средств рассмотрен и одобрен на заседании учебно-методического совета института среднего медицинского образования

«15» апреля 2024 года, протокол № 5

Директор _____ Бубович Е.В., к.м.н., доцент

Ф.И.О., ученая степень, звание, должность

СОДЕРЖАНИЕ

1. Паспорт фонда оценочных средств
2. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке
3. Оценка освоения учебной дисциплины
4. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений и навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

1. Паспорт фонда оценочных средств

В результате освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС СПО по специальности 31.02.02 Акушерское дело, следующими умениями, знаниями, которые формируют общие и профессиональные компетенции, а также позволяют достигнуть личностных результатов:

1. Уметь:

- У1. проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- У2. проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- У3. проводить предварительную диагностику наследственных болезней

2. Знать:

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

Код	Наименование результата обучения
Общие компетенции	
ОК 01	Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.
ОК 02	Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.
ОК 03	Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях.
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 07	Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях;
ОК 08	Использовать средства физической культуры для сохранения и укрепления здоровья в процессе профессиональной деятельности и поддержания необходимого уровня физической подготовленности.
Профессиональные компетенции	
ПК 1.3	Осуществлять профессиональный уход за пациентами, в том числе новорожденными, с использованием современных средств и предметов ухода.
ПК 2.1	Проводить медицинское обследование пациентов в период беременности, родов, послеродовый период и с распространенными гинекологическими заболеваниями.
ПК 2.4	Проводить первичный туалет новорождённого, оценку и контроль его витальных функций.
ПК 2.5	Проводить медицинскую реабилитацию пациентов в период беременности, родов, послеродовый период и с распространенными гинекологическими заболеваниями.

ПК 3.1	Проводить мероприятия по формированию у пациентов по профилю «акушерское дело» и членов их семей мотивации к ведению здорового образа жизни, в том числе по вопросам планирования семьи.
ПК 3.2	Проводить диспансеризацию и профилактические осмотры женщин в различные периоды жизни.
ПК 3.4	Вести медицинскую документацию, организовывать деятельность медицинского персонала, находящего в распоряжении.

Формирование личностных результатов реализации программы воспитания по специальности 31.02.02 Акушерское дело:

Личностные результаты реализации программы воспитания (дескрипторы)	Код личностных результатов реализации программы воспитания
Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях.	ЛР 9

Форма аттестации по дисциплине: экзамен

2. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке

В результате аттестации по учебной дисциплине осуществляется комплексная проверка следующих умений и знаний, а также динамика формирования общих и профессиональных компетенций:

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
Знания: - 31. биохимические и цитологические основы наследственности; - 32. закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - 33. методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - 34. основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; - 35. основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; - 36. цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию	- полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний	Текущий контроль: – индивидуальный и групповой опрос; тестирование; – оценка решения ситуационных задач; – экспертное наблюдение и оценка выполнения практических заданий Диагностическое тестирование Итоговый контроль: экзамен

<p>Умения:</p> <ul style="list-style-type: none"> - У1. проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - У2. проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - У3. проводить предварительную диагностику наследственных болезней. 	<ul style="list-style-type: none"> - демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами 	<p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p>
---	--	--

Результаты (освоенные общие и профессиональные компетенции)	Основные показатели оценки результата	Формы и методы контроля и оценки
ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам	Уметь выбирать и применять методы и способы решения задач профессиональной деятельности	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов:</p> <ul style="list-style-type: none"> – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий
ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности	Уметь находить и использовать современные средства поиска информации для эффективного выполнения задач профессиональной деятельности.	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов:</p> <ul style="list-style-type: none"> – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий
ОК 03. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях	Уметь планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов:</p> <ul style="list-style-type: none"> – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий

ОК 04. Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде	Уметь взаимодействовать и работать в коллективе и команде	Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий
ОК 05. Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста.	Уметь осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий
ОК 07. Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях.	Уметь решать стандартные и нестандартные профессиональных задачи при сохранении окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий
ОК 08. Использовать средства физической культуры для сохранения и укрепления здоровья в процессе профессиональной деятельности и поддержания необходимого уровня физической подготовленности.	Уметь использовать средства физической культуры для сохранения и укрепления здоровья в процессе профессиональной деятельности и поддержания необходимого уровня физической подготовленности.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий
ПК 1.3. Осуществлять профессиональный уход за пациентами, в том числе новорожденными, с	Уметь осуществлять профессиональный уход за пациентами, в том числе новорожденными,	Экспертное наблюдение и оценка результатов:

использованием современных средств и предметов ухода.	с использованием современных средств и предметов ухода.	<ul style="list-style-type: none"> – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий
ПК 2.1 Проводить медицинское обследование пациентов в период беременности, родов, послеродовый период и с распространёнными гинекологическими заболеваниями.	Уметь проводить медицинское обследование пациентов в период беременности, родов, послеродовый период и с распространёнными гинекологическими заболеваниями.	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов:</p> <ul style="list-style-type: none"> – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий
ПК 2.4 Проводить медицинское обследование пациентов в период беременности, родов, послеродовый период и с распространёнными гинекологическими заболеваниями.	Уметь проводить медицинское обследование пациентов в период беременности, родов, послеродовый период и с распространёнными гинекологическими заболеваниями.	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов:</p> <ul style="list-style-type: none"> – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий
ПК 2.5 Проводить медицинскую реабилитацию пациентов в период беременности, родов, послеродовый период и с распространёнными гинекологическими заболеваниями.	Уметь проводить медицинскую реабилитацию пациентов в период беременности, родов, послеродовый период и с распространёнными гинекологическими заболеваниями.	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов:</p> <ul style="list-style-type: none"> – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий

ПК 3.1 Проводить мероприятия по формированию у пациентов по профилю «акушерское дело» и членов их семей мотивации к ведению здорового образа жизни, в том числе по вопросам планирования семьи.	Уметь проводить мероприятия по формированию у пациентов по профилю «акушерское дело» и членов их семей мотивации к ведению здорового образа жизни, в том числе по вопросам планирования семьи.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования;
ПК 3.2 Проводить диспансеризацию и профилактические осмотры женщин в различные периоды жизни.	Уметь проводить диспансеризацию и профилактические осмотры женщин в различные периоды жизни.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования;
ПК 3.4 Вести медицинскую документацию, организовывать деятельность медицинского персонала, находящего в распоряжении.	Уметь вести медицинскую документацию, организовывать деятельность медицинского персонала, находящего в распоряжении.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса;

3. Оценка освоения учебной дисциплины

Элемент учебной дисциплины	Формы и методы контроля					
	Текущий контроль		Диагностический контроль		Промежуточная аттестация	
	Форма контроля	Проверяемые умения, знания, ОК, ПК, ЛР	Форма контроля	Проверяемые ОК, ПК	Форма контроля	Проверяемые умения, знания, ОК, ПК, ЛР
Раздел 1 Медицинская генетика – теоретический фундамент современной медицины						
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	Индивидуальный устный опрос. Тестирование (тематический контроль).	У1-3, 31-6 ОК 02, ОК 03, ОК 08 ЛР 9				
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности						
Тема 2.1. Цитологические и биохимические основы наследственности	Групповой устный опрос. Практическая работа №1. Тестирование (тематический контроль).	У1-3, 31-6 ОК 02, ОК 03, ОК 07 ЛР 9				

Раздел 3. Закономерности наследования признаков						
Тема 3.1 Закономерности наследования признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов	Фронтальный устный опрос. Тестирование (текущий контроль). Практическая работа № 2.	У1-3, 31-6 ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07 ПК 3.1 ЛР 9				
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности	Фронтальный устный опрос. Тестирование (текущий контроль).	У1-3, 31-6 ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07 ПК 3.1 ЛР 9				
Тема 3.3. Наследственные свойства крови. Наследственные заболевания крови	Индивидуальный устный опрос. Тестирование. Практическая работа №3.	У1-3, 31-6 ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07 ПК 2.1, ПК 2.4, ПК 3.1 ЛР 9				
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии						

Тема 4.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно- статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики	Групповой устный опрос. Тестирование (текущий контроль). Практическая работа №4, 5.	У1-3, 31-6 ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07 ПК 2.1, ПК 1.3, ПК 2.5, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.4 ЛР 9				
Раздел 5. Изменчивость и мутации у человека. Факторы мутагенеза						
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	Фронтальный устный опрос. Тестирование (текущий контроль). Практическая работа № 6.	У1-3, 31-6 ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07 ПК 2.1, ПК 3.1 ЛР 9				
Раздел 6. Наследственность и патология						
Тема 6.1. Хромосомные болезни	Фронтальный устный опрос. Тестирование (текущий контроль).	У1-3, 31-6 ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07				

		ПК 2.1, ПК 2.4, ПК 3.1, ПК 3.2 ЛР 9				
Тема 6.2. Генные болезни	Индивидуальный устный опрос. Тестирование (текущий контроль). Практическая работа № 7.	У1-3, 31-6 ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07 ПК 2.4, ПК 3.1, ПК 3.2 ЛР 9				
Тема 6.3. Наследственное предрасположение к болезням	Групповой устный опрос. Тестирование (текущий контроль).	У1-3, 31-6 ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07 ПК 3.1, ПК 3.2 ЛР 9				
Тема 6.4. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	Фронтальный устный опрос. Тестирование (текущий контроль). Практическая работа № 8.	У1-3, 31-6 ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07 ПК 2.4, ПК 3.1, ПК 3.2 ЛР 9				
			Диагностическое тестирование	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 08 ПК 1.3, ПК 2.1, ПК 2.4, ПК 2.5, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.4	Экзамен	У1-3, 31-6 ОК 01, ОК 02, ОК 03, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 08 ПК 1.3, ПК 2.1, ПК 2.4, ПК 2.5, ПК 3.1, ПК 3.2, ПК 3.4 ЛР 9

4. Типовые контрольные задания и иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений и навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

4.1. Типовые задания для текущего контроля

Раздел 1. Медицинская генетика – теоретический фундамент современной медицины

Тема 1.1.

Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками.

История развития науки

Перечень вопросов для индивидуального устного опроса:

1. Наука о законах наследственности и изменчивости:

- А. Генетика
- Б. Экология
- В. Цитология
- Г. Протозоология

2. Задача молекулярной биологии:

- А. Исследование генома
- Б. Ядовитые растения
- В. Экологические факторы среды
- Г. Заболевания человека

3. Законы генетики сформулировал:

- А. Г. Мендель (1865 г.)
- Б. Г.К. Грам (1884г.)
- В. Р. Кох (1882г.)
- Г. Д. Листер (1867г.)

4. Свойство живого организма передавать свои признаки потомству:

- А. Генетика
- Б. Биология
- В. Изменчивость
- Г. Наследственность

5. Способность особей одного вида отличаться друг от друга:

- А. Генетика
- Б. Биология
- В. Изменчивость
- Г. Наследственность

6. Основные разделы генетики:

- А. Генетика
- Б. Биология
- В. Цитогенетика
- Г. Наследственность

7. Генетика взаимосвязана со всеми другими науками:

- А. Цитологией
- Б. Физикой
- В. Информатикой
- Г. Химией

Эталоны ответов: 1.А; 2.А; 3.А; 4.Г; 5.В, 6. В, 7.А.

Задание №1:

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Какие вопросы изучает наука генетика?
2. Что изучает медицинская генетика?
3. Перечислите положения медицинской генетики.

4. Перечислите этапы развития генетики.
5. Приведите примеры связи генетики с другими науками.
6. Что такое наследственные болезни с эволюционной точки зрения?

Задание №2:

1. Открытия Г. Менделя, Т. Моргана в области генетики. Составить презентацию в количестве 12 слайдов (групп.).
2. Зарисовать животную клетку. Записать в тетрадь морфологическую и физиологическую характеристику органелл клетки (инд.).
3. Составление хронологической таблицы «Этапы развития медицинской генетики» (инд.). количество 12 слайдов (групп.).
4. Изучение основной и дополнительной литературы по теме, работа с конспектом (инд.).

Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности

Тема 2.1. Цитологические и биохимические основы наследственности

Задания в тестовой форме для текущего группового контроля.

Вариант 1

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Единица материальной основы наследственности:

- А. РНК
- Б. Аллель
- В. Хромосома
- Г. Ген

2. Гены располагаются:

- А. Локусах тканей
- Б. Локусах хромосом
- В. Цитоплазме
- Г. Вакуоли

3. Клетка, имеющая одинаковые аллели одного гена:

- А. Гетерозигота
- Б. Генотип
- В. Гомозигота
- Г. Фенотип

4. Клетка, имеющая разные аллели одного гена:

- А. Гомозигота
- Б. Генотип
- В. Фенотип
- Г. Гетерозигота

5. Совокупность всех наследственных признаков организма:

- А. Фенотип
- Б. Наследственность
- В. Изменчивость
- Г. Генотип

6. Совокупность внутренних и внешних признаков, проявляющиеся у организма при влиянии внешней среды:

- А. Наследственность
- Б. Изменчивость
- В. Фенотип
- Г. Генотип

7. Преобладающий признак, проявляющийся как в гомозиготном, так и в гетерозиготном состоянии:

- А. Рecessивный
- Б. Доминантный
- В. Аллельный

Г. Выдающийся

8. Подавляемый признак, проявляющийся только в гомозиготном состоянии:

А. Аллельный

Б. Доминантный

В. Подавляемый

Г. Рецессивный

9. Хромосомы, содержащие одинаковый набор генов:

А. Генетические

Б. Альтернативные

В. Аллельные

Г. Гомологичные

10. Клетка, имеющая два гомологичных набора хромосом:

А. Диплоидная

Б. Гаплоидная

В. Полиплоидная

Г. Гетероплоидная

Эталоны ответов: 1.Г; 2.Б; 3.В; 4.Г; 5. Г; 6.В; 7.Б; 8.Г; 9.Г; 10.А.

Вариант 2

1. Самовоспроизводящийся структурный элемент ядра клетки:

А. Нуклеоид

Б. Ядрышко

В. Ген

Г. Хромосома

2. Выпадение участка гена или хромосомы называется:

А. Дупликация

Б. Делеция

В. Транскрипция

Г. Транзиция

3. Удвоение участка хромосомы:

А. Дупликация

Б. Делеция

В. Транскрипция

Г. Транзиция

4. Перенос генетического материала из одной клетки в другую:

А. Транскрипция

Б. Трансдукция

В. Трансформация

Г. Транзиция

5. Субметацентрические хромосомы средних размеров составляют группу:

А. С (6-12)

Б. А (1,23)

В. G (21,22)

Г. F (19,20)

6. Хромосомная перестройка, при которой происходит поворот участка хромосомы на 180°:

А. Инверсия

Б. Индукция

В. Трансдукция

Г. Трансформация

7. Перенос участка хромосомы на другую:

А. Транслокация

- Б. Трансдукция
- В. Трансформация
- Г. Инверсия

8. Хромосомы, одинаковые у женского и мужского организма:

- А. Половые
- Б. Аутосомы
- В. Одинаковые
- Г. Аллельные

9. Хромосомы, по которым женский и мужской пол отличаются друг от друга:

- А. Половые
- Б. Аутосомы
- В. Аллельные
- Г. Разные

10. У человека в норме хромосом:

- А. 46
- Б. 43
- В. 22
- Г. 23

Эталон ответов: 1.Г; 2.Б; 3.А; 4.Б; 5. А; 6.А; 7.А; 8.Б; 9.А; 10.А.

Задание:

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Охарактеризуйте полимерные соединения – нуклеиновые кислоты.
2. Перечислите функции нуклеиновых кислот.
3. Что такое нуклеотид?
4. Перечислите различия между ДНК и РНК.
5. Перечислите типы РНК и их функции.
6. Что такое репликация ДНК?
7. В чем заключается правило комплементарности?
8. Перечислите свойства генетического кода.
9. Различается ли генетический код у разных видов живых существ?
10. Охарактеризуйте первый, второй и третий законы Менделя.
11. Записать термины в словарь.

Ситуационные задачи:

А. С помощью микроманипулятора удалили из клетки комплекс Гольджи. Как это скажется на жизнедеятельности клетки?

Эталон ответа: Нарушится образование лизосом, их созревание и вывод секреторных продуктов клетки.

Б. Под микроскопом заметно разрушение оболочки ядра, короткие хромосомы в виде буквы Х равномерно размещены по всей клетке. На какой стадии деления находится клетка?

Эталон ответа: Стадия метафазы.

В. На электронограммах клеток печени крысы заметны структуры овальной формы, двумембранные, внутренняя мембрана которых образует кристы. Назовите эти органеллы?

Эталон ответа: Митохондрии.

Г. В культуре тканей ядерным излучением повреждены ядрышки ядер. Обновление какие органеллы в цитоплазме клеток становится проблематичным?

Эталон ответа: Рибосом.

Д. В клетках человека при физической нагрузке резко увеличился процесс синтеза АТФ, который происходит в ...?

Эталон ответа: Митохондриях.

Е. На какой стадии митотического цикла изучают кариотип?

Эталон ответа: На стадии метафазы.

Ё. Микроскопируют клетку человека на стадии анафазы митоза. В это время при достаточном увеличении можно увидеть?

Эталон ответа: Расхождение хроматид.

Ж. Особенности мейоза в оогенезе является наличие специфической стадии, которая отсутствует в сперматогенезе. Назовите эту стадию?

Эталон ответа: Диктиотена.

З. В результате изучения клеток поджелудочной железы с помощью электронного микроскопа была выявлена органелла, состоящая из большого количества ячеек, канальцев, цистерн, которая соединяется с плазмолеммой. Назовите органеллу?

Эталон ответа: Эндоплазматический ретикулум.

И. Возле ядра выявлена органелла, которая состоит из двух цилиндров, образованных микротрубочками и размещенных перпендикулярно один к другому. Было установлено, что эта органелла - составная часть митотического веретена деления в животных клетках. Как она называется?

Эталон ответа: Центросома.

Задание.

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Поясните понятие «Хромосома», «Аутосома».
2. Охарактеризуйте кариотип человека.
3. В чем заключаются принципы генетической организации аутосом?
4. Поясните особенности генетической организации половых хромосом.
5. Записать термины №30 в словарь.

Практическая работа №1. Цитологические основы наследственности

Гаметогенез.

Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз).

Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (оогенез, сперматогенез).

Задание.

1. Записать в тетрадь фазы митоза, мейоза, оогенеза и гаметогенеза.
2. Ответить на вопросы:
 - А. Какие изменения в клетке предшествуют делению?
 - Б. Когда образуется веретено деления? Какова его роль?
 - В. Охарактеризуйте фазы митоза и кратко расскажите, как происходит этот процесс.
 - Г. Что такое хроматида? Когда она становится хромосомой?
 - Д. Что такое центромера? Какую роль она выполняет при митозе?

Ситуационные задачи:

Е. С помощью шпателя сделан соскоб слизистой рта человека. В неразрушенных эпителиальных клетках окрашенного мазка хорошо видны овальные ядра, неодинаковые по размеру. Каким путем происходило деление этих клеток?

Эталон ответа: Амитоз.

Ё. На культуру опухолевых клеток действовали колхицином, который блокирует синтез белков – тубулинов, образующих веретено деления. Какие этапы клеточного деления будут нарушены?

Эталон ответа: Митоз.

Ж. Началось митотическое деление диплоидной соматической клетки. Ход митоза нарушился, и образовалась одноядерная полиплоидная клетка. На какой стадии митоз был прерван?

Эталон ответа: Стадия- Анафазы.

З. Во время митотического деления клетки исследователям удалось наблюдать фазу, когда отсутствовали: оболочка ядра, ядрышко, центриоли расположились на противоположных полюсах клетки, а хромосомы имели вид клубка нитей, свободно размещенных в цитоплазме. На какой стадии митотического цикла находится клетка?

Эталон ответа: Стадия – профазы.

И. Сравните между собой митоз и мейоз, выделите черты сходства и различия.

К. Охарактеризуйте понятия: мейоз, гаплоидный набор хромосом, диплоидный набор хромосом, конъюгация.

Л. Какое значение имеет независимое расхождение гомологичных хромосом в первом делении мейоза?

М. Охарактеризуйте фазы мейоза и кратко расскажите, как происходит этот процесс.

Н. Охарактеризуйте молекулярную структуру хромосом.

О. Какие классификации хромосом существуют?

П. Согласно правилу постоянства числа хромосом для каждого вида животных характерно определенное и постоянное количество хромосом. Какой механизм обеспечивает это свойство?

Эталон ответа: Мейоз.

Р. В интерфазе клеточного цикла выделяют три периода. Во время S- фазы клеточного цикла происходит...?

Эталон ответа: репликация ДНК.

Задание:

1. Составить таблицу по митозу, мейозу и гаметогенезу. Указать отличительные признаки (инд.)

2. Составить доклад по теме «Биологическое значение митоза и мейоза».

Рубежный контроль по разделу 2

«Цитологические и биохимические основы наследственности»

Вариант № 1.

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа

1. Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом:

- А. Оперон
- Б. Локус
- В. Аллель
- Г. Геном

2. Не транскрибируемые участки генов эукариот называются:

- А. Домены
- Б. Интроны
- В. Гены
- Г. Экзоны

3. Выпадение участка гена или хромосомы называется:

- А. Делеция
- Б. Дупликация
- В. Транслокация
- Г. Инверсия

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

- А. Дискомфортным
- Б. Дискордантным
- В. Доминантным
- Г. Конкордантным

5. Изменение частот генов в ряду поколений в результате ограниченной выборки:

- А. Дрейф генов
- Б. Группа сцепления
- В. Геном
- Г. Генофонд

6. Органелла, состоящая из гидрофильных головок и гидрофобных хвостов

- А. Ядро
- Б. Цитоплазма

В.ЭПС

Г. Цитоплазматическая мембрана

7. Этап клеточного деления, характеризующийся формированием хромосом:

А. Анафаза

Б. Телофаза

В. Профаза

Г. Метафаза

8. Хромосомы располагаются на экваторе клетки, образуя метафазную пластинку:

А. Метафаза

Б. Анафаза

В. Телофаза

Г. Профаза

9. В ядре молекулы ДНК укорачиваются и спирализуются, образуя компактные хромосомы:

А. Анафаза

Б. Телофаза

В. Метафаза

Г. Профаза

10. Кратное увеличение числа гаплоидных наборов хромосом:

А. Анеуплоидия

Б. Моносомия

В. Полисомия

Г. Полиплоидия

11. Хромосомы, у которых центромера сдвинута к самому краю и одно плечо гораздо больше другого:

А. Акроцентрические

Б. Субметацентрические

В. Метацентрические

Г. Интерфазные

12. Зависимость нескольких признаков от одного гена:

А. Пенетрантность

Б. Плейотропность

В. Экспрессивность

Г. Гемизиготность

13. Циклоз:

А. Движение ядра

Б. Движение органелл

В. Движение клетки

Г. Движение цитоплазмы

14. Число хромосом кариотипа человека:

А. 48

Б. 23

В. 46

Г. 44

15. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности:

А. Пероксисомы

Б. Аутосомы

В. Мезосомы

Г. Хроматиды

16. Группа из трех оснований, комплементарная кодону в и РНК:

А. Антикодон

- Б. Атрезия
- В. Инсерция
- Г. Кодон

17. Различия между индивидуумами, принадлежащих к одному виду:

- А. Инверсия
- Б. Изменчивость
- В. Инбридинг
- Г. Инсерция

18. Тип генной мутации, при которой имеется вставка отрезка ДНК в структуре гена:

- А. инверсия
- Б. Инбридинг
- В. Инсерция
- Г. Изменчивость

19. Какой механизм обеспечивает постоянство числа хромосом, у животных организмов, при половом размножении:

- А. Митоз
- Б. Трансляция
- В. Цитокинез
- Г. Мейоз

20. Какие процессы пострадают, если в клетке нарушена структура рибосом:

- А. Синтез нуклеиновых кислот
- Б. Синтез белка
- В. Синтез углеводов
- Г. Синтез жиров

Эталоны ответов: 1.В, 2.Б, 3.А, 4.Б, 5.А, 6.Г, 7.В, 8.А, 9.Г, 10.Г, 11.А, 12.Б, 13.Г, 14.В, 15.Б, 16.А, 17.Б, 18.В, 19.Г, 20.Б.

Вопросы на соответствие

21. Соответствие между органеллами клетки и функциями:

1. Цитоплазма	А. Образование лизосом
2. Митохондрии	Б. Хранение и воспроизводство наследственной информации
3. Рибосомы	В. Обеспечивает взаимосвязь между структурами клетки
4. Аппарат Гольджи	Г. Биосинтез белков
5. Ядро	Д. Происходят окислительно-восстановительные процессы и вырабатывается энергия
6. Эндоплазматическая сеть	Е. Осуществляет транспорт веществ внутри клетки
	Ж. Перемещение хромосом при делении

Эталоны ответов: 1. В, 2.Д, 3.Г, 4.А, 5.Б, 6.Е.

22. Соответствие между типами хромосом и морфологией:

1. Метacentрические	А. Палочковидные хромосомы с центромерой, расположенной на проксимальном конце
2. Акроцентрические	Б. С плечами неравной длины, напоминающие по форме букву L
3. Телоцентрические	В. V-образные хромосомы, обладающие плечами равной длины

4. Субметацентрические	Г. Палочковидные хромосомы, с очень коротким вторым плечом
------------------------	--

Эталоны ответов: 1. В, 2.Г, 3.А, 4.Б

23. Правильная последовательность стадий митоза:

1. Анафаза
2. Профаза
3. Метафаза
4. Телофаза

Эталон ответа: 2,3,1,4.

24. Правильная последовательность процессов мейоза:

1. Расположение гомологичных хромосом по экватору.
2. Спаривание гомологичных хромосом. Образование веретена деления.
3. Возникшие в телофазе I дочерние клетки проходят митотическое деление. Центромеры делятся, хроматиды хромосом обеих дочерних клеток расходятся к полюсам.
4. Образование четырех гаплоидных ядер или клеток.
5. Образование дочерних клеток.
6. Разделение пар хромосом и перемещение их к полюсам.

Эталон ответа: 2,1,6,5,3,4.

25. Правильная последовательность групп хромосом кариотипа человека:

1. Маленькие метацентрические (19 и 20).
2. Крупные метацентрические (1-3).
3. Среднего размера субметацентрические (6-12 и X).
4. Маленькие акроцентрические (21,22 и Y).
5. Крупные акроцентрические (13-15).
6. Крупные субметацентрические (4 и 5).
7. Маленькие субметацентрические (16-18).

Эталон ответа: 2,6,3,5,7,1,4

26. Правильная последовательность расшифровки генетической информации:

1. Белок
2. Процессинг
3. Транскрипция
4. Трансляция
5. Репликация

Эталон ответа: 5,3,2,4,1.

27. Правильная последовательность расшифровки генетической информации:

1. Белок
2. Процессинг
3. Транскрипция
4. Трансляция
5. Репликация

Эталон ответа: 5,3,2,4,1.

Вариант №2.

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа

1. Концевые участки хромосом:

- А. Тельца Барра
- Б. Экзон
- В. Теломеры

Г. Эпистаз

2. Половой хроматин:

А. Экзон

Б. Тельца Барра

В. Тельца Макка

Г. Интрон

3. Сегмент ДНК в гене, не содержащий информацию о структуре белкового продукта гена:

А. Интрон

Б. Инсерция

В. Кодон

Г. Клон

4. Гены, локализованные в одной хромосоме:

А. Дрейф генов

Б. Группа сцепления

В. Кодон

Г. Локус

5. Обмен участками между гомологичными хроматидами в процессе мейоза:

А. Кроссинговер

Б. Кордоцентез

В. Мутагенез

Г. Мутации

6. Стадия митоза, во время которой спирализованные хромосомы расположены в экваториальной плоскости клетки:

А. Анафаза

Б. Телофаза

В. Интерфаза

Г. Метафаза

7. Два последовательных деления ядра зародышевой (половой) клетки при одном цикле репликации, в результате чего образуются гаплоидные клетки:

А. Гаметогенез

Б. Митоз

В. Мейоз

Г. Онтогенез

8. Непрямое деление клетки, в результате которого дочерние клетки приобретают идентичную генетическую информацию:

А. Митоз

Б. Мейоз

В. Онтогенез

Г. Гаметогенез

9. «Энергетические станции» клетки:

А. ЭПС

Б. Аппарат Гольджи

В. Ядро

Г. Митохондрии

10. Цитокинез:

А. Деление клетки

Б. Деление ядра

В. Деление ядрышка

Г. Деление цитоплазмы

11. Индивид, у которого есть клетки с различными хромосомными наборами:

А. Мозаик

- Б. Компауд
- В. Донор
- Г. Реципиент

12. У человека аутосом:

- А. 24 пары
- Б. 22 пары
- В. 44 пары
- Г. 46 пар

13. Кариокинез:

- А. Деление клетки
- Б. Деление ядрышка
- В. Деление цитоплазмы
- Г. Деление ядра

14. Внутриклеточное переваривание пищи при фагоцитозе:

- А. ЭПС
- Б. Клеточный центр
- В. Лизосомы
- Г. Цитоплазма

15. Синтез белка (осуществляют сборку полимерной молекулы белка):

- А. Цитоплазма
- Б. Рибосомы
- В. Ядро
- Г. ЭПС

16. Признак, развивающийся под действием средовых факторов, но лишь копирующий наследственно обусловленный признак:

- А. Фенокопии
- Б. Фетокпии
- В. Генокопии
- Г. Генотип

17. Фаза митотического и мейотического деления ядра:

- А. Интерфаза
- Б. Анафаза
- В. Телофаза
- Г. Метафаза

18. Отсутствие в кариотипе одной хромосомы:

- А. Полисомия
- Б. Диссомия
- В. Моносомия
- Г. Мозаицизм

1

- А. Аппарат Гольджи
- Б. ЭПС
- В. Митохондрий веретена деления:
- Г. Клеточный центр

20. Профаза:

- А. Хромосомы раскручиваются
- Б. Ядерная оболочка распадается
- В. Нити веретена деления раскручиваются
- Г. Центриоли располагаются у полюсов клетки

Эталонные ответы: 1.В, 2.Б, 3.А, 4.Б, 5.А, 6.Г, 7.В, 8.А, 9.Г, 10.Г, 11.А, 12.Б, 13.Г, 14. В, 15.Б, 16.А, 17.Б, 18.В, 19.Г, 20.Б.

Вопросы на соответствие

21. Соответствие между органеллами клетки и функциями:

1. Лизосома	А. Участвует в процессах транспорта питательных веществ
2. Цитоплазматическая мембрана	Б. Участвуют в процессе деления клетки
3. Центриоль	В. Переваривание поступающих в клетку питательных веществ, саморазрушение отмирающих клеток
4. Ядрышко	Г. Синтез рибосом
	Д. Синтез ядра

Эталоны ответов: 1. В, 2.А, 3.Б, 4.Г

22. Соответствие между методами в генетике и уровнями организации человека:

1. Генеалогический	А. Клеточный
2. Цитогенетический	Б. Молекулярный
3. Биохимический	В. Организменный
4. Популяционный	Г. Популяционный
	Д. Тканевый

Эталоны ответов: 1.В, 2.А, 3.Б, 4.Г.

23. Соответствие между молекулами РНК и функциями:

1. Матричные	А. Синтез полипептидной цепи
2. Рибосомные	Б. Доставка аминокислот к месту синтеза белка
3. Транспортные	В. Перенос информации с ДНК к рибосомам
	Г. Перенос белка

Эталоны ответов: 1.В, 2.А, 3.Б

24. Правильная последовательность стадий митоза:

1. Анафаза
2. Профаза
3. Метафаза
4. Телофаза

Эталон ответа: 2,3,1,4.

25. Правильная последовательность процессов мейоза:

1. Расположение гомологичных хромосом по экватору.
2. Спаривание гомологичных хромосом. Образование веретена деления.
3. Возникшие в телофазе I дочерние клетки проходят митотическое деление. Центромеры делятся, хроматиды хромосом обеих дочерних клеток расходятся к полюсам.
4. Образование четырех гаплоидных ядер или клеток.
5. Образование дочерних клеток.
6. Разделение пар хромосом и перемещение их к полюсам.

Эталон ответа: 2,1,6,5,3,4.

26. Правильная последовательность групп хромосом кариотипа человека:

1. Маленькие метацентрические (19 и 20).
2. Крупные метацентрические (1-3).
3. Среднего размера субметацентрические (6-12 и X).
4. Маленькие аacroцентрические (21,22 и Y).
5. Крупные аacroцентрические (13-15).
6. Крупные субметацентрические (4 и 5).
7. Маленькие субметацентрические (16-18).

Эталон ответа: 2,6,3,5,7,1,4

27. Правильная последовательность расшифровки генетической информации:

1. Белок
2. Процессинг
3. Транскрипция
4. Трансляция
5. Репликация

Эталон ответа: 5, 3, 2, 4, 1.

Раздел 3. Закономерности наследования признаков

Тема 3.1 Закономерности наследования признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.

Пенетрантность и экспрессивность генов

Задания в тестовой форме для фронтального опроса.

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Эта характеристика не используется для описания дигибридного скрещивания дигетерозигот при независимом наследовании:

- а) расщепление по генотипу и фенотипу совпадает
- б) расщепление по фенотипу составляет 9:3:3:1 при полном доминировании
- в) при полном доминировании соблюдается третий закон Менделя

2. Эта характеристика не используется для описания дигибридного скрещивания дигетерозигот при независимом наследовании:

- а) расщепление по фенотипу составляет 9:3:3:1 при полном доминировании
- б) каждый родитель производит два типа гамет
- в) аллели одного гена находятся в разных хромосомах

3. Назовите метод, являющийся основным в изучении закономерностей наследования, который разработал и впервые применил Мендель:

- а) гибридизация
- б) скрещивание
- в) гибридологический

4. Ген:

- а) участок молекулы ДНК, содержащий информацию о первичной структуре белка
- б) материал для эволюционных процессов
- в) мономер белковой молекулы

5. Аллельные гены – это гены:

- а) отвечающие за развитие одного признака
- б) определяющие развитие комплекса признаков
- в) расположенные в одних и тех же локусах (местах) гомологичных хромосом и отвечающие за развитие одного признака

6. В чем сущность гипотезы чистоты гамет:

- а) гаметы чисты, всегда несут доминантные признаки
- б) гаметы чисты, несут только один аллельный ген из пары
- в) гаметы чисты, всегда несут рецессивные признаки

7. С постоянной ли частотой возникают в F₂ дигибридного скрещивания определенные генотипы:

- а) часто
- б) никогда
- в) всегда

8. Каким образом при гибридологическом анализе устанавливается независимость наследования признаков:

- а) по формуле расщепления
- б) по наличию рекомбинантов
- в) по количеству единиц расщепления

9. Какие генотипы появляются с одинаковой частотой в F₂ моногибридного скрещивания:

- а) Аа и аа
- б) АА и Аа
- в) АА и аа

10. Какому поколению соответствует расщепление по фенотипу в соотношении 1 : 2 : 1:

- а) анализирующее скрещивание
- б) F₂ неполное доминирование
- в) F₂ полное доминирование

11. Что такое фенотипический радикал:

- а) гены, определяющие фенотип
- б) совокупность рецессивных генов
- в) гены, полученные гибридами F₁

12. Чем определяется количество гамет, которое образует особь:

- а) количеством рецессивных генов в генотипе
- б) степенью гетерозиготности
- в) количеством доминантных генов в генотипе

13. Чем можно объяснить, что особи с одинаковым генотипом имеют разный фенотип:

- а) пенетрантностью
- б) кодоминированием
- в) полным доминированием

14. В каком случае организмы с разными генотипами имеют одинаковый фенотип:

- а) при летальности одного гена
- б) при неполном доминировании
- в) при полном доминировании

15. Сколько типов гамет образует особь, имеющая генотип, гомозиготный по десяти генам:

- а) 1
- б) 2
- в) много

16. Сколько аллелей одного гена в норме получают потомки от каждого из родителей:

- а) много
- б) 1
- в) 2

17. Как называется явление парности признаков:

- а) реципрокность
- б) аллелизм
- в) альтернативность

18. Что обозначает термин “аллель”:

- а) мутантный ген
- б) одно из возможных состояний гена
- в) наследственный признак

19. Что наследует потомство от родителей:

- а) генотип
- б) фенотип
- в) гены

20. При скрещивании двух моногетерозигот (Аа) наблюдается расщепление по фенотипу, соответствующее формуле:

- а) 1:1
- б) 3:1
- в) 1:2

21. Скрещивание с использованием одной и той же формы сначала в качестве женского родителя, а затем в качестве мужского носит название:

- а) рефлексорного
- б) рецепторного
- в) реципрокного

22. При анализе результатов дигибридного скрещивания в дополнение к I и II законам Мендель сформулировал закон:

- а) независимого наследования признаков
- б) зависимого наследования признаков
- в) необычного наследования признаков

Эталоны ответов: 1.а; 2.б; 3.в; 4.а; 5. в; 6.б; 7.в; 8.а; 9.в; 10.б, 11а, 12.б, 13. А, 14. В, 15. А, 16.б, 17. В, 18. Б, 19. В, 20. Б, 21. В, 22. А.

Практическое занятие 2. Законы Менделя.

Решение задач на закономерности наследования признаков при моно и дигибридном скрещивании и на взаимодействие между генами.

Задание.

1. Решать задачи на законы Менделя (инд.).

Задача №1. У человека альбинизм – аутосомный рецессивный признак. Мужчина альбинос женился на женщине с нормальной пигментацией. У них родилось двое детей – нормальный и альбинос. Определите генотипы всех указанных членов семьи?

Эталон ответа: Генотип мужа – аа, жены – Аа, ребенка с нормальной пигментацией – Аа, ребенка – альбиноса -аа

Задача № 2. У двух здоровых родителей родился ребенок альбинос. Второй ребенок был нормальным. Доминантный или рецессивный ген определяет альбинизм? Определить генотипы родителей и детей.

Эталон ответа: Альбинизм определяется рецессивным геном. Генотипы родителей и нормального ребенка – Аа. Генотип ребенка – альбиноса – аа.

Задача № 3. У голубоглазой близорукой женщины от брака с кареглазым мужчиной с нормальным зрением родилась кареглазая близорукая девочка и голубоглазый с нормальным зрением мальчик. Ген близорукости (В) доминантен по отношению к гену нормального зрения (в), а ген кареглазости (С) доминирует над геном голубоглазости (с). Какова вероятность рождения в семье кареглазого с нормальным зрением ребенка

Эталон ответа: Вероятность рождения в семье кареглазого ребенка с нормальным зрением равна 25%.

Задача № 4. 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.

Эталон ответа: Вероятность рождения больного ребенка шизофренией составляет 25% (1/4).

Задача № 5. Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.

Эталон ответа: Генотип женщины – аа, мужчины – Аа, ребенка – аа.

Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности

Задания в тестовой форме для фронтального опроса.

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Какой вывод сделал Томас Морган (одно из положений хромосомной теории):

- а) гены, отвечающие за наследование признаков, расположены в хромосомах +
- б) каждая клетка несёт диплоидный набор хромосом
- в) хромосомы находятся в ядре

2. Процесс обмена участками хромосом в профазе I мейоза:

- а) кроссингер

б) кроссинговер +

в) кроссинг

3. Чему равно число сцепленных генов:

а) диплоидному набору хромосом

б) количеству локусов

в) гаплоидному набору хромосом +

4. Определённое место гена в хромосоме:

а) локус +

б) часть гена

в) группа генов

5. В каком году были опубликованы выводы Моргана:

а) 1900

б) 1904

в) 1915 +

6. Выберите верный вариант ответа:

а) сцепление генов не может нарушаться

б) сцепление генов может нарушаться +

в) гены в хромосоме расположены мозаично

7. Выберите верный вариант ответа:

а) неаллельные гены никогда не могут взаимодействовать между собой

б) сцепление генов не нарушается в результате кроссинговера

в) сцепление генов нарушается в результате кроссинговера +

8. Выберите верный вариант ответа:

а) один ген влияет на формирование одного признака +

б) один ген не влияет на формирование одного признака

в) гены в хромосоме расположены мозаично

9. Выберите верный вариант ответа:

а) неаллельные гены никогда не могут взаимодействовать между собой

б) один ген не может влиять на формирование нескольких признаков

в) один ген может влиять на формирование нескольких признаков +

10. Выберите верный вариант ответа:

а) гены в хромосоме расположены параллельно

б) гены в хромосоме расположены линейно +

в) сцепление генов нарушается в результате оплодотворения

11. Выберите верный вариант ответа:

а) один признак может развиваться под действием одного гена +

б) один признак не может развиваться под действием одного гена

в) сцепление генов никогда не нарушается

12. Выберите верный вариант ответа:

а) один признак не может развиваться под действием нескольких генов

б) один признак может развиваться под действием нескольких генов +

в) сцепление генов нарушается в результате оплодотворения

13. Выберите верный вариант ответа:

а) неаллельные гены могут взаимодействовать между собой +

б) неаллельные гены никогда не могут взаимодействовать между собой

в) сцепление генов никогда не нарушается

14. Признаки, сцепленные с полом:

а) первичные половые признаки

б) признаки, определяющие все биологические особенности данного пола

в) признаки, гены которых расположены в X— или Y-хромосомах +

15. Наследование, сцепленное с полом-это наследование:

а) генов, расположенных в половых хромосомах +

б) генов, необходимых для формирования определенного пола

в) генов, расположенных в аутосомах

16. Кто ввёл термин «гамета»:

а) Чистяков

б) Страсбургер +

в) Гертвиг

17. Кто выявил, что часть наследственной информации достаётся от отца, часть – от матери:

а) Эдуард Страсбургер

б) Оскар Гертвиг

в) Эдуард ван Бенеден +

18. В каком году был введён в употребление термин «хромосома»:

а) 1880

б) 1888 +

в) 1901

19. Кто впервые сделал вывод, что ядро несёт наследственную информацию:

а) Сеттон

б) Вальдейер

в) Гертвиг +

20. Кто является автором хромосомной теории наследования:

а) Чистяков

б) Морган +

в) Вальдейер

21. Наследственные заболевания, диагностируемые с помощью цитогенетического исследования:

а) хромосомные заболевания +

б) наследственные заболевания

в) приобретенные заболевания

Эталон ответов: 1.а, 2.б, 3.в, 4.а, 5.в, 6.б, 7.в, 8.а, 9.в, 10.б, 11.а, 12.б, 13.а, 14. в, 15.а, 16.б, 17.в, 18.б, 19.в, 20.б., 21а.

Тема 3.3. Наследственные свойства крови. Наследственные заболевания крови

Индивидуальный устный опрос.

Задачи для текущего контроля

1. Мать со II группой крови имеет ребенка с I группой крови. Установите возможные группы крови отца.

Эталон ответа: I, II (IAIO), III (IBIO).

Наследование резус-фактора осуществляется по обычному аутосомно-доминантному типу. Организм с резус - положительным фактором (Rh⁺) несет доминантный ген R, а резус - отрицательный (rh⁻)- рецессивный ген r. Если муж и жена резус – положительные, то может ли их ребенок быть резус – отрицательным?

*Эталон ответа: Может, если оба родителя гетерозиготны (Rr*Rr).*

2. У мальчика I группа, у его сестры – IV. Что можно сказать о группах крови их родителей?

Эталон ответа: У родителей II и III группы крови

3. У отца IV группа крови, у матери - I. Может ли ребенок унаследовать группу крови своего отца?

Эталон ответа: Не может. При данном браке у ребенка может быть или вторая ($G^A g^0$), или третья ($G^B g^0$) группы крови.

4. Родители имеют II и III группы крови. Какие группы следует ожидать у потомства?

Эталон ответа: Задача имеет четыре варианта решения. У ребенка может быть любая группа крови.

5. В родильном доме перепутали двух детей. Первая пара родителей имеет I и II группы крови, вторая пара - II и IV. Один ребенок имеет II группу, а второй – I группу. Определить родителей обоих детей.

Эталон ответа: Первая пара - родители второго ребенка. Вторая пара – родители первого ребенка.

6. Женщина с III группой крови возбудила дело о взыскании алиментов с мужчины, имеющего I группу, утверждая, что он отец ребенка. У ребенка I группа крови.

Какое решение должен вынести суд?

Эталон ответа: Суд вынесет следующее решение: мужчина может являться отцом ребенка, так же, как и любой другой человек с такой же группой крови.

Практическое занятие 3. Наследственные свойства крови.

«Решение задач на наследование свойств крови и наследственные заболевания крови».

Решение задач.

У человека гемофилия передается как рецессивный сцепленный с X – хромосомой признак

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

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

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

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

По условиям пункта 2 в брак вступает больной мужчина (генотип $X^h Y$) с женщиной, не страдающей болезнью. Следовательно, у женщины один ген обязательно «норма» – X^H . Но

второй ген из этой пары у нее должен быть геном гемофилии – X^h , так как отец этой женщины страдал гемофилией, а женщина получает всегда одну X – хромосому от матери, а вторую – от отца. Генотип женщины – $X^H X^h$. Вероятность рождения здоровых детей в этой семье равна $1/2$. Девочки с генотипом $X^h X^h$ погибают.

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

Задача 2. У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X – хромосомой рецессивный признак. Альбинизм (отсутствие пигментации) обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявится также обе аномалии одновременно?

Решение:

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

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

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

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

Задача 3. Мальчика I группа, у его сестры – IV. Что можно сказать о группах крови их родителей?

Решение

Генотип мальчика – $i^0 i^0 (I)$, следовательно, каждый из его родителей несет ген i^0 .

Генотип его сестры – $I^A I^B (IV)$, значит, один из ее родителей несет ген I^A , и его генотип – $I^A i^0$ (II группа), а другой родитель имеет ген I^B , и его генотип $I^B i^0$ (III группа крови).

Ответ: у родителей II и III группы крови.

Задача 4. Наследование резус-фактора осуществляется по обычному аутосомно-доминантному типу. Организм с резус - положительным фактором (Rh^+) несет доминантный ген R , а резус - отрицательный (rh^-)- рецессивный ген r . Если муж и жена резус – положительные, то может ли их ребенок быть резус – отрицательным?

Эталон ответа: Может, если оба родителя гетерозиготны ($Rr \times Rr$).

Задача 5. У мальчика I группа, у его сестры – IV. Что можно сказать о группах крови их родителей?

Эталон ответа: У родителей II и III группы крови

Задача 6. У отца IV группа крови, у матери - I. Может ли ребенок унаследовать группу крови своего отца?

Эталон ответа: Не может. При данном браке у ребенка может быть или вторая ($G^A g^0$), или третья ($G^B g^0$) группы крови.

Задача 7. Родители имеют II и III группы крови. Какие группы следует ожидать у потомства?

Эталон ответа: Задача имеет четыре варианта решения. У ребенка может быть любая группа крови.

Задача 8. В родильном доме перепутали двух детей. Первая пара родителей имеет I и III группы крови, вторая пара - II и IV. Один ребенок имеет II группу, а второй – I группу. Определить родителей обоих детей.

Эталон ответа: Первая пара - родители второго ребенка. Вторая пара – родители первого ребенка.

Задача 9. Женщина с III группой крови возбудила дело о взыскании алиментов с мужчины, имеющего I группу, утверждая, что он отец ребенка. У ребенка I группа крови.

Какое решение должен вынести суд?

Эталон ответа: Суд вынесет следующее решение: мужчина может являться отцом ребенка, так же, как и любой другой человек с такой же группой крови.

Задача 10. Женщина с II группой крови возбудила дело о взыскании алиментов с мужчины, имеющего I группу, утверждая, что он отец ребенка. У ребенка I группа крови.

Какое решение должен вынести суд?

Эталон ответа: Суд вынесет следующее решение: мужчина может являться отцом ребенка, так же, как и любой другой человек с такой же группой крови.

Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии

Тема 4.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.

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

Групповой устный опрос. Тестирование (текущий контроль).

Задания в тестовой форме для тематического контроля

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Учение о родословных:

- А. Генеалогия
- Б. Генетика
- В. Геоника
- Г. Цитология

2. Генеалогическим методом устанавливают заболевание:

- А. Синдром Тернера
- Б. Синдром Дауна
- В. Гемофилия
- Г. Фенилкетонурия

3. Биохимическим методом устанавливают заболевание:

- А. Гемофилия
- Б. Дальтонизм
- В. Синдром Клайнфельтера
- Г. Фенилкетонурия

4. Цитогенетическим методом устанавливают заболевание:

- А. Синдром Дауна
- Б. Серповидноклеточную анемию
- В. Сахарный диабет

Г. Дальтонизм

5. Метод изучения родословных:

- А. Биохимический
- Б. Цитогенетический
- В. Близнецовый
- Г. Генеалогический

6. Метод, позволяющий определить влияние генетических и средовых факторов в развитии конкретных признаков, заболеваний у человека:

- А. Цитогенетический
- Б. Близнецовый
- В. Биохимический
- Г. Генеалогический

7. Метод, позволяющий изучить закономерности мутационного процесса:

- А. Биохимический
- Б. Генеалогический
- В. Близнецовый
- Г. Популяционно- статистический

8. Метод по микроскопическому изучению хромосом человека:

- А. Генеалогический
- Б. Популяционно- статистический
- В. Цитогенетический
- Г. Иммуногенетический

9. Метод, изучающий наследственную обусловленность факторов иммунитета:

- А. Иммуногенетический
- Б. Цитогенетический
- В. Популяционно- статистический
- Г. Биохимический

10. Сибсы это:

- А. Потомки одних родителей
- Б. Лицо, с которого начинается изучение родословной
- В. Родители детей
- Г. Родственники родителей

11. Человек, с которого начинается составление родословной:

- А. Сибсы
- Б. Пробанд
- В. Потомки одних родителей
- Г. Родители детей

Эталоны ответов: 1.А, 2.В, 3.Г, 4.А, 5.Г, 6.Б, 7.Г, 8.В, 9.А, 10.А, 11. Б.

Задание.

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Что такое пенетрантность?
2. Что включает понятие экспрессивность?
3. Что такое плейотропное действие гена?
4. Что такое клинико – генеалогический метод?
5. Какие вопросы можно решать с помощью клинико – генеалогического метода?
7. Что обозначают термины: «Пробанд», «Сибсы», «Родственный брак»?
8. Какие методы применяются для доказательства мультифакториальной природы заболевания?
9. Перечислите алгоритмы составления родословных.
10. Перечислите заболевания, которые диагностируются методом дерматоглифики.
11. Перечислите заболевания, которые диагностируются иммуногенетическим методом

Практическое занятие 4. Генеалогический метод.

«Составление и анализ родословных схем».

1. Составьте графическое изображение родословной по ее легенде. Пробанд – здоровая девушка. Ее младшая сестра и один из двух братьев больны. Их родители здоровы. Сестра, брат и родители отца девушки здоровы. Сестра, брат и родители матери пробанда здоровы. У дяди пробанда со стороны матери и его здоровой жены два сына – один здоровый, а другой больной. Дедушка пробанда со стороны отца и бабушка пробанда со стороны матери являются сибсами и имеют здоровую мать и больного отца. Каков тип наследования патологического признака. Каков генотип пробанда, его братьев и сестры.

2. К врачу-генетику обратился юноша, страдающий наследственным заболеванием. В ходе беседы врача с юношей выяснилось следующее. Его старшая сестра тоже страдает этим заболеванием. Его младший брат, две младшие сестры (монозиготные близнецы) и его родители здоровы. Родители и два старших брата матери тоже здоровы. Родители и одна из двух младших сестер отца здоровы. Бабушка юноши со стороны отца и его дедушка со стороны матери – родные брат и сестра. Их родители здоровы. Составьте графическое изображение родословной человека, обратившегося к врачу-генетику. Определите генотип.

3. Пробанд – юноша, у которого выявлен признак. Такой же признак выявлен у его старшей сестры и матери, при этом у отца, младшего брата и двух младших сестер (дизиготные близнецы) признака нет. Два старших брата матери и бабушка по материнской линии тоже здоровы, а дедушка по материнской линии имеет данный признак. Отец и одна из двух младших сестер отца здоровы. Это признак определяется у бабушки пробанда по отцовской линии.

Практическое занятие 5. Популяционно-статистический метод.

«Решение задач по расчету частоты генов и генотипов в популяциях (Закон Харди - Вайнберга)».

Задача 1. В популяции человека количество индивидуумов с карим цветом глаз составляет 51%, а с голубым – 49%. Определите процент доминантных гомозигот в данной популяции.

Поскольку известно, что карий цвет глаз доминирует над голубым, обозначим аллель, отвечающую за проявление признака кареглазости A , а аллельный ему ген, ответственный за проявление голубых глаз, соответственно, a . Тогда кареглазыми в исследуемой популяции будут люди как с генотипом AA (доминантные гомозиготы, долю которых и надо найти по условию задачи), так и - Aa гетерозиготы), а голубоглазыми – только aa (рецессивные гомозиготы).

Решение: По условию задачи нам известно, что количество людей с генотипами AA и Aa составляет 51%, а количество людей с генотипом aa - 49%. Как можно вычислить процент кареглазых людей только с генотипом AA ? Для этого вычислим частоты встречаемости каждого из аллельных генов A и a в данной популяции людей. Обозначив частоту встречаемости аллели A в данной популяции буквой q , имеем частоту встречаемости аллельного ему гена $a = 1 - q$. (Можно было бы обозначить частоту встречаемости аллельного гена, а отдельной буквой, как в тексте выше – это кому как удобнее). Тогда сама формула Харди-Вайнберга для расчета частот генотипов при моногибридном скрещивании при полном доминировании одного аллельного гена над другим будет выглядеть вот так: $q^2 AA + 2q(1 - q)Aa + (1 - q)^2 aa = 1$. $(1 - q)^2 = 0,49$ – это частота встречаемости людей с голубыми глазами.

Находим значение q : $1 - q = \sqrt{0,49} = 0,7$; $q = 1 - 0,7 = 0,3$, тогда $q^2 = 0,09$. Это значит, что частота кареглазых гомозиготных особей AA в данной популяции будет составлять 0,09 или доля их будет равна 9%.

Ответ: частота кареглазых гомозиготных особей AA равна 9 %.

Задача 2. Предрасположенность к сахарному диабету наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Частота встречаемости рецессивного гена предрасположенности к болезни в США приблизительно 22, 5 %. Какова частота встречаемости в США гетерозиготных носителей гена предрасположенности к сахарному диабету.

Ответ: частота встречаемости в США гетерозиготных носителей гена предрасположенности к сахарному диабету равна 0,4982.

Задача 3. У человека ген «резус положительный» доминантен по отношению к гену «резус отрицательный». В обследованной по этому показателю популяции 1982 человека были «резус положительными», а 368 – «резус отрицательными». Какова генетическая структура этой популяции?

Ответ: $p = 0,5$

Раздел 5. Изменчивость и мутации у человека. Факторы мутагенеза

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

Задания в тестовой форме для фронтального и текущего контроля

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Устойчивое изменение генетического материала и наследуемого признака:

- А. Аберрации
- Б. Мутагены
- В. Эпистаз
- Г. Мутации

2. Процесс изменений в структуре ДНК, ведущий к формированию мутаций:

- А. Мутации
- Б. Мутагенез
- В. Мимикрия
- Г. Аберрации

3. Факторы, влияющие на геном, вызывающие его изменение:

- А. Мутации
- Б. Мутагены
- В. Мимикрия
- Г. Аберрации

4. Тип мутаций, изменяющие структуру хромосом:

- А. Мутации
- Б. Мимикрия
- В. Мутагенез
- Г. Аберрации

5. Ненаследственные изменения фенотипа, по проявлению похожи на наследственные:

- А. Генокопии
- Б. Фенокопии
- В. Мимикрия
- Г. Мутации

6. Мутации разных генов, дающие сходный фенотип:

- А. Генокопии
- Б. Фенокопии
- В. Фенотип
- Г. Генотип

7. Физические мутагены:

- А. Пестициды
- Б. Радиоактивные элементы
- В. Вирус гриппа
- Г. Продукты переработки нефти

8. Химические мутагены:

- А. Органические растворители
- Б. Ультрафиолетовое излучение
- В. Радиоактивные элементы
- Г. Вирус краснухи

9. Биологические мутагены:

- А. Органические растворители
- Б. Ультрафиолетовое излучение
- В. Радиоактивные элементы
- Г. Вирус кори

10. Мутации, обеспечивающие организму полезные свойства:

- А. Полулетальные
- Б. Нейтральные
- В. Летальные
- Г. Положительные

11. Мутации, снижающие жизнеспособность организма:

- А. Полулетальные
- Б. Нейтральные
- В. Летальные
- Г. Положительные

12. Мутации, не влияющие на жизнеспособность организма:

- А. Полулетальные
- Б. Нейтральные
- В. Летальные
- Г. Положительные

Эталоны ответов: 1.Г, 2.Б, 3.Б, 4.Г, 5.Б, 6.А, 7.Б, 8.А, 9.Г, 10.Г, 11. А, 12.Б.

Задание.

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Дайте определение термину «изменчивость».
2. Приведите примеры индивидуальной изменчивости у человека.
3. В чем принципиальное различие между фенотипической и генотипической изменчивости?
4. Объясните термин «фенокопирование».
5. Поясните термин «мутация».
6. Существует ли принципиальное различие между спонтанным и индуцированным мутагенезом?
7. Приведите примеры физических, химических, биологических мутагенов.
8. Что представляют собой хромосомные, генные и геномные мутации.
9. Приведите примеры хромосомных и геномных мутаций у человека.
10. Перечислите основные механизмы, обуславливающие комбинативную изменчивость.

Практическое занятие 6. Изменчивость и мутации у человека.

«Решение задач на различные виды изменчивости и мутаций у человека».

Изучение изменчивости и видов мутаций у человека.

Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней.

Задание:

1. Записать в тетрадь понятия «Изменчивость», «Мутагены». Составить вопросы по теме, в количестве № 10.
2. Записать в тетрадь понятия «Хромосомные болезни».
3. Дать характеристику болезням: Дауна, Клайнфельтера, синдрома «Патау»
3. Записать термины в терминологический словарь.

Раздел 6. Наследственность и патология

Тема 6.1. Хромосомные болезни

Задания в тестовой форме для текущего контроля.

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Нуклеопротейдные нитевидные структуры клеточного ядра, содержащие наследственную информацию:

- А. Гены
- Б. Экзоны

В. Хромосомы

Г. Сплайсинг

2. Гетерохроматиновый участок хромосомы, являющейся местом прикрепления «веретена деления»:

А. Центромера

Б. Циклопия

В. Эуплоидия

Г. Эухроматин

3. Генетически активные участки хромосом:

А. Эухроматин

Б. Эуплоидия

В. Центромера

Г. Циклопия

4. Полное или частичное сращение соседних пальцев кисти или стопы:

А. Синдактилия

Б. Синофриз

В. Страбизм

Г. Эпистаз

5. Страбизм:

А. Косоглазие

Б. Опущение века

В. Увеличенный язык

Г. Увеличенные размеры черепа

6. Группа врожденных заболеваний, характеризующихся множественными пороками развития:

А. Генетические

Б. Геномные

В. Генные

Г. Хромосомные

7. Заболевание, кариотип-47, XX(XY) 21+:

А. Синдром Дауна

Б. Синдром Эдварса

В. Синдром Патау

Г. Синдром Клайнфельтера

8. Заболевание, кариотип- 47, (XXY):

А. Синдром Клайнфельтера

Б. Синдром Эдварса

В. Синдром Патау

Г. Синдром Дауна

9. Заболевание, кариотип- 47, (XXX) 13+:

А. Синдром Патау

Б. Синдром Клайнфельтера

В. Синдром Эдварса

Г. Синдром Дауна

10. Заболевание, кариотип – 47, (XXX) 18+:

А. Синдром Патау

Б. Синдром Эдварса

В. Синдром Дауна

Г. Синдром Клайнфельтера

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

Задание

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие

Вопросы:

1. Какая патология называется наследственной?
2. Перечислите причины, обуславливающих изменение числа хромосом.
3. Перечислите синдромы, относящиеся к аутосомной трисомии.
4. Перечислите синдромы, относящиеся к полисомии по половым хромосомам.
5. Перечислите синдромы, относящиеся к частичной моносомии.
6. Охарактеризуйте основные признаки и механизмы возникновения синдромов, вызванных структурными аномалиями половых хромосом.
7. Какие существуют мероприятия по профилактике наследственной патологии?
8. Записать термины по теме «Хромосомные болезни» №30 в терминологический словарь.

Задание:

1. Охарактеризуйте синдром Клайнфельтера, составить презентацию (10 слайдов) и доклад по теме (инд.).
2. Охарактеризуйте синдром Вольфа – Хиршхорна, составить презентацию (10 слайдов) и доклад по теме (инд.).
3. Составить таблицу хромосомных болезней человека с указанием аутосомных и половых заболеваний (инд.)

Тема 6.2. Генные болезни

Тема 6.3. Наследственное предрасположение к болезням

Задания в тестовой форме для текущего контроля

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена:

- А. Генные
- Б. Хромосомные
- В. Геномные
- Г. Терапевтические

2. Причина генной патологии:

- А. Мутация хромосом
- Б. Мутация гена
- В. Мутация аминокислоты
- Г. Абберации

3. Особенностью генных (как и вообще всех наследственных) болезней является:

- А. Гетерогенность
- Б. Гомогенность
- В. Резистентность
- Г. Контагиозность

4. Моногенные формы генных заболеваний наследуются в соответствии:

- А. Законами Менделя
- Б. Законами Моргана
- В. Законами Харди - Вайнберга
- Г. Законами эволюционного развития

5. По типу наследования генные болезни делятся на:

- А. Сцепленные с X- или Y-хромосомами
- Б. Сцепленные с А хромосомой
- В. Доминантно - аутосомные
- Г. Рецессивно- аутосомные

6. Положениями, характеризующими аутосомно-доминантный тип наследования:

- А. Заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении
- Б. Сын никогда не наследует заболевание отца
- В. Одинаково часто заболевание встречается у мужчин и женщин

Г. Родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда

7. Риск рождения больного ребенка, у фенотипически здоровых родителей гетерозиготных по одинаковому рецессивному заболеванию:

А. 25%

Б. 33%

В. 50%

Г. 50% дочерей

8. Мультифакториальные болезни обусловлены сочетанием:

А. Инфекционных агентов и токсических факторов

Б. Генетических мутаций и факторов внешней среды

В. Генетических мутаций и хромосомных перестроек

Г. Факторов внешней среды и патологической беременности

Эталоны ответов: 1.А, 2.Б, 3.А, 4.А, 5.А, 6.А, 7.А, 8.Б.

Задание:

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Перечислите критерии аутосомно-доминантного типа наследования и приведите примеры заболеваний.

2. Перечислите критерии аутосомно-рецессивного типа наследования и приведите примеры заболеваний.

3. Охарактеризуйте разницу между Х-сцепленным доминантным и Х-сцепленным рецессивным типами наследования.

4. Дайте характеристику болезни Реклингхауза (Нейрофиброматоз).

5. Какие возможные профилактические мероприятия необходимы выполнять при генных заболеваниях?

Практическое занятие 7. «Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений хромосомных и генных заболеваний по фотографиям больных».

Изучение хромосомных и генных заболеваний.

Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний.

Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью.

Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития.

Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.

Задание:

1. Записать в тетрадь: цель, показания для проведения хромосомных и генных заболеваний.

2. Составить таблицу «Методы, используемые для выявления генетической патологии», сформулировать выводы.

3. Записать термины №30 в терминологический словарь.

Задание:

1. Подготовить сообщение по пробе Феллинга, 3 стр., (инд.).

2. Работа с дополнительной литературой (инд.).

Тема 6.4. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний.

Медико-генетическое консультирование

Задания в тестовой форме для фронтального и тематического контроля

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Специализированный вид медицинской помощи, направленный на профилактику наследственной патологии:

А. Медико - генетическое консультирование

Б. Генетический мониторинг

В. ДНК - диагностика

Г. Пренатальная диагностика

2. Дородовое определение врожденной или наследственной патологии у плода:

- А. ДНК - диагностика
- Б. Пренатальная диагностика
- В. Пренатальный мониторинг
- Г. Медико - генетическое консультирование

3. Показания для пренатальной диагностики:

- А. Патология органов зрения
- Б. Аномалии скелета
- В. Частые инфекционные заболевания
- Г. Возраст матери старше 35 лет, отца – старше 40 лет

4. Неинвазивные методы пренатальной диагностики:

- А. Плацентобиопсия
- Б. Амниоцентез
- В. Ультразвуковое исследование плода
- Г. Кордоцентез

5. Инвазивные методы пренатальной диагностики:

- А. Плацентобиопсия
- Б. Ультразвуковое исследование плода
- В. Биохимическое исследование крови
- Г. Цитогенетическое исследование

6. Взятие амниотической жидкости:

- А. Кордоцентез
- Б. Амниоцентез
- В. Фетоскопия
- Г. Фокомелия

7. Взятие крови из пупочной вены плода:

- А. Амниоцентез
- Б. Фетоскопия
- В. Кордоцентез
- Г. Фокомелия

8. Процедура, по обследованию плода в матке при помощи волоконно - оптической техники:

- А. Амниоцентез
- Б. Кордоцентез
- В. Фокомелия
- Г. Фетоскопия

9. Комплекс мероприятий, обеспечивающих оптимальными условиями созревания зародышевых клеток:

- А. Неонатальный скрининг
- Б. Периконцепционная профилактика
- В. Первичная профилактика
- Г. Массовый скрининг

10. Массовое обследование новорожденных детей на наследственные заболевания:

- А. Периконцепционная профилактика
- Б. Вторичная профилактика
- В. Неонатальный скрининг
- Г. Массовый скрининг

Эталоны ответов: 1.А, 2.Б, 3.Г, 4.В, 5.А, 6.Б, 7.В, 8.Г, 9.Б, 10.В.

Задание:

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Что такое медико – генетическое консультирование?

2. Каковы задачи медико – генетического консультирования?
3. Перечислите причины обращаемости в медико – генетическую консультацию?
4. Перечислите признаки, на основании которых можно заподозрить наследственную патологию.
5. Что такое пренатальная диагностика?
6. Назовите показания для проведения пренатальной диагностики.
7. Перечислите неинвазивные и инвазивные методы диагностики.
8. Перечислите наследственные заболевания, по которым проводится массовый скрининг в России.
9. Назовите критерии отбора наследственных заболеваний для просеивающих программ диагностики наследственных болезней у новорожденных.
10. Назовите показания для периконцепционной профилактики.

Профилактика наследственных заболеваний

Задание:

1. Запишите в тетрадь пути реализации первичной профилактики.
2. Запишите в тетрадь мероприятия, реализующие вторичную профилактику.
3. Составьте санитарный бюллетень по профилактике одного наследственного заболевания.
4. Запишите термины в терминологический словарь.

Решение задач по генетике.

Задание:

Выберите один правильный ответ

1. Первичная профилактика:

- А. Комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия детей с наследственными болезнями
- Б. Комплекс мероприятий, направленных на предотвращения развития наследованного заболевания
- В. Фенотипическая коррекция дефекта

Эталон ответа: 1.А

2. Методы профилактики наследственной патологии:

- А. Генеалогический
- Б. Цитостатический
- В. Амниоцентез
- Г. Амниотический

Эталон ответа: 2.В

3. Показания для массового генетического скрининга новорожденных:

- А. Множественные врожденные пороки развития
- Б. Пренатальная гипотрофия
- В. Недоношенность
- Г. Факт рождения

Эталон ответа: 3.Г.

4. Медико-генетическое консультирование показано при:

- А. Обширной кисте слизистой оболочки нижней губы
- Б. Вторичном деформирующем остеоартрозе
- В. Травме верхней челюсти
- Г. Врожденной расщелине твердого и мягкого неба

Эталон ответа: 4.Г.

5. В медико-генетическую консультацию обратились родители больной пятилетней девочки. После исследования кариотипа у нее выявили 46 хромосом. Одна из хромосом 15-й пары была длиннее обычной вследствие присоединения к ней части хромосомы из 21-й пары. Какая мутация имеет место быть у этой девочки?

Эталон ответа: Транслокация

6. В медико-генетическую консультацию обратились супруги с вопросом о вероятности рождения у них детей, больных гемофилией. Супруги здоровы, но отец жены болен гемофилией. Могут ли заболеть дети?

Эталон ответа: Могут 50% сыновей

7. В медико – генетическую консультацию обратилась женщина по поводу риска заболевания своего сына гемофилией. Её муж страдает этим заболеванием от рождения. У женщины и ее родственников не было случаев гемофилии. Какова вероятность рождения больного мальчика в этой семье?

Эталон ответа: 0% (все мальчики будут здоровыми).

Практическое занятие 8. Медико-генетическое консультирование

«Учебная экскурсия в медико-генетическую лабораторию. Знакомство с лабораторными методами диагностики наследственных заболеваний. Изучение массовых скринирующих методов выявления наследственных заболеваний».

Рубежный контроль № 2. «Наследственность и патология»

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера:

- А. Хромосомные
- Б. Мультифакториальные
- В. Ненаследственные
- Г. Моногенные

2. Наследственные болезни, сходные по своему фенотипическому проявлению, но вызванные мутациями в разных, неаллельных генах:

- А. Фенокопии
- Б. Генотипические
- В. Фенотипические
- Г. Генокопии

3. Кариотип больного синдромом Эдвардса:

- А. 46, XX
- Б. 47, XX, 21+
- В. 47, XY, 18+
- Г. 47, XY, 13+

4. Кариотип девочки с синдромом Шерешевского-Тернера:

- А. 45, XO
- Б. 47, XX, 18+
- В. 46, XX
- Г. 47, XXX

5. Этиологическим фактором синдрома Марфана является:

- А. Мутация в гене фибриллина
- Б. Мутация в хромосоме
- В. Мутации гена и хромосомы
- Г. Дупликации

6. Патогенез заболевания связан с отсутствием синтеза первичного продукта гена (трансмембранного регулятора) в результате нарушается транспорт хлоридов в эпителиальные клетки:

- А. Сахарный диабет
- Б. Галактоземия
- В. Фенилкетонурия
- Г. Муковисцидоз

7. Наследственные нарушения биосинтеза стероидных гормонов:

- А. Дистония Дюшенна
- Б. Синдром Мартина - Белл
- В. Аденогенитальный синдром
- Г. Синдром Патау

8 Аутосомные трисомии:

- А. Синдром Эдварса
- Б. Синдром Мартина - Белл
- В. Галактоземия
- Г. Дистония Дюшенна

9. К синдрому частичной моносомии относится:

- А. Клайнфельтера
- Б. Галактоземия
- В. Шерешевского - Тернера
- Г. Кошачьего крика

10. Полисомия по половой хромосоме:

- А. Аденогенитальный синдром
- Б. Дауна
- В. Патау
- Г. Клайнфельтера

Эталон ответа: 1.А, 2.Г, 3.В, 4.Г, 5.А, 6.Г, 7.В, 8.А, 9.Г, 10.Г

11. Соответствие между наследственными заболеваниями и учеными, описавшими их:

1. Синдром Дауна	А. Д. Эдварс, 1960г.
2. Синдром Эдварса	Б. Л. Даун, 1866г.
3. Синдром Патау	В. Р. Джекобс, 1959г.
4. Синдром трисомии Х	Г. К. Патау, 1960г.
5. Дисомия по У- хромосоме	Д. Дж. Лежен, 1963г.
6. Синдром «Кошачьего крика»	Ж. А. Сандберг, 1961г.
	З. Ж. Дюшенн, 1896г.

Эталон ответа: 1.Б, 2.А, 3.Г, 4.В, 5.Ж,6.Д

12. Соответствие между наследственными болезнями и изменениями наследственных структур:

1. Хромосомные синдромы	А. Нарушения, вызванные мутациями отдельных генов
2. Моногенные заболевания	Б. Аномалия количества или структуры хромосом
3.Мультифакторные заболевания	В. Неблагоприятное сочетание в генотипе нескольких нормальных генов
	Г. Аномалия развития гено - и фенотипа

Эталон ответа: 1.Б, 2.А, 3.В

13. Соответствие между хромосомными абберациями и их видом:

1. Делеция	А. Удвоение участка хромосомы
2. Дупликация	Б. Отсутствие участка хромосомы
3. Инверсия	В. Вставка дополнительного участка в хромосому
4. Инсерция	Г. Разворот участка хромосомы на 180° с последующим воссоединением разрывов
5. Изохромосома	Д. Делеция концевых участков хромосомы с двух сторон, приводящие к слипанию оставшихся концов хромосомы с образованием кольца
6. Кольцевая хромосома	Ж. Хромосома, содержащая или удвоенное длинное, или удвоенное короткое плечо

7. Транслокация	З. Присоединение участка или целой хромосомы к другой хромосоме
	И. Разрывы концевых участков хромосомы

Эталон ответа: 1.Б, 2.А, 3.Г, 4.В, 5.Ж, 6.Д, 7.З.

14. Соответствие между заболеваниями обмена веществ и патологией:

1. Фенилкетонурия	А. Нарушение обмена углеводов
2. Гликогеновая болезнь	Б. Нарушение обмена аминокислот
3. Болезнь Гоше	В. Нарушения обмена стероидов
4. Адреногенитальный синдром	Г. Нарушения обмена липидов
5. Синдром Леша-Нихана	Д. Нарушения обмена соединительной ткани
6. Синдром Марфана	Ж. Нарушения пуринов и пиримидинов
7. Гемоглобинопатия	З. Нарушения обмена в эритроцитах
8. Анемия Минковского - Шоффара	И. Нарушения гема- и порфирина
9. Болезнь Вильсона - Коновалова	К. Нарушения обмена билирубина
10. Синдром Криглера - Найяра	Л. Аномалии обмена металлов
11. Муковисцидоз	М. Нарушения всасывания в пищеварительном тракте
	Н. Нарушения обмена крови

Эталон ответа: 1.Б, 2.А, 3.Г, 4.В, 5.Ж, 6.Д, 7.И, 8.З, 9.Л, 10.К, 11. М.

15. Соответствие между типами генных заболеваний и их признаками:

1. Аутосомно-доминантные	А. Больные встречаются в одном поколении среди родных или двоюродных сибсов – наследование (по горизонтали) или среди дядей и племянников – наследование «по ходу шахматного коня»
2. Аутосомно-рецессивные	Б. Больные есть в каждом поколении – наследование «по вертикали»
3. Х-сцепленные доминантные	В. Больные мальчики по линии матери
4. Х-сцепленные рецессивные	Г. Мужчина передает признак только дочерям
5. У-сцепленные (голандрические)	Д. Передается по материнской линии всем детям
6. Митохондриальные	Е. Передача признака от отца всем сыновьям
	Ж. Передача признака внукам

Эталон ответа: 1.Б, 2.А, 3.Г, 4.В, 5.Е, 6.Д

Задачи по генетике:

16. Пробанд - мальчик, хорошо владеющий правой рукой (правша). Брат и сестра его - левши. Мать пробанда - правша, а отец - левша. У матери пробанда есть два брата, один из них - левша, другой — правша. Бабушка пробанда по материнской линии - правша, а дед - левша. Брат матери пробанда (дядя пробанда) - правша, женился на женщине -правше. У них две дочери левши.

Составьте родословную семьи, определите характер наследования признака - способности хорошо владеть левой рукой и определите возможные генотипы всех членов семьи.

Эталон ответа: Ответ: тип наследования признака леворукости - аутосомно-рецессивный. Генотипы членов родословной: 1:1 - аа, 2 - Аа, 2:1 и 2 - Аа, 3 - аа, 4 - Аа, 5 - аа, 3:1 и 2 - аа, 3 - Аа, 4 и 5 - аа.

17. Фенилкетонурия (нарушение обмена фенилаланина, в результате которого развивается слабоумие) наследуется как рецессивный признак.

Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?

Эталон ответа: .75 % здоровых детей, 25 % больные фенилкетонурией.

18. Миоплегия (периодические параличи) передаётся по наследству как доминантный признак.

Определите вероятность рождения детей с аномалией в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией?

Эталон ответа: 50 % здоровых детей, 50 % больные миоплегией.

19. У человека ген полидактилии (многопалости) доминирует над нормальным строением кисти. У жены кисть нормальная, муж гетерозиготен по гену полидактилии.

Определите вероятность рождения в этой семье многопалого ребёнка?

Эталон ответа: 50 % с полидактилией.

20. Синдром, как самостоятельная нозологическая форма описан в 1866 году. Частота синдрома составляет 1:700-800 новорожденных. Кариотип - 47, XX (XU, 21+). Клинические признаки: Округлая голова, эпикант, монголоидный разрез глаз. постоянно открытый рот, толстые губы, большой складчатый язык. Определите название синдрома?

Эталон ответа: Синдром Дауна.

21. Генетическая природа синдрома была расшифрована в 1960 году. Частота составляет: 1:6000 рождений. Мальчики и девочки страдают заболеванием с одинаковой частотой. Кариотип - 47 (XX, 13+). Клинические признаки: аномалии черепа и лица - микроцефалия, скошенный лоб, расщелина губы и неба и полидактилия. Определите название синдрома?

Эталон ответа: Синдром Патау.

22. Синдром описан в 1960 году. Частота синдрома составляет: 1:7000. Девочки поражаются в 3 раза чаще мальчиков. Кариотип – 47, (XX, 18+). Клинические признаки: низкая масса тела, череп долихоцефалической формы, глазные щели узкие и короткие, флексорное положение кистей, отмечается «стопа - качалка». Определите название синдрома?

Эталон ответа: Синдром Эдварса.

23. Синдром описан в 1942 году. Частота синдрома составляет: 1:500 – 700 новорожденных мальчиков. Кариотип – 47, XXU. Клинические признаки: микроорхидизм, бесплодие, гипертелоризм, эпикант, клинодактилия мизинцев. Определите название синдрома?

Эталон ответа: Синдром Клайнфельтера.

24. Синдром описан в 1925 году. Частота заболевания составляет: 1:2000 – 5000 новорожденных девочек. Кариотип – 45, XO. Клинические признаки: короткая с кожными складками шея (шейный птериgium), лимфатический отек кистей и стоп, низкорослость. Определите название синдрома?

Эталон ответа: Синдром Шерешевского – Тернера.

25. Синдром описан в 1963 году. Частота заболевания составляет: 1:45000. Соотношение полов составляет 1:1,3. Кариотип – 46, XX, 5p-. Клинические признаки: специфический плач, похожий на кошачий крик, микроцефалия, микрогения, лунообразное лицо, страбизм и мышечная гипотония. Определите название синдрома?

Эталон ответа: Синдром «кошачьего крика».

4.2. Типовые задания для промежуточной аттестации по дисциплине «Генетика с основами медицинской генетики» - экзамен

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 1

Текст задания: Медицинская генетика. Понятие о наследственности и изменчивости. Характеристика первого закона Менделя.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 2

Текст задания: Методы генетики. Характеристика второго закона Менделя.

Задача: У человека близорукость доминирует над нормальной остротой зрения. Гетерозиготная близорукая женщина выходит замуж за мужчину с нормальной остротой зрения. Каких детей можно ожидать от такого брака.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 3

Текст задания: Хромосомы, их строение, виды, функция. Диплоидные и гаплоидные наборы хромосом. Аутосомы и половые хромосомы

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 4

Текст задания: Понятие гена. Генетический код. Свойства генетического кода.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 5

Текст задания: Задача: У человека прямой разрез глаз доминирует над косым. Какой разрез глаз можно ожидать у детей, родители которых имеют прямой разрез глаз и генотип Сс.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 6

Текст задания: Характеристика третьего закона Менделя.

Задача: У человека полидактилия наследуется как доминантный признак, пятипалость – как рецессивный. В семье пятипалой женщины и шестипалого мужчины семь детей. Все они шестипалые. Какое потомство можно ожидать от брака: 1) шестипалого сына с пятипалой женщиной; 2) шестипалой дочери с шестипалым мужчиной.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 7

Текст задания: Биосинтез белка.

Задача: Седая прядь волос над лбом у человека – доминантный признак, ее отсутствие – рецессивный. У матери – седая прядь волос над лбом, а у отца и сына – нет. Каков генотип матери

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 8

Текст задания: Генеалогический метод. Особенности сбора сведений о родословной. Методика составления и их анализ.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 9

Текст задания: Классификация мутации. Роль мутаций в изменчивости. Антимутагены.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 10

Текст задания: Классификация мутации. Хромосомные мутации.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 11

Текст задания: Задача: Частота этой патологии 1:1000 новорожденных. Клиническая картина: грубые черты лица, умственная отсталость, рост выше двух метров, нарушения поведения, с возрастом возникает шизофрения. Определите название и причины данного синдрома.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 12

Текст задания: Основные положения хромосомной теории наследственности. Мутационная изменчивость. Мутагенные факторы

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 13

Текст задания: Хромосомные мутации.

Задача: Генетический дисбаланс у больных проявляется клинически в период полового созревания в виде недоразвития семенников и вторичных половых признаков. Отмечаются высокий рост, женский тип телосложения, слабое оволосение лица, подмышечных впадин и лобка. Яички уменьшены в размерах. Гистологически обнаруживаются дегенерация герминативного эпителия и гиалиноз семенных канатиков. Больные бесплодны (азооспермия, олигоспермия). Назовите синдром.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 14

Текст задания: Понятие о генетике пола. Признаки, сцепленные с полом. Наследование гемофилии.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 15

Текст задания: Наследование групп крови. Резус-фактор, причины резус конфликта. Явление кодминирования.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 16

Текст задания: Генные (точковые) мутации.

Задача: У детей с данным синдромом отмечаются следующие симптомы: микроцефалия, клювовидный нос, гипертелоризм, эпикант, аномальные ушные раковины, расщелины верхней губы и неба, глазных яблок, антимонголоидный разрез глаз, маленький рот,

гипоспадия, крипторхизм, сакральная ямка, деформация стоп. Наряду с пороками развития наружных органов более чем у 50% детей имеются пороки внутренних органов (сердца, почек, желудочно-кишечного тракта). Назовите синдром.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 17

Текст задания: Задача: Данный синдром описан в 1963 г. Частота заболевания 1:45000 новорожденных. Клиническая картина: лунообразное лицо, микроцефалия, плоская спинка носа, косоглазие. Определите название и причины синдрома.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 18

Текст задания: Задача: Данный синдром описан в 1942г. Частота заболевания 1:7000 новорожденных. Клиническая картина: недоразвитие яичек. узкие плечи, стойкое бесплодие. Определите название и причины синдрома.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 19

Текст задания: Задача: Синдром описан в 1960г. Частота заболевания 1: 6000 новорожденных. Клиническая картина: глазные щели узкие, переносица запавшая, расщелина верхней губы и неба. Определите название и причины синдрома.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 20

Текст задания: Задача: Синдром впервые описан в 1866г. Частота заболевания 1:800 новорожденных. Клиническая картина: уплощенный затылок, лоб скошенный открытый рот, короткая шея, переносица широкая. Определите название и причины синдрома.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 21

Текст задания: Задача: Синдром описан в 1925 г. Частота заболевания 1:3000 новорожденных. Клиническая картина: короткая шея с крыловидными складками, задержка роста, уши расположены низко, гипертелоризм. Определите название и причины синдрома.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 22

Текст задания: Задача: Синдром был описан в 1960г. Частота заболевания 1:7000 новорожденных. Клиническая картина: микрофтальмия, стопа качалка, расщелина верхней губы, отведенная назад голова. Определите название и причины синдрома.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 23

Текст задания: Задача: Миоплегия (периодические параличи) передаётся по наследству как доминантный признак.

Определите вероятность рождения детей с аномалией в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией?

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 26

Текст задания: Задача: Клинические проявления обнаруживаются в возрасте двух лет. Выражены грубые черты лица. Деформация скелета, ограничение движений в суставах, увеличение печени и селезенки, мышцы сердца, задержка умственного развития. Назовите заболевание, чем оно обусловлено и помощь.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 27

Текст задания: Задача: Данное заболевание - одно из самых распространенных дефектов обмена веществ. Эта форма заболевания регистрируется как единственный случай в семье. Отмечается у ребенка врожденный зоб. Данная патология наследуется аутосомно – рецессивно. Назовите заболевание и помощь.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 28

Текст задания: Задача: Заболевание наследуется аутосомно – рецессивно. Ген локализован на длинном плече 7 хромосомы. Наблюдается повышенная вязкость внеклеточной жидкости, сгущение секрета, особенно в поджелудочной железе, вызывающее кистообразное расширение протоков Вязкая мокрота может накапливаться в бронхах. Назовите заболевание, причины и помощь.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 29

Текст задания: Задача: Этот синдром развивается при отсутствии сегмента длинного плеча 13 хромосомы. Регистрируются пороки развития конечностей, недоразвитие или отсутствие

первого пальца кисти и первой пястной кости, сочетающиеся с Y – образным сращением 4 -5 пястных костей. Назовите синдром и причину его формирования.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 30

Текст задания: Аутосомно – доминантные заболевания, характеристика. Привести примеры.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 31

Текст задания: Аутосомно – рецессивные заболевания, характеристика. Привести примеры.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 32

Текст задания: X – сцепленные рецессивные заболевания, характеристика. Привести примеры.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 33

Текст задания: Полисомии по половым хромосомам, характеристика. Привести примеры.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 34

Текст задания: Синдромы частичных моносомий, характеристика. Пояснение с примерами.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 35

Текст задания: Понятие медико – генетическое консультирование. Проспективное и ретроспективное консультирование.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 36

Текст задания: Профилактика наследственной патологии. Пояснить понятия «первичная», «вторичная», «третичная» профилактика.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 37

Текст задания: Неинвазивные и инвазивные методы диагностики наследственной патологии.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 38

Текст задания: Неонатальный скрининг наследственных заболеваний обмена.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 39

Текст задания: Организационные формы профилактики наследственных заболеваний.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 40

Текст задания: Периконцепционная профилактика. Показания.

Критерии оценивания согласно актуализации знаний и умений:

31. Озвучено строение клетки эукариот. Перечислены и охарактеризованы органеллы клетки. Воспроизведен жизненный (клеточный) цикл. Даны определения и охарактеризованы стадии митоза, мейоза. Даны пояснения понятиям: хромосома, центромера, хроматиды, хроматин, гомологичные и негомологичные хромосомы. Пояснен кариотип человека. Представлены современные методы анализа хромосом и генетической роли нуклеиновых кислот. Перечислены структурные компоненты молекул ДНК, РНК. Даны пояснения первичной, вторичной, третичной структуры белков. Даны определения понятию ген и методам ДНК-диагностики моногенных заболеваний. Перечислены свойства гена.

32. Даны пояснения открытиям Г. Менделя, законов независимого наследования признаков. Названы типы наследования менделирующих признаков у человека. Озвучены понятия генотип и фенотип. Пояснено наследование групп крови. Дана характеристика хромосомной теории наследственности Т. Моргана.

33. Охарактеризованы методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Дана характеристика норме реакции генетически детерминированных признаков.

34. Пояснены понятия изменчивость, мутации, мутагены. Охарактеризованы типы изменчивости (фенотипическая, генотипическая). Дана классификация причин, вызывающих мутации. Перечислены факторы мутагенеза.

35. Дана классификация группам наследственной патологии. Охарактеризованы генные, хромосомные и геномные болезни. Пояснена роль генотипа и среды в проявлении признаков. Пояснены принципы лечения больных с наследственной патологией.

36. Пояснены цели и задачи для медико - генетического консультирования. Дана характеристика пренатальной, преимплантационной диагностики. Охарактеризован неонатальный скрининг наследственных болезней обмена. Пояснено значение профилактики наследственных заболеваний.

У1. ОК 01, ОК 02, ОК 03; ПК 3.1-3.3; ПК 4.1- 4.3, 4.5 ,4.6. Составление плана проведения опроса пациентов с наследственной патологией. Решение ситуационных задач.

У2. ОК 01, ОК 02, ОК 03; ПК 3.1-3.3; ПК 4.1- 4.3, 4.5 ,4.6. Составление плана беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Решение ситуационных задач.

У3. ОК 01, ОК 02, ОК 03; ПК 3.1, – 3.3; ПК 4.1- 4.3, 4.5 ,4.6. Выбор методов предварительной диагностики наследственных заболеваний. Решение ситуационных задач.

Примечание: критерии оценивания соответствующих умений, знаний, общих компетенций отражены в оценочных листах к пакетам экзаменатора, Пункт 5. Приложение. Задания для оценки освоения дисциплины. Полное соответствие критерию: 2 балла количественной оценки, частичное соответствие – 1 балл, отсутствие критерия - 0 баллов.

Дескриптивные критерии оценки на экзамене:

Оценка «отлично»: обучающийся демонстрирует всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, умение свободно выполнять задания, предусмотренные программой, усвоивший основную литературу и знакомый с дополнительной литературой, рекомендованной программой. Усвоена взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой профессии, проявлены творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала.

Оценка «хорошо»: обучающийся демонстрирует полное знание учебно-программного материала, успешно выполняющий предусмотренные в программе задания, усвоивший основную литературу, рекомендованную в программе. Показан систематический характер знаний по дисциплине и способность к их самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебной работы и профессиональной деятельности.

Оценка «удовлетворительно»: обучающийся демонстрирует знания основного учебно-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей работы по специальности, справляется с выполнением заданий, предусмотренных программой, знаком с основной литературой, рекомендованной программой. Допущены погрешности в ответе на экзамене и при выполнении экзаменационных заданий, но обнаружены необходимые знания для их устранения под руководством преподавателя.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется обучающемуся, обнаружившему пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допустившему принципиальные ошибки в выполнении предусмотренных программой заданий. Обучающийся не может продолжить обучение по дисциплине или приступить к профессиональной деятельности по окончании учёбы без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

4.3. Тестовые задания для диагностического тестирования

Проверяемая компетенция	Задание	Варианты ответов	Тип сложности вопроса	Кол-во баллов за правильный ответ
ПК 3.1	Единица материальной основы наследственности:	1. РНК 2. Аллель 3. Хромосома 4. Ген	низкий	2,0

ПК 3.2	Законы генетики сформулировал:	1. Г. Мендель (1865 г.) 2. Г.К. Грам (1884г.) 3. Р. Кох (1882г.) 4. Д. Листер (1867г.)	низкий	2,0
ПК 3.1	Удвоение участка хромосомы	1. Дупликация 2. Делеция 3. Транскрипция 4. Транзиция	низкий	2,0
ОК 01	Процесс изменений в структуре ДНК, ведущий к формированию мутаций:	1. Мутации 2. Мутагенез 3. Мимикрия 4. Аберрации	низкий	2,0
ОК 02	Учение о родословных:	1. Генеалогия 2. Генетика 3. Геоника 4. Цитология	низкий	2,0
ПК 3.1	К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера:	1. Хромосомные 2. Мультифакториальные 3. Ненаследственные 4. Моногенные	средний	5,0
ОК 01	Гетерохроматиновый участок хромосомы, являющейся местом прикрепления «веретена деления»:	1. Центромера 2. Циклопия 3. Эуплоидия 4. Эухроматин	средний	5,0
ПК 3.1	Страбизм:	1. Косоглазие 2. Опущение века 3. Увеличенный язык 4. Увеличенные размеры черепа	средний	5,0
ОК 02	Заболевание, кариотип – 47, (XXX) 18+:	1. Синдром Патау 2. Синдром Эдварса 3. Синдром Дауна 4. Синдром Клайнфельтера	средний	5,0
ОК 02	Заболевание, кариотип- 47, (XXX) 13+:	1. Синдром Патау 2. Синдром Клайнфельтера 3. Синдром Эдварса 4. Синдром Дауна	средний	5,0
ОК 02	Заболевание, кариотип- 47, (XXY)	1. Синдром Клайнфельтера 2.Синдром Эдварса 3. Синдром Патау 4. Синдром Дауна	средний	5,0
ОК 02	Заболевание, кариотип-47, XX(XY) 21+:	1. Синдром Дауна 2.Синдром Эдварса 3. Синдром Патау 4.Синдром Клайнфельтера	средний	5,0
ОК 02	Группа врожденных заболеваний, характеризующихся множественными пороками развития	1.Генетические 2.Геномные 3. Генные 4. Хромосомные	средний	5,0
ОК 01	Полное или частичное сращение	1. Синдактилия 2. Синофриз 3. Страбизм	средний	5,0

	соседних пальцев кисти или стопы	4. Эпистаз		
ОК 01	Моногенные формы генных заболеваний наследуются в соответствии:	1. Законами Менделя 2. Законами Моргана 3. Законами Харди - Вайнберга 4. Законами эволюционного развития	средний	5,0
ОК 02	Причины заболеваний, вызванных врожденными дефектами метаболизма:	1. Химические факторы 2. Мутации в генах, кодирующих фермент 3. Физические факторы 4. Мутации в хромосомах	высокий	8,0
ПК 3.2	Термин «врожденное нарушение обмена веществ» был предложен:	1. Л. Пастером 2. Дюшенном 3. А. Гарродом 4. Г. Менделем	высокий	8,0
ОК 01	Оценка появления и накопления в окружающей среде генотоксических веществ:	1. Генетический мониторинг 2. Сплайсинг 3. Эуплоидия 4. Токсикология	высокий	8,0
ОК 01	Термин «генетический мониторинг» впервые предложили:	1. А.Н. Птушков и А.С. Федоров (1973г.) 2. Н.П. Дубинин и Ю.П. Алтухов (1975г.) 3. А.В. Фогель и А.М. Цитрин (1982г.) 4. Р.П. Нетрусь и С.Х. Молтин (1879г.)	высокий	8,0
ОК 02	Виды генетического мониторинга:	1. Мониторинг факторов, влияющих на онтогенез 2. Мониторинг умственной активности 3. Мониторинг окружающей среды 4. Мониторинг искусственных и экспериментальных генетических систем	высокий	8,0

Критерии оценивания диагностического тестирования.

Успешное прохождение диагностического тестирования - выполнение 70 % заданий и более.