

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

УТВЕРЖДАЮ:
Проректор по учебно-методической работе
_____ Е.В. Коновалова
«16» июня 2022 г.

Медицинский колледж

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
по дисциплине**

ОП.05. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность _____ **31.02.01 Лечебное дело** _____

Программа
подготовки _____ **углубленная** _____

Форма обучения _____ **очная** _____

Сургут, 2022 г.

Фонд оценочных средств разработан в соответствии с требованиями Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденного Министерством образования и науки Российской Федерации Приказ от 12 мая 2014 г. № 514.

Разработчик:

Филатова Л.П., преподаватель

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

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

«22» июня 2022 года, протокол № 5

Председатель МО _____ Канакова И.В., преподаватель

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

Фонд оценочных средств рассмотрен и одобрен на заседании учебно-методического совета медицинского колледжа

«12» мая 2022 года, протокол № 6

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

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

СОДЕРЖАНИЕ

1. Паспорт фонда оценочных средств
2. Результаты освоения дисциплины, подлежащие проверке
3. Оценка освоения 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 дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики», обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело (углубленная подготовки) следующими умениями, знаниями, которые формируют профессиональные и общие компетенции:

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 механизм их возникновения.

36. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Код	Наименование результата обучения
	Общие компетенции
ОК 1.	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
ОК 2.	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
ОК 3.	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
ОК 4.	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
ОК 5.	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
ОК 6.	Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.
ОК 7.	Брать на себя ответственность за работу подчиненных членов команды и результат выполнения заданий.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, планировать повышение квалификации.
ОК 9.	Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.
ОК 10.	Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
ОК 12.	Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.
ОК 13.	Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

Профессиональные компетенции	
ПК 2.2.	Определять тактику ведения пациента.
ПК 2.3.	Выполнять лечебные вмешательства.
ПК 2.4.	Проводить контроль эффективности лечения.
ПК 3.1.	Проводить диагностику неотложных состояний.
ПК 5.3.	Осуществлять паллиативную помощь.

2. Результаты освоения дисциплины, подлежащие проверке

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

Результаты обучения	Основные показатели оценки результата	Виды и формы контроля
Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины		
31. Биохимические и цитологические основы наследственности.	Перечисление и характеристика биохимических и цитологических основ наследственности.	Текущий контроль: - фронтальный опрос; - тесты входного контроля для практических занятий; - индивидуальные и вариативные самостоятельные работы (домашнее задание и аудиторная самостоятельная работа); Рубежный контроль: - тесты рубежного контроля; - диагностическое тестирование Промежуточная аттестация (экзамен): - теоретические задания из фонда оценочных средств.
32. Закономерность наследования признаков, виды взаимодействия генов.	Воспроизведение законов наследования признаков. Применение генетических закономерностей для решения генетических задач.	
33. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	Пояснение методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	
34. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза.	Пояснение понятий изменчивость, мутации, факторы мутагенеза. Установление различий между видами изменчивости и видами мутаций. Правильное описание факторов мутагенеза.	
35. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения.	Сравнение причин и механизмов возникновения наследственных заболеваний. Описание основных групп наследственных болезней.	
36. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	Пояснение целей, задач, методов и показаний для проведения медико-генетического консультирования.	
Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины		
У1. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.	Составление плана проведения опроса пациентов с наследственной патологией. Решение ситуационных задач.	

У2. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	Составление плана беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Решение ситуационных задач.	
У3. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Составление плана проведения предварительной диагностики наследственных болезней.	

Результаты (освоенные общие и профессиональные компетенции)	Основные показатели оценки результата	Формы и методы контроля и оценки
ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.	Уметь демонстрировать интерес к будущей профессии.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - создания компьютерных презентаций.
ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.	Уметь выбирать и применять методы и способы решения профессиональных задач при проведении профилактических мероприятий; уметь оценивать эффективность и качество выполнения профессиональных задач.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - решение ситуационных задач с использованием самопроверки; - создания компьютерных презентаций, докладов.
ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.	Уметь решать стандартные и нестандартные профессиональные задачи при проведении профилактических мероприятий.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - тестового контроля; - решение ситуационных задач; - теоретического задания; - индивидуального опроса.
ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.	Уметь находить и использовать информацию для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного роста. Умеет работать с источниками информации (учебная и методическая литература, периодические медицинские издания, сеть Интернет и др.)	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - написание докладов, сообщений с анализом ресурсов сети интернета по изучаемой теме; - создание презентации.
ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные	Уметь демонстрировать использование информационно-коммуникационных технологий	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - написание докладов,

технологии в профессиональной деятельности.	в процессе обучения и в профессиональной деятельности.	сообщений по изучаемой теме; - создание презентации.
ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.	Уметь применять навыки работы в коллективе и в команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, пациентами и их окружение.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - индивидуального и группового опроса; - написание докладов, сообщений по изучаемой теме.
ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.	Уметь проявлять ответственности за работу подчиненных, результат выполнения заданий.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - тестового контроля с применением информационных технологий; - индивидуального и группового опроса.
ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.	Уметь демонстрировать интерес к инновациям в области профессиональной деятельности; демонстрировать стремление к профессиональному и личностному развитию, самообразованию.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - индивидуального и группового опроса; - создания компьютерных презентаций, докладов, сообщений.
ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.	Уметь ориентироваться в условиях смены технологий выполнения сестринских мероприятий в изменяющихся условиях профессиональной среды.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - тестового контроля с выбором оптимальных технологий лечений; - индивидуального и группового опроса; - создания компьютерных презентаций, докладов, сообщений.
ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.	Уметь бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважения социальных, культурных и религиозных различий при осуществлении профилактических мероприятий.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - индивидуального и группового опроса; - создания компьютерных презентаций, докладов, сообщений.
ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.	Уметь брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку при осуществлении	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - тестового контроля с применением информационных

	профилактических мероприятий.	технологий; - индивидуального и группового опроса; - создания компьютерных презентаций.
ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.	Уметь организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности при осуществлении профилактических сестринских мероприятий. Правильно, аккуратно и грамотно оформляет соответствующую документацию.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - тестового контроля; - решение ситуационных задач; - теоретического задания; - индивидуального опроса.
ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.	Уметь демонстрировать здоровый образ жизни, участия в спортивных и физкультурных мероприятиях.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - индивидуального задания.
ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.	Уметь определять тактику ведения пациента с учетом знаний генетических особенностей человека.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - тестового контроля; - индивидуального и группового опроса.
ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.	Знать правильность проведения лечебных вмешательств в соответствии с алгоритмом их выполнения на основании данных генетического анализа.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - тестового контроля; - решение ситуационных задач; - теоретического задания; - индивидуального опроса.
ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.	Знать полноту и точность определения показателей эффективности лечения с учетом генетических данных пациентов.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - тестового контроля; - решение ситуационных задач; - теоретического задания; - индивидуального опроса.
ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.	Знать правильность формулировки диагноза и его обоснования на основании результатов данных генетических исследований.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - тестового контроля; - решение ситуационных задач; - теоретического задания; - индивидуального опроса.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь	Уметь осуществлять паллиативную помощь с учетом результатов данных генетических исследований.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: - решение ситуационных задач; - теоретического задания; - индивидуального опроса.
--	---	--

3. Оценка освоения дисциплины						
Формы и методы контроля						
Элемент дисциплин	Текущий контроль		Рубежный контроль		Промежуточная аттестация	
	Форма контроля	Проверяемые умения, знания, ОК, ПК	Форма контроля	Проверяемые умения, знания, ОК, ПК	Форма контроля	Проверяемые умения, знания, ОК, ПК
	Введение	Тестирование (входной контроль). Самостоятельная работа №1.	31, 32. ОК 1- 6, 12 ПК 2.2.			
Раздел 1. Молекулярные основы генетики			Рубежный тестовый контроль 1.	У1, У2, У3. 31, 32, 33, 34. ОК 1-8, 9,12,13. ПК 2.2,2.3.		
Тема 1.1. Наследование признаков	Фронтальный устный опрос. Тестирование (тематический контроль). Практическая работа №1. Самостоятельная работа №2.	У1. 31, 32, 33. ОК 1-8. ПК2.2				
Тема 1.2. Генетическая организация хромосом	Фронтальный устный опрос. Тестирование (тематический контроль). Практическая работа №2. Самостоятельная работа №3.	У1, У2. 31, 32, 33. ОК 1 – 9, 12 ПК 2.2, 5.3.				
Тема 1.3. Цитологические и молекулярные основы изменчивости организмов	Фронтальный устный опрос. Практическая работа №3. Тестирование (тематический контроль). Самостоятельная работа №4.	У3. 34. ОК 1 -9,12. ПК 2.3.				

Тема 1.4. Методы генетики	Фронтальный устный опрос. Тестирование (текущий контроль). Практическая работа №4. Самостоятельная работа №5.	У3. 33. ОК 1-13. ПК 2.3,2.3.				
Раздел 2. Наследственность и патология			Рубежный тестовый контроль 2.	У3. 35. ОК 1-13. ПК 2.2, 2.3,2.4.		
Тема 2.1. Хромосомные болезни	Фронтальный устный опрос. Тестирование (тематический контроль). Самостоятельная работа №6.	У3. 35. ОК 1-13. ПК 2.2, 2.3.				
Тема 2.2. Генные болезни	Фронтальный устный опрос. Тестирование (текущий контроль). Практическая работа №5. Самостоятельная работа №7.	У3. 35. ОК 1-13. ПК 2.2, 2.3, 2.4.				
Тема 2.3. Наследственные заболевания обмена веществ	Фронтальный устный опрос. Тестирование (тематический контроль). Самостоятельная работа №8.	У3. 35. ОК 1-13. ПК 2.2, 2.3, 2.4.				
Раздел 3. Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных заболеваний			Рубежный тестовый контроль 3.	У2, У3. 36. ОК 1 -13 ПК 2.2, 2.3,2.4,3.1.		
Тема 3.1. Генетический мониторинг	Фронтальный устный опрос. Тестирование (тематический контроль).	У2, У3. 36. ОК 1 -13 ПК 2.2, 2.3,				

		3.1,5.3.				
Тема 3.2. Медико-генетическое консультирование	Фронтальный устный опрос. Тестирование (тематический контроль). Практическая работа №6-7. Самостоятельная работа №9.	У2, У3. 36. ОК 1 -8. ПК 2.2, 2.3, 2.4, 5.3.				
			Диагностическое тестирование	ОК 1 -13 ПК 2.2, 2.3, 3.1,5.3.	Экзамен	У1, У2, У3. 31, 32, 33, 34. ОК 1-8, 9, 11, 12, 13. ПК2.2,2.3.

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

Задания в тестовой форме для входного контроля

Вопросы с выбором правильного ответа:

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

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

Задание:

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 значения медицинской генетики.
6. Что такое наследственные болезни с эволюционной точки зрения?

Самостоятельная работа № 1.

Задание:

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.).

Тема 1.1.

Наследование признаков

Задания в тестовой форме для тематического контроля

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. Рецессивный
- 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

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

Практическая работа №1. Методы изучения морфологии и физиологии клетки

Задание.

1. Изучить строение светового микроскопа.
2. Перечислите правила работы со световым микроскопом.
3. Изучить под микроскопом влажный препарат клетки животного организма.
4. Зарисовать органеллы клетки и описать функции.
5. Ответить на вопросы:
 - 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.

3. 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.

Самостоятельная работа обучающихся №2.

Задание.

1. Биосинтез белка. Составить презентацию в количестве 10 слайдов, (групп.).

2. 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 – aa, жены – Aa, ребенка с нормальной пигментацией – Aa, ребенка – альбиноса -aa

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 – Aa. Генотип ребенка – альбиноса – aa.

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 – aa, мужчины – Aa, ребенка – aa.

Тема 1.2.

Генетическая организация хромосом

Задания в тестовой форме для тематического контроля

Вопросы с выбором правильного ответа:

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. 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.

Практическое занятие №2. Митоз. Мейоз. Биологическое значение

Задание:

1. Записать в тетрадь стадии митоза и мейоза.
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?
 - 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 подействовали 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.

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

Самостоятельная работа обучающихся №3.

Задание:

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

Тема 1.3.

Цитологические и молекулярные основы изменчивости организмов

Задания в тестовой форме для тематического 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. Полуметаллы

Б. Нейтральные

В. Летальные

Г. Положительные

11. Мутации, снижающие жизнеспособность организма:

А. Полуметаллы

Б. Нейтральные

В. Летальные

Г. Положительные

12. Мутации, не влияющие на жизнеспособность организма:

А. Полуметаллы

Б. Нейтральные

В. Летальные

Г. Положительные

Эталонные ответы: 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 №3. Генотип и фенотип. Мутации и модификации

Задание:

1. Записать в тетрадь понятия «Генотип», «Фенотип». Уметь пояснять сходства и различия.

Составить вопросы по теме, в количестве № 10.

2. Записать в тетрадь понятия «Мутации», «Модификации». Уметь пояснять сходства и различия. Составить вопросы в количестве № 10 по теме.

3. Записать термины в терминологический словарь.

Самостоятельная работа № 4

Задание:

1. Тема «Характеристика физических мутагенных факторов». Подготовить доклад по теме на 3 стр., (инд.).

2. Тема «Характеристика химических мутагенных факторов». Подготовить доклад по теме на 3 стр., (инд.).

3. Тема «Характеристика биологических мутагенных факторов». Подготовить доклад по теме на 3 стр., (инд.).

4. Работа с конспектом и дополнительной литературой (посещение библиотеки).

Тема 1.4.

Методы генетики

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

Эталон ответа: 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. Популяционно-статистический метод

Задание:

1. Записать в тетрадь характеристику популяционно- статистического метода.
2. Решать задачи по теме:

Задача №1. В популяции человека количество индивидуумов с карим цветом глаз составляет 51%, а с голубым – 49%. Определите процент доминантных гомозигот в данной популяции.

Эталон ответа: Частота кареглазых гомозиготных особей AA равна 9 %.

Задача №2. Аллель кареглазости доминирует над голубоглазостью. В популяции оба аллеля встречаются с равной вероятностью. Отец и мать кареглазые. С какой вероятностью следует ожидать, что родившийся у них ребенок будет голубоглазым?

Эталон ответа: Вероятность рождения голубоглазого ребёнка у кареглазых родителей равна 1/9.

Задача №3. Популяция состоит из 9% гомозигот AA, 42% гетерозигот Aa, 49% гомозигот aa. Определите частоту аллелей A?

Эталон ответа: $p = 0,09 + 0,21 = 0,3$, или 30%; $q = 0,49 + 0,21 = 0,7$ или 70%.

Задача №4. У человека альбинизм – аутосомный рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой 1 / 20 000. Определите частоту гетерозиготных носителей заболевания в районе.

Эталон ответа: 286 человек.

Задача №5. Врожденный вывих бедра у человека наследуется как аутосомный доминантный признак с пенетрантностью 25%. Болезнь встречается с частотой 6:10 000. Определите число гетерозиготных носителей гена врожденного вывиха бедра в популяции.

Эталон ответа: 9976 человек.

Практическая работа №5. Иммуногенетический метод, проблемы СПИДа

1. Записать в тетрадь характеристику иммуногенетического метода.
2. Составить памятку по профилактике СПИДа.

Самостоятельная работа №5.

1. Составить и проанализировать родословные схемы с аутосомно-рецессивным типом наследования заболевания (муковисцидоз), (инд.).
2. Составить и проанализировать родословные схемы с доминантным X – сцепленным типом наследования заболевания (синдром Блоха-Сульцбергера), (инд.).
3. Составить и проанализировать родословные схемы с рецессивным X – сцепленным типом наследования заболевания (гемофилия А), (инд.).
4. Составить и проанализировать родословные схемы с Y – сцепленным (голландрическим) типом передачи нейтрального признака (оволосенение наружного края ушной раковины у мужчин), (инд.).

Рубежный контроль по разделу 1 «Молекулярные основы генетики» 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 транскрируемые 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. Мутации, происходящие в природе без видимых причин:

- А. Соматические
- Б. Индуцированные
- В. Генеративные
- Г. Спонтанные

7. Этап клеточного деления, характеризующийся формированием хромосом:

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

8. Особь, возникающая в результате скрещивания генетически различных родительских форм:

- А. Гибрид
- Б. Зигота
- В. Гамета
- Г. Генотип

9. Факторы внешней (внутренней) среды, вызывающие мутации:

- А. Канцерогены
- Б. Андрогены
- В. Экстрагены
- Г. Мутагены

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. Метод изучения рельефа кожи на пальцах, ладонях, подошвенных поверхностях стоп:

- А. Цитологический
- Б. Близнецовый
- В. Генеалогический
- Г. Дерматоглифический

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

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. 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

Эталонные ответы: 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. Субметacentрические	Г. Палочковидные хромосомы, с очень коротким вторым плечом

Эталонные ответы: 1. В, 2.Г, 3.А, 4.Б

23. Соответствие между законами Г. Менделя и характеристикой:

1. Единообразия первого поколения	А. При скрещивании гетерозигот первого поколения во втором поколении наблюдается расщепление признаков по фенотипу и генотипу
2. Независимого расщепления	Б. При скрещивании двух гомозиготных особей, отличающихся друг от друга по двум и более

	признакам, гены и признаки, соответствующие им, наследуются независимо друг от друга и комбинируются во всех возможных сочетаниях
3. Независимого наследования	В. При скрещивании двух особей, гомозиготных по альтернативным аллелям одного гена, все гибриды единообразны в первом поколении
	Г. При скрещивании двух особей, признаки не наследуются в первом и во втором поколении

Эталоны ответов: 1. В, 2. А, 3. Б.

24. Соответствие между деталями микроскопа и частями:

1. Зеркало	А. Механическая
2. Тубус	Б. Оптическая
3. Окуляр	В. Осветительная
	Г. Физическая

Эталоны ответов: 1. В, 2. А, 3. Б.

25. Соответствие между методами генетики и определениями:

1. Близнецовый	А. Изучение родословной семьи за возможно большее число поколений
2. Генеалогический	Б. Исследование под микроскопом хромосомного набора клеток человека
3. Цитогенетический	В. Изучение наследования признаков у однойцовых близнецов и влияние среды на фенотипическое проявление признаков
4. Биохимический	Г. Изучение наследственных нарушений обмена веществ
	Д. Изучение клеток крови

Эталоны ответов: 1. В, 2. А, 3. Б, 4. Г.

Вопросы на правильную последовательность

26. Правильная последовательность этапов генеалогического метода:

1. Построение родословной с помощью условных обозначений
2. Анализ родословной
3. Расчет степени риска
4. Установление типа наследования
5. Сбор данных у пробанда.

Эталон ответа: 5,1,2,4,3

27. Правильная последовательность стадий митоза:

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

Эталон ответа: 2,3,1,4.

28. 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.

29. 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 ацентрические (21,22 и Y).
5. Крупные ацентрические (13-15).
6. Крупные субметацентрические (4 и 5).
7. Маленькие субметацентрические (16-18).

Эталон ответа: 2,6,3,5,7,1,4

30. Правильная последовательность расшифровки генетической информации:

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

Эталон ответа: 5,3,2,4,1.

Генетические задачи:

31. Ген черной окраски крупного рогатого скота доминирует над геном красной окраски. Какое потомство можно ожидать от скрещивания гетерозиготных особей крупного рогатого скота?

Эталон ответа: 75% черных, 25% красных.

32. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?

Эталон ответа: 75% с нормальным слухом, 25% с глухонемой

33. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты (а), рецессивен по отношению к гену нормального слуха (А). От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотипы родителей.

Эталон ответа: Генотипы родителей: мать - aa и отец - Aa.

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

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

35. Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд страдает ночной слепотой. Два его брата также больны. По линии отца пробанда, страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда и их дети здоровы. По материнской линии известно: бабушка больна, дедушка здоров; сестра бабушки больна, а брат здоров; прадедушка и его сестра и брат больны; прапрадедушка его брат, дочь и два сына брата больны. Жена пробанда, ее родители здоровы.

Эталон ответа: Аутомно-доминантный тип наследования признака

36. У человека альбинизм – аутомно-рецессивный признак. Мужчина альбинос женился на женщине с нормальной пигментацией. У них родилось двое детей – нормальный и альбинос.

Определить генотипы всех указанных членов семьи.

Эталон ответа: Генотип мужа-aa, жены- Aa, ребенка с нормальной пигментацией – Aa, ребенка – альбиноса – aa.

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

Определить генотипы всех членов семьи.

Эталон ответа: Генотип матери и дочери - Tt, отца и сына – tt.

38. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухоноты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. От брака глухонотой женщины с нормальным мужчиной родился глухонотой ребенок.

Определить генотипы всех членов семьи.

Эталон ответа: Генотип женщины aa, мужчины – Aa, ребенка – aa.

39. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. Мужчина, больной гемофилией, женился на здоровой женщине (все ее предки были здоровы). У них родилась здоровая дочь.

Определить вероятность рождения больного гемофилией ребенка от брака этой дочери со здоровым мужчиной.

Эталон ответа: Вероятность рождения больного гемофилией ребенка 25% (50% мальчиков будут страдать этим заболеванием).

40. Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) располагается в X- хромосоме.

Женщина с нормальным зрением (отец ее был дальтоником) выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, отец которого был дальтоником.

Определить возможные фенотипы потомства.

Эталон ответа: 50% - мальчиков будут здоровыми фенотипически и генотипически, а 50% – больными, 50%-- девочек будут являться фенотипически и генотипически здоровыми, 50% - носительницами дальтонизма.

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. Мутация, вызывающая гибель клетки или особи до достижения репродуктивного возраста:

А. Макроцентраль

Б. Нонсенс - мутации

В. Миссенс - мутации

Г. Леталь

10. Генные мутации, приводящие к образованию кодона - терминатора вместо смыслового кодона:

А. Миссенс - мутации

Б. Сайленс - мутации

В. Саминсес- мутации

Г. Нонсенс - мутации

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. Тип наследования признака, при котором мутантный аллель, локализованный в аутосоме, наследован от обоих родителей:

А. Доминантное

Б. X - сцепленное

В. Аутосомно-доминантное

Г. Аутосомно-рецессивное

14. Тип наследования признаков, гены которых локализованы в X-хромосоме:

А. Аутосомно- доминантное

Б. Аутосомно- рецессивное

В. X - сцепленное

Г. Доминантное

15. Неаллельное доминирование:

- А. Экзон
- Б. Эпистаз
- В. Эуплоидия
- Г. Трисомия

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

19. Физический, химический или биологический агент, увеличивающий частоту возникновения мутаций:

- А. Мутации
- Б. Изменчивость
- В. Мутант
- Г. Мутаген

20. Диапазон изменчивости фенотипов при одном и том же генотипе в различных условиях среды:

- А. Нонсенс мутации
- Б. Норма реакции
- В. Мутации
- Г. Миссенс – мутации

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. 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 деталями микроскопа и частями:

1. Конденсор	А. Механическая
2. Револьвер	Б. Оптическая
3. Объектив	В. Осветительная
	Г. Физическая

Эталоны ответов: 1.В, 2.А, 3.Б, 4.Г.

23. Соответствие между типами мутаций у человека и характеристикой:

1. Генные	А. Изменения числа хромосом
2. Геномные	Б. Нарушения в структуре отдельных хромосом
3. Хромосомные	В. Молекулярные изменения в генах
	Г. Изменения в строении клеток

Эталоны ответов: 1.В, 2.А, 3.Б.

24. Соответствие между методами исследования в генетике и значением:

1. Генеалогический	А. Скрещивание организмов и анализ потомства
2. Гибридологический	Б. Позволяет выявлять изменения строения хромосом и их количество
3. Цитогенетический	В. Характер наследования признаков в ряду поколений
4. Близнецовый	Г. Получение новых свойств живых организмов
5. Генной инженерии	Д. Роль факторов окружающей среды в формировании признаков организма
6. Биохимический	Ж. Исследование химических процессов, происходящих в организме
7. Популяционный	З. Изучение проявления гена в процессе онтогенеза
8. Онтогенетический	И. Изучение генетического состава популяций, вычисление частоты аллелей и генотипов
	К. Исследование клеток крови

Эталоны ответов: 1.В, 2.А, 3.Б, 4.Д, 5.Г, 6.Ж, 7.И, 8.З.

25. 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.

26. 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

27. Правильная последовательность этапов генеалогического метода:

1. Построение родословной с помощью условных обозначений
2. Анализ родословной
3. Расчет степени риска
4. Установление типа наследования
5. Сбор данных у пробанда.

Эталон ответа: 5,1,2,4,3

28. Правильная последовательность стадий митоза:

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

Эталон ответа: 2,3,1,4.

29. 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.

30. 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

31. Правильная последовательность расшифровки генетической информации:

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

Эталон ответа: 5,3,2,4,1.

Генетические задачи:

32. 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 матери – Aa, отца – aa, ребенка с седой прядью – Aa, ребенка без седой пряди – aa.

33. 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 ребенка, больного шизофренией, равна 25% (1/4).

34. Фенилкетонурия (нарушение аминокислотного обмена) наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена.

Какова вероятность рождения у них больного ребенка?

Эталон ответа: Вероятность рождения больного ребенка равна 0.

35. 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 – положительны, то может ли их ребенок быть резус – отрицательным?

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

36. 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

37. 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.

38. 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.

39. 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.

40. 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.

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

Эталон ответа: Генотип мужчины – $aaBb$, его первой жены – $AaBb$, второй – (возможно) $AABb$.

Тема 2.1

Хромосомные болезни

Задания в тестовой форме для тематического контроля.

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа:

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

- А. Гены
- Б. Экзоны
- В. Хромосомы
- Г. Сплайсинг

2. Гетерохроматиновый участок хромосомы, являющийся 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

Эталоны ответов: 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.

Самостоятельная работа №6.

Задание:

1. Характеристика синдрома Клайнфельтера, составить презентацию (10 слайдов) и доклад по теме (инд.).
2. Характеристика синдрома 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 2.2

Генные болезни

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 пробаанда

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 Реклингхаузена (Нейрофиброматоз).
5. Какие возможные профилактические мероприятия необходимы выполнять при генных заболеваниях?

Практическое занятие №5. Биохимические методы. Молекулярно-генетические методы

Задание:

1. Записать в тетрадь: цель, показания для проведения биохимических и молекулярно-генетических методов.
2. Составить таблицу «Методы, используемые для выявления генетической патологии», сформулировать выводы.
3. Записать термины №30 в терминологический словарь.

Самостоятельная работа обучающихся №7.

Задание:

1. Подготовить сообщение по пробе Феллинга, 3 стр., (инд.).
2. Работа с дополнительной литературой (инд.).

Тема 2.3

Наследственные заболевания обмена веществ

Задания в тестовой форме для тематического контроля

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Причины заболеваний, вызванных врожденными дефектами метаболизма:

- А. Химические факторы
- Б. Мутации в генах, кодирующих фермент
- В. Физические факторы
- Г. Мутации в хромосомах

2. Термин «врожденное нарушение обмена веществ» был предложен:

- А. Л. Пастером
- Б. Дюшенном
- В. А. Гарродом
- Г. Г. Менделем

3. Гликолиз, связанный с дефектом мышечной фосфоорилазой:

- А. Болезнь Марфана
- Б. Болезнь Боткина
- В. Болезнь Гирке
- Г. Болезнь Мак-Ардла

4. Гликогеноз, вызванный недостаточностью глюкозо-6-фосфатазы:

- А. Болезнь Марфана
- Б. Болезнь Боткина
- В. Болезнь Гирке

Г. Болезнь Мак-Ардла

5. Заболевание, в этиологии которого лежит полная или частичная недостаточность гормонов щитовидной железы:

А. Гемофилия

Б. Врожденный гипотиреоз

В. Дальтонизм

Г. Сахарный диабет

6. Заболевание, сопровождающее повышением уровня липидов в плазме крови:

А. Гиперлипидемия

Б. Гипотиреоз

В. Гипертония

Г. Муковисцидоз

7. Лечение гиперлипидемии включает:

А. Специальную диету, увеличивающую поступление жиров

Б. Витаминотерапию

В. Гормонотерапию

Г. Специальную диету, ограничивающую жиры

8. Заболевание, вызванное нарушением аминокислотного обмена:

А. Муковисцидоз

Б. Болезнь Фогеля

В. Фенилкетонурия

Г. Сахарный диабет

9. Наследственная форма врожденной генерализованной патологии соединительной ткани:

А. Синдром Марфана

Б. Синдром Дауна

В. Синдром Холт- Орама

Г. Синдром Патау

10. Наследственная форма врожденной генерализованной патологии экзокринных желез:

А. Фенилкетонурия

Б. Бронхиальная астма

В. Ревматоидный артрит

Г. Муковисцидоз

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

Задание:

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

1. Дайте характеристику заболеваний обмена веществ.

2. Поясните причины, обуславливающие патологию обмена веществ.

3. Составьте классификацию заболеваний обмена веществ.

4. Охарактеризуйте заболевания - фенилкетонурия, альбинизм.

5. Охарактеризуйте наследственное нарушение синтеза и обмена гормонов щитовидной железы (гипотиреоз).

6. Какие профилактические мероприятия можно рекомендовать при патологии обмена веществ?

Самостоятельная работа №8.

Задание:

1. Наследственные нарушения обмена витаминов. Подготовить презентацию-10 слайдов, (инд.), доклад – 3стр. (инд.).

2. Наследственные нарушения всасывания в пищеварительном тракте (целиакия, муковисцидоз, непереносимость лактозы), подготовить постер (инд.).

3. Работа с конспектом и дополнительной литературой (инд.).

Рубежный контроль по разделу 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. Аутомные трисомии:

- А. Синдром Эдвардса
- 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 ответов: 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 X	Г. К. Патау, 1960г.
5. Дисомия по Y- 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. Аденогенитальный 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 - Шюффара	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 (голландрические)	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

Тема 3.1

Генетический мониторинг

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 дочки 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 - aa, 2 - Aa, 2:1 и 2 - Aa, 3 - aa, 4 - Aa, 5 - aa, 3:1 и 2 - aa, 3 - Aa, 4 и 5 - aa.

Тема 3.2

Медико-генетическое консультирование

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, XXУ. 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».

Задания в тестовой форме для тематического контроля

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Оценка появления и накопления в окружающей среде генотоксических веществ:

- А. Генетический мониторинг
- Б. Сплайсинг
- В. Эуплоидия
- Г. Токсикология

2. Термин «генетический мониторинг» впервые предложили:

- А. А.Н. Птушков и А.С. Федоров (1973г.)
- Б. Н.П. Дубинин и Ю.П. Алтухов (1975г.)
- В. А.В. Фогель и А.М. Цитрин (1982г.)
- Г. Р.П. Нетрусь и С.Х. Молтин (1879г.)

3. Виды генетического мониторинга:

- А. Мониторинг факторов, влияющих на онтогенез
- Б. Мониторинг умственной активности
- В. Мониторинг окружающей среды

Эталоны ответов: 1.А, 2.Б, 3.Г.

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

1. Что такое генетический мониторинг? Дайте определение
2. Назовите основные проблемы, которые решает генетический мониторинг.
3. В каком году появился термин «мониторинг», что он означает?
4. Назовите фамилия ученых, которые внесли свой вклад в развитие генетического мониторинга.

5. На каких уровнях могут происходить генетические изменения?
6. Назовите основные задачи генетического мониторинга.
7. Перечислите виды генетического мониторинга.
8. Укажите основные подходы генетического мониторинга.
9. Что такое цитогенетический скрининг, на каком уровне организации живого его проводят?
10. На каком уровне организации живого ведут анализ «сторожевых генотипов»?
11. Какие исследования проводят на популяционном уровне?
12. Перечислите основные этапы становления генетического мониторинга как самостоятельного научного направления.
13. Сколько лет существует генетический мониторинг. Аргументируйте и приведите примеры.
14. В чем состоит значение генетического мониторинга для окружающей среды?

Задания в тестовой форме для 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

Эталон 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.

Практическое занятие № 6. 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.

Практическое занятие № 7. Итоговое занятие. Зачет.

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).

Самостоятельная работа №9.

1. Темы: «Неонатальный скрининг», «Планирование семьи», «Методы пренатальной диагностики», «Биоэтические аспекты пренатальной диагностики», подготовить презентацию- 10 слайдов, по теме на выбор (групп.). Защита доклада.

Рубежный контроль по разделу 3

«Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных заболеваний»

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Оценка появления и накопления в окружающей среде генотоксических веществ:

- А. Генетический мониторинг
- Б. Сплайсинг
- В. Эуплоидия
- Г. Токсикология

2. Термин «генетический мониторинг» впервые предложили:

- А. А.Н. Птушков и А.С. Федоров (1973г.)
- Б. Н.П. Дубинин и Ю.П. Алтухов (1975г.)
- В. А.В. Фогель и А.М. Цитрин (1982г.)

Г. Р.П. Нетрусь и С.Х. Молтин (1879г.)

3. Виды генетического мониторинга:

- А. Мониторинг факторов, влияющих на онтогенез
- Б. Мониторинг умственной активности
- В. Мониторинг окружающей среды
- Г. Мониторинг искусственных и экспериментальных генетических систем

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

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

5. Дородовое определение врожденной или наследственной патологии у плода:

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

6. 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

7. Неинвазивные методы пренатальной диагностики:

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

8. Инвазивные методы пренатальной диагностики:

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

9. Взятие амниотической жидкости:

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

10. Взятие крови из пупочной вены плода:

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

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

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

12. Комплекс мероприятий, обеспечивающих оптимальными условиями созревания

зародышевых клеток:

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

13. 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.А, 5.Б, 6.Г, 7.В, 8.А, 9.Б, 10.В, 11.Г, 12.Б, 13.В.

4.2. Типовые задания для промежуточной аттестации по дисциплине - экзамен

Задания для оценки освоения дисциплины

Раздел 1. Молекулярные основы генетики

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 надо лбом у человека – доминантный признак, ее отсутствие – рецессивный. У матери – седая прядь волос надо 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: Основные положения хромосомной теории наследственности. Мутационная изменчивость. Мутагенные факторы

Раздел 2. Наследственность и патология

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: Геномные мутации.

Задача: У человека плешивость – признак, зависимый от пола. У мужчин ген плешивости S доминирует, а у женщин нет. Для облысения мужчине достаточно иметь один аллель гена, а женщине – два доминантных аллеля. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных женщины и мужчины?

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 сменных 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 кодоминирования.

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: Клинические проявления заболевания замечены в 4-месячном возрасте ребенка. Кожа и волосы теряют пигментацию. Глаза становятся голубыми. Возникает, а затем усиливается специфический запах, описываемый, как «мышинный». Назовите заболевание, укажите на причины и помощь.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 24

Текст задания: Задача: Ген этого заболевания локализован на коротком плече 9 хромосомы(9p13). Патологические изменения проявляются с первых дней жизни ребенка. Характерны – рвота, диарея, желтушность, в дальнейшем увеличивается печень и селезенка. Назовите заболевание, причины и окажите помощь.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 25

Текст задания: Задача: Данное заболевание сопровождается повышением уровня липидов в плазме крови. В результате поражаются органы сердечно – сосудистой системы, у больных появляются ксантомы, развивается панкреатит и ишемическая болезнь сердца. Назовите заболевание, причины и помощь.

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: Это 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.

Раздел 3. Медико – генетическое консультирование

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 причинам, вызывающим 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. ОК1, ОК2, ОК3, ОК4, ОК8, ОК11. ПК 1.1, 2.2. Составление плана проведения опроса пациентов с наследственной патологией. Решение ситуационных задач.

У2. ОК1, ОК3, ОК4, ОК8, ОК9, ОК11. ПК 2.1. Составление плана беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Решение ситуационных задач.

У3. ОК1, ОК2, ОК3, ОК4, ОК8, ОК9, ОК11. ПК 2.2, 3.2, 3.3, 4.1. 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.

4.2. Тестовые задания для диагностического тестирования

Проверяемая компетенция	Задание	Варианты ответов	Тип сложности вопроса	Кол-во баллов за правильный ответ
ОК 1- 6, 12. ПК 2.2.	Законы генетики сформулировал:	1. Г. Мендель (1865 г.) 2. Г.К. Грам (1884г.) 3. Р. Кох (1882г.) 4. Д. Листер (1867г.)	низкий	2,0
ОК 1-8. ПК2.2	Единица материальной основы наследственности:	1. РНК 2. Аллель 3. Хромосома 4. Ген	низкий	2,0

ОК 1-8. ПК2.2	Удвоение участка хромосомы:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Дупликация 2. Делеция 3. Транскрипция 4. Транзиция 	низкий	2,0
ОК 1-8. ПК2.2	Процесс изменений в структуре ДНК, ведущий к формированию мутаций:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Мутации 2. Мутагенез 3. Мимикрия 4. Аберрации 	низкий	2,0
ОК 1-8. ПК2.2	Учение о родословных:	<ol style="list-style-type: none"> 1. Генеалогия 2. Генетика 3. Геоника 4. Цитология 	низкий	2,0

ОК 1-13. ПК 2.2, 2.3.	К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера:	1. Хромосомные 2. Мультифакториальные 3. Ненаследственные 4. Моногенные	средний	5,0
ОК 1-13. ПК 2.2, 2.3	Гетерохроматиновый участок хромосомы, являющийся местом прикрепления «веретена деления»:	1. Центромера 2. Циклопия 3. Эуплоидия 4. Эухроматин	средний	5,0
ОК 1-13. ПК 2.2, 2.3	Страбизм:	1. Косоглазие 2. Опущение века 3. Увеличенный язык 4. Увеличенные размеры черепа	средний	5,0
ОК 1-13. ПК 2.2, 2.3	Заболевание, кариотип – 47, (XXX) 18+:	1. Синдром Патау 2. Синдром Эдварса 3. Синдром Дауна 4. Синдром Клайнфельтера	средний	5,0
ОК 1-13. ПК 2.2, 2.3	Заболевание, кариотип- 47, (XXX) 13+:	1. Синдром Патау 2. Синдром Клайнфельтера 3. Синдром Эдварса 4. Синдром Дауна	средний	5,0
ОК 1-13. ПК 2.2, 2.3	Заболевание, кариотип- 47, (XXY)	1. Синдром Клайнфельтера 2. Синдром Эдварса 3. Синдром Патау 4. Синдром Дауна	средний	5,0
ОК 1-13. ПК 2.2, 2.3	Заболевание, кариотип-47, XX(XY) 21+:	1. Синдром Дауна 2. Синдром Эдварса 3. Синдром Патау 4. Синдром Клайнфельтера	средний	5,0
ОК 1-13. ПК 2.2, 2.3	Группа врожденных заболеваний, характеризующихся множественными пороками развития	1. Генетические 2. Геномные 3. Генные 4. Хромосомные	средний	5,0
ОК 1-13. ПК 2.2, 2.3	Полное или частичное сращение соседних пальцев кисти или стопы	1. Синдактилия 2. Синофриз 3. Страбизм 4. Эпистаз	средний	5,0
ОК 1-13. ПК 2.2, 2.3	Моногенные формы генных заболеваний наследуются в соответствии:	1. Законами Менделя 2. Законами Моргана 3. Законами Харди - Вайнберга 4. Законами	средний	5,0

		эволюционного развития		
ОК 1 -13 ПК 2.2, 2.3, 3.1,5.3.	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
ОК 1 -13 ПК 2.2, 2.3, 3.1,5.3.	Термин «врожденное нарушение обмена веществ» был предложен:	1. Л. Пастером 2. Дюшенном 3. А. Гарродом 4. Г. Менделем	высокий	8,0
ОК 1 -13 ПК 2.2, 2.3, 3.1,5.3.	Оценка появления и накопления в окружающей среде генотоксических веществ:	1. Генетический мониторинг 2. Сплайсинг 3. Эуплоидия 4. Токсикология	высокий	8,0
ОК 1 -13 ПК 2.2, 2.3, 3.1,5.3.	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 1 -13 ПК 2.2, 2.3, 3.1,5.3.	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