

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»
(ЧПОУ «СМК»)**

УТВЕРЖДЕНО:

На заседании
Педагогического совета

Протокол № 1
от 29.08.2022 г.

УТВЕРЖДАЮ:

Директор ЧПОУ «СМК»

_____ Е.А.Татаринцева

Приказ № 85 от 30.08.2022 г.

**ФОНД
ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ**

**ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

(Код, наименование дисциплины, МДК, ПМ)

программы подготовки специалистов среднего звена
по специальности

34.02.01 Сестринское дело

(Профессия, специальность)

базовая подготовка

(Уровень подготовки: базовая подготовка, углубленная)

основное общее образование, среднее общее образование

(Уровень образования: среднее общее образование, основное общее образование)

очная, очно-заочная

(Форма обучения)

Светлоград 2022

Фонд оценочных средств предназначен для контроля качества обучения студентов специальности 34.02.01 Сестринское дело базовой подготовки, очная форма получения образования по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики.

Фонд оценочных средств (ФОС) учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики разработан на основе: Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело базовой подготовки, утвержденного приказом Министерства образования и науки Российской Федерации № 502 от 12 мая 2014 г. (ред. от 13.07.2021); рабочей программы ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики; учебного плана программы подготовки специалистов среднего звена ЧПОУ «СМК» по специальности 34.02.01 Сестринское дело базовой подготовки на основе основного общего образования, нормативный срок освоения 3 года 10 месяцев; учебного плана программы подготовки специалистов среднего звена ЧПОУ «СМК» по специальности 34.02.01 Сестринское дело базовой подготовки на основе среднего общего образования, нормативный срок освоения 2 года 10 месяцев; квалификация «Медицинская сестра/ Медицинский брат», локальных актов ЧПОУ «СМК».

Рассмотрена: на заседании цикловой методической комиссии профессиональных учебных дисциплин
(протокол № 1 от 25.08.2022 г.)

Председатель ЦМК _____ А.С. Коваленко

Утверждено: Методическим советом колледжа
(протокол № 1 от 26.08.2022 г.)

Председатель Методического совета _____ С.А. Пузына

1. Паспорт комплекта фонда оценочных средств

1.1. Общие положения

Комплект ФОС предназначен для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики программы подготовки специалистов среднего звена (далее - ППССЗ) по специальностям 34.02.01 Сестринское дело базовой подготовки.

В результате освоения учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС следующими умениями, знаниями, которые формируют профессиональную компетенцию, и общими компетенциями:

Умения:

- У 1. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.
- У 2. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.
- У 3. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Знания:

- З 1. Биохимических и цитологических основ наследственности;
- З 2. Закономерностей наследования признаков, видов взаимодействия генов;
- З 3. Методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- З 4. Основных видов изменчивости, видов мутаций у человека, факторов мутагенеза;
- З 5. Основных групп наследственных заболеваний, причин и механизмов возникновения;
- З 6. Целей, задач, методов и показаний к медико-генетическому консультированию.

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

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

Профессиональные компетенции:

ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

1.2. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке

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

Таблица 1

Результаты обучения: умения, знания	Показатели оценки результата
Уметь:	
У. 1. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.	Составление плана проведения опроса пациентов с наследственной патологией. Решение ситуационных задач
У. 2. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Составление плана беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии Решение ситуационных задач
У. 3. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней	Выбор методов предварительной диагностики наследственных заболеваний. Решение ситуационных задач
Знать:	
З.1. Биохимические и цитологические основы наследственности	Описание биохимических и цитологических основ наследственности
З.2. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Применение генетических закономерностей для решения генетических задач
З.3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Описание методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии
З. 4. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	Установление различий между видами изменчивости и видами мутаций. Правильное описание факторов мутагенеза
З.5. Основные группы наследственных	Сравнение причин и механизмов возникновения
заболеваний, причины и механизмы возникновения	наследственных заболеваний. Описание основных групп наследственных заболеваний
З 6. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	Объяснение целей, задач, методов, показаний к медико-генетическому консультированию

1.3. Организация контроля и оценки освоения программы учебной дисциплины

1.3.1. Текущий контроль при освоении учебной дисциплины

Предметом оценки при освоении учебной дисциплины являются требования ППССЗ к умениям и знаниям, обязательным при реализации программы учебной дисциплины и направленные на формирование общих и профессиональных компетенций.

Текущий контроль проводится с целью оценки систематичности учебной работы обучающегося, включает в себя ряд контрольных мероприятий, реализуемых в рамках аудиторной и внеаудиторной самостоятельной работы обучающегося.

1.3.2. Промежуточная аттестация по учебной дисциплине

Промежуточная аттестация проводится с целью установления уровня и качества подготовки обучающихся ФГОС СПО по специальностям 34.02.01 Сестринское дело базовой подготовки в части требований к результатам освоения программы учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики и определяет:

- полноту и прочность теоретических знаний;
- сформированность умения применять теоретические знания при решении практических задач в условиях, приближенных к будущей профессиональной деятельности.

Формой аттестации по учебной дисциплине является дифференцированный зачет. Дифференцированный зачет проводится в соответствии с графиком учебного процесса учебного плана Частного профессионального образовательного учреждения «Светлоградский многопрофильный колледж» по завершению изучения дисциплины в течение семестра без четко выделенной сессии.

Информация о форме, сроках промежуточной аттестации по дисциплине размещена на информационном стенде и доведена до сведения обучающихся в начале семестра.

Для проведения дифференцированного зачета сформирован комплект контрольно-оценочных средств.

Оценочные средства составлены на основе рабочей программы учебной дисциплины и охватывают наиболее актуальные разделы и темы.

Перечень вопросов, выносимых на дифференцированный зачет, разработан преподавателем учебной дисциплины, рассмотрен на заседании цикловой методической комиссии профессиональных дисциплин и утвержден заместителем директора по учебно-производственной работе.

Задания для оценки освоения умений и усвоения знаний по учебным дисциплинам, рекомендуемые для подготовки к дифференцированному зачету, доведены до сведения обучающихся и размещены на цифровой платформе Moodle колледжа.

1.3.3. Мониторинг эффективности образовательного процесса по учебной дисциплине

Контроль образовательных достижений обучающихся в виде срезов знаний проводится:

- для определения уровня знаний и умений обучающихся;
- для получения данных, свидетельствующих о возможном снижении/повышении качества преподавания и корректировки программы дисциплины;
- для обеспечения самооценки качества реализации ППСЗ по специальности.

Контроль осуществляется по истечении не менее трех месяцев после окончания изучения дисциплины в форме компьютерного тестирования.

2. Комплект заданий для подготовки обучающихся к оценке освоения умений и усвоения знаний по учебной дисциплине

2.1. Задания для подготовки обучающихся к текущему контролю по учебной дисциплине

Для подготовки к практическим занятиям по каждому разделу (теме) составлены контрольные вопросы, задания для подготовки к оценке освоения умений.

Задания для подготовки обучающихся к текущему контролю по учебной дисциплине входят в состав учебно-методических комплексов тем дисциплины, хранятся в учебно-методическом отделе колледжа.

2.2. Задания для подготовки обучающихся к промежуточной аттестации по учебной дисциплине

№	Назначение задания	Вид задания	Примечание
1.	Задания для подготовки обучающихся к дифференцированному зачету по учебной дисциплине	Перечень вопросов для подготовки обучающихся к дифференцированному зачету	Приложение 1. Перечень вопросов для подготовки обучающихся к дифференцированному зачету.

3. Комплект фонда оценочных средств для проверки освоения программы учебной дисциплины

3.1. Комплект ФОС для текущего контроля по учебной дисциплине.

Комплект ФОС для текущего контроля по учебной дисциплине включает контрольно-оценочные материалы для проверки результатов освоения программы теоретического и практического курса учебной дисциплины.

Контрольно-оценочные материалы текущего контроля входят в состав учебно-методических тем учебной дисциплины, хранятся в учебно-методическом отделе колледжа.

Применяются различные формы и методы текущего контроля учебной дисциплины (таблица 2). В ходе текущего контроля отслеживается формирование общих компетенций и подготовка к формированию профессиональных компетенций через наблюдение за деятельностью обучающегося (проявление интереса к дисциплине, участие в кружковой работе, УИРС, олимпиадах; эффективный поиск, отбор и использование дополнительной литературы; работа в команде, пропаганда здорового образа жизни и др.).

Показатели результатов текущего контроля по теоретическим и практическим занятиям учебной дисциплины выставляются в соответствующие графы «Журнала учета теоретических занятий» в виде отметок по пятибалльной системе.

Формы и методы текущего контроля учебной дисциплины и формируемые общие и профессиональные компетенции по темам (разделам)

Элемент учебной дисциплины	Форма и методы контроля		Проверяемые У, З	Формируемые ОК и ПК
	Формы контроля	Методы контроля		
Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики - теоретический фундамент современной медицины				
Тема 1.1. Генетика и ее место в системе наук	Фронтальный	Устный контроль	З 1-6	ОК 1, ОК 8
Раздел 2. Наследственность				
Тема 2.1. Цитологические и биохимические основы наследственности	Групповой, индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	З 1	ОК 1-5, ОК 8,11 ПК 2.1-2.3
Тема 2.2. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.	Групповой, индивидуальный	Устный контроль Оценка решения задач Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	З 1	ОК 1-5, ОК 8,11 ПК 1.1., ПК 2.5, ПК 2.6.
Тема 2.3. Хромосомная теория наследственности. Наследственные свойства крови.	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Терминологический диктант Оценка решения задач Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	У 2 З 2	ОК 1-5, ОК 8,11 ПК 1.1.

Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии				
Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Терминологический диктант	3 2	ОК 1-5, ОК 8,11 ПК 1.1., 2.1.-2.3, 2.5,2.6
Тема 3.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический, популяционно-статистический методы. Методы пренатальной диагностики.	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка решения задач Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	У 3 3 3	ОК 1-5, ОК 8,11 ПК 1.1., 2.1.-2.3, 2.5,2.6
Раздел 4. Наследственность и патология				
Тема 4.1. Хромосомные болезни	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	У 1, У 2, У 3 3 5	ОК 1-5, ОК 8,11 ПК 2.1,2.3.
Тема 4.2. Генные болезни	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	У 1, У 2, У 3 3 5	ОК 1-5, ОК 8,11 ПК 2.1,2.3.
Тема 4.3. Наследственное предрасположение к болезням. Медико-генетическое консультирование	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка решения задач Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	У 1, У 2, У 3 3 6	ОК 1-5, ОК 8,11 ПК 2.1.
Дифференцированный зачет	индивидуальный	Тестовый контроль Решение задач	У1-3, 3 1 - 6	ОК 1-5; 8-11 1, 2.2, 2.3, 2.5, 2.6,

3.2. Комплект ФОС для промежуточной аттестации по учебной дисциплине

3.2.1. Пакет экзаменатора

- условия проведения экзамена по учебной дисциплине. Место проведения: учебный кабинет Генетики человека с основами медицинской генетики.

Количество билетов - 30.

Для проведения экзамена сформирован комплект контрольно - оценочных средств, позволяющий оценить знания, умения, приобретенный учебный опыт. Оценочные средства составлены на основе рабочей программы учебной дисциплины и охватывают наиболее актуальные разделы и темы.

Перечень вопросов, выносимых на экзамен, разработан преподавателем учебных дисциплин, рассмотрен на заседании цикловой методической комиссии профессиональных дисциплин и утвержден заместителем директора по учебно-производственной работе.

Задания для оценки освоения умений и усвоения знаний по учебным дисциплинам, рекомендуемые для подготовки к экзамену, доведены до сведения обучающихся и размещены на цифровой платформе Moodleколледжа.

3.2.2. Регистрация результатов освоения учебной дисциплины

Оценка по экзамену фиксируется преподавателем в соответствующей графе бланка «Экзаменационная ведомость».

3.3. Комплект контрольно-оценочных материалов для проведения мониторинга эффективности образовательного процесса

3.3.1. Вид контрольно-оценочных материалов

Для проведения среза знаний по дисциплине составлены тестовые задания закрытой формы с выбором одного ответа из четырех и генетическая задача на наследование группы крови и резус-фактора. Количество вариантов- 2.

Количество заданий в одном варианте: тестовые задания - 10, генетическая задача - 1 (Приложение 4.Задания для проведения среза знаний по дисциплине Генетика человека с основами медицинской генетики).

3.3.2. Критерии оценки результатов освоения умений и усвоения знаний по учебной дисциплине

При проведении контроля в тестовой форме преподавателем определяется процент результативности теста:

Критерии оценки теста:

- оценка «отлично» выставляется студенту, если задание выполнено на 95 - 100%
- оценка «хорошо» выставляется студенту, если задание выполнено на 76-94%;
- оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если задание выполнено на 61-75%
- оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, если задания выполнено менее чем на 60%

3.3.3. Регистрация показателей результатов освоения учебной дисциплины

Оценка фиксируется преподавателем в соответствующей графе бланка «Ведомость результатов контрольного среза знаний», заверяется подписью преподавателя.

Перечень приложений к комплексу ФОС по учебной дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

Номер приложения	Название приложения
Приложение 1	Перечень теоретических вопросов для подготовки обучающихся к экзамену
Приложение 2	Перечень практических заданий для подготовки обучающихся к экзамену
Приложение 3	Экзаменационные билеты
Приложение 4	Задания для текущего контроля успеваемости
Приложение 5	Задания для рубежного контроля успеваемости
Приложение 6	Контрольная работа для проведения контрольного среза знаний

**Перечень вопросов для подготовки обучающихся к экзамену по дисциплине ОП.04
Генетика человека с основами медицинской генетики**

1. Предмет и задачи генетики.
2. Медицинская генетика, её основные положения.
3. Основные направления, методы и задачи медицинской генетики.
4. История развития генетики человека.
5. Цитологические основы наследственности.
6. Строение клетки, краткая характеристика органоидов клетки.
7. Особенности строения ядра клетки.
8. Эухроматин, гетерохроматин, половой хроматин.
9. Строение хромосом.
10. Аутосомы и половые хромосомы.
11. Кариотип человека.
12. Жизненный цикл клетки,
13. Митоз.
14. Мейоз.
15. Половые клетки, их отличие от соматических.
16. Овогенез.
17. Сперматогенез.
18. Белки, строение и структура.
19. Функции белков.
20. Строение и функции ДНК.
21. Репликация ДНК.
22. Строение РНК.
23. Виды РНК в клетке.
24. Генетический код.
25. Синтез белка. Транскрипция.
26. Синтез белка. Трансляция.
27. Моногибридное скрещивание. Закон единообразия гибридов первого поколения.
28. Моногибридное скрещивание. Закон расщепления признаков.
29. Анализирующее скрещивание.
30. Промежуточное наследование (неполное доминирование).
31. Дигибридное скрещивание. Закон независимого наследования признаков.
32. 32.Взаимодействие аллельных генов.
33. 33.Взаимодействие неаллельных генов.
34. 34.Понятие о полигенном наследовании.
35. Наследование группы крови системы АВО, резус-фактора.
36. Т. Морган и хромосомная теория наследственности.
37. Наследование признаков, сцепленных с полом.
38. Изменчивость, ее виды. Ненаследственная модификационная (фенотипическая) изменчивость.
39. Наследственная изменчивость, её виды.
40. Мутации (генные, хромосомные, геномные).
41. Комбинативная изменчивость.
42. Методы изучения наследственности человека: клинико-генеалогический.
43. Методы изучения наследственности человека: близнецовый.
44. Методы изучения наследственности человека: цитогенетический.
45. Методы изучения наследственности человека: биохимический.
46. Классификация наследственных заболеваний, особенности клинических проявлений наследственных заболеваний.
47. Генные наследственные заболевания: аутосомно-доминантные.
48. Генные наследственные заболевания: аутосомно-рецессивные.

49. Генные наследственные заболевания: рецессивные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой.
50. Генные наследственные заболевания: доминантные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой.
51. Генные наследственные заболевания: аномалии, сцепленные с Y-половой хромосомой.
52. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа половых хромосом.
53. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа аутом.
54. Хромосомные заболевания человека: аномалии строения хромосом.
55. Задачи, организация и основные принципы медико-генетического консультирования.
56. Этапы медико-генетического консультирования.
57. Методы пренатальной диагностики,
58. Неонатальный скрининг.
59. Профилактика наследственных заболеваний.
60. Принципы лечения больных с наследственной патологией.

**Перечень практических задач для подготовки обучающихся к экзамену по дисциплине
ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики**

1. Аниридия наследуется как аутосомный доминантный признак. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей страдает аниридией, а другой нормален, если известно, что у больного родителя эту аномалию имел только отец?
2. Гемофилия у человека обусловлена рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой. У здоровых родителей родился один здоровый сын и три здоровых дочери, а один сын оказался гемофиликом. Какова вероятность рождения детей-гемофиликов у дочерей, если они выйдут замуж за здоровых мужчин?
3. Один из видов задержки умственного развития у человека обусловлен рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой. Альбинизм (отсутствие пигментации) обусловлен рецессивным аутосомным геном. В семье у здоровых родителей родился сын – альбинос с задержкой умственного развития. Определите генотипы родителей. Какова вероятность рождения в этой семье здоровых детей?
4. У человека дальтонизм определяется рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой. Мужчина, страдающий дальтонизмом, женился на женщине с нормальным зрением. У них рождается сын – дальтоник. Определите генотипы родителей. Какова вероятность рождения здоровых детей в этой семье?
5. Брахидактилия (укорочение пальцев) имеет аутосомно-доминантный тип наследования. У супругов, страдающих брахидактилией, родился здоровый ребёнок. Какова вероятность того, что следующий ребёнок в семье также будет здоров?
6. У человека цветовая слепота обусловлена рецессивным геном с, а нормальное цветовое зрение – его доминантным аллелем С. Ген цветовой системы локализован в X-хромосоме. В браке женщины с нормальным зрением, родственники которой страдали полной цветовой слепотой, и мужчины с нормальным зрением, отца которого также была полная цветовая слепота, родились три дочери с нормальным зрением и два сына с цветовой слепотой. Объясните полученные результаты.
7. Гетерозиготный резус-положительный мужчина с IV группой крови женится на резус-отрицательной женщине, имеющей II группу крови. Мать женщины имела I группу крови. Какое потомство можно ожидать от этого брака?
8. Альбинизм у человека наследуется как рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой имеет нормальную пигментацию, первый ребёнок имеет нормальное развитие пигмента, а второй – альбинос. Определите генотипы родителей и потомства.
9. Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль и светло-бурая окраска зубов) наследуется как доминантный, сцепленный с X-хромосомой признак. Каких детей можно ожидать от брака кареглазого мужчины, страдающего гипоплазией эмали, с кареглазой здоровой женщиной? Известно, что отец мужчины был здоровым голубоглазым, отец женщины также был здоровым голубоглазым, а мать женщины имела карие глаза, но страдала гипоплазией эмали, по которой была гетерозиготна.
10. Одна из форм агаммаглобулинемии, сочетающаяся с почти полным отсутствием лимфатической ткани, наследуется как аутосомный рецессивный признак. В семье у здоровых родителей родился ребенок с признаками данной формы агаммаглобулинемии. Какова вероятность рождения следующего ребенка здоровым?
11. Серповидноклеточная анемия у человека наследуется как не полностью доминантный аутосомный признак. Гомозиготы умирают в детском возрасте. Гетерозиготы жизнеспособны и устойчивы к заболеванию малярией. Малярийный плазмодий не может использовать для своего питания видоизменённый гемоглобин. Какова вероятность рождения детей, устойчивых к малярии в семье, где один из родителей гетерозиготен в отношении признака серповидноклеточной анемии, а другой нормален в отношении этого признака.
12. Ангидрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие потоотделения, нарушение терморегуляции) передается как рецессивный, сцепленный с X - хромосомой признак.

- Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией. У них рождается больная девочка и здоровый сын. Определить вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.
13. У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на женщине правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых - левши. Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами.
14. Детская форма амавротической семейной идиотии (Тэй-Сакса) наследуется как аутосомный рецессивный признак и заканчивается обычно смертельным исходом к 4 -5 годам. Первый ребенок в семье умер от анализируемой болезни в то время, когда должен родиться второй. Какова вероятность того, что второй ребенок будет страдать той же болезнью?
15. В медико - генетической консультации решается вопрос: является ли мальчик в семье супругов F. родным или приемным. Установлено: мать и отец имеют II гр. крови R-, ребенок - I гр. крови r-. Запишите решение генетической задачи.
16. Рецессивный ген гемофилии (несвертываемость крови) сцеплен с X- хромосомой (с полом). Отец девушки страдает гемофилией, тогда как мать в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по данному заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать о будущих сыновьях и дочерях.
17. Резус-отрицательная женщина, гомозиготная со второй группой крови, вышла замуж за резус-положительного мужчину с первой группой крови. Определите генотипы родителей, генотипы и фенотипы потомства.
18. Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета) наследуется как доминантный сцепленный с X - хромосомой признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами. Определите вероятность того, что следующий ребенок тоже будет с нормальными зубами.
19. У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на женщине правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых - левши. Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами.
20. У человека аниридия (вид слепоты) зависит от доминантного аутосомного гена, летального в гомозиготном состоянии, а оптическая атрофия (другой вид слепоты) – от рецессивного сцепленного с полом гена, локализованного в X-хромосоме. Мужчина с оптической атрофией женился на женщине с аниридией, гомозиготной по аллелю, отвечающему за отсутствие оптической атрофии. Определите возможный генотип потомства.
21. Болезнь Вильсона наследуется как рецессивный аутосомный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает анализируемым заболеванием, а другой здоров, здоровы были также его родители, братья и сестры?
22. Цистинурия – наследственное заболевание, связанное с образованием цистиновых камней в почках. Но у гетерозигот наблюдается повышенное содержание цистина в моче. Определите возможные формы проявления заболевания у детей в семье, если один из супругов имел повышенное содержание цистина в моче, а другой – страдал почечно-каменной болезнью. Составьте схему скрещивания и определите генотипы родителей и возможные генотипы у детей.
23. Гетерозиготный резус-положительный мужчина с IV группой крови женится на резус-отрицательной женщине, имеющей II группу крови. Мать женщины имела I группу крови. Какое потомство можно ожидать от этого брака?
24. Один из видов задержки умственного развития у человека обусловлен рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой. Альбинизм (отсутствие пигментации) обусловлен рецессивным аутосомным геном. В семье у здоровых родителей родился сын – альбинос с задержкой умственного развития. Определите генотипы родителей. Какова вероятность рождения в этой семье здоровых детей?

25. У человека фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Заболевание связано с отсутствием фермента, расщепляющего фенилаланин. Избыток этой аминокислоты в крови приводит к поражению ЦНС и развитию слабоумия. Определите вероятность развития заболевания у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по данному признаку.
26. Гетерозиготный резус-положительный мужчина с IV группой крови женится на резус-отрицательной женщине, имеющей II группу крови. Мать женщины имела I группу крови. Какое потомство можно ожидать от этого брака?
27. У человека отсутствие потовых желез передаётся как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак, а оволосение ушной раковины (гипертрихоз) передаётся через Y-хромосому. Какое потомство можно ожидать в семье, если известно, что отец страдал гипертрихозом и отсутствием потовых желез, а жена была здорова, однако её отец не имел потовых желез?
28. У человека ген резус-фактора (Rh+) сцеплен с доминантным геном, определяющим один из видов катаракты. Предположим, что гены расположены в одной аутосоме на расстоянии 24 морганид. В семье отец обладал отрицательным резус-фактором и не страдал катарактой, а мать была резус-положительной и страдала катарактой. Причём катаракту и резус-положительность она унаследовала от отца. У них родилась резус-отрицательная дочь без катаракты. Определите вероятность рождения в этой семье резус-положительного ребёнка без катаракты.
29. Известно, что полидактилия и «белый локон» волос – доминантные признаки у человека. В одной семье у отца ампутирован шестой палец, и он имеет «белый локон» волос, его жена с нормальным строением кисти и с «белым локоном» волос. Среди их троих детей один ребёнок не имеет «белого локона», но страдает полидактилией, второй и третий – обладают «белым локоном» и имеют нормальное строение кисти. Какова вероятность рождения в этой семье ребёнка с полидактилией и «белым локоном» волос?
30. Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери - карие. Какое потомство можно ожидать от этого брака, если известно, что ген карих глаз доминирует над геном голубых?

Экзаменационные билеты по учебной дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

Частное профессиональное образовательное учреждение «Светлоградский многопрофильный колледж»		
<p>Рассмотрено и одобрено на заседании ЦМК профессиональных дисциплин Протокол № 1 от «25» августа 2022 г. Председатель ЦМК _____ Коваленко А.С.</p>	<p>Учебная дисциплина: ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики Специальность: <u>34.02.01 Сестринское дело</u></p>	<p>УТВЕРЖДАЮ Заместитель директора по УПР _____ С.А. Пузына «26» августа 2022 г.</p>
ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 1		
<p>Вопросы:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Предмет и задачи генетики. 2. Дигибридное скрещивание. Закон независимого наследования признаков. 3. <u>Решите задачу.</u> <p>Аниридия наследуется как аутосомный доминантный признак. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей страдает аниридией, а другой нормален, если известно, что у больного родителя эту аномалию имел только отец?</p>		
<p>Преподаватель _____ (Подпись)</p>	<p>Коваленко А.С. _____ (Фамилия, инициалы)</p>	

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 2

Вопросы:

1. Медицинская генетика, её основные положения.
2. Взаимодействие аллельных генов.

3. **Решите задачу.**

Гемофилия у человека обусловлена рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой. У здоровых родителей родился один здоровый сын и три здоровых дочери, а один сын оказался гемофиликом. Какова вероятность рождения детей-гемофиликов у дочерей, если они выйдут замуж за здоровых мужчин?

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 3

Вопросы:

1. Основные направления, методы и задачи медицинской генетики.
2. Взаимодействие неаллельных генов.
3. **Решите задачу.**

Один из видов задержки умственного развития у человека обусловлен рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой. Альбинизм (отсутствие пигментации) обусловлен рецессивным аутосомным геном. В семье у здоровых родителей родился сын – альбинос с задержкой умственного развития. Определите генотипы родителей. Какова вероятность рождения в этой семье здоровых детей?

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 4

Вопросы:

1. История развития генетики человека.
2. Понятие о полигенном наследовании.
3. **Решите задачу.**

У человека дальтонизм определяется рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой. Мужчина, страдающий дальтонизмом, женился на женщине с нормальным зрением. У них рождается сын – дальтоник. Определите генотипы родителей. Какова вероятность рождения здоровых детей в этой семье?

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 5

Вопросы:

1. Цитологические основы наследственности.
2. Наследование группы крови системы АВО, резус-фактора.
3. **Решите задачу.**

Брахидактилия (укорочение пальцев) имеет аутосомно-доминантный тип наследования. У супругов, страдающих брахидактилией, родился здоровый ребёнок. Какова вероятность того, что следующий ребёнок в семье также будет здоров??

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 6

Вопросы:

1. Строение клетки, краткая характеристика органоидов клетки.
2. Т. Морган и хромосомная теория наследственности.
3. **Решите задачу.**

У человека цветовая слепота обусловлена рецессивным геном s , а нормальное цветовое зрение – его доминантным аллелем S . Ген цветовой системы локализован в X-хромосоме. В браке женщины с нормальным зрением, родственники которой страдали полной цветовой слепотой, и мужчины с нормальным зрением, отца которого также была полная цветовая слепота, родились три дочери с нормальным зрением и два сына с цветовой слепотой. Объясните полученные результаты.

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 7

Вопросы:

1. Особенности строения ядра клетки.
2. Наследование признаков, сцепленных с полом.
3. **Решите задачу.**

Гетерозиготный резус-положительный мужчина с IV группой крови женится на резус-отрицательной женщине, имеющей II группу крови. Мать женщины имела I группу крови. Какое потомство можно ожидать от этого брака?

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 8

Вопросы:

1. Эухроматин, гетерохроматин, половой хроматин.
2. Изменчивость, ее виды. Ненаследственная модификационная (фенотипическая) изменчивость..
3. **Решите задачу.**

Альбинизм у человека наследуется как рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой имеет нормальную пигментацию, первый ребёнок имеет нормальное развитие пигмента, а второй – альбинос. Определите генотипы родителей и потомства.

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 9

Вопросы:

1. Строение хромосом.
2. Наследственная изменчивость, её виды.
3. **Решите задачу.**

Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль и светло-бурая окраска зубов) наследуется как доминантный, сцепленный с X-хромосомой признак. Каких детей можно ожидать от брака кареглазого мужчины, страдающего гипоплазией эмали, с кареглазой здоровой женщиной? Известно, что отец мужчины был здоровым голубоглазым, отец женщины также был здоровым голубоглазым, а мать женщины имела карие глаза, но страдала гипоплазией эмали, по которой была гетерозиготна.

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 10

Вопросы:

1. Аутосомы и половые хромосомы.
2. Мутации (генные, хромосомные, геномные).
3. **Решите задачу.**

Одна из форм агаммаглобулинемии, сочетающаяся с почти полным отсутствием лимфатической ткани, наследуется как аутосомный рецессивный признак. В семье у здоровых родителей родился ребенок с признаками данной формы агаммаглобулинемии. Какова вероятность рождения следующего ребенка здоровым?

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 11

Вопросы:

1. Кариотип человека.
2. Комбинативная изменчивость.
3. **Решите задачу.**

Серповидноклеточная анемия у человека наследуется как не полностью доминантный аутосомный признак. Гомозиготы умирают в детском возрасте. Гетерозиготы жизнеспособны и устойчивы к заболеванию малярией. Малярийный плазмодий не может использовать для своего питания видоизменённый гемоглобин. Какова вероятность рождения детей, устойчивых к малярии в семье, где один из родителей гетерозиготен в отношении признака серповидноклеточной анемии, а другой нормален в отношении этого признака.

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 12

Вопросы:

1. Жизненный цикл клетки.
2. Методы изучения наследственности человека: клинико-генеалогический.
3. **Решите задачу.**

Ангидрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие потоотделения, нарушение терморегуляции) передается как рецессивный, сцепленный с X - хромосомой признак. Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией. У них рождается большая девочка и здоровый сын. Определить вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 13

Вопросы:

1. Митоз.
2. Методы изучения наследственности человека: близнецовый.
3. **Решите задачу.**

У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на женщине правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых - левши.

Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами.

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 14

Вопросы:

1. Мейоз.
2. Методы изучения наследственности человека: цитогенетический.
3. **Решите задачу.**

Детская форма амавротической семейной идиотии (Тэй-Сакса) наследуется как аутосомный рецессивный признак и заканчивается обычно смертельным исходом к 4 -5 годам. Первый ребенок в семье умер от анализируемой болезни в то время, когда должен родиться второй. Какова вероятность того, что второй ребенок будет страдать той же болезнью?

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 15

Вопросы:

1. Половые клетки, их отличие от соматических.
2. Методы изучения наследственности человека: биохимический
3. **Решите задачу.**

В медико - генетической консультации решается вопрос: является ли мальчик в семье супругов F. родным или приемным. Установлено: мать и отец имеют II гр.крови R-, ребенок - I гр.крови r-. Запишите решение генетической задачи

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 16

Вопросы:

1. Овогенез.
2. Классификация наследственных заболеваний, особенности клинических проявлений наследственных заболеваний.
3. Решите задачу.

Рецессивный ген гемофилии (несвертываемость крови) сцеплен с X- хромосомой (с полом). Отец девушки страдает гемофилией, тогда как мать в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по данному заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать о будущих сыновьях и дочерях.

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 17

Вопросы:

1. Сперматогенез.
2. Генные наследственные заболевания: аутосомно-доминантные.
3. **Решите задачу.**

Резус-отрицательная женщина, гомозиготная со второй группой крови, вышла замуж за резус-положительного мужчину с первой группой крови. Определите генотипы родителей, генотипы и фенотипы потомства.

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 18

Вопросы:

1. Белки, строение и структура.
2. Генные наследственные заболевания: аутосомно-рецессивные.
3. **Решите задачу.**

Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета) наследуется как доминантный сцепленный с X - хромосомой признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами. Определите вероятность того, что следующий ребенок тоже будет с нормальными зубами.

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 19

Вопросы:

1. Функции белков.
2. Генные наследственные заболевания: рецессивные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой.
3. Решите задачу.

У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на женщине правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых - левши.

Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами.

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 20

Вопросы:

1. Строение и функции ДНК.
2. Генные наследственные заболевания: доминантные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой.
3. Решите задачу.

У человека аниридия (вид слепоты) зависит от доминантного аутосомного гена, летального в гомозиготном состоянии, а оптическая атрофия (другой вид слепоты) – от рецессивного сцепленного с полом гена, локализованного в X-хромосоме. Мужчина с оптической атрофией женился на женщине с аниридией, гомозиготной по аллелю, отвечающему за отсутствие оптической атрофии. Определите возможный генотип потомства.

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 21

Вопросы:

1. Репликация ДНК.
2. Генные наследственные заболевания: аномалии, сцепленные с У-половой хромосомой.
3. Решите задачу.

Болезнь Вильсона наследуется как рецессивный аутосомный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает анализируемым заболеванием, а другой здоров, здоровы были также его родители, братья и сестры?

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 22

Вопросы:

1. Строение РНК.
2. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа половых хромосом.
3. **Решите задачу.**

Цистинурия – наследственное заболевание, связанное с образованием цистиновых камней в почках. Но у гетерозигот наблюдается повышенное содержание цистина в моче. Определите возможные формы проявления заболевания у детей в семье, если один из супругов имел повышенное содержание цистина в моче, а другой – страдал почечно-каменной болезнью. Составьте схему скрещивания и определите генотипы родителей и возможные генотипы у детей.

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 23

Вопросы:

1. Виды РНК в клетке.
2. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа аутосом.
3. **Решите задачу.**

Гетерозиготный резус-положительный мужчина с IV группой крови женится на резус-отрицательной женщине, имеющей II группу крови. Мать женщины имела I группу крови. Какое потомство можно ожидать от этого брака?

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 24

Вопросы:

1. Генетический код.
2. Хромосомные заболевания человека: аномалии строения хромосом.
3. **Решите задачу.**

Один из видов задержки умственного развития у человека обусловлен рецессивным геном, сцепленным с X-хромосомой. Альбинизм (отсутствие пигментации) обусловлен рецессивным аутосомным геном. В семье у здоровых родителей родился сын – альбинос с задержкой умственного развития. Определите генотипы родителей. Какова вероятность рождения в этой семье здоровых детей?

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 25

Вопросы:

1. Синтез белка. Транскрипция.
2. Задачи, организация и основные принципы медико-генетического консультирования.
3. **Решите задачу.**

У человека фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Заболевание связано с отсутствием фермента, расщепляющего фенилаланин. Избыток этой аминокислоты в крови приводит к поражению ЦНС и развитию слабоумия. Определите вероятность развития заболевания у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по данному признаку.

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 26

Вопросы:

1. Синтез белка. Транскрипция.
2. Этапы медико-генетического консультирования.
3. **Решите задачу.**

Гетерозиготный резус-положительный мужчина с IV группой крови женится на резус-отрицательной женщине, имеющей II группу крови. Мать женщины имела I группу крови. Какое потомство можно ожидать от этого брака?

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 27

Вопросы:

1. Моногибридное скрещивание. Закон единообразия гибридов первого поколения.
2. Методы пренатальной диагностики.
3. **Решите задачу.**

У человека отсутствие потовых желез передаётся как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак, а оволосение ушной раковины (гипертрихоз) передаётся через Y-хромосому. Какое потомство можно ожидать в семье, если известно, что отец страдал гипертрихозом и отсутствием потовых желез, а жена была здорова, однако её отец не имел потовых желез?

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 28

Вопросы:

1. Моногибридное скрещивание. Закон расщепления признаков.
2. Неонатальный скрининг.
3. **Решите задачу.**

У человека ген резус-фактора (Rh⁺) сцеплен с доминантным геном, определяющим один из видов катаракты. Предположим, что гены расположены в одной аутосоме на расстоянии 24 морганид. В семье отец обладал отрицательным резус-фактором и не страдал катарактой, а мать была резус-положительной и страдала катарактой. Причём катаракту и резус-положительность она унаследовала от отца. У них родилась резус-отрицательная дочь без катаракты. Определите вероятность рождения в этой семье резус-положительного ребёнка без катаракты.

Преподаватель _____
(Подпись)

_____ Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 29

Вопросы:

1. Анализирующее скрещивание.
2. Профилактика наследственных заболеваний.
3. **Решите задачу.**

Известно, что полидактилия и «белый локон» волос – доминантные признаки у человека. В одной семье у отца ампутирован шестой палец, и он имеет «белый локон» волос, его жена с нормальным строением кисти и с «белым локоном» волос. Среди их троих детей один ребёнок не имеет «белого локона», но страдает полидактилией, второй и третий – обладают «белым локоном» и имеют нормальное строение кисти. Какова вероятность рождения в этой семье ребёнка с полидактилией и «белым локоном» волос?

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Светлоградский многопрофильный колледж»**

Рассмотрено и одобрено на
заседании ЦМК
профессиональных дисциплин
Протокол № 1
от «25» августа 2022 г.
Председатель ЦМК
_____ Коваленко А.С.

Учебная дисциплина:
**ОП.04 Генетика человека с
основами медицинской
генетики**
Специальность:
34.02.01 Сестринское дело

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель
директора по УПР
_____ С.А. Пузына
«26» августа 2022 г.

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 30

Вопросы:

1. Промежуточное наследование (неполное доминирование).
2. Принципы лечения больных с наследственной патологией.
3. **Решите задачу.**

Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери - карие. Какое потомство можно ожидать от этого брака, если известно, что ген карих глаз доминирует над геном голубых?

Преподаватель _____
(Подпись)

Коваленко А.С.
(Фамилия, инициалы)

Задания для текущего контроля по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики с эталонами ответов

1. К двумембранным органоидам клетки относят:

- а) Рибосома; в) Эндоплазматическая сеть;
б) Митохондрия; г) Лизосома.

Ответ: _____ б _____

2. Лизосомы в организме выполняют функцию:

Ответ: Лизосомы расщепляют сложные питательные вещества внутри клетки, чтобы их можно было использовать для получения энергии. Лизосомы важны для того, чтобы клетка получала пищу и поддерживала хорошее здоровье.

3. Перечислите составные части клетки.

Ответ: ядро, цитоплазма, клеточная мембрана

4. Перечислить органеллы клетки и их функции.

Ответ: Различают мембранные и немембранные органеллы. К мембранным органеллам относят цитоплазматическую сеть (эндоплазматический ретикулум), пластинчатый комплекс (аппарат Гольджи), митохондрии, лизосомы, пероксисомы. Немембранные органеллы представлены рибосомами (полирибосомами), клеточным центром и элементами цитоскелета: микротрубочками и фибриллярными структурами.

5. Как называются фазы деления в мейозе и митозе.

Ответ: Профаза, Метафаза, Анафаза, Телофаза – митоз

Профаза 1, Метафаза 1, Анафаза 1, Телофаза 1, Профаза 2, Метафаза 2, Анафаза 2, Телофаза 2 - мейоз

5. Функции белка в клетке.

Ответ: Белки выполняют в клетке ряд функций: пластическую (строительную), каталитическую (ферментативную), энергетическую, сигнальную (рецепторную), сократительную (двигательную), транспортную, защитную, регуляторную и запасную.

6. Структура молекулы ДНК.

Ответ: Молекула ДНК образована двумя полинуклеотидными цепями, спирально закрученными друг около друга и вместе вокруг воображаемой оси, т.е. представляет собой двойную спираль (исключение — некоторые ДНК-содержащие вирусы имеют одноцепочечную ДНК).

7. Структура молекулы РНК.

Ответ: Молекула состоит из атомов, а если точнее, то из атомных ядер, окружённых определённым числом внутренних электронов, и внешних валентных электронов, образующих химические связи.

8. Что является мономером белковой молекулы.

Ответ: аминокислоты

9. Что такое денатурация и ренатурация.

Ответ: Денатурация — это разрушение характерной для данного белка четвертичной, третичной и вторичной структуры, в результате чего в денатурированном состоянии полипептидные цепи белков образуют случайные и беспорядочные клубки и петли.

Ренатурация — процесс, обратный денатурации, при котором белки возвращают свою природную структуру.

10. Потомок скрещивания – это _____

Ответ: гибрид

11. Генотип – это _____

Ответ: Совокупность генов, носителей всей генетической информации особи

12. Организм, содержащий одинаковые аллельные гены – _____

Ответ: доминантный

Практические задания

Основные законы генетики

- 1.** Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери – карие. Какое потомство можно ожидать от этого брака, если известно, что ген карих глаз доминирует над геном голубых?
- 2.** У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на женщине правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых – левши. Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами.
- 3.** Миоплегия передается по наследству как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.
- 4.** Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?
- 5.** У человека ген полидактилии доминирует над нормальным строением кисти.
 - а)** Определите вероятность рождения шестипалых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны.
 - б)** В семье, где один из родителей имеет нормальное строение кисти, а второй – шестипалый, родился ребенок с нормальным строением кисти. Какова вероятность рождения следующего ребенка тоже без аномалии? У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухоноты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?
- 6.** От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотипы родителей.
- 7.** Одна из форм гемералопии наследуется как доминантный признак.
 - а)** Какова вероятность рождения детей, страдающих гемералопией, от гетерозиготных больных родителей?
 - б)** Какова вероятность рождения детей с анализируемой аномалией в семье, где один из родителей страдает ночной слепотой, а другой нет, если известно, что оба супруга гомозиготны?
- 8.** Галактоземия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Успехи современной медицины позволяют предупредить развитие болезни и избежать тяжелых последствий нарушения обмена. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гомозиготен по гену галактоземии, но развитие болезни у него было предотвращено диетой, а второй гетерозиготен по галактоземии?
- 9.** Болезнь Вильсона наследуется как рецессивный аутосомный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает анализируемым заболеванием, а другой здоров, здоровы были также его родители, братья и сестры?
- 10.** Аниридия наследуется как аутосомный доминантный признак. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей страдает аниридией, а другой нормален, если известно, что у больного родителя эту аномалию имел только отец?
- 11.** Гипофосфатемия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Какова вероятность рождения детей больными в семье, где один из родителей гетерозиготен, а другой гомозиготен по этому признаку?
- 12.** Детская форма амавротической семейной идиотии (Тэй – Сакса) наследуется как аутосомный рецессивный признак и заканчивается обычно смертельным исходом к 4 – 5 годам. Первый ребенок в семье умер от анализируемой болезни в то время, когда должен родиться второй. Какова вероятность того, что второй ребенок будет страдать той же болезнью?

13. Плече-лопаточно-лицевая форма миопатии наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность заболевания детей в семье, где оба родителя страдают этой аномалией, но один из них гомозиготен, а другой гетерозиготен?
14. Альбинизм наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцовые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемой болезни, а другой альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом?
15. Парагемофилия наследуется как рецессивный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где оба и супруга страдают парагемофилией?
16. Одна из форм агаммаглобулинемии, сочетающаяся с почти полным отсутствием лимфатической ткани, наследуется как аутосомный рецессивный признак (В. П. Эфроимсон, 1968). В семье у здоровых родителей родился ребенок с признаками данной формы агаммаглобулинемии. Какова вероятность рождения следующего ребенка здоровым?
17. Ахондроплазия передается как доминантный аутосомный признак. В семье, где оба супруга страдают ахондроплазией, родился нормальный ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок будет тоже нормальным?
18. Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с аномалией в семье, где оба родителя гетерозиготны по анализируемому признаку?
19. Женщина, имеющая повышенное содержание цистеина в моче, выходит замуж за здорового мужчину. Каков прогноз в отношении здоровья детей в этом браке, а также внуков при условии, что их дети вступят в брак с лицами, имеющими повышенное содержание цистеина в моче? Известно, что мочекаменная болезнь (цистинурия) развивается в гомозиготном состоянии.
20. Акаталазия обусловлена редким рецессивным аутосомным геном, у гетерозигот активность каталазы снижена. Определите вероятные фенотипы детей в семье родителей, имеющих пониженную активность.
21. Мать со II группой крови имеет ребенка с I группой крови. Установите возможные группы крови отца.
22. У матери I группа крови, у отца IV. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей?
23. У мальчика I группа крови, а у его сестры IV. Определите группы крови родителей.

Наследственность и патология. Генные болезни.

1. Полипептид состоит из следующих аминокислот: валин – аланин – глицин – лизин – триптофан – валин – серин – глутаминовая кислота. Определите структуру участка ДНК, кодирующего указанный полипептид.
2. Полипептид состоит из следующих аминокислот: аланин - цистеин - гистидин - лейцин - метионин – лизин. Определите структуру участка ДНК, кодирующего эту полипептидную цепь.
3. Аспарагин - глицин - фенилаланин - треонин - аминокислоты, последовательно составляющие полипептид. Определите структуру участка ДНК, кодирующего данный полипептид.
4. Первые 10 аминокислот в цепи В инсулина: фенилаланин - валин - аспарагиновая кислота - глутамин - лейцин - цистеин - глицин - серин - гистидин. Определите структуру участка ДНК, кодирующего эту часть цепи инсулина.
5. Начальный участок цепи А инсулина представлен следующими пятью аминокислотами: глицин - изолейцин - валин - глутамин - глутамин. Определите структуру участка ДНК, кодирующего эту часть цепи инсулина.
6. Одна из цепей рибонуклеазы поджелудочной железы состоит из следующих 14 аминокислот: глутамин – глицин - аспарагиновая кислота - пролин – тирозин - валин – пролин – валин – истидин - фенилаланин - аспарагин – аланин – серин – валин.

Определите структуру участка ДНК, кодирующего эту часть цепи рибонуклеазы.

7. Участок молекулы ДНК, кодирующий часть полипептида, имеет следующее строение: АЦЦАТАГТЦЦААГГЛ. Определите последовательность аминокислот в полипептиде.

8. При одной из форм синдрома Фанкони (нарушение образования костной ткани) у больного с мочой выделяются аминокислоты, которым соответствуют следующие триплеты иРНК: ААА, ЦГУ, ГАА, АЦУ, ГУУ, УУА, УГУ, УАУ.

Определите, выделение каких аминокислот с мочой характерно для синдрома Фанкони.

9. У человека, больного цистинурией (содержание в моче большего, чем в норме, числа аминокислот), с мочой исцеляются аминокислоты, которым соответствуют следующие триплеты иРНК: УЦУ, УГУ, ГЦУ, ГГУ, ЦАГ, ЦГУ, ААА. У здорового человека в моче обнаруживается аланин, серин, глутаминовая кислота и глицин.

а) Выделение каких аминокислот с мочой характерно для больных цистинурией?

б) Напишите триплеты, соответствующие аминокислотам, имеющимся в моче здорового человека.

10. Как изменится структура белка, если из кодирующего его участка ДНК - ААТАЦАТТТТАААГТЦ удалить пятый и 13-й слева нуклеотиды?

11. Если кареглазый (доминант) мужчина – левша (рецессив) женился на голубоглазой женщине, лучше владеющей правой рукой, чем левой, и у них родился голубоглазый ребенок левша, то, что можно сказать о генотипе матери, отца и ребенка?

12. Если отец глухонемой (рецессивный признак) с белым локоном надо лбом (доминантный признак), мать здорова и не имеет белой пряди, а ребенок родился глухонемой и с белым локоном надо лбом, то можно ли сказать, что он унаследовал признаки отца?

13. Мать имеет свободную мочку уха (доминантный признак) и гладкий подбородок, а отец – несвободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке (доминантный признак). Сын имеет свободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке, а дочь имеет те же признаки, что у матери. Напишите возможные генотипы родителей и детей?

14. Отец с курчавыми волосами (доминантный признак) и без веснушек, а мать с прямыми волосами и с веснушками (доминантный признак) имеют троих детей. Все дети имеют веснушки и курчавые волосы. Напишите генотипы родителей и детей.

15. Если женщина с веснушками и волнистыми волосами, отец, который не имел веснушек и имел прямые волосы, выходит замуж за мужчину с веснушками и прямыми волосами (оба его родителя имели такие же признаки), то какие дети у них могут быть?

Наследственность и патология – генные болезни. Хромосомные болезни. Методы изучения наследственности человека.

1. Определите, какое потомство можно ожидать в браках:

а) женщина с трисомией по X-хромосоме (47,+X), мужчина с синдромом Дауна (47,+21);

б) здоровая женщина (46,XX) и мужчина с синдромом Клайнфельтера (47,XXY).

2. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. Девушка, имеющая нормальное зрение, отец которой обладал цветовой слепотой, выходит замуж за нормального мужчину, отец которого также страдал цветовой слепотой. Какое зрение ожидать у детей от этого брака?

3. Нормальные в отношении зрения мужчина и женщина имеют:

а) сына, страдающего дальтонизмом и имеющего нормальную дочь;

б) нормальную дочь, имеющую одного нормального сына и одного сына дальтоника;

в) еще нормальную дочь, имеющую пятерых нормальных сыновей. Каковы генотипы родителей, детей и внуков?

4. Ангидрозная эктодермальная дисплазия у людей передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак

а) Юноша, не страдающий этим недостатком, женится на девушке, отец которой лишен потовых желез, а мать и ее предки здоровы. Какова вероятность того, что дети от этого брака будут страдать отсутствием потовых желез?

- б) Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, больного анhidрозной эктодермальной дисплазией. У них рождаются больная девочка и здоровый сын. Определите вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.
- 5.** Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с X-хромосомой. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец обладает гипертрихозом?
- 6.** Кареглазая женщина, обладающая нормальным зрением отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину, имеющее нормальное зрение. Какого потомства можно ожидать от этой пары, если известно, что ген карих глаз наследуется как аутосомно-доминантный признак, а ген цветовой слепоты рецессивен и сцеплен с X-хромосомой?
- 7.** Потемнение зубов может определяться двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосоме другой в X-хромосоме. В семье родителей, имеющих темные зубы, родились дочка и мальчик с нормальным цветом зубов. Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка тоже без аномалий, если удалось установить что темные зубы матери обусловлены лишь геном, сцепленным с X-хромосомой, а темные зубы отца — аутосомным геном по которому он гетерозиготен.
- 8.** У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, нормальной по этим двум признакам, родился с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье явятся также обе аномалии одновременно?
- 9.** Мужчина, страдающий дальтонизмом и глухотой, женился на женщине, нормальной по зрению и хорошо слышащей. У них родились сын глухой и дальтоник и дочь - дальтоник, но с хорошим слухом. Определите вероятность рождения в этой семье дочери обеими аномалиями, если известно, что дальтонизм и глухота передаются как рецессивные признаки, но дальтонизм- X-сцепленный признак, а глухота – аутосомный.
- 10.** Альбинизм у ржи наследуется как аутосомный рецессивный признак. На обследованном участке 84000 растений обнаружено 210 альбиносов. Определите частоту гена альбинизма у ржи.

Наследственность и среда. Медико-генетическое консультирование

- 1.** Составьте родословную по данным анамнеза. Пробанд – больная шизофренией женщина. Ее брат и сестра здоровы. Отец пробанда здоров. Со стороны отца имеются следующие родственники: больной шизофренией дядя и две здоровые тетки, одна из них имеет троих здоровых детей, вторая - здорового сына. Дед и бабушка со стороны отца здоровы. Сестра бабушки болела шизофренией. Мать пробанда, дядя, дед и бабушка с материнской стороны здоровы. У дяди два здоровых ребенка. Составив родословную, определите по какой линии передается предрасположение к болезни?
- 2.** Составьте родословную больного эпилепсией мужчины. Родители пробанда, его брат и сестра – здоровы. Две тетки по линии матери здоровы: обе замужем и имеют по одному здоровому ребенку. Дед и бабушка по материнской линии здоровы. По отцовской линии: дед, бабушка и тетки здоровы. Дети дяди (сын и дочь) - здоровы. У тетки – сын больной эпилепсией. Составив родословную, определите, по какой линии передается предрасположенность к болезни?
- 3.** Пробанд – здоровая замужняя женщина, обратившаяся в медико-генетическую консультацию по вопросу о прогнозе заболевания у потомства в связи со случаями маниакально-депрессивного психоза в семье. Ее родители, брат и сестра здоровы. Сестра имеет здорового ребенка. По материнской линии - тетка, две ее дочери, дед и бабушка здоровы. По отцовской линии имеются здоровые тетка и дядя. Двоюродный брат от тетки пробанда

здоров, двоюродная сестра от дяди болеет маниакально-депрессивным психозом. Этой же болезнью страдала сестра бабки по отцовской линии. Сама бабка и дед здоровы. Муж пробанда, две сестры его, племянница и родители мужа здоровы. Дед и бабка тоже были здоровы. Составьте родословную, определите, через кого из поколения дедов передается ген предрасположенности к болезни.

4. Составьте родословную семьи со случаями атаксии Фридрейха (рецессивно наследуемое, прогрессирующее расстройство координации движений). Здоровые муж и жена – двоюродные сибсы – здоровы. Брат мужа и две сестры жен здоровы. Общий дядя супругов тоже здоров. Их общая бабка была здорова, а дед страдал атаксией. Все родственники со стороны отца мужа, в том числе: два дяди, двоюродная сестра, дед и бабка здоровы. Все родственники со стороны матери жены, в том числе две тетки, двоюродный брат, дед и бабка здоровы.

а) Составив родословную, отметьте тех членов семьи, гетерозиготность которых по гену атаксии не вызывает сомнения.

б) Подтверждает ли родословная рецессивный характер наследования болезни?

5. Составьте родословную семьи со случаем врожденной катаракты. Пробанд – мужчина, страдающий катарактой, которая была также у матери и деда по материнской линии. Дядя, тетка со стороны матери и три двоюродных брата от дяди здоровы. Отец пробанда, тетка по отцовской линии, а также дед и бабка со стороны отца – здоровы. Жена пробанда, ее сестра, два ее брата и родители жены здоровы. Из двух детей пробанда, сын здоров, а дочь страдает врожденной катарактой.

а) Составив родословную (четыре поколения), определите тип наследования болезни в этой семье.

б) Укажите генотипы тех членов семьи, у которых генотип может быть установлен достоверно.

6. Составьте родословную семьи со случаями прогрессирующей миопатии Дюшенна (атрофия скелетной мускулатуры с быстрым развитием и тяжелым течением). Пробанд – больной миопатией мальчик. По данным собранного у родителей анамнеза, сами родители и две сестры пробанда здоровы. По отцовской линии два дяди, тетка, дед и бабка пробанда здоровы. Две двоюродные сестры от дяди и двоюродный брат от тети пробанда здоровы. По линии матери пробанда один из двух дядей (старший) болел миопатией. Вторым дядя (здоровый) имел двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Тетя пробанда имела больного сына. Дед и бабка здоровы.

а) Составив родословную, отметьте тип наследования болезни в этой семье.

б) Укажите гетерозиготных членов родословной.

7. Сборник «Воспоминания о Рахманинове» (1967) не только раскрывает специфику жизни и творчества композитора, но и позволяет подробно восстановить его родословную. Прадедом Сергея Васильевича был Герасим Иевлевич Рахманинов. Сын его Александр Герасимович женился на Марии Аркадьевне, урожденной Бахметьевой. Рано овдовев, Мария Аркадьевна вторично вышла замуж за М. Ф. Мамановича. Сыновья ее как от первого, так и от второго брака – Аркадий Александрович Рахманинов и Ф. М. Маманович – унаследовали любовь матери к музыке и были очень талантливы. Аркадий Александрович был женат на Варваре Васильевне, урожденной Павловой. У них было девять детей: Василий, Мария, Варвара, Юлия, Анна, Александр. Имена еще троих в сборнике не упоминаются. Василий Аркадьевич женился на Любви Петровне – дочери генерала Петра Ивановича Бутакова и Софьи Александровны, урожденной Литвиновой. У Василия Аркадьевича и Любви Петровны было шесть детей: Елена, Владимир, Сергей (будущий композитор), Софья, Варвара и Аркадий. Сестра Василия Аркадьевича – Мария Аркадьевна вышла замуж за Андрея Ивановича Трубникова. У них было две дочери – Ольга и Анна. Вторая тетка С. В. Рахманинова – Варвара Аркадьевна – была замужем за Александром Александровичем Сатиным. У Сатиных было пять детей: Александр, Наталья, Софья, Владимир и Мария. Наталья Александровна в 1902 г. стала женой Сергея Васильевича. Юлия Аркадьевна – третья тетка композитора – была замужем за Ильей Матвеевичем Зилоти. Они имели дочь Варвару и двух сыновей: Александра и Дмитрия. Александр Ильич Зилоти был всего на 10 лет старше своего двоюродного брата Сергея, но в период обучения его в Московской консерватории был

уже профессором и учителем будущего композитора. Александр Ильич Зилоти впоследствии много помогал С. В. Рахманинову в пропаганде его творчества. Он был женат на Вере Павловне Третьяковой — дочери Павла Михайловича — основателя Третьяковской галереи. Из детей Александра Ильича и Веры Павловны в «Воспоминаниях» названы Александр, Лев, Вера, Оксана и Кариена. Еще одна тетка С. В. Рахманинова — Анна Аркадьевна — была замужем за Григорием Филипповичем Прибытковым. Их сын Аркадий с женой Зоей Николаевной имели трех дочерей — Зою, Елену и Татьяну. Из других ближайших родственников в «Воспоминаниях» упоминается дядя С. В. Рахманинова Александр Аркадьевич и его дочь Лидия. У Сергея Васильевича и Натальи Александровны было две дочери: Ирина и Татьяна. Ирина Сергеевна была замужем за Петром Григорьевичем Волконским, у них была дочь Соня. Татьяна Сергеевна вышла замуж за Бориса Юльевича Конюс. Из их детей упоминается лишь сын Александр.

Составьте родословное дерево семьи Рахманиновых по этим данным.

8. Н. П. Кончаловская в книге «Дар бесценный» (1974) описывает родословную своего деда Василия Ивановича Сурикова. Казачий род Суриковых испокон веков нес караульную службу. Сыну Петра Сурикова, есаулу Петру Петровичу, в одной из стычек с иногородцами выбили глаз стрелой из лука. С той поры прозвали его Петром Кривым. У Петра Кривого было три сына: Иван, Матвей и Степан. У каждого из них тоже были сыновья: Василий Иванович, Василий Матвеевич и Александр Степанович. У Василия Ивановича Сурикова был сын Иван, а у этого Ивана — сын Василий, которому и суждено было стать художником. Отец художника Иван Васильевич Суриков служил регистратором в суде. Его жена — казачка Прасковья Федоровна Торгошина — обладала большой фантазией, сама придумывала узоры для вышивки ковров и шалей, умела вязать кружева. По линии отца у будущего художника было два дяди — Марк и другой, как и Васин отец, Иван. По линии матери у Василия было три родных дяди: Иван Федорович, Гаврила Федорович и Степан Федорович и один двоюродный дядя — Иван Александрович Торгошин. У Ивана Васильевича и Прасковьи Федоровны были еще дети — родные брат и сестра Васи — Екатерина и Александр. Кроме них у Васи была еще двоюродная сестра Таня — дочь Степана Федоровича, и две троюродные сестры — дочери Ивана Александровича Торгошина. Сестра будущего художника Катя вышла замуж за казака Сергея Васильевича Виноградова. Василий Иванович Суриков — художник — женился на Елизавете де Шарет. У них было две дочери — Оля и Лена. Отец жены художника капитан Август де Шарет был известным революционером. Его жена — Мария — дочь эмигрировавшего во Францию декабриста Александра Свистунова. В семье Августа и Марии де Шарет был сын Михаил и четыре дочери, старшая из которых Соня, а младшая Елизавета. Составьте родословное дерево семьи художника.

9. Пробанд — нормальная женщина — имеет пять сестер, две из которых однояйцовые близнецы, две — двуяйцовые близнецы. Все сестры имеют шесть пальцев на руке. Мать пробанда нормальна, отец — шестипалый. Со стороны матери все предки нормальны. У отца два брата и четыре сестры — все пятипалые. Бабушка по линии отца шестипалая. У нее было две шестипалые сестры и одна пятипалая. Дедушка по линии отца и все его родственники нормально пятипалые.

Определите вероятность рождения в семье пробанда шестипалых детей при условии, если она выйдет замуж за нормального мужчину.

10. Ш. Ауэрбах (1969) приводит такую родословную по шестипалости. Две шестипалые сестры Маргарет и Мэри вышли замуж за нормальных мужчин. В семье Маргарет было пятеро детей: Джеймс, Сусанна и Дэвид были шестипалыми, Элла и Ричард — пятипалыми. В семье Мэри была единственная дочь Джейн с нормальным строением рук. От первого брака Джеймса с нормальной женщиной родилась шестипалая дочь Сара, от второго брака также с нормальной женщиной у него было шесть детей: одна дочь и два сына нормально пятипалые, две дочери и один сын — шестипалые. Элла вышла замуж за нормального мужчину. У них было два сына и четыре дочери — все пятипалые. Дэвид женился на нормальной женщине. Единственный их сын Чарльз оказался шестипалым. Ричард женился на своей двоюродной сестре Джейн. Две, их дочери и три сына были пятипалыми.

Определите вероятность рождения шестипалых детей в случаях:

а) Брака нормальной дочери Джеймса с одним из сыновей Ричарда.

б) Брака Сары с сыном Дэвида.

**Задания для рубежного контроля успеваемости
Тема 1.1. Генетика и ее место в системе наук**

1. Основателем генетики является:

1. Грегор Мендель;
2. Матиас Шлейден;
3. Теодор Шванн;
4. Рудольф Вирхов.

Ответ: _____ 1 _____

2. Вставьте термин.

_____ - наука о наследственности и изменчивости.

3. Продолжите предложение.

Наследственность – это _____

Ответ: Свойство живых организмов передавать свои признаки из поколения в поколение

4. Когда появилась наука Генетика?

Ответ: в 1900 году, _____

5. Когда был введен в употребление термин «ген»?

1. 1909
2. 1898
3. 1914
4. 1908

Ответ: _____ 1 _____

6. В каком году и кто предложил официальное название этой науки?

Ответ: В 1909 году, У. Бэтсон _____

Тема 2.1. Цитологические и биохимические основы наследственности

1. Методы исследования, применяемые в цитологии:

1. микроскопические и биохимические;
2. цитогенетический и моделирования;
3. гистохимические и микрургии;
4. генеалогический и микроскопические;
5. дифференциальное центрифугирование и цитогенетический.

Ответ: _____ 13 _____

2. Перечислите основные компоненты эукариотической клетки.

Ответ: оболочка, цитоплазма и ядро _____

3. Продолжите термин.

Эндоцитоз — это _____

Ответ: фагоцитоз и пиноцитоз _____

4. Продолжите термин.

Экзоцитоз — это _____

Ответ: выделение из клетки веществ, заключенных в мембрану _____

5. Органоиды общего назначения:

1. ЭПС и миофибриллы;
2. митохондрии, рибосомы и сократительные вакуоли;
3. митохондрии, комплекс Гольджи и лизосомы;
4. псевдоподии, цитостом и ЭПС;
5. сократительные вакуоли и хлоропласты.

Ответ: _____ 3 _____

6. Продолжите термин.

Первичные лизосомы — это _____

Ответ: пузырьки, ограниченные от цитоплазмы одинарной мембраной, отделившиеся от цистерн аппарата Гольджи, участвуют во внутриклеточном пищеварении и в секреции ферментов наружу.

Тема 2.2. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.

1. Вставьте пропущенные термины.

В основе наследования лежит способность ДНК хромосом к _____ (А). Дочерние хромосомы при этом во время клеточного деления равномерно распределяются между дочерними клетками. В хромосомах локализованы _____ (Б), кодирующие все белки организма; белки же определяют развитие признаков.

Совокупность наследственных задатков (генов) называется - _____ (В). Совокупность всех признаков и свойств организма называется - _____ (Г).

Перечень терминов
1. гены
2. интронами
3. репликация
4. генотипом
5. фенотипом

Ответ:

А	Б	В	Г
3	1	4	5

2. Продолжите предложение.

Промотор – это _____

Ответ: последовательность ДНК длиной до 80-100 пар нуклеотидов, которую узнает молекула фермента РНК-полимеразы и соединяется с ней, чтобы начать транскрипцию данного гена.

3. Соотнесите законы Г. Менделя.

А). Закон доминирования или закон единообразия гибридов первого поколения	1. При скрещивании особей, отличающихся друг от друга по одному признаку, в первом поколении гибридов получаются единообразные потомки, схожие только с одним из родителей
Б). Закон расщепления	2. Описывает появление во втором поколении гибридов особей с доминантными и рецессивными признаками в соотношении 3:1.

Ответ:

А	Б
1	2

4. Дайте определение термину.

Аллель (от греч. allelon - другой, иной) - _____

Ответ: одна из двух и более альтернативных форм гена, имеющая определенную локализацию на хромосоме и уникальную последовательность нуклеотидов

5. Вставьте пропущенные слова.

Родительские растения, принадлежащие к чистым линиям, имеют либо два _____ (А) (АА), либо два _____ (Б) (аа) аллеля и образуют только один тип гамет (А или а соответственно). Такие организмы называют _____ (В). Все их потомство F₁ будет нести как ген доминантного, так и ген рецессивного признака, т.е. оно будет _____ (Г)

Перечень терминов
1. рецессивных
2. гетерозиготным
3. гомозиготными
4. доминантных
5. фенотипом

Ответ:

А	Б	В	Г
4	1	3	2

6. Вставьте пропущенное слово.

_____ - совокупность признаков, проявляющихся в результате действия генов в определенных условиях среды.

Ответ: Фенотип

Тема 2.3. Хромосомная теория наследственности. Наследственные свойства крови.

1. Сколько у человека по предварительным подсчетам ученых генов?

1. 60 000
2. 55 000
3. 40 000
4. 70 000

Ответ: 1

2. Что такое ген, согласно хромосомной теории наследственности?

Ответ: это часть хромосомы

3. Какое определение дали гену после расшифровки ДНК (современное определение)?

Ответ: Участок ДНК, несущий информацию об определенном белке

4. Продолжите термин.

Аутосомы – это _____

Ответ: Одинаковые пары хромосом в мужском и женском организме

5. Вставьте пропущенный термин.

_____ - расположение гена в половой хромосоме.

Ответ: сцепление гена с полом

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

1. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка.

1. генеалогического
2. близнецового
3. цитогенетического
4. гибридологического

Ответ: 1

2. С помощью генеалогического метода можно выяснить.

1. характер изменения генов
2. влияние воспитания на развитие психических особенностей человека
3. закономерности наследования признаков у человека
4. характер изменения хромосом

Ответ: 3

3. Установите соответствие.

Методы	Термин
А). Биохимический	1. изучение однояйцевых близнецов
Б). Генеалогический	2. скрещивание особей

В). Близнецовый	3. метод селективных проб
Г). Гибридологический	4. Изучение хромосом
Д). Цитогенетический	5. посторонние и изучение генеалогического древа

Ответ:

А	Б	В	Г	Д
3	5	1	2	4

4. Вставьте пропущенный термин.

_____ - система скрещиваний, позволяющая проследить закономерности наследования признаков в ряду поколений.

Ответ: гибридологический метод

5. Продолжите предложение.

Близнецовый метод – это _____

Ответ: изучение генетических закономерностей на близнецах

6. Вставьте пропущенный термин.

_____ - это получение хромосомных препаратов и их анализ.

Ответ: Цитогенетический метод

Тема 3.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический, популяционно-статистический методы. Методы пренатальной диагностики.

1. Вставьте пропущенные термины.

_____ (А)– это изучение рельефа кожи на пальцах, ладонях и подошвенных поверхностях стоп, который образован эпидермальными выступами _____ (Б) –, которые образуют сложные узоры.

Перечень терминов
Дерматоглифика
Дактилоскопия
Гребнями

Ответ:

А	Б
1	3

2. Установите соответствие.

А). дактилоскопия	1. изучение рисунка на ладонях
Б). пальмоскопия	2. изучение дерматоглифики подошвенной поверхности стопы
В). плантоскопия	3. изучение узоров на подушечках пальцев

Ответ:

А	Б	В
3	1	2

3. Вставьте пропущенный термин.

_____ - позволяет изучить распространение отдельных генов в человеческих популяциях.

Ответ: Популяционно-статистический метод

4. Продолжите предложение.

Пренатальная диагностика- _____

Ответ: совокупность методов исследования нарушений развития плода, направленных на дородовое выявление врожденных пороков развития, хромосомной патологии

5. Вставьте пропущенный термин.

_____ - метод, позволяющий анализировать рельеф кожи на пальцах, ладонях, подошвах.

Ответ: Дерматоглифический метод

Тема 4.1. Хромосомные болезни

1. Для болезни Дауна характерно:

1. брахицефалия
2. расщепление верхней губы и неба
3. монголоидный разрез глаз
4. поперечная складка на ладони
5. макроглоссия

Ответ: _____1345_____

2. Термины, обозначающие аномалию пальцев рук:

1. арахнодактилия
2. брахидактилия
3. полидактилия
4. брахимелия
5. менингоцеле

Ответ: _____123_____

3. Вставьте пропущенный термин.

_____ - метод точной диагностики хромосомных болезней.

Ответ: цитогенетический

4. В каких возрастных интервалах существенно повышается риск рождения ребёнка с хромосомными аномалиями?

1. 20-25 лет;
2. 25-30 лет;
3. 30—35 лет;
4. 35—40 лет

Ответ: _____4_____

5. Какие мутации относятся к хромосомным?

1. делеция;
2. триплоидия;
3. инверсия;
4. изохромосома.

Ответ: _____134_____

Тема 4.2. Генные болезни

1. Установите соответствие между наследственными заболеваниями человека и видами мутаций: для этого к каждому элементу левого столбца подберите соответствующий элемент из правого столбца.

Наследственные заболевания	Виды мутаций
А). синдром Тернера	1) генная
Б). синдром Клайнфельтера	2) геномная
В). фенилкетонурия	
Г). полидактилия	
Д). дальтонизм	
Е). синдром Дауна	

Ответ:

А	Б	В	Г	Д	Е
2	2	1	1	1	2

2. Установите соответствие между категориями наследственных заболеваний человека и их примерами: к каждой позиции, данной в первом столбце, подберите соответствующую позицию из второго столбца.

Примеры	Категории наследственных заболеваний
А) синдром Орбели (делеция длинного плеча 13-й хромосомы)	1) генные
Б) полидактилия	2) хромосомные
В) фенилкетонурия	
Г) синдром «кошачьего крика»	
Д) серповидноклеточная анемия	

Ответ:

А	Б	В	Г	Д
2	1	1	2	1

3. Синдром Клайнфельтера вызывается мутацией в:

- 5 паре хромосом
- половой паре хромосом
- 21 паре хромосом
- 13 паре хромосом

Ответ: 2

4. К нижеперечисленным симптомам Дауна не относится:

- высокий рост
- монголоидный разрез глаз
- ожирение
- олигофрения

Ответ: 1

5. Продолжите предложение.

Фенилкетонурия – это _____

Ответ: нарушение аминокислотного обмена

Тема 4.3. Мультифакториальные болезни. Другие формы генетической патологии. Тератология.

1. Исключите один неправильный ответ. Укажите болезни относящиеся к мультифакториальным:

- гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия;
- врожденные пороки сердца, почек, диафрагмальная грыжа;
- шизофрения, эпилепсия, атеросклероз;
- рак желудка, поджелудочной железы

Ответ: 1

2. Полигенно наследуемые заболевания характеризуются:

- непрерывным рядом количественных характеристик в ряду от здоровых к больным;
- альтернативными признаками болезни (либо она есть, либо ее нет);
- менделирующим характером наследования.

Ответ: 1

3. Продолжите предложение.

Мультифакториальные заболевания - _____

Ответ: заболевания, вызываемые взаимодействием множества наследственных и внешних факторов, например, ишемическая болезнь сердца, инфаркт миокарда (ИМ).

4. Коэффициент Роджера-Танимото отражает:

- степень фенотипического сходства ближайших родственников по изучаемым признакам;
- степень родства между членами родословной;
- роль генетических и средовых факторов в развитии заболевания.

Ответ: 1

5. Вставьте пропущенный термин.

_____ - это изучение аномалий физиологического развития всех организмов, включая растения, в течение всей жизни.

Ответ: Тератология

Тема 5. Медико-генетическое консультирование

1. Базисным методом в медико-генетическом консультировании при молекулярных болезнях является :

1. Определение полового хроматина
2. Кариотипирование без дифокраски хромосом
3. Дерматоглифика
4. Кариотипирование с дифокраской
5. Генеалогический метод

Ответ: 5

2. В кариотипе присутствует лишняя X-хромосома при следующем наследственном заболевании

1. Алкаптонурия
2. Болезнь Дауна
3. Синдром Эдвардса
4. Синдром Клайнфельтера
5. Синдром «крика кошки»

Ответ: 4

3. К тирозинозу можно отнести:

1. Болезнь Тея-Сакса
2. Альбинизм
3. Фруктозурию
4. Болезнь Вильсона-Коновалова
5. Сахарный диабет

Ответ: 2

4. Врач медико-генетической консультации может определить риск рождения больного ребенка, основываясь на менделевских закономерностях наследования, при:

1. Полигенно наследуемой патологии
2. Хромосомных болезнях
3. Фенокопии
4. При сокрытии одним из родителей семейной наследственной патологии
5. Моногенно наследуемом признаке и известных генотипах родителей

Ответ: 5

5. Клинический диагноз генных наследственных болезней ставится на основе данных:

1. Цитогенетического исследования
2. Биохимического исследования
3. Генеалогического анализа
4. Популяционно-статистического исследования

Приложение 6

Контрольная работа для проведения контрольного среза знаний по дисциплине
ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

Вариант 1

1. Основателем генетики является:

1. Грегор Мендель;
2. Матиас Шлейден;
3. Теодор Шванн;
4. Рудольф Вирхов.

Ответ: 1

2. В каком году и кто предложил официальное название этой науки?

Ответ: В 1909 году, У.Бэтсон _____

3. Вставьте термин.

_____ - наука о наследственности и изменчивости

Ответ: генетика.

4. Методы исследования, применяемые в цитологии:

1. микроскопические и биохимические;
2. цитогенетический и моделирования;
3. гистохимические и микроургии;
4. генеалогический и микроскопические;
5. дифференциальное центрифугирование и цитогенетический.

Ответ: 13

5. Продолжите термин.

Экзоцитоз — это _____

Ответ: выделение из клетки веществ, заключенных в мембрану

6. Продолжите термин.

Первичные лизосомы — это _____

Ответ: пузырьки, ограниченные от цитоплазмы одинарной мембраной, отделившиеся от цистерн аппарата Гольджи, участвуют во внутриклеточном пищеварении и в секреции ферментов наружу.

7. Вставьте пропущенные термины.

В основе наследования лежит способность ДНК хромосом к _____ (А). Дочерние хромосомы при этом во время клеточного деления равномерно распределяются между дочерними клетками. В хромосомах локализованы _____ (Б), кодирующие все белки организма; белки же определяют развитие признаков.

Совокупность наследственных задатков (генов) называется - _____ (В). Совокупность всех признаков и свойств организма называется - _____ (Г).

Перечень терминов	
6.	гены
7.	интронами
8.	репликация
9.	генотипом
10.	фенотипом

Ответ:

А	Б	В	Г
3	1	4	5

8. Продолжите предложение.

Промотор – это _____

Ответ: последовательность ДНК длиной до 80-100 пар нуклеотидов, которую узнает молекула фермента РНК-полимеразы и соединяется с ней, чтобы начать транскрипцию данного гена.

9. Вставьте пропущенные слова.

Родительские растения, принадлежащие к чистым линиям, имеют либо два _____ (А) (АА), либо два _____ (Б) (аа) аллеля и образуют только один тип гамет (А или а соответственно). Такие организмы называют _____ (В). Все их потомство F₁ будет нести как ген доминантного, так и ген рецессивного признака, т.е. оно будет _____ (Г)

Перечень терминов	
7.	рецессивных
8.	гетерозиготным
9.	гомозиготными
10.	доминантных
11.	фенотипом

Ответ:

А	Б	В	Г
4	1	3	2

10. Продолжите термин.

Аутосомы – это _____

Ответ: Одинаковые пары хромосом в мужском и женском организме

11. Вставьте пропущенный термин.

_____ - расположение гена в половой хромосоме.

Ответ: сцепление гена с полом

12. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка.

1. генеалогического
2. близнецового
3. цитогенетического
4. гибридологического

Ответ: 1

13. Вставьте пропущенный термин.

_____ - система скрещиваний, позволяющая проследить закономерности наследования признаков в ряду поколений.

Ответ: гибридологический метод

14. Продолжите предложение.

Близнецовый метод – это _____

Ответ: изучение генетических закономерностей на близнецах

15. Установите соответствие.

Г). дактилоскопия	4. изучение рисунка на ладонях
Д). пальмоскопия	5. изучение дерматоглифики подошвенной поверхности стопы
Е). плантоскопия	6. изучение узоров на подушечках пальцев

Ответ:

А	Б	В
3	1	2

16. Продолжите предложение.

Пренатальная диагностика- _____

Ответ: совокупность методов исследования нарушений развития плода, направленных на дородовое выявление врожденных пороков развития, хромосомной патологии

17. Термины, обозначающие аномалию пальцев рук:

6. арахнодактилия
7. брахидактилия
8. полидактилия
9. брахимелия
10. менингоцеле

Ответ: 123

18. В каких возрастных интервалах существенно повышается риск рождения ребёнка с хромосомными аномалиями?

6. 20-25 лет;
7. 25-30 лет;
8. 30—35 лет;
9. 35—40 лет

Ответ: _____ 4 _____

19. Установите соответствие между категориями наследственных заболеваний человека и их примерами: к каждой позиции, данной в первом столбце, подберите соответствующую позицию из второго столбца.

Примеры	Категории наследственных заболеваний
А) синдром Орбели (делеция длинного плеча 13-й хромосомы)	1) генные
Б) полидактилия	2) хромосомные
В) фенилкетонурия	
Г) синдром «кошачьего крика»	
Д) серповидноклеточная анемия	

Ответ:

А	Б	В	Г	Д
2	1	1	2	1

20. Продолжите предложение.

Фенилкетонурия – это _____

Ответ: нарушение аминокислотного обмена

21. Полигенно наследуемые заболевания характеризуются:

1. непрерывным рядом количественных характеристик в ряду от здоровых к больным;
2. альтернативными признаками болезни (либо она есть, либо ее нет);
3. менделирующим характером наследования.

Ответ: _____ 1 _____

22. Вставьте пропущенный термин.

_____ - это изучение аномалий физиологического развития всех организмов, включая растения, в течение всей жизни.

Ответ: Тератология

23. В кариотипе присутствует лишняя X-хромосома при следующем наследственном заболевании

6. Алкаптонурия
7. Болезнь Дауна
8. Синдром Эдвардса
9. Синдром Клайнфельтера
10. Синдром «крика кошки»

Ответ: _____ 4 _____

24. Установите соответствие.

Методы	Термин
Е). Биохимический	6. изучение однояйцевых близнецов
Ж). Генеологический	7. скрещивание особей
З). Близнецовый	8. метод селективных проб
И). Гибридологический	9. Изучение хромосом
К). Цитогенетический	10. посторонние и изучение генеалогического древа

Ответ:

А	Б	В	Г	Д
3	5	1	2	4

25. Вставьте пропущенное слово.

_____ - совокупность признаков, проявляющихся в результате действия генов в определенных условиях среды.

Ответ: Фенотип

26. Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом называются

1. оперон
2. локус
3. аллель
4. геном

Ответ : _____ 3 _____

27. Решите задачу

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.

Ответ: 50 % здоровых детей, 50 % больные миоплегией

28. Решите задачу

У человека присутствие резус - фактора (Rh+) обусловлено доминантным геном D. Отсутствие резус - белка (Rh-) обусловлено рецессивным геном d. Ген I⁰ (I) группы крови рецессивен по отношению к генам I^A (II) и I^B (III) групп крови. У отца четвертая группа крови и отрицательный резус-фактор, у матери - первая группа и положительный резус (гомозигота). Определите генотипы родителей, возможные группы крови, резус-фактор и генотипы детей.

Ответ: Вторая положительная (50 %), третья положительная (50 %).

29. Выпадение участка гена или хромосомы называется

1. делеция
2. дупликация
3. транслокация
4. инверсия

Ответ: _____ 1 _____

30. 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.

Ответ: Аутосомно-доминантный тип наследования

Вариант 2

1. Когда был введен в употребление термин «ген»?

1. 1909
2. 1898
3. 1914
4. 1908

Ответ: _____ 1 _____

2. Вставьте термин.

_____ - наука о наследственности и изменчивости

Ответ: генетика.

3. Продолжите предложение.

Наследственность – это _____

Ответ: Свойство живых организмов передавать свои признаки из поколения в поколение

4. Органоиды общего назначения:

1. ЭПС и миофибриллы;
2. митохондрии, рибосомы и сократительные вакуоли;
3. митохондрии, комплекс Гольджи и лизосомы;
4. псевдоподии, цитостом и ЭПС;
5. сократительные вакуоли и хлоропласты.

Ответ: 3

5. Перечислите основные компоненты эукариотической клетки.

Ответ: оболочка, цитоплазма и ядро _____

6. Продолжите термин.

Эндоцитоз — это _____

Ответ: фагоцитоз и пиноцитоз _____

7. Соотнесите законы Г. Менделя.

В). Закон доминирования или закон единообразия гибридов первого поколения	3. При скрещивании особей, отличающихся друг от друга по одному признаку, в первом поколении гибридов получаются единообразные потомки, схожие только с одним из родителей
Г). Закон расщепления	4. Описывает появление во втором поколении гибридов особей с доминантными и рецессивными признаками в соотношении 3:1.

Ответ:

А	Б
1	2

8. Продолжите термин.

Аллель (от греч. allelon - другой, иной) - _____

Ответ: одна из двух и более альтернативных форм гена, имеющая определенную локализацию на хромосоме и уникальную последовательность нуклеотидов

9. Вставьте пропущенные слова.

Родительские растения, принадлежащие к чистым линиям, имеют либо два _____ (А) (АА), либо два _____ (Б) (аа) аллеля и образуют только один тип гамет (А или а соответственно). Такие организмы называют _____ (В). Все их потомство F₁ будет нести как ген доминантного, так и ген рецессивного признака, т.е. оно будет _____ (Г)

Перечень терминов	
12.	рецессивных
13.	гетерозиготным
14.	гомозиготными
15.	доминантных
16.	фенотипом

Ответ:

А	Б	В	Г
4	1	3	2

10. Что такое ген, согласно хромосомной теории наследственности?

Ответ: это часть хромосомы

11. Какое определение дали гену после расшифровки ДНК (современное определение)?

Ответ: Участок ДНК, несущий информацию об определенном белке

12. С помощью генеалогического метода можно выяснить.

1. характер изменения генов
2. влияние воспитания на развитие психических особенностей человека

3. закономерности наследования признаков у человека

4. характер изменения хромосом

Ответ: _____ 3 _____

13. Вставьте пропущенный термин.

_____ - это получение хромосомных препаратов и их анализ.

Ответ: Цитогенетический метод

14. Вставьте пропущенный термин.

_____ - позволяет изучить распространение отдельных генов в человеческих популяциях.

Ответ: Популяционно-статистический метод

15. Вставьте пропущенные термины.

_____ (А) – это изучение рельефа кожи на пальцах, ладонях и подошвенных поверхностях стоп, который образован эпидермальными выступами (Б) –, которые образуют сложные узоры.

Перечень терминов
Дерматоглифика
Дактилоскопия
Гребнями

Ответ:

А	Б
1	3

16. Вставьте пропущенный термин.

_____ - метод, позволяющий анализировать рельеф кожи на пальцах, ладонях, подошвах.

Ответ: Дерматоглифический метод

17. Для болезни Дауна характерно:

- брахицефалия
- расщепление верхней губы и неба
- монголоидный разрез глаз
- поперечная складка на ладони
- макроглоссия

Ответ: _____ 1345 _____

18. Какие мутации относятся к хромосомным?

- делеция;
- триплоидия;
- инверсия;
- изохромосома.

Ответ: _____ 134 _____

19. Установите соответствие между наследственными заболеваниями человека и видами мутаций: для этого к каждому элементу левого столбца подберите соответствующий элемент из правого столбца.

Наследственные заболевания	Виды мутаций
Ж). синдром Тернера	1) генная
З). синдром Клайнфельтера	2) геномная
И). фенилкетонурия	
К). полидактилия	
Л). дальтонизм	
М). синдром Дауна	

Ответ:

А	Б	В	Г	Д	Е
2	2	1	1	1	2

20. Продолжите предложение.

Мультифакториальные заболевания - _____

Ответ: заболевания, вызываемые взаимодействием множества наследственных и внешних факторов, например, ишемическая болезнь сердца, инфаркт миокарда (ИМ).

21. Исключите один неправильный ответ. Укажите болезни относящиеся к мультифакториальным:

1. гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия;
2. врожденные пороки сердца, почек, диафрагмальная грыжа;
3. шизофрения, эпилепсия, атеросклероз;
4. рак желудка, поджелудочной железы

Ответ: _____ 1 _____

22. Вставьте пропущенный термин.

_____ - это изучение аномалий физиологического развития всех организмов, включая растения, в течение всей жизни.

Ответ: Тератология

23. Базисным методом в медико-генетическом консультировании при молекулярных болезнях является :

6. Определение полового хроматина
7. Кариотипирование без дифоокраски хромосом
8. Дерматоглифика
9. Кариотипирование с дифоокраской
10. Генеалогический метод

Ответ: _____ 5 _____

24. Установите соответствие.

Методы	Термин
Л). Биохимический	11. изучение однояйцевых близнецов
М). Генеалогический	12. скрещивание особей
Н). Близнецовый	13. метод селективных проб
О). Гибридологический	14. Изучение хромосом
П). Цитогенетический	15. посторонние и изучение генеалогического древа

Ответ:

А	Б	В	Г	Д
3	5	1	2	4

25. Вставьте пропущенное слово.

_____ - совокупность признаков, проявляющихся в результате действия генов в определенных условиях среды.

Ответ: Фенотип

26. Нетранслируемые участки генов эукариот называются

1. домены
2. интроны
3. гены
4. экзоны

Ответ: _____ 2 _____

27. Решите задачу.

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?

Ответ: 75 % здоровых детей, 25 % больные фенилкетонурией.

28. Решите задачу.

У человека присутствие резус - фактора (Rh+) обусловлено доминантным геном D. Отсутствие резус - белка (Rh-) обусловлено рецессивным геном d. Ген I⁰ (I) группы крови рецессивен по отношению к генам I^A (II) и I^B (III) групп крови. Женщина Rh- , гомозиготная по I^A (II) группе

крови, вышла замуж за мужчину Rh⁺ (гетерозигота) с I⁰ (I) группой крови. Определите генотипы родителей, возможные группы крови, резус-фактор и генотипы детей.

Ответ: Вторая положительная (50 %), вторая отрицательная (50 %).

29. Пары близнецов, в которых наследуемый признак проявляется только у одного из пары, называются

1. дискомфортными
2. дискордантными
3. конкурсными
4. конкордантными

Ответ: _____ 2 _____

30. Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

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

Ответ: X-рецессивный тип наследования.