Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Тарасенко Лидия Александровна
Должность: Директор
Дата подписания: 12.11.2026 07:58:00
Уникальный программный ключ:
974f72a491e038b845779dd763f1d39f2c9a525f

399

АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
«ПРОФЕССИОНАЛЬНАЯ ОБРАЗОВАТЕЛЬНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ»
«ФИНАНСОВО-ЭКОНОМИЧЕСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

Рассмотрено и одобрено
на заседании педагогического совета
Протокол № 2
От «29» августа 2025 г.

УТВЕРЖДАЮ
Директор АНО «ПОО» «ФЭК»
_____ Л.А. Тарасенко

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

ОП.04 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

по специальности
34.02.01 Сестринское дело

Квалификация: медицинская сестра/медицинский брат

Симферополь
2025 г.

399

Контрольные задания и иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений и навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы
Задания для текущего контроля

Генетика как наука. История развития медицинской генетики

Перечень вопросов для устного, фронтального опроса:
1. Наука о законах наследственности и изменчивости:
А. Генетика
Б. Экология
В. Цитология
Г. Протозоология
2. Задача молекулярной биологии:
А. Исследование генома
Б. Ядовитые растения
В. Экологические факторы среды
Г. Заболевания человека
3. Законы генетики сформулировал:
А. Г. Мендель (1865 г.)
Б. Г.К. Грам (1884г.)
В. Р. Кох (1882г.)
Г. Д. Листер (1867г.)
4. Свойство живого организма передавать свои признаки потомству:
А. Генетика
Б. Биология
В. Изменчивость
Г. Наследственность
5. Способность особей одного вида отличаться друг от друга:
А. Генетика
Б. Биология
В. Изменчивость
Г. Наследственность
Эталоны ответов: 1.А; 2.А; 3.А; 4.Г; 5.В.
Задание №1:
Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:
1. Какие вопросы изучает наука генетика?
2. Что изучает медицинская генетика?
3. Перечислите положения медицинской генетики.
4. Перечислите этапы развития генетики.
5. Приведите примеры значения медицинской генетики.
6. Что такое наследственные болезни с эволюционной точки зрения?
Задание №2:
1. Открытия Г. Менделя, Т. Моргана в области генетики. Составить презентацию в количестве 12 слайдов (групп.).
2. Зарисовать животную клетку. Записать в тетрадь морфологическую и физиологическую характеристику органелл клетки (инд.)
3. Составление хронологической таблицы «Этапы развития медицинской генетики» (инд.) в количестве 12 слайдов (групп.).
4. Изучение основной и дополнительной литературы по теме, работа с конспектом (инд.).

Цитологические основы наследственности

Задания в тестовой форме для текущего контроля

Вариант 1

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Единица материальной основы наследственности:

А. РНК
Б. Аллель
В. Хромосома Г. Ген

2. Гены располагаются:

А. Локусах тканях
Б. Локусах хромосом
В. Цитоплазме
Г. Вакуоли

3. Клетка, имеющая одинаковые аллели одного гена:

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

4. Клетка, имеющая разные аллели одного гена:

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

5. Совокупность всех наследственных признаков организма:

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

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

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

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

А. Рецессивный
Б. Доминантный
В. Аллельный
Г. Выдающийся

8. Подавляемый признак, проявляющийся только в гомозиготном состоянии:

А. Аллельный
Б. Доминантный
В. Подавляемый
Г. Рецессивный

9. Хромосомы, содержащие одинаковый набор генов:

А. Генетические
Б. Альтернативные
В. Аллельные
Г. Гомологичные

10. Клетка, имеющая два гомологичных набора хромосом:

А. Диплоидная
Б. Гаплоидная
В. Полиплоидная
Г. Гетероплоидная

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

Вариант 2

1. Самовоспроизводящийся структурный элемент ядра клетки:

А. Нуклеоид
Б. Ядрышко
В. Ген
Г. Хромосома

2. Выпадение участка гена или хромосомы называется:

А. Дупликация
Б. Делеция
В. Транскрипция
Г. Транзиция

3. Удвоение участка хромосомы:

А. Дупликация
Б. Делеция
В. Транскрипция
Г. Транзиция

4. Перенос генетического материала из одной клетки в другую:

А. Транскрипция
Б. Трансдукция
В. Трансформация
Г. Транзиция

5. Субметацентрические хромосомы средних размеров составляют группу:

А. C (6-12)
Б. A (1,23)
В. G (21,22)
Г. F (19,20)

6. Хромосомная перестройка, при которой происходит поворот участка хромосомы на 180^0:

А. Инверсия
Б. Индукция
В. Трансдукция
Г. Трансформация

7. Перенос участка хромосомы на другую:

А. Транслокация
Б. Трансдукция
В. Трансформация
Г. Инверсия

8. Хромосомы, одинаковые у женского и мужского организма:

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

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

А. Половые
Б. Аутосомы

В. Аллельные Г. Разные

10. У человека в норме хромосом:

А. 46

Б. 43

В. 22

Г. 23

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

Задание:

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

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

Ситуационные задачи:

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

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

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

Эталон ответа: Стадия метафазы.

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

Эталон ответа: Митохондрии.

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

Эталон ответа: Рибосом.

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

Эталон ответа: Митохондриях.

Е. На какой стадии митотического цикла изучают кариотип? Эталон ответа: На стадии метафазы.

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

Эталон ответа: Расхождение хроматид.

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

Эталон ответа: Диктиотена.

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

Эталон ответа: Эндоплазматический ретикуллум.

И. Возле ядра выявлена органелла, которая состоит из двух цилиндров, образованных микротрубочками и размещенных перпендикулярно один к другому. Было установлено, что

эта органелла - составная часть митотического веретена деления в животных клетках. Как она называется?
Эталон ответа: Центросома.
Задание.
Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:
1. Поясните понятие «Хромосома», «Аутосома».
2. Охарактеризуйте кариотип человека.
3. В чем заключаются принципы генетической организации аутосом?
4. Поясните особенности генетической организации половых хромосом.
5. Записать термины № 30 в словарь.

эта органелла - составная часть митотического веретена деления в животных клетках. Как она называется?
Эталон ответа: Центросома.
Задание.
Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:
1. Поясните понятие «Хромосома», «Аутосома».
2. Охарактеризуйте кариотип человека.
3. В чем заключаются принципы генетической организации аутосом?
4. Поясните особенности генетической организации половых хромосом.
5. Записать термины № 30 в словарь.

Практическая работа №1.
Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез.
Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).
Задание.
1. Записать в тетрадь фазы митоза, мейоза, овогенеза и гаметогенеза.
2. Ответить на вопросы:

А. Какие изменения в клетке предшествуют делению?
Б. Когда образуется веретено деления? Какова его роль?
В. Охарактеризуйте фазы митоза и кратко расскажите, как происходит этот процесс.
Г. Что такое хроматида? Когда она становится хромосомой?
Д. Что такое центромера? Какую роль она выполняет при митозе?
Ситуационные задачи:
Е. С помощью шпателя сделан соскоб слизистой рта человека. В неразрушенных эпителиальных клетках окрашенного мазка хорошо видны овальные ядра, неодинаковые по размеру. Каким путем происходило деление этих клеток?
Эталон ответа: Амитоз.
Ё. На культуру опухолевых клеток подействовали колхицином, который блокирует синтез белков – тубулинов, образующих веретено деления. Какие этапы клеточного деления будут нарушены?
Эталон ответа: Митоз.
Ж. Началось митотическое деление диплоидной соматической клетки. Ход митоза нарушился, и образовалась одноядерная полиплоидная клетка. На какой стадии митоз был прерван?
Эталон ответа: Стадия - Анафазы.
З. Во время митотического деления клетки исследователям удалось наблюдать фазу, когда отсутствовали: оболочка ядра, ядрышко, центриоли расположились на противоположных полюсах клетки, а хромосомы имели вид клубка нитей, свободно размещенных в цитоплазме. На какой стадии митотического цикла находится клетка?
Эталон ответа: Стадия – профазы.
И. Сравните между собой митоз и мейоз, выделите черты сходства и различия.

К. Охарактеризуйте понятия: мейоз, гаплоидный набор хромосом, диплоидный набор хромосом, конъюгация.
Л. Какое значение имеет независимое расхождение гомологичных хромосом в первом делении мейоза?
М. Охарактеризуйте фазы мейоза и кратко расскажите, как происходит этот процесс.
Н. Охарактеризуйте молекулярную структуру хромосом.
О. Какие классификации хромосом существуют?
П. Согласно правилу постоянства числа хромосом для каждого вида животных характерно определенное и постоянное количество хромосом. Какой механизм обеспечивает это свойство?
Эталон ответа: Мейоз.
Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез.
Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).
Задание.
1. Записать в тетрадь фазы митоза, мейоза, овогенеза и гаметогенеза.
2. Ответить на вопросы:
А. Какие изменения в клетке предшествуют делению?
Б. Когда образуется веретено деления? Какова его роль?
В. Охарактеризуйте фазы митоза и кратко расскажите, как происходит этот процесс.
Г. Что такое хроматида? Когда она становится хромосомой?
Д. Что такое центромера? Какую роль она выполняет при митозе?
Ситуационные задачи:
Е. С помощью шпателя сделан соскоб слизистой рта человека. В неразрушенных эпителиальных клетках окрашенного мазка хорошо видны овальные ядра, неодинаковые по размеру. Каким путем происходило деление этих клеток?
Эталон ответа: Амитоз.
Ё. На культуру опухолевых клеток подействовали колхицином, который блокирует синтез белков – тубулинов, образующих веретено деления. Какие этапы клеточного деления будут нарушены?
Эталон ответа: Митоз.
Ж. Началось митотическое деление диплоидной соматической клетки. Ход митоза нарушился, и образовалась одноядерная полиплоидная клетка. На какой стадии митоз был прерван?
Эталон ответа: Стадия - Анафазы.
З. Во время митотического деления клетки исследователям удалось наблюдать фазу, когда отсутствовали: оболочка ядра, ядрышко, центриоли расположились на противоположных полюсах клетки, а хромосомы имели вид клубка нитей, свободно размещенных в цитоплазме. На какой стадии митотического цикла находится клетка?
Эталон ответа: Стадия – профазы.
И. Сравните между собой митоз и мейоз, выделите черты сходства и различия.
К. Охарактеризуйте понятия: мейоз, гаплоидный набор хромосом, диплоидный набор хромосом, конъюгация.
Л. Какое значение имеет независимое расхождение гомологичных хромосом в первом делении мейоза?
М. Охарактеризуйте фазы мейоза и кратко расскажите, как происходит этот процесс. Н. Охарактеризуйте молекулярную структуру хромосом.
О. Какие классификации хромосом существуют?
П. Согласно правилу постоянства числа хромосом для каждого вида животных характерно определенное и постоянное количество хромосом. Какой механизм обеспечивает это свойство?
Эталон ответа: Мейоз.
Р. В интерфазе клеточного цикла выделяют три периода. Во время S- фазы клеточного цикла происходит…?

Эталон ответа: репликация ДНК.

Задание:

1. Составить таблицу по митозу, мейозу и гаметогенезу. Указать отличительные признаки (инд.)
2. Составить доклад по теме «Биологическое значение митоза и мейоза».

Биохимические основы наследственности

Задания в тестовой форме для тематического контроля

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Устойчивое изменение генетического материала и наследуемого признака:

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

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

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

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

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

4. Тип мутаций, изменяющие структуру хромосом:

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

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

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

6. Мутации разных генов, дающие сходный фенотип:

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

7. Физические мутагены:

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

8. Химические мутагены:

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

9. Биологические мутагены:

А. Органические растворители
Б. Ультрафиолетовое излучение В. Радиоактивные элементы

Г. Вирус кори

10. Мутации, обеспечивающие организму полезные свойства:

А. Полулетальные Б. Нейтральные

В. Летальные

Г. Положительные

11. Мутации, снижающие жизнеспособность организма:

А. Полулетальные

Б. Нейтральные

В. Летальные

Г. Положительные

12. Мутации, не влияющие на жизнеспособность организма:

А. Полулетальные

Б. Нейтральные

В. Летальные

Г. Положительные

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

Практическое занятие № 2

Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям

Задание.

1. Биосинтез белка. Составить презентацию в количестве 10 слайдов, (групп.).
2. Решать задачи на законы Менделя (инд.).

Задача №1.

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

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

Задача № 2.

У двух здоровых родителей родился ребенок альбинос. Второй ребенок был нормальным. Доминантный или рецессивный ген определяет альбинизм? Определить генотипы родителей и детей.

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

Задача № 3.

У голубоглазой близорукой женщины от брака с кареглазым мужчиной с нормальным зрениемродиласькареглазая близорукая девочка и голубоглазый с нормальным зрением мальчик. Ген близорукости (В) доминантен по отношению к гену нормального зрения (в), а ген кареглазости (С) доминирует над геном голубоглазости (с). Какова вероятность рождения в семье кареглазого с нормальным зрением ребенка

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

Задача № 4.

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

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

Задача № 5.

Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье

один имеет седую прядь, а другой не имеет. Эталон ответа: Генотип женщины – аа, мужчины – Аа, ребенка – аа.

Промежуточный контроль по разделу 2

«Цитологические и биохимические основы наследственности»

Вариант № 1.

1. Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом:

А. Оперон
Б. Локус
В. Аллель
Г. Геном

2. Не транслируемые участки генов эукариот называются:

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

3. Выпадение участка гена или хромосомы называется:

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

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

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

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

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

6. Органелла, состоящая из гидрофильных головок и гидрофобных хвостов

А. Ядро
Б. Цитоплазма
В.ЭПС
Г. Цитоплазматическая мембрана

7. Этап клеточного деления, характеризующийся формированием хромосом:

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

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

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

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

А. Анафаза
Б. Телофаза

В. Метафаза
Г. Профаза

10. Кратное увеличение числа гаплоидных наборов хромосом:

А. Анеуплоидия
Б. Моносомия
В. Полисомия
Г. Полиплоидия

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

А. Акроцентрические
Б. Субметацентрические
В. Метацентрические
Г. Интерфазные

12. Зависимость нескольких признаков от одного гена:

А. Пенетрантность
Б. Плейотропность
В. Экспрессивность
Г. Гемизиготность

13. Циклоз:

А. Движение ядра
Б. Движение органелл
В. Движение клетки
Г. Движение цитоплазмы

14. Число хромосом кариотипа человека:

А. 48
Б. 23
В. 46
Г. 44

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

А. Пероксисомы
Б. Аутосомы
В. Мезосомы
Г. Хроматиды

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

А. Антикодон
Б. Атрезия
В. Инсерция
Г. Кодон

17. Различия между индивидуумами, принадлежащих к одному виду:

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

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

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

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

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

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

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

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

Вопросы на соответствие

21. Соответствие между органеллами клетки и функциями:

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

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

22. Соответствие между типами хромосом и морфологией:

1. Метацентрические	А. Палочковидные хромосомы с центромерой, расположенной на проксимальном конце
2. Акроцентрические	Б. С плечами неравной длины, напоминающие по форме букву L
3. Телоцентрические	В. V-образные хромосомы, обладающие плечами равной длины
4. Субметацентрические	Г. Палочковидные хромосомы, с очень коротким вторым плечом

Эталоны ответов: 1. В, 2.Г, 3.А, 4.Б

23. Правильная последовательность стадий митоза:

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

Эталон ответа: 2,3,1,4.

24. Правильная последовательность процессов мейоза:

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

25. Правильная последовательность групп хромосом кариотипа человека:

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

26. Правильная последовательность расшифровки генетической информации:

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

Эталон ответа:5,3,2,4.1.

27. Правильная последовательность расшифровки генетической информации:

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

Эталон ответа:5,3,2,4.1.

Вариант №2.

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа

1. Концевые участки хромосом:

А. Тельца Барра
Б. Экзон
В. Теломеры
Г. Эпистаз

2. Половой хроматин:

А. Экзон
Б. Тельца Барра
В. Тельца Макка
Г. Интрон

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

А. Интрон
Б. Инсерция
В. Кодон
Г. Клон

4. Гены, локализованные в одной хромосоме:

А. Дрейф генов
Б. Группа сцепления
В. Кодон
Г. Локус

5. Обмен участками между гомологичными хроматидами в процессе мейоза:

А. Кроссинговер
Б. Кордоцентез
В. Мутагенез
Г. Мутации

6. Стадия митоза, во время которой спирализованные хромосомы расположены в

экваториальной плоскости клетки:
А. Анафаза
Б. Телофаза
В. Интерфаза
Г. Метафаза
7. Два последовательных деления ядра зародышевой (половой) клетки при одном цикле репликации, в результате чего образуются гаплоидные клетки:
А. Гаметогенез
Б. Митоз
В. Мейоз
Г. Онтогенез
8. Непрямое деление клетки, в результате которого дочерние клетки приобретают идентичную генетическую информацию:
А. Митоз
Б. Мейоз
В. Онтогенез
Г. Гаметогенез
9. «Энергетические станции» клетки:
А. ЭПС
Б. Аппарат Гольджи
В. Ядро
Г. Митохондрии
10. Цитокинез:
А. Деление клетки
Б. Деление ядра
В. Деление ядрышка
Г. Деление цитоплазмы
11. Индивид, у которого есть клетки с различными хромосомными наборами:
А. Мозаик
Б. Компауд
В. Донор
Г. Реципиент
12. У человека аутосом:
А. 24 пары
Б. 22 пары
В. 44 пары
Г. 46 пар
13. Кариокинез:
А. Деление клетки
Б. Деление ядрышка
В. Деление цитоплазмы
Г. Деление ядра
14. Внутриклеточное переваривание пищи при фагоцитозе:
А. ЭПС
Б. Клеточный центр
В. Лизосомы
Г. Цитоплазма
15. Синтез белка (осуществляют сборку полимерной молекулы белка):
А. Цитоплазма
Б. Рибосомы
В. Ядро

Г. ЭПС

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

А. Фенокопии
Б. Фетокопии
В. Генокопии
Г. Генотип

17. Фаза митотического и мейотического деления ядра:

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

18. Отсутствие в кариотипе одной хромосомы:

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

19. Профаза:

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

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

Вопросы на соответствие

20. Соответствие между органеллами клетки и функциями:

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

Эталоны ответов: 1. В, 2.А, 3.Б, 4.Г

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

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

Эталоны ответов: 1.В, 2.А, 3.Б, 4.Г.

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

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

Эталоны ответов: 1.В, 2.А, 3.Б, 4.Г.

23. Соответствие между молекулами РНК и функциями:

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

Эталоны ответов: 1.В, 2.А, 3.Б

24. Правильная последовательность стадий митоза:

- Анафаза
- Профаза
- Метафаза
- Телофаза

Эталон ответа: 2,3,1,4.

25. Правильная последовательность процессов мейоза:

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

26. Правильная последовательность групп хромосом кариотипа человека:

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

27. Правильная последовательность расшифровки генетической информации:

- Белок
- Процессинг
- Транскрипция
- Трансляция
- Репликация

Эталон ответа:5,3,2,4.1.

Типы наследования признаков

Задания в тестовой форме для текущего контроля

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

а) расщепление по генотипу и фенотипу совпадает

б) расщепление по фенотипу составляет 9:3:3:1 при полном доминировании

в) при полном доминировании соблюдается третий закон Менделя

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

а) расщепление по фенотипу составляет 9:3:3:1 при полном доминировании

б) каждый родитель производит два типа гамет

в) аллели одного гена находятся в разных хромосомах

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

а) гибридизация

б) скрещивание
в) гибридологический

4. Ген:

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

5. Аллельные гены – это гены:

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

6. В чем сущность гипотезы чистоты гамет:

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

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

а) часто
б) никогда
в) всегда

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

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

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

а) Аа и аа
б) АА и Аа
в) АА и аа

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

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

11. Что такое фенотипический радикал:

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

12. Чем определяется количество гамет, которое образует особь:

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

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

а) пенетрантностью
б) кодоминированием
в) полным доминированием

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

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

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

а) 1
б) 2
в) много

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

а) много
б) 1
в) 2

17. Как называется явление парности признаков:

а) реципрокность
б) аллелизм
в) альтернативность

18. Что обозначает термин “аллель”:

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

19. Что наследует потомство от родителей:

а) генотип
б) фенотип
в) гены

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

а) 1:1
б) 3:1
в) 1:2

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

Практическое занятие № 3

Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование.

Решение задач.

Решать задачи на законы Менделя (инд.).

Задача №1.

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

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

Задача № 2.

У двух здоровых родителей родился ребенок альбинос. Второй ребенок был нормальным. Доминантный или рецессивный ген определяет альбинизм? Определить генотипы родителей и детей.

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

Задача № 3.

У голубоглазой близорукой женщины от брака с кареглазым мужчиной с нормальным зрениемродиласькареглазая близорукая девочка и голубоглазый с нормальным зрением мальчик. Ген близорукости (В) доминантен по отношению к гену нормального зрения (в), а ген кареглазости (С) доминирует над геном голубоглазости (с). Какова вероятность рождения в семье кареглазого с нормальным зрением ребенка

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

Задача № 4.

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

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

Задача № 5.

Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.

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

Виды изменчивости. Мутагенез

Задания в тестовой форме для фронтального и текущего контроля

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Устойчивое изменение генетического материала и наследуемого признака:

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

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

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

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

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

4. Тип мутаций, изменяющие структуру хромосом:

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

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

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

6. Мутации разных генов, дающие сходный фенотип:

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

7. Физические мутагены:

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

8. Химические мутагены:

А. Органические растворители
Б. Ультрафиолетовое излучение

В. Радиоактивные элементы
Г. Вирус краснухи

9. Биологические мутагены:

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

10. Мутации, обеспечивающие организму полезные свойства:

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

11. Мутации, снижающие жизнеспособность организма:

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

12. Мутации, не влияющие на жизнеспособность организма:

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

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

Задание.

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

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

Практическое занятие № 5

Изучение изменчивости и видов мутаций у человека.

Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней.

Задание:

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

Промежуточный контроль по разделу 3

«Закономерности наследования признаков»

Вариант 1.

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа

1. Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом:

А. Оперон
Б. Локус
В. Аллель
Г. Геном

2. Не транслируемые участки генов эукариот называются:

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

3. Выпадение участка гена или хромосомы называется:

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

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

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

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

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

6. Мутации, происходящие в природе без видимых причин:

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

7. Этап клеточного деления, характеризующийся формированием хромосом:

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

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

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

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

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

10.Кратное увеличение числа гаплоидных наборов хромосом:

А. Анеуплоидия

Б. Моносомия
В. Полисомия
Г. Полиплоидия

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

А. Акроцентрические
Б. Субметацентрические
В. Метацентрические
Г. Интерфазные

12.Зависимость нескольких признаков от одного гена:

А. Пенетрантность
Б. Плейотропность
В. Экспрессивность
Г. Гемизиготность

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

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

14.Число хромосом кариотипа человека:

А. 48
Б. 23
В. 46
Г. 44

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

А. Пероксисомы
Б. Аутосомы
В. Мезосомы
Г. Хроматиды

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

А. Антикодон
Б. Атрезия
В. Инсерция
Г. Кодон

17.Различия между индивидуумами, принадлежащих к одному виду:

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

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

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

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

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

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

А. Синтез нуклеиновых кислот

Б. Синтез белка

В. Синтез углеводов

Г. Синтез жиров

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

Вопросы на правильную последовательность

1. Правильная последовательность этапов генеалогического метода:

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

Эталон ответа: 5,1,2,4,3

2. Правильная последовательность стадий митоза:

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

Эталон ответа: 2,3,1,4.

3. Правильная последовательность процессов мейоза:

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

4. Правильная последовательность групп хромосом кариотипа человека:

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

5. Правильная последовательность расшифровки генетической информации:

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

Эталон ответа:5,3,2,4.1.

Генетические задачи:

1. Ген черной окраски крупного рогатого скота доминирует над геном красной окраски. Какое потомство можно ожидать от скрещивания гетерозиготных особей крупного рогатого скота? Эталон ответа:75% черных, 25% красных.

2. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей? Эталон ответа: 75% с нормальным слухом, 25% с глухонемотой

3. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты (а), рецессивен по отношению к гену нормального слуха (А). От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотипы родителей. Эталон ответа: Генотипы родителей: мать - аа и отец - Аа.

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

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

5. Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

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

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

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

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

Определить генотипы всех членов семьи.

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

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

Определить генотипы всех членов семьи.

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

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

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

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

10. Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) располагается в Х- хромосоме. Женщина с нормальным зрением (отец ее был дальтоником) выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, отец которого был дальтоником.

Определить возможные фенотипы потомства.

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

Вариант №2.

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа

1. Концевые участки хромосом:

А. Тельца Барра

Б. Экзон

В. Теломеры

Г. Эпистаз

2. Половой хроматин:

А. Экзон

Б. Тельца Барра

В. Тельца Макка

Г. Интрон

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

А. Интрон

Б. Инсерция

В. Кодон

Г. Клон

4. Гены, локализованные в одной хромосоме:

А. Дрейф генов

Б. Группа сцепления

В. Кодон

Г. Локус

5. Обмен участками между гомологичными хроматидами в процессе мейоза:

А. Кроссинговер

Б. Кордоцентез

В. Мутагенез

Г. Мутации

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

А. Анафаза

Б. Телофаза

В. Интерфаза

Г. Метафаза

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

А. Гаметогенез

Б. Митоз

В. Мейоз

Г. Онтогенез

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

А. Митоз

Б. Мейоз

В. Онтогенез

Г. Гаметогенез

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

А. Макроцентраль

Б. Нонсенс - мутации

В. Миссенс - мутации

Г. Леталь

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

А. Миссенс - мутации

Б. Сайленс - мутации

В. Саминсес- мутации

Г. Нонсенс - мутации
11. Индивид, у которого есть клетки с различными хромосомными наборами:
А. Мозаик Б. Компауд В. Донор
Г. Реципиент
12. У человека аутосом:
А. 24 пары
Б. 22 пары
В. 44 пары
Г. 46 пар
13. Тип наследования признака, при котором мутантный аллель, локализованный в аутосоме, наследован от обоих родителей:
А. Доминантное
Б. Х - сцепленное
В. Аутосомно-доминантное
Г. Аутосомно-рецессивное
14. Тип наследования признаков, гены которых локализованы в Х-хромосоме:
А. Аутосомно- доминантное
Б. Аутосомно- рецессивное
В. Х - сцепленное
Г. Доминантное
15. Неаллельное доминирование:
А. Экзон
Б. Эпистаз
В. Эуплоидия
Г. Трисомия
16. Признак, развивающийся под действием средовых факторов, но лишь копирующий наследственно обусловленный признак:
А. Фенокопии
Б. Фетокопии
В. Генокопии
Г. Генотип
17. Фаза митотического и мейотического деления ядра:
А. Интерфаза
Б. Анафаза
В. Телофаза
Г. Метафаза
18. Отсутствие в кариотипе одной хромосомы:
А. Полисомия
Б. Диссомия
В. Моносомия
Г. Мозаицизм
19. Физический, химический или биологический агент, увеличивающий частоту возникновения мутаций:
А. Мутации
Б. Изменчивость
В. Мутант
Г. Мутаген
20. Диапазон изменчивости фенотипов при одном и том же генотипе в различных условиях среды:
А. Нонсенс мутации
Б. Норма реакции

В. Мутации

Задания для промежуточной аттестации по дисциплине
«Генетика с основами медицинской генетики»

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 1

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 2

Текст задания: Методы генетики. Характеристика второго закона Менделя**.**
Задача: У человека близорукость доминирует над нормальной остротой зрения. Гетерозиготная близорукая женщина выходит замуж за мужчину с нормальной остротой зрения. Каких детей можно ожидать от такого брака.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 3

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 4

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 5

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 6

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 7

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 8

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 9

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 10

Текст задания: Классификация мутации. Хромосомные мутации**.**

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 11

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 12

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 13

Текст задания: Хромосомные мутации**.**
Задача: Генетический дисбаланс у больных проявляется клинически в период полового созревания в виде недоразвития семенников и вторичных половых признаков. Отмечаются высокий рост, женский тип телосложения, слабое оволосение лица, подмышечных впадин и

лобка. Яички уменьшены в размерах. Гистологически обнаруживаются дегенерация герминативного эпителия и гиалиноз сменных канатиков. Больные бесплодны (азооспермия, олигоспермия). Назовите синдром.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 14

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 15

Текст задания: Наследование групп крови. Резус–фактор, причины резус конфликта. Явление кодоминирования.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 16

Текст задания: Генные (точковые) мутации.

Задача: У детей с данным синдромом отмечаются следующие симптомы): микроцефалия, клювовидный нос, гипертелоризм, эпикант, аномальные ушные раковины, расщелины верхней губы и неба, глазных яблок, антимонголоидный разрез глаз, маленький рот, гипоспадия, крипторхизм, сакральная ямка, деформация стоп. Наряду с пороками развития наружных органов более чем у 50% детей имеются пороки внутренних органов (сердца, почек, желудочно-кишечного тракта). Назовите синдром.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 17

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 18

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 19

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 20

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 21

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 22

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 23

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

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 26

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 27

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 28

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 29

Текст задания: Задача: Этот синдром развивается при отсутствии сегмента длинного плеча 13 хромосомы. Регистрируются пороки развития конечностей, недоразвитие или отсутствие первого пальца кисти и первой пястной кости, сочетающиеся с Y – образным сращением 4 -5 пястных костей. Назовите синдром и причину его формирования.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 30

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 31

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 32

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 33

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 34

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 35

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 36

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

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 37

Текст задания: Неинвазивные и инвазивные методы диагностики наследственной патологии.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 38

Текст задания: Неонатальный скрининг наследственных заболеваний обмена.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 39

Текст задания: Организационные формы профилактики наследственных заболеваний.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 40

Текст задания: Периконцепционная профилактика. Показания.

Критерии оценки на промежуточной аттестации:

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

Оценка «хорошо»: обучающийся демонстрирует полное знание учебно-программного материала, успешно выполняющий предусмотренные в программе задания, усвоивший основную литературу, рекомендованную в программе. Показан систематический характер знаний по

дисциплине и способность к их самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебной работы и профессиональной деятельности.

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

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