

**АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
«СТАВРОПОЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

ОДОБРЕНО

На заседании Педагогического совета

АНО ПО «СтавМК»

Протокол № 1

От «10» января 2025 г.



УТВЕРЖДАЮ

Директор АНО ПО «СтавМК»

Гавкенова А.И.

Приказ № 1

От «10» января 2025 г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

**ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ**

Специальность:

31.02.01 Лечебное дело

Ставрополь, 2025 г.

Фонд оценочных средств составлен в 2025 году в соответствии с требованиями федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования (ФГОС СПО) от 04.07.2022 г. N 526 по специальности 31.02.01 Лечебное дело, программы учебной дисциплины ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики, разработанной с учетом рекомендаций примерной образовательной программы среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Рассмотрено: на заседании педагогического совета Автономной некоммерческой организации профессионального образования «Ставропольского медицинского колледжа» в городе Ставрополе протокол №1 от 10.01.2025г.

Разработчик: Мисетова Елена Николаевна, преподаватель Автономной некоммерческой организации профессионального образования «Ставропольского медицинского колледжа» в городе Ставрополе

СОДЕРЖАНИЕ

1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ – ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	4
2. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ	5
3. КОМПЛЕКТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ	14

1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ – ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

В результате освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС по специальности СПО 31.02.01 Лечебное дело, квалификация «Фельдшер» следующими знаниям и умениями:

уметь:

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

знать:

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

Фельдшер должен обладать **общими и профессиональными компетенциями**, включающими в себя способность:

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 эффективность 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 возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.

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

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

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

ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

Фельдшер должен обладать профессиональными компетенциями

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

Формой промежуточной аттестации по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» является **дифференцированный зачет** в форме тестового контроля.

2. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

2.1. Область применения.

В результате аттестации по учебной дисциплине осуществляется комплексная проверка следующих знаний и умений.

2.2. Сводные данные о результатах обучения, формах и методах контроля и оценки результатов обучения, критериев оценивания.

2.1 Результаты обучения: знания, умения	2.2 Показатели оценки результата	2.3 Форма контроля и оценивания
Текущий контроль		
Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины.		
Знать: ➤ Основные понятия дисциплины и достижения медицинской генетики.	Критерии оценки устного ответа: «5» - за глубокое и полное содержание учебного материала, в котором студент легко ориентируется, умеет связывать теорию с практикой, решать практические задачи, высказывать и обосновывать свои суждения. Отличная отметка предполагает грамотное, логическое изложение ответа. «4» - если студент полно освоил учебный материал, ориентируется в изученном материале, осознанно применяет для решения практических задач, грамотно излагает ответ, но содержание, форма ответа имеют неточности. «3» - если студент обнаруживает знание и понимание основных положений учебного материала, но излагает его неполно, непоследовательно, допускает неточности в	Фронтальный опрос Приложение 1.

	определении понятий, в применении знаний для решения практических задач, не умеет доказательно обосновывать свои суждения. «2» - если студент имеет разрозненные, бессистемные знания, не умеет выделять главное и второстепенное, допускает ошибки в определении понятий, искажающие их смысл, беспорядочно излагает материал, не может применять знания для решения практических задач. «1» - за неполное незнание и непонимание учебного материала или отказа отвечать.	
--	---	--

Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности.

Знать: ➤ биохимические и цитологические основы наследственности;	Критерии оценок: «5» (отлично) – студент должен выполнить, верно, 90% - 100% тестовых заданий. «4» (хорошо) - студент должен выполнить, верно, 80% - 89% тестовых заданий. «3» (удовлетворительно) - студент должен выполнить, верно, 70% -	Тестовый контроль Приложение 2. 1. Контроль знаний проводится в письменной тестовой форме. 2. На тестирование отводиться 30 минут. 3. Для контроля знаний предъявляются тест на 15 тестовых заданий в 2 – х вариантах. Тесты закрытого
---	--	---

	79%тестовых заданий. «2» (неудовлетворительно) – ставиться в том случае если работа выполнена, верно, в объеме 69%	типа – определение одного верного ответа из нескольких предложенных. 4. Задания содержат в себе вопросы по данному разделу.
--	--	---

Раздел 3. Закономерности наследования признаков

Знать: ➤ закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; ➤ уметь решать генетические задачи.	Критерии оценки: «5» (отлично) – студент должен выполнить, верно, 90% - 100% заданий. «4» (хорошо) - студент должен выполнить, верно, 80% заданий. «3» (удовлетворительно) - студент должен выполнить, верно, 70% заданий. «2» (неудовлетворительно) – ставиться в том случае если работа выполнена, верно, в объеме 60% заданий.	Контрольная работа «Решение генетических задач» Приложение 3. 1. Контроль знаний проводится в форме письменной контрольной работы. 2. На контрольную работу отводится 40 минут. 3. Для контроля знаний предъявляются по 5 задач в двух вариантах. 4. Предъявляются задачи на монодиполигибридное скрещивание, наследование, сцепленное с полом, на неполное доминирование.
---	---	--

Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

Знать: ➤ основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;	Критерии оценки: «5» (отлично) – студент должен выполнить верно 90% - 100% заданий. «4» (хорошо) - студент должен выполнить, верно, 80% заданий. «3» (удовлетворительно) - студент должен выполнить, верно, 70% заданий. «2» (неудовлетворительно) – ставиться в том случае если работа выполнена, верно, в объеме 60% заданий.	Тестовый контроль Приложение 5. 1. Контроль знаний проводится в письменной тестовой форме. 2. На тестирование отводиться 30 минут. 3. Для контроля знаний предъявляются тест на 15 тестовых заданий в 2 – х вариантах. Тесты закрытого типа – определение одного верного ответа из нескольких предложенных. 4. Задания содержат в себе вопросы по данному разделу.
Раздел 5. Диагностика наследственных заболеваний		
Знать: ➤ методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; уметь:	Критерии оценки: «5» (отлично) – студент должен выполнить, верно, 90% - 100% заданий. «4» (хорошо) - студент должен выполнить, верно, 80% заданий.	Тестовый контроль Приложение 4. 1. Контроль знаний проводится в письменной тестовой форме. 2. На тестирование отводиться 20 минут.

➤ - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; ➤ проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; ➤ проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	«3» (удовлетворительно) - студент должен выполнить, верно, 70% заданий. «2» (неудовлетворительно) – ставиться в том случае если работа выполнена, верно, в объеме 60% заданий.	3. Для контроля знаний предъявляются тест на 10 тестовых заданий в 2-х вариантах. Тесты закрытого типа – определение одного верного ответа из нескольких предложенных. 4. Задания содержат в себе вопросы по данному разделу.
--	--	---

Раздел 6. Наследственность и патология

Знать:	Критерии оценки:	Тестовый контроль
➤ основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; ➤ цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию Уметь: ➤ проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной	«5» (отлично) – студент должен выполнить, верно, 90% - 100% заданий. «4» (хорошо) - студент должен выполнить, верно, 80% заданий. «3» (удовлетворительно) - студент должен выполнить, верно, 70% заданий. «2» (неудовлетворительно) – ставиться в том случае если работа выполнена, верно, в объеме 60% заданий.	Приложение 6. 1. Контроль знаний проводится в письменной тестовой форме. 2. На тестирование отводиться 30 минут. 3. Для контроля знаний предъявляются тест на 15 тестовых заданий в 2 – х вариантах. Тесты закрытого типа – определение одного верного ответа из нескольких

патологией; ➤ проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;		предложенных. 4. Задания содержат в себе вопросы по данному разделу.
Раздел 7. Профилактика и лечение наследственных заболеваний		
Уметь: ➤ проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; ➤ проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; Знать: ➤ методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; ➤ основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; ➤ цели, задачи, методы и	Критерии оценки: «5» (отлично) – студент должен выполнить, верно, 90% - 100% заданий. «4» (хорошо) - студент должен выполнить, верно, 80% заданий. «3» (удовлетворительно) - студент должен выполнить, верно, 70% заданий. «2» (неудовлетворительно) – ставиться в том случае если работа выполнена, верно, в объеме 60% заданий.	Тестовый контроль Приложение 7. 1. Контроль знаний проводится в письменной тестовой форме. 2. На тестирование отводиться 20 минут. 3. Для контроля знаний предъявляются тест на 10 тестовых заданий в 2 – х вариантах. Тесты закрытого типа – определение одного верного ответа из нескольких предложенных. Задания содержат в себе вопросы по данному разделу

показания к медико-генетическому консультированию.		
3.2. Задания для промежуточного контроля Дифференцированный зачет		
Знать: уметь: - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней. знать: - биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;	Критерии оценки тестового задания: «5» (отлично) – студент должен выполнить, верно, 90% - 100% тестовых заданий, (допустить от 1 до 5 ошибок). «4» (хорошо) - студент должен выполнить, верно, 80% - 89% тестовых заданий, (допустить от 6 до 10 ошибок). «3 (удовлетворительно) - студент должен выполнить верно 70% -79% тестовых заданий, (допустить от 11 до 15 ошибок). «2» (неудовлетворительно) – ставиться в том случае если работа выполнена, верно, в	Дифференцированный зачет в форме тестового контроля по итогам изучения дисциплины. Приложение 9. 1. Контроль знаний проводится в письменной тестовой форме. 2. На тестирование отводится 2 часа. 3. Для контроля знаний предъявляются тесты 1 и 2 вариантов, в каждом варианте по 50 тестовых заданий. Тесты закрытого типа – определение одного верного ответа из нескольких предложенных. 4. Задания содержат в себе вопросы по основным

- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. ➤	объеме 69% (от 16 ошибок и более) заданий и ниже.	разделам генетики: «Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины», «Цитологические и биохимические основы наследственности». «Закономерности наследования признаков»», «Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии», «Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза», «Наследственность и патология». 5. Все задания из обязательного уровня по материалам курса
---	--	--

3. КОМПЛЕКТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

3.1. Задания для текущего контроля.

Приложение 1.

Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины.

Фронтальный опрос

1. Дайте определение генетике как науки.
2. Что такое наследственность?
3. Что такое изменчивость?
4. Что изучает медицинская генетика?
5. Каковы основные положения медицинской генетики?
6. С какими науками связана медицинская генетика?
7. Назовите достижения медицинской генетики?
8. Кто является объектом изучения клинической генетики?

Приложение 2.

Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности.

Тест по разделу «Цитологические и биохимические основы наследственности»

Задание: выберите один верный ответ.

1 вариант

1. К двумембранным органоидам клетки относят:
а) Рибосома; в) Эндоплазматическая сеть;
б) Митохондрия; г) Лизосома.
2. Лизосомы в организме выполняют функцию:
а) Участвуют в удалении отмирающих в процессе жизнедеятельности клеток, органов
б) Участвуют в обменных процессах
3. Центриоли играют важную роль в:
а) Участвуют в образовании ядра
б) Участвуют в образовании веретена деления
4. Основная функция гранулярной эндоплазматической сети:
а) Синтез белка
б) Образование ферментов
5. Ядро выполняет функции:
а) Деление клетки
б) Сохранение и передача наследственной информации

6. Функции гена заключаются в кодировании:

- а) углеводов
- б) липидов
- в) белков

7. Какое количество хромосом содержится в соматических клетках организма человека?

- а) 48 хромосом (24 пары)
- б) 46 хромосом (23 пары)
- в) 3 хромосомы (11 пар соматических и 1 - половая)

8. Какие хромосомы называют соматическими (аутосомами), а какие – половыми (гоносомами)?

- а) 44 хромосомы (22 пары), одинаковые у мужчин и женщин, называют соматическими, или аутосомами, а 2 (1 пара), различающиеся у мужчин и женщин, - половыми, или гоносомами. У женщин это две Х-хромосомы, а у мужчин - Х- и Y-хромосомы (XX и XY соответственно);
- б) соматическими хромосомами, или аутосомами, называют хромосомы групп А, В, Е, F. а к половым, или гоносомам, относятся хромосомы групп G;
- в) к половым относятся одна из хромосом группы С (хромосома X) и хромосома Y.

9. В чем сущность митоза?

- А) сущность митоза состоит в идентичной редупликации хромосом и образовании веретена деления;
- б) сущность митоза состоит в серии циклических необратимых изменений хромосом;
- в) сущность митоза состоит в правильном распределении между дочерними ядрами хроматид и передаче генетического материала от одного клеточного поколения к другому.

10. Транскрипция это:

- а) перенос генетической информации от ДНК к РНК
- б) передача аминокислот на рибосомы

11. Какие существенные события происходят в мейозе?

- а) во время мейоза число хромосом, свойственное организму, возрастает вдвое;
- б) в мейозе происходит свободная рекомбинация родительских хромосом;
- в) в мейозе происходит рекомбинация сцепленных генов при кроссинговере;
- г) во время мейоза число хромосом, свойственное организму, уменьшается вдвое, происходит рекомбинация генов, принадлежащих к разным группам сцепления, и рекомбинация сцепленных генов при кроссинговере.

12. Кроссинговер — это:

- а) процесс обмена между близко расположенными несестринскими хроматидами негомологичных хромосом;
- б) процесс обмена участками между гомологичных хромосом с образованием хиазм в профазе I мейоза.

13. В чем главное отличие интерфазы от интеркинеза?

- а) интерфаза - значительно более продолжительная стадия, чем интеркинез;
- б) интерфаза отделяет одно митотическое деление от другого, а интеркинез - I деление мейоза от II деления;
- в) в отличие от интерфазы в интеркинезе не происходит синтеза ДНК.

14. Какая стадия клеточного цикла является наиболее благоприятной для изучения хромосомы?

- а) интерфаза является наиболее благоприятной стадией митоза для изучения кариотипа;
- б) профаза является наиболее благоприятной стадией митоза для изучения хромосом;
- в) метафаза - наиболее благоприятная фаза для изучения хромосом.

15. Эукариотической клеткой является:

- | | |
|--------------------|------------------|
| а. Лимфоцит; | 3. Бацилла чумы; |
| б. Сенная палочка; | 4. Вирус гриппа. |

2 вариант

1. Все органоиды клетки связаны между собой с помощью:

- | | |
|----------------------|-----------------------------|
| а) Клеточной стенки; | в) Эндоплазматической сети; |
| б) Цитоплазмы; | г) Вакуолей. |

2. Функции аппарата Гольджи:

- а) На его мембранах происходит синтез белков
- б) На его мембранах происходит синтез жиров и углеводов

3. Митохондрии участвуют в образовании:

- 1. Нуклеиновых кислот
- 2. АТФ

4. В состав ядрышка входят:

- а) ДНК
- б) РНК и белок

5. Какие молекулы имеют структуру двойной спирали

- а) белка
- б) РНК

в) ДНК

6.Эухроматиновые участки хромосом содержат:

- а) структурные гены
- б) повторяющиеся последовательности

7.Что такое хромосома?

- а) хромосома — это самовоспроизводящаяся ядерная структура, состоящая из двойной спирали ДНК, связанной с гистонами в нуклеосомы; ДНК состоит из уникальных и повторяющихся последовательностей, в которых локализованы собственно гены;
- б) хромосома — это суборганойд ядра, видимый в период деления клетки, способный к самовоспроизведению, содержащий гены.

8.Гомологичны ли Х- и Y- хромосомы?

- а) все хромосомы человека парные и гомологичные, т.к. аналогичные локусы располагаются в них в одинаковой последовательности. Одна из каждой пары гомологичных хромосом наследуется от отца, другая - от матери;
- б) часть короткого плеча Х-хромосомы и короткое плечо Y- хромосомы гомологичны и конъюгируют в мейозе;
- в) Х- и Y- хромосомы негомологичные, т.к. имеют различную структуру и различные функции. Между ними в мейозе не происходит рекомбинации. Локализованные в них гены наследуются сцеплено с полом.

9. Правильная последовательность стадии митоза:

- а) профаза, телофаза, анафаза, метафаза
- б) метафаза, профаза, телофаза, анафаза
- в) интерфаза, профаза, метафаза, телофаза, анафаза, телофаза
- г) профаза, метафаза, анафаза, телофаза

10.На каком этапе митотического цикла происходит репликация хромосом?

- а) в профазе митоза;
- б) в синтетическом периоде клеточного (митотического) цикла;
- в) в метафазе митоза, т.к. именно на этой стадии отчетливо видно, что все хромосомы удвоены

11. На какой стадии клеточного цикла происходит обмен генетическим материалом между несестринскими хроматидами гомологичных хромосом?

- а) кроссинговер (перекрест) с образованием хиазм происходит в профазе I мейоза;
- б) кроссинговер происходит в профазе II мейоза;
- в) обмен генетическим материалом между несестринскими хроматидами гомологических хромосом (кроссинговер) происходит в интеркинезе.

12. Важнейшими отличиями митоза от мейоза являются:

- а) в митозе сохраняется постоянство числа хромосом в ряду клеточных поколений, а мейоз обеспечивает репродукцию (уменьшение) числа хромосом вдвое;
- б) мейоз в отличие от митоза увеличивает наследственную изменчивость за счет случайного расхождения гомологических хромосом в разные клетки;
- в) в отличие от митоза, поддерживающего постоянство числа хромосом в ряду поколений, мейотический процесс обеспечивает редукцию числа хромосом в половых клетках наполовину и увеличивает генетическую изменчивость за счет случайного расхождения гомологичных хромосом в разные половые клетки и кросс.

13. Когда начинается и заканчивается мейоз у индивидуумов женского пола?

- а) мейоз (созревание половых клеток) начинается и заканчивается у лиц женского пола в периоде полового созревания (пубертате);
- б) мейоз у лиц женского пола начинается в эмбриональном периоде развития и завершается после рождения;
- в) мейоз у лиц женского пола начинается на поздней эмбриональной стадии и завершается после оплодотворения.

14. На какие характеристики опирается классификация хромосом человека?

- а) на величину хромосом;
- б) на число хромосом;
- в) на относительную длину и центромерный индекс хромосом.

15. Хромопласты, хлоропласты, лейкопласты – это:

- а. Включения
- б. Пластиды

Эталон ответов

1 вариант		2 вариант	
№ вопроса	ответ	№ вопроса	ответ
1	Б	1	Б
2	А	2	Б
3	Б	3	Б
4	А	4	Б
5	А	5	В

6	В	6	А
7	Б	7	Б
8	А	8	В
9	В	9	Г
10	А	10	В
11	Г	11	В
12	Б	12	В
13	В	13	В
14	В	14	В
15	А	15	Б

Приложение 3.

Раздел 3. Закономерности наследования признаков

«Решение генетических задач»

1 вариант

Задача № 1

Определить генотипы родительских форм, если при скрещивании желтосемянного и зеленосемянного растений первое поколение было желтосемянным, а во втором поколении наблюдалось расщепление на $\frac{3}{4}$ желто - и $\frac{1}{4}$ зелёносемянных.

Задача № 2

При скрещивании между собой чистопородных белых кур потомство оказывается белым, а при скрещивании чёрных кур — чёрным. Потомство от скрещивания белой и чёрной особей называют "голубым"(пёстрым). Какое оперение будут иметь потомки белого петуха и "голубой" курицы? А потомки двух особей с "голубым" оперением?

Задача № 3

Какими признаками будут обладать гибридные томаты, полученные в результате опыления красноплодных растений нормального роста пыльцой жёлтоплодных карликовых томатов? Какой результат даст дальнейшее скрещивание таких гибридов? Красный цвет плодов — доминантный признак, карликовость — рецессивный. Все исходные растения гомозиготны; гены обоих признаков находятся в разных хромосомах.

Задача № 4

Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) находится в X - хромосоме. Отец девушки страдает дальтонизмом, а мать, как и все её предки, различает цвета нормально. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать об их будущих сыновьях, дочерях, а также внуках обоего пола (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена дальтонизма)?

Задача № 5

Какие группы крови возможны у детей, если родители оба гетерозиготные по третьей группе крови?

«Решение генетических задач»

2 вариант

Задача № 1

Какое потомство следует ожидать в анализирующем скрещивании жёлтосемянных растений в F?

Задача № 2

Растения красноплодной земляники при скрещивании между собой всегда дают потомство с красными ягодами, а растения белоплодной земляники - с белыми ягодами. В результате скрещивания обоих сортов друг с другом получают розовые ягоды. Какое потомство возникает при скрещивании между собой гибридных растений земляники с розовыми ягодами? Какое потомство получится, если опылить красноплодную землянику пыльцой гибридной земляники с розовыми ягодами?

Задача № 3

Окрашенность шерсти кроликов (в противоположность альбинизму) определяется доминантным геном. Цвет же окраски контролируется другим геном, расположенным в другой хромосоме, причём серый цвет доминирует над чёрным (у кроликов-альбиносов гены цвета окраски себя не проявляют). Какими признаками будут обладать гибридные формы, полученные от скрещивания серых кроликов с альбиносами, несущими ген чёрной окраски? Предполагается, что исходные животные гомозиготны по обоим упомянутым здесь генам. Какая часть кроликов F₂ окажется чёрной?

Задача № 4

Отсутствие потовых желез у людей передаётся по наследству как рецессивный признак, сцепленный с X - хромосомой. Не страдающий этим недостатком юноша женится на девушке, отец которой лишён потовых желез, а мать и её предки здоровы. Какова вероятность, что сыновья и дочери от этого брака будут страдать отсутствием потовых желез? А каков прогноз в отношении внуков того и другого пола в предположении, что жёны сыновей и мужья дочерей будут здоровыми людьми?

Задача № 5

Определите группу крови у потомства первого поколения, если у матери четвертая группа крови, а у отца вторая гомозиготная группа крови.

Эталоны решения задач

1 вариант

Задача №1

Решение:

F₁ было единообразным, значит, родители - гомозиготы. При скрещивании двух различных гомозигот в F₁ все потомки должны быть гетерозиготными. Они желтосемянные, значит этот признак доминирует. Аллели, определяющие жёлтую окраску, обозначим через А, а зелёную - через а. Для получения второго поколения скрещиваем гибриды F₁.

Задача №2

Решение:

Потомки белого петуха **ББ** и "голубой" курицы **БЧ** могут с одинаковой вероятностью иметь генотип **ББ** или **БЧ**, то есть обладать белым или "голубым" оперением. При скрещивании **БЧ** x **БЧ** получается менделевское расщепление: 25% ББ (белых), 50% БЧ ("голубых"), 25% ЧЧ (чёрных).

Задача №3

Решение:

Гибридные томаты будут иметь красные плоды и нормальный рост. Во втором поколении обнаружится расщепление: 9/16 потомства – красноплодные нормального роста, 3/16 желтоплодные нормального роста, 3/16 красноплодные карликовые и 1/16 желтоплодные карликовые.

Задача №4

Решение:

Девушка различает цвета нормально, но является гетерозиготной носительницей гена дальтонизма. Все дочери от брака со здоровым юношей будут различать цвета нормально, а половина её сыновей окажутся дальтониками.

Задача №5

Решение:

В семье гетерозиготных родителей по третьей группе крови родятся дети с вероятностью 50% с 1 группой крови и 50% со третьей группой крови, так как родители несут гены, отвечающие за 1 и 3 группы крови.

2 вариант

Задача №1

Решение:

Дано:

F1 желтосеменной

A-ген желтосемянности

a-ген зелёносемянности

Решение:

Скрещиваем желтосемянное растение F1 с зеленосемянным.

$P: Aa \times aa$

Гаметы: (A) (A) (a) (a)

В анализирующем скрещивании получим расщепление 1:1, что является результатом образования двух типов гамет гетерозиготой Aa .

Задача № 2

При скрещивании между собой растений с розовыми ягодами получается 25% красноплодных, 50% с розовыми ягодами и 25% белоплодных.

Растения с розовыми ягодами (KB) - гибриды $F1$. При скрещивании $KB \times KB$ образуются гаметы двух сортов: K несут признак красноплодности и B признак белоплодности. Пользуясь решёткой Пеннета, внося в неё обозначения гамет, определяем генотип и фенотип получившихся растений.

	K	B
K	KK K	KB B
B	KB B	BB B

Скрещивание $KK \times KB$ даёт расщепление: 50% KK (красноплодных) и 50% KB (с розовыми ягодами)

Задача № 3

Решение:

Все гибриды первого поколения будут серыми. Во втором поколении черными окажутся 3/16 всего потомства.

Задача № 4

Решение:

Невеста гетерозиготна по гену, определяющему развитие потовых желез.

Поэтому все её дочери рождаются здоровыми по этому признаку, но сыновья с вероятностью 1/2 могут страдать отсутствием потовых желез.

Задача № 5

Решение:

В семье родителей с 4 группой крови и второй гомозиготной появятся дети с вероятностью 50% с 4 группой крови и 50% со второй группой крови, так как родители несут гены, отвечающие за 4 и 2 группы крови.

Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

Тест по разделу «Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза».

Задание: выберите один верный ответ.

1 вариант

1. Свойство живых организмов приобретать в онтогенезе новые признаки и свойства называется:

1. Наследственностью
2. Изменчивостью

2. Различие между популяциями или расами – это:

1. Групповая изменчивость
2. Индивидуальная

3. Изменчивость, при которой наследственный материал не изменяется, а изменяются только внешние признаки – это:

1. Фенотипическая или модификационная изменчивость
2. Генотипическая или наследственная изменчивость

4. Фенокопирование проявляется при:

1. Генотипической изменчивости
2. Модификационной изменчивости

5. Главным источником генетического разнообразия является:

1. Комбинативная изменчивость
2. Мутационная

6. Мутация – это:

1. Изменение генов
2. Наследование генов

7. Мутагенез, возникающий при направленном воздействии внутренних и внешних

факторов называется:

1. Спонтанным
2. Индуцированным

8.К физическим мутагенам относят:

- 1.Пестициды, табачные изделия, органические растворители, пищевые добавки
- 2.Радиоактивное, лазерное, ультрафиолетовое и рентген – излучение.

9.К биологическим мутагенам относят:

1. Продукты переработки нефти, лекарственные препараты, тяжелые металлы.
2. Вирусы, продукты обмена веществ и антигены некоторых микробов и паразитов.

10.Факторы внешней среды, которые вызывают изменение наследственных структур называются:

- 1.Экзогенными мутагенами
- 2.Эндогенными мутагенами

11.Структурные изменения отдельных хромосом — это:

1. Генные мутации
2. Хромосомные мутации

12. Изменение наследственного материала в половых клетках – это:

1. Соматические мутации
2. Генеративные мутации

13.Мутагены вызывают:

1. Соматические заболевания
2. Генетические заболевания

14.Наследственность – это:

1. Свойство организмов повторять в ряду поколений признаки развития организма.
- 2.Свойства организмов изменять уже имеющиеся признаки организма.

15. Генетический «груз»:

1. Не опасен для здоровья будущих поколений
2. Повышает риск рождения больного потомства

2- вариант

1.Изменчивость – это:

1. Свойство живых организмов наследовать признаки от родителей.
2. Свойство живых организмов приобретать в онтогенезе новые признаки и свойства.

2.Различие между особями одной популяции – это:

1. Групповая изменчивость
2. Индивидуальная

3.Изменчивость, при которой изменяется наследственный материал – это:

1. Фенотипическая или модификационная изменчивость
2. Генотипическая или наследственная изменчивость

4. Фенокопирование проявляется при:

1. Генотипической изменчивости
2. Модификационной изменчивости

5.Приспособление организмов к постоянно меняющимся условиям среды обеспечивает:

1. Комбинативная изменчивость
2. Мутационная

6.Мутация – это:

1. Изменение генов
2. Наследование генов

7.Мутогенез, возникающий без видимого дополнительного воздействия на организм внешних факторов называется:

1. Спонтанным
2. Индуцированным

8.К химическим мутагенам относят:

- 1.Пестициды, табачные изделия, органические растворители, пищевые добавки
- 2.Радиоактивное, лазерное, ультрафиолетовое и рентген – излучение.

9.К биологическим мутагенам относят:

1. Вирусы, продукты обмена веществ и антигены некоторых микробов и паразитов.
2. Продукты переработки нефти, лекарственные препараты, тяжелые металлы.

10. Особенности организма человека, провоцирующие изменение наследственного

аппарата называются:

1. Экзогенными мутагенами
2. Эндогенными мутагенами

11. Изменение гена, приводящие к появлению новых видов и аллелей — это:

1. Генные мутации
2. Хромосомные мутации

12. Изменение наследственного материала в клетках тела — это:

1. Соматические мутации
2. Генеративные мутации

13. Мутагены вызывают:

1. Соматические заболевания
2. Генетические заболевания

14. Наследственность — это:

1. Свойства организмов изменять уже имеющиеся признаки организма.
2. Свойство организмов повторять в ряду поколений признаки развития организма.

15. Генетический «груз»:

1. Повышает риск рождения больного потомства.
2. Не опасен для здоровья будущих поколений.

Эталоны ответов

1 вариант

2 вариант

№ вопроса	Ответ	№ вопроса	Ответ
1	2	1	2

2	1	2	2
3	1	3	2
4	2	4	2
5	1	5	2
6	1	6	1
7	2	7	1
8	2	8	1
9	2	9	1
10	1	10	2
11	2	11	1
12	2	12	1
13	2	13	2
14	1	14	2
15	2	15	1

Приложение 5.

Раздел 5. Диагностика наследственных болезней

Тест по разделу «Диагностика наследственных болезней».

Задание: выберите один верный ответ.

1 вариант

1. Дерматоглифический метод изучает:
 1. Хромосомный набор человека
 2. Папиллярные линии и узоры на коже ладоней и стоп.
2. Лабораторные методы направлены для идентификации:
 1. Этиологии болезни, первичного и вторичного изменений патогенеза.
 2. Анализа крови.

3. Цитогенетический метод изучает:
1. Клетку и её органоиды.
 2. Структуру хромосом.
4. Оценку показателей биологических жидкостей устанавливает:
1. Молекулярно – генетический метод
 2. Биохимический метод
4. Генеалогия – это учение о:
1. Родословных
 2. ДНК И РНК
5. Определение типа наследственного заболевания дает:
1. Молекулярно – генетический метод
 2. Генеалогический метод
6. Гемофилия относится к:
1. Аутосомно – доминантному наследованию
 2. X – рецессивному типу наследования
7. Закономерности многоплодной беременности изучает:
1. Биохимический метод
 2. Близнецовый метод
8. Идентичных или однояйцевых близнецов называют:
1. Дизиготные
 2. Монозиготные
9. Исследование наследственных болезней у зародыша — это:
1. Пренатальная диагностика
 2. Преимплантационная диагностика

2 вариант

1. Иммунологический метод изучает:
1. Групп крови, белков сыворотки крови и тканей.
 2. ДНК и РНК.

2. Определяет этиологию болезни, первичный и вторичный патогенез
метод:

1. Цитогенетический
2. Лабораторный

3. Для цитогенетического анализа необходимы клетки:

1. Неделящиеся
2. Делящиеся

4. Для изучения структуры участков ДНК – гена или участка хромосом используют:

1. Биохимический анализ
2. Молекулярно – генетический метод

5. Генеалогия – это учение о:

- 1.Родословных
- 2.ДНК И РНК

6. Установление наследственного характера признака дает:

- 1.Молекулярно – генетический метод
2. Генеалогический метод

7. Дальтонизм относится к:

- 1.Аутосомно – доминантному наследованию
- 2.Х – рецессивному типу наследования

8. Многоплодную беременность изучает:

1. Биохимический метод
2. Близнецовый метод

9. Неидентичных или двуяйцевых близнецов называют:

- 1.Дизиготные
- 2.Монозиготные

10. Дородовое определение врожденной или наследственной патологии у плода, это:

- 1.Пренатальная диагностика
- 2.Преимплантационная диагностика

Эталон ответов

1 вариант		2 вариант	
№ вопроса	Ответ	№ вопроса	Ответ
1	1	1	1
2	1	2	2
3	2	3	2
4	2	4	2
5	1	5	1
6	2	6	2
7	2	7	2
8	2	8	2
9	2	9	1
10	2	10	1

Приложение 6.

Раздел 6. Наследственная патология

Тест по разделу «Наследственная патология».

Задание: выберите один верный ответ.

1 вариант

1. Наследственными болезнями называют:
 - 1.Хронические заболевания человека
 - 2.Патологические состояния, характеризующиеся изменением наследственного материала.

2. Нарушения, причиной которых являются мутации отдельных генов - это:
 - 1.Мультифакторные заболевания
 - 2.Моногенные заболевания

- 3.Синдромы, сопровождающиеся аномальным количеством или нарушением

структуры хромосом называются:

1. Моногенными
2. Хромосомными

4. Особенности клинических проявлений наследственной патологии являются:

1. Врожденный характер заболевания, семейный характер заболевания, клинический полиморфизм
2. Полное выздоровление, хроническое течение заболевания.

5. Геномные синдромы характеризуются

1. Изменением числа хромосом
2. Изменением числа генных участков

6. Трисомия 21 пары хромосом — это причина:

1. Синдрома Патау
2. Болезни Дауна

7. Синдром Эдвардса, синдром Шерешевского – Тернера – это:

1. Генные заболевания
2. Хромосомные болезни

8. К генетическим болезням относят:

1. Нейрофиброматоз
2. Синдром Клайнфельтера

9. К болезням с наследственной предрасположенностью относят:

1. Бронхит, пневмония
2. Гипертоническая болезнь

10. Планирование деторождения с учетом репродуктивного возраста матери, это:

1. Вторичная профилактика
2. Первичная профилактика

11. Прерывание беременности – это:

1. Вторичная профилактика
2. Первичная профилактика

12. Проведение лечебных мероприятий до рождения ребенка – это:
1. Первичная профилактика
 2. Третичная профилактика
13. Показаниями для медико – генетического консультирования являются:
1. Установление или уточнения диагноза, рождение ребенка с пороками развития
 2. Инфекционные заболевания
14. Дородовое определение врожденной патологии у плода – это:
1. Пренатальная диагностика
 2. Преимплантационная диагностика
15. Исследование околоплодной жидкости – это:
1. Неинвазивный метод
 2. Инвазивный метод

2 вариант

1. Патологические состояния, характеризующиеся изменением наследственного материала, называют:
1. Наследственными болезнями человека
 2. Хронические заболевания человека
2. Болезни с наследственной предрасположенностью, при которых необходимо совместное действие наследственных и внешних факторов — это:
1. Мультифакторные заболевания
 2. Моногенные заболевания
3. Синдромы, сопровождающиеся аномальным количеством или нарушением структуры хромосом называются:
1. Моногенными
 2. Хромосомными
4. Врожденный и семейный характер заболевания, клинический полиморфизм — это особенности проявления клиники:
1. Наследственной патологии
 2. Хронических заболеваний

5. Геномные синдромы характеризуются:
 1. Изменением числа хромосом
 2. Изменением числа генных участков
6. Трисомия 13 пары хромосом — это причина:
 1. Синдрома Патау
 2. Болезни Дауна
7. Синдром Эдвардса, синдром Шерешевского – Тернера – это:
 1. Генные заболевания
 2. Хромосомные болезни
8. К генетическим болезням относят:
 1. Фенилкетонурия
 2. Синдром Клайнфельтера
9. К болезням с наследственной предрасположенностью относят:
 1. Бронхит, пневмония
 2. Бронхиальная астма
10. Отказ от деторождения в случаях высокого риска наследственной патологии, это:
 1. Вторичная профилактика
 2. Первичная профилактика
11. Прерывание беременности – это:
 1. Вторичная профилактика
 2. Первичная профилактика
12. Проведение лечебных мероприятий до рождения ребенка – это:
 1. Третичная профилактика
 2. Первичная профилактика
13. Показаниями для медико – генетического консультирования являются:
 1. Повторные спонтанные аборты, выкидыши, мертворождение
 2. Инфекционные заболевания
14. Исследование наследственных болезней у зародыша – это:
 1. Пренатальная диагностика

2.Преимплантационная диагностика

15.Методы обследования плода без оперативного вмешательства – это:

1.Неинвазивный метод

2.Инвазивный метод

Эталоны ответов

1 вариант

№ вопроса	Ответ	№ вопроса	Ответ
1	2	1	1
2	2	2	1
3	2	3	2
4	1	4	1
5	1	5	1
6	2	6	1
7	2	7	2
8	1	8	1
9	2	9	2
10	2	10	2
11	1	11	1
12	2	12	1
13	1	13	1
14	1	14	2
15	2	15	1

2 вариант

Приложение 7.

Раздел 7. Профилактика и лечение наследственных заболеваний

Тест

1 вариант

Задание: выберите один верный ответ.

1. Профилактика направлена на ...
 - А. Диагностику заболеваний
 - Б. Подтверждение диагноза
 - В. Предупреждение возникновения и развития заболевания
2. Первичная профилактика включает:
 - А. Планирование деторождения
 - Б. Подтверждение диагноза
 - В. Корректировку фенотипических проявлений.
3. Вторичная профилактика направлена на...
 - А. Прерывание беременности.
 - Б. Проведение лечебных мероприятий до рождения ребенка
 - В. Лечение заболевания.
4. К задачам медико – генетического консультирования относят:
 - А. Определение типа наследования заболевания
 - Б. Проведение лечебных процедур.
 - В. Проведение профилактических процедур.
5. Показаниями к медико – генетическому консультированию являются:
 - А. Повторные спонтанные аборт, выкидыши, мертворождения.
 - Б. Лечебные процедуры.
6. Пренатальная диагностика направлена на:
 - А. Определение врожденной патологии у плода до рождения.
 - Б. Определение врожденной патологии у ребенка после рождения.
7. Ультразвуковое исследование относят к методам:
 - А. Инвазивным
 - Б. Неинвазивным
8. Этиологическое лечение направлено на:
 - А. Установление основной причины заболевания.
 - Б. Трансплантацию органов.

9. При не заращении верхней губы, врожденных пороках сердца применяют:
- А. Симптоматическое лечение.
 - Б. Этиологическое лечение.
 - В. Хирургическое лечение.
10. Патогенетическое лечение наиболее характерно при:
- А. Лечение врожденных пороков развития органов
 - Б. При болезнях обмена веществ.

2 вариант

Задание: выберите один верный ответ.

1. Предупреждение возникновения и развития заболевания это:
 - А. Лечение пациентов.
 - Б. Вторичная профилактика
 - В. Первичная профилактика.
2. Первичная профилактика включает:
 - А. Меры по улучшению окружающей среды человека
 - Б. Подтверждение диагноза
 - В. Корректировку фенотипических проявлений.
3. Вторичная профилактика направлена на...
 - А. Прерывание беременности.
 - Б. Проведение лечебных мероприятий до рождения ребенка
 - В. Лечение заболевания.
4. К задачам медико – генетического консультирования относят:
 - А. Проведение лечебных процедур.
 - Б. Оценка риска рождения больного ребенка.
 - В. Проведение профилактических процедур.
5. Показаниями к медико – генетическому консультированию являются:
 - А. Лечебные процедуры.
 - Б. Рождение ребенка с врожденными пороками развития.
6. Определением врожденной патологии у плода до рождения занимается:

- А. Неонатальная диагностика.
Б. Пренатальная диагностика.
7. Биопсия хориона и плаценты относят к методам:
А. Инвазивным
Б. Неинвазивным
8. Хирургическое лечение направлено на:
А. Установление основной причины заболевания.
Б. Трансплантацию органов.
9. При стенозе и атрезии пищевода применяют:
А. Симптоматическое лечение.
Б. Хирургическое лечение.
В. Этиологическое лечение.
10. Патогенетическое лечение наиболее характерно при:
А. Лечении врожденных пороков развития органов
Б. При болезнях обмена веществ.

Эталоны ответов

1 вариант

№ вопроса	Ответ
1	В
2	А
3	А
4	А
5	А
6	А
7	Б
8	А
9	В
10	Б

2 вариант

№вопроса	Ответ
1	В
2	А
3	А
4	Б
5	Б
6	Б
7	А
8	Б
9	Б
10	Б

Вопросы для самоподготовки к дифференцированному зачету

1. Проблемы и методы современной генетики.
2. В чем состоит суть явлений наследственности и изменчивости?
3. Что изучает медицинская генетика?
4. Основные положения медицинской генетики, значение медицинской генетики.
5. Связь генетики с другими науками
6. Органеллы клетки, характеристика основных органоидов клетки
7. Характеристика митоза
8. Характеристика мейоза, его генетическое значение
9. Функции хромосом, их морфологическое строение
10. Молекулярная структура хромосом, классификация хромосом
11. Определение кариотипа
12. Виды нуклеиновых кислот, их значение
13. Отличие нуклеиновых кислот
14. Правило комплементарности
15. Что такое редупликация?
16. Что такое ген, структура гена
17. Понятие генетического кода, его свойства
18. Что такое генотип и фенотип?
19. Пенетрантность и экспрессивность
20. Критерии типов наследования
21. Клинико – генеалогический метод
22. Близнецовый метод
23. Биохимический метод
24. Цитологический метод
25. Метод дерматоглифики
26. Методы пренатальной диагностики
27. Понятие генотипа
28. Виды изменчивости
29. Виды мутаций
30. Мутагены. Мутагенез
31. Классификация наследственных болезней
32. Причины хромосомных и генных заболеваний
33. Типы наследования заболеваний
34. Профилактика наследственных заболеваний

- 35.Определение профилактики
- 36.Пути реализации первичной профилактики
- 37.Мероприятия вторичной профилактики
- 38.Задачи медико – генетического консультирования, показания к нему.
- 39.Причины обращаемости в МГК
- 40.Пренатальная диагностика
- 41.Инвазивные и неинвазивные методы диагностики

Приложение 9.

ИТОГОВЫЙ ТЕСТ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»

1 ВАРИАНТ

1. ЧТО ТАКОЕ ГЕНЕТИКА?

- а) наука о законах наследственности и изменчивости у человека;
- б) наука о закономерностях наследственности и изменчивости с точки зрения патологии;
- в) наука о наследственности и изменчивости на клеточном уровне;
- г) наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости организмов.

2. КАКАЯ ОТРАСЛЬ ГЕНЕТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ НАИБОЛЕЕ ПЕРСПЕКТИВНОЙ БУРНО РАЗВИВАЮЩЕЙСЯ В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ?

- а) популяционная генетика;
- б) цитогенетика;
- в) молекулярная генетика.

3. С КАКИМИ ДИСЦИПЛИНАМИ МЕДИКО - БИОЛОГИЧЕСКОГО ЦИКЛА НАИБОЛЕЕ ТЕСНО СВЯЗАНА ГЕНЕТИКА?

- а) с общей патологией;
- б) с анатомией и физиологией;
- в) с невропатологией;
- г) с анатомией, физиологией и патологией речевых и сенсорных систем;
- д) с психопатологией.

4. С КАКИМИ ДИСЦИПЛИНАМИ ПСИХОЛОГО - ПЕДАГОГИЧЕСКОГО ЦИКЛА НАИБОЛЕЕ ТЕСНО СВЯЗАНА ГЕНЕТИКА?

- а) с педагогикой (сурдо-, олиго- и др.);
- б) с психологией;
- в) с историей специального образования.

5. СУЩНОСТЬ ЗАКОНОВ МЕНДЕЛЯ МОЖНО ОПРЕДЕЛИТЬ СЛЕДУЮЩИМ ОБРАЗОМ:

- а) признаки контролируются парами факторов, которые разделяются в мейозе так, что каждая гамета получает по одному из каждой пары аллелей;
- б) каждый аллель из пары передается из поколения в поколение как дискретная, неизменяющаяся единица вместе с любым другим из другой пары;
- в) каждый организм наследует по одному аллелю из пары от каждого из родителей; при этом один из аллелей может проявляться, подавляя проявление другого;
- г) каждая пара аллелей локализована в паре гомологичных хромосом;
- д) аллели, входящие в группу сцепления, разделяются и образуют новые сочетания, которые попадают в гаметы.

6. КАКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ПОДГОТОВИЛИ ПОЧВУ ДЛЯ ПЕРЕОТКРЫТИЯ ЗАКОНОВ МЕНДЕЛЯ?

- а) гибридологический анализ;
- б) биохимические исследования;
- в) цитологические исследования.

7. В ЧЕМ СУЩНОСТЬ ХРОМОСОМНОЙ ТЕОРИ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ?

- а) хромосомы являются носителями менделевских «элементов» — генов;
- б) при образовании мужских и женских гамет в каждую из них может попасть любой аллель из пары вместе с любым другим из другой пары;
- в) каждая пара аллелей локализована в паре гомологичных хромосом, причем каждая хромосома несет по одному аллелю.

8. МУТАГЕНЕЗ — ЭТО:

- а) мутационный процесс;
- б) способность физического, химического или биологического агента вызвать мутацию;
- в) особь, у которой произошла мутация.

9. МИКРОХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ ВЫЯВЛЯЮТСЯ С ПОМОЩЬЮ:

- а) рутинной окраски хромосом;
- б) молекулярно-цитогенетических методов;
- в) дифференциального окрашивания профазных (прометафазных) хромосом.

10. АМПЛИФИКАЦИЯ ГЕНОВ — ЭТО:

- а) метод размножения определенных последовательностей ДНК;
- б) наличие дополнительных копий генов;
- в) наличие дополнительных хромосом.

11. ДАЙТЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОНЯТИЯ МОЛЕКУЛЯРНОГО ЗОНДА:

- а) зонд в генетике — это короткий отрезок ДНК известной структуры с радиоактивной или флуоресцентной меткой, используемой для идентификации ДНК;
- б) зонд — это структурный полиморфизм ДНК человека;
- в) зонд — это метод геномной дактилоскопии для установления отцовства.

12. С ЧЕМ СВЯЗАНО ЯВЛЕНИЕ ПОЛИМОРФИЗМА ПО ДЛИНЕ РЕСТРИКЦИОННЫХ ФРАГМЕНТОВ?

- а) с наличием участков ДНК разной длины после обработки ДНК определенной рестриктазой;
- б) со значительным числом нуклеотидных замен;
- в) с полимеразной цепной реакцией.

13. ЧТО ТАКОЕ ЭНДОНУКЛЕАЗНЫЕ РЕСТРИКТАЗЫ?

- а) ферменты из группы бактериальных эндонуклеаз, разрывающие цепочку ДНК на фрагменты;
- б) рестриктазы — это специфические зонды для ДНК-диагностики;
- в) это ферменты, ускоряющие реакцию гибридизации комплементарных цепей ДНК.

14. К МЕТОДАМ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА ОТНОСЯТСЯ:

- а) гибридологический;
- б) клинико-генеалогический;
- в) цитологический;
- г) близнецовый;
- д) фетоскопия.

15. ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД — ЭТО:

- а) метод родословных;
- б) прослеживание признака болезни с указанием типа родословных связей;
- в) систематизация сведений о наследственных признаках человека;
- г) изучение сцепления генов и их взаимодействия.

16. ПРОБАНД — ЭТО:

- а) человек, с которого начинается сбор сведений о семье;
- б) человек, имеющий признак, по которому собираются генеалогические данные;
- в) родоначальник семьи.

17. СИБСЫ — ЭТО:

- а) родственники I степени родства;
- б) родственники II степени родства;
- в) сводные братья и сестры;
- г) родные братья и сестры;
- д) братья и сестры.

18. СУЩНОСТЬ БЛИЗНЕЦОВОГО МЕТОДА ИССЛЕДОВАНИЯ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В:

- а) составлении родословной близнецовой пары;
- б) анализе родословной близнецовой пары;
- в) сравнении внутрипарных различий МЗ- (монозиготных) и ДЗ- (дизиготных) близнецов;
- г) изучении МЗ- близнецов, воспитывавшихся врозь; д) контроль по партнеру.

19. БЛИЗНЕЦОВЫЙ МЕТОД ИССЛЕДОВАНИЯ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ:

- а) установления типа наследования признака (болезни);
- б) установления соотносительной роли наследственных и средовых факторов в детерминации какого-либо признака (болезни);
- в) установления риска заболеть у здоровых родственников пробанда.

20. ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ:

- а) обнаружения генных мутаций;
- б) обнаружения хромосомных aberrаций;
- в) обнаружения микроaberrаций хромосом;
- г) изучения кариотипа.

21. К ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ОТНОСЯТСЯ:

- а) определение полового хроматина;
- б) метод дифференциального окрашивания хромосом;
- в) геномная дактилоскопия.

22. БИОХИМИЧЕСКИЙ МЕТОД ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ:

- а) анализа кариотипа;
- б) определения уровня ферментов — первичных продуктов генов;
- в) диагностики врожденных нарушений обмена у плода и ребенка;
- г) установления гетерозиготного носительства.

23. МОЛЕКУЛЯРНО - ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД ПОЗВОЛЯЕТ:

- а) производить пренатальную (дородовую) диагностику при некоторых наследственных болезнях;
- б) выявлять хромосомные aberrации;
- в) диагностировать наследственные болезни, устанавливать отцовство;
- г) лечить наследственные болезни с помощью коррекции мутантных генов.

24. ПОПУЛЯЦИОННО - СТАТИСТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ И МОДЕЛИРОВАНИЕ НЕОБХОДИМЫ ПРИ:

- а) изучении частоты различных генов (генотипов) в популяции;
- б) математическом моделировании возможных путей передачи наследственных болезней;
- в) изучении патогенеза наследственных болезней на животных.

25. КАКИЕ МОЛЕКУЛЫ ИМЕЮТ СТРУКТУРУ ДВОЙНОЙ СПИРАЛИ:

- а) белка;
- б) РНК;
- в) ДНК?

26. ФУНКЦИИ ГЕНА ЗАКЛЮЧАЮТСЯ В КОДИРОВАНИИ:

- а) углеводов;
- б) липидов;
- в) ДНК;
- г) РНК;
- д) белков.

27. ЭУХРОМАТИНОВЫЕ УЧАСТКИ ХРОМОСОМ СОДЕРЖАТ:

- а) структурные гены;
- б) повторяющиеся последовательности.

28. КАКОЕ ЧИСЛО ХРОМОСОМ СОДЕРЖИТСЯ В СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ ОРГАНИЗМА ЧЕЛОВЕКА?

- а) 48 хромосом (24 пары);
- б) 46 хромосом (23 пары);
- в) 23 хромосомы (11 пар соматических и 1 - половая).

29. ЧТО ТАКОЕ ХРОМОСОМА?

- а) хромосома — это самовоспроизводящаяся ядерная структура, состоящая из двойной спирали ДНК, связанной с гистонами в нуклеосомы; ДНК состоит из уникальных и повторяющихся последовательностей, в которых локализованы собственно гены;
- б) хромосома — это самовоспроизводящаяся цитоплазматическая структура, состоящая из двойной спирали ДНК, связанной с гистонами в нуклеосомы; ДНК состоит из повторяющихся и уникальных последовательностей, в которых локализованы собственно гены;
- в) хромосома — это суборганойд ядра, видимый в период деления клетки, способный к самовоспроизведению, содержащий гены.

30. КАКИЕ ХРОМОСОМЫ НАЗЫВАЮТ СОМАТИЧЕСКИМИ (АУТОСОМАМИ), а КАКИЕ — ПОЛОВЫМИ (ГОНОСОМАМИ)?

- а) 44 хромосомы (22 пары), одинаковые у мужчин и женщин, называют соматическими, или аутосомами, а 2 (1 пара), различающиеся у мужчин и женщин, — половыми, или гоносомами. У женщин это две Х-хромосомы, а у мужчины - Х- и У-хромосомы (XX и XY соответственно);
- б) соматическими хромосомами, или аутосомами, называют хромосомы групп А, В, D, E, F, а к половым, или гоносомам, относятся группы G.
- в) к половым относятся одна из хромосом группы С (хромосома Х) и хромосома У.

31. ГОМОЛОГИЧНЫ ЛИ Х- И У-ХРОМОСОМЫ?

- а) все хромосомы человека парные и гомологичные, т.к. аналогичные локусы располагаются в них в одинаковой последовательности. Одна из каждой пары гомологичных хромосом наследуется от отца, другая — от матери;
- б) часть короткого плеча Х-хромосомы и короткое плечо У- хромосомы гомологичные и конъюгируют в мейозе;
- в) Х- и У- хромосомы не гомологичные, т.к. имеют различную структуру и различные функции. Между ними в мейозе не происходит рекомбинации. Локализованные в них гены наследуются сцепленно с полом.

32. ВЧЕМ СУЩНОСТЬ МИТОЗА?

- а) сущность митоза состоит в идентичной редупликации хромосом и образовании веретена деления;
- б) сущность митоза состоит в серии циклических необратимых изменений хромосом;
- в) сущность митоза состоит в правильном распределении между дочерними ядрами хроматид и передаче генетического материала от одного клеточного поколения к другому.

33. ПРАВИЛЬНАЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ СТАДИИ МИТОЗА:

- а) профазы, телофазы, анафазы, метафазы;
- б) метафазы, профазы, телофазы, анафазы;
- в) интерфаза, профазы, метафазы, телофазы, анафазы, телофазы;
- г) профазы, метафазы, анафазы, телофазы.

34. КАКОВА ОСНОВНАЯ ФУНКЦИЯ АХРОМАТИНОВОГО ВЕРЕТЕНА?

- а) основной функцией ахроматинового веретена является образование центросом - органелл, с которыми связано деление клетки;
- б) основной функцией ахроматинового веретена является организация движений хромосом в мейозе и митозе;
- в) основной функцией ахроматинового веретена (веретена деления) является формирование клеточной мембраны при образовании дочерних клеток в телофазе.

35. НА КАКОМ ЭТАПЕ МИТОТИЧЕСКОГО ЦИКЛА ПРОИСХОДИТ РЕПЛИКАЦИЯ ХРОМОСОМ?

- а) в профазе митоза;
- б) в синтетическом периоде клеточного (митотического) цикла;
- в) в метафазе митоза, т.к. именно на этой стадии отчетливо видно, что все хромосомы удвоены.

36. КАКИЕ СУЩЕСТВЕННЫЕ СОБЫТИЯ ПРОИСХОДЯТ В МЕЙОЗЕ?

- а) во время мейоза число хромосом, свойственное организму, возрастает вдвое;

- б) в мейозе происходит свободная рекомбинация родительских хромосом;
- в) в мейозе происходит рекомбинация сцепленных генов при кроссинговере;
- г) во время мейоза число хромосом, свойственное организму, уменьшается вдвое, происходит рекомбинация генов, принадлежащих к разным группам сцепления, и рекомбинация сцепленных генов при кроссинговере.

37. НА КАКОЙ СТАДИИ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА ПРОИСХОДИТ ОБМЕН ГЕНЕТИЧЕСКИМ МАТЕРИАЛОМ МЕЖДУ НЕСЕСТРИНСКИМИ ХРОМАТИДАМИ ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ?

- а) кроссинговер (перекрест) с образованием хиазм происходит в профазе I мейоза;
- б) кроссинговер происходит в профазе II мейоза;
- в) обмен генетическим материалом между несестринскими хроматидами гомологичных хромосом (кроссинговер) происходит в интеркинезе.

38. КРОССИНГОВЕР — ЭТО:

- а) механизм, который ведет к обмену участками между несестринскими хроматидами гомологичных хромосом в профазе I мейоза;
- б) процесс обмена между близко расположенными несестринскими хроматидами негомологичных хромосом;
- в) процесс обмена участками между сестринскими хроматидами гомологичных хромосом с образованием хиазм в профазе I мейоза.

39. ВАЖНЕЙШИМИ ОТЛИЧИЯМИ МИТОЗА ОТ МЕЙОЗА ЯВЛЯЮТСЯ:

- а) в митозе сохраняется постоянство числа хромосом в ряду клеточных поколений, а мейоз обеспечивает редукцию (уменьшение) числа хромосом вдвое;
- б) мейоз в отличие от митоза увеличивает наследственную изменчивость за счет случайного расхождения гомологичных хромосом в разные клетки;
- в) в отличие от митоза, поддерживающего постоянство числа хромосом в ряду поколений, мейотический процесс обеспечивает редукцию числа хромосом в половых клетках наполовину и увеличивает генетическую изменчивость за счет случайного расхождения гомологичных хромосом в разные половые клетки и кроссинговера в I мейотическом делении.

40. В ЧЕМ ГЛАВНОЕ ОТЛИЧИЕ ИНТЕРФАЗЫ ОТ ИНТЕРКИНЕЗА?

- а) интерфаза — значительно более продолжительная стадия, чем интеркинез;
- б) интерфаза отделяет одно митотическое деление от другого, а интеркинез - I деление мейоза от II деления;
- в) в отличие от интерфазы в интеркинезе не происходит синтеза ДНК.

41. КОГДА НАЧИНАЕТСЯ И ЗАКАНЧИВАЕТСЯ МЕЙОЗ У ИНДИВИДУУМОВ ЖЕНСКОГО ПОЛА?

- а) мейоз (созревание половых клеток) начинается и заканчивается у лиц женского пола в периоде полового созревания (пубертате);
- б) мейоз у лиц женского пола начинается эмбриональном периоде развития и завершается только после рождения;
- в) мейоз у лиц женского пола начинается на поздней эмбриональной стадии и завершается после оплодотворения.

42. КАКАЯ СТАДИЯ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА ЯВЛЯЕТСЯ НАИБОЛЕЕ БЛАГОПРИЯТНОЙ ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ ХРОМОСОМЫ?

- а) интерфаза является наиболее благоприятной стадией митоза для изучения кариотипа;
- б) профаза является наиболее благоприятной стадией митоза для изучения хромосом;
- в) метафаза - наиболее благоприятная фаза для изучения хромосом.

43. НА КАКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ ОПИРАЕТСЯ КЛАССИФИКАЦИЯ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА?

- а) на величину хромосом;
- б) на число хромосом;
- в) на относительную длину и центромерный индекс хромосом.

44. ЧТО ИЗВЕСТНО О МЕХАНИЗМАХ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ?

- а) наиболее важным механизмом является не расхождение хромосом. Те хромосомы, которые должны были разделиться во время клеточного деления, остаются соединенными вместе и в анафазе отходят к одному и тому же полюсу. Это может произойти в ходе митотического деления, но чаще наблюдается во время мейоза;
- б) главным механизмом является утрата отдельных хромосом вследствие «анафазного отставания». Во время движения к полюсам одна хромосома может отстать от других;
- в) основным механизмом является полиплоидизация, т.е. увеличение диплоидного числа хромосом путем добавления гаплоидных (п) наборов: 3п — триплоидия, 4п — тетраплоидия и т.д. — в связи с двойным оплодотворением или отсутствием I мейотического деления;
- г) причинами геномных мутаций могут являться не расхождение хромосом в мейозе, явления «анафазного отставания» и полиплоидизации.

45. ЧТО ТАКОЕ АНЕУПЛОИДИЯ (ГЕТЕРОПЛОИДИЯ)?

- а) отсутствие отдельных хромосом или их избыточное число в геноме ($2n - 1$ - моносомия, $2n + 1$ - трисомия и т.д.);
- б) число хромосомных наборов, кратное гаплоидному;
- в) уменьшение или увеличение диплоидного набора хромосом вдвое.

46. КАКИЕ БОЛЕЗНИ НАЗЫВАЮТ ГЕННЫМИ?

- а) болезни, наследующиеся в соответствии с законом Менделя;
- б) болезни, обусловленные мутациями в одном или нескольких генах (локусах);
- в) только моногенные заболевания;
- г) только менделирующие болезни;
- д) все болезни, связанные с генными влияниями.

47. КАК ЧАСТО ВСТРЕЧАЮТСЯ ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ СРЕДИ НАСЕЛЕНИЯ?

- а) 0,1—0,2%;
- б) не менее 1—2%.

48. В КАКИХ СЛУЧАЯХ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ТЕРМИН «АЛЛЕЛЬ»?

- а) для обозначения видоизменений одного и того же гена, контролирующего альтернативные варианты того же признака;
- б) для обозначения генов гомологичных локусов, кодирующих один и тот же признак;
- в) для обозначения генов, определяющих фенотип как в гомозиготном, так и гетерозиготном состоянии.

49. ЧТО ТАКОЕ ГЕН?

- а) ген — это наименьшая единица мутации (мутон), рекомбинации (рекон) и функций (цистрон), занимающая строго определенное место на хромосоме, - локус;
- б) ген — это функциональная единица наследственности (цистрон);
- в) ген — это элементарная единица наследственности, контролирующая развитие отдельного наследственного признака;
- г) ген — это участок молекулы ДНК, кодирующий полипептидную цепь;
- д) ген — это матрица для синтеза белков, жиров и углеводов.

49. В КАКИХ СЛУЧАЯХ ИСПОЛЬЗУЮТ ТЕРМИН «ГЕНОТИП»?

- а) генотипом называют аллели в локусе, определяющем данный признак;
- б) генотип — это комплекс наследственных особенностей человека, включая особенности строения, физиологических функций и типологические свойства высшей нервной деятельности и психики;
- в) под генотипом понимают всю совокупность генов, присущих данному индивиду.

50. ПОД ТЕРМИНОМ «ФЕНОТИП» СЛЕДУЕТ ПОНИМАТЬ:

- а) физическое или химическое проявление исследуемого признака;
- б) совокупность наследственно обусловленных признаков организма;
- в) совокупность всех свойств и признаков организма, сформировавшихся в результате взаимодействия генотипа с окружающей средой.

**ИТОГОВЫЙ ТЕСТ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С
ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»
2 ВАРИАНТ**

1. КАКИЕ ХРОМОСОМЫ НАЗЫВАЮТ СОМАТИЧЕСКИМИ (АУТОСОМАМИ), а КАКИЕ - ПОЛОВЫМИ (ГОНОСОМАМИ)?

а) 44 хромосомы (22 пары), одинаковые у мужчин и женщин, называют соматическими, или аутосомами, а 23 пара, различающиеся у мужчин и женщин, - половыми, или гоносомами. У женщин это две Х-хромосомы, а у мужчины - Х- и У-хромосомы (XX и XY соответственно);

б) соматическими хромосомами, или аутосомами, называют хромосомы групп А, В, D, E, F, а к половым, или гоносомам, относятся хромосомы группы G.

в) к половым относятся одна из хромосом группы C (хромосома X) и хромосома Y.

2. ГОМОЛОГИЧНЫ ЛИ Х- И У-ХРОМОСОМЫ?

а) все хромосомы человека парные и гомологичные, т.к. аналогичные локус! располагаются в них в одинаковой последовательности. Одна из каждой пары гомологичных хромосом наследуется от отца, другая — от матери;

б) часть короткого плеча Х-хромосомы и короткое плечо У-хромосомы гомологичны и конъюгируют в мейозе;

в) Х- и У-хромосомы не гомологичные, т.к. имеют различную структуру и различные функции. Между ними в мейозе не происходит рекомбинации. Локализованные в них гены наследуются сцепленно с полом.

3. В ЧЕМ СУЩНОСТЬ МИТОЗА? "

а) сущность митоза состоит в идентичной редупликации хромосом и образовании веретена деления;

б) сущность митоза состоит в серии циклических необратимых изменений хромосом

в) сущность митоза состоит в правильном распределении между дочерними ядрами хроматид и передаче генетического материала от одного клеточного поколения к другому.

4. ПРАВИЛЬНАЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ СТАДИИ МИТОЗА:

а) профазы, телофазы, анафазы, метафазы;

б) метафаза, профазы, телофазы, анафазы;

в) интерфаза, профазы, метафазы, телофазы, анафазы, телофазы;

г) профазы, метафазы, анафазы, телофазы.

5. КАКОВА ОСНОВНАЯ ФУНКЦИЯ АХРОМАТИНОВОГО ВЕРЕТЕНА?

- а) основной функцией ахроматинового веретена является образование центросом — органелл, с которыми связано деление клетки;
- б) основной функцией ахроматинового веретена является организация движений хромосом в мейозе и митозе;
- в) основной функцией ахроматинового веретена (веретена деления) является формирование клеточной мембраны при образовании дочерних клеток в телофазе.

6. НА КАКОМ ЭТАПЕ МИТОТИЧЕСКОГО ЦИКЛА ПРОИСХОДИТ РЕПЛИКАЦИЯ ХРОМОСОМ?

- а) в профазе митоза;
- б) в синтетическом периоде клеточного (митотического) цикла;
- в) в метафазе митоза, т.к. именно на этой стадии отчетливо видно, что все что все хромосомы удвоены.

7. КАКИЕ СУЩЕСТВЕННЫЕ СОБЫТИЯ ПРОИСХОДЯТ В МЕЙОЗЕ?

- а) во время мейоза число хромосом, свойственное организму, возрастает вдвое;
- б) в мейозе происходит свободная рекомбинация родительских хромосом;
- в) в мейозе происходит рекомбинация сцепленных генов при кроссинговере;
- г) во время мейоза число хромосом, свойственное организму, уменьшается вдвое, происходит рекомбинация генов, принадлежащих к разным группам сцепления, и рекомбинация сцепленных генов при кроссинговере.

8. НА КАКОЙ СТАДИИ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА ПРОИСХОДИТ ОБМЕН ГЕНЕТИЧЕСКИМ МАТЕРИАЛОМ МЕЖДУ НЕСЕСТРИНСКИМИ ХРОМАТИДАМИ ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ?

- а) кроссинговер (перекрест) с образованием хиазм происходит в профазе I мейоза;
- б) кроссинговер происходит в профазе II мейоза;
- в) обмен генетическим материалом между несестринскими хроматидами гомологичных хромосом (кроссинговер) происходит в интеркинезе.

9. КРОССИНГОВЕР — ЭТО:

- а) механизм, который ведет к обмену участками между несестринскими хроматидами гомологичных хромосом в профазе I мейоза;
- б) процесс обмена между близко расположенными несестринскими хроматидами нехомологичных хромосом;
- в) процесс обмена участками между сестринскими хроматидами гомологичных хромосом с образованием хиазм в профазе I мейоза.

10. ВАЖНЕЙШИМИ ОТЛИЧИЯМИ МИТОЗА ОТ МЕЙОЗА ЯВЛЯЮТСЯ:

а) в митозе сохраняется постоянство числа хромосом в ряду клеточных поколений, а мейоз обеспечивает редукцию (уменьшение) числа хромосом вдвое;

б) мейоз в отличие от митоза увеличивает наследственную изменчивость за счет случайного расхождения гомологичных хромосом в разные клетки;

в) в отличие от митоза, поддерживающего постоянство числа хромосом в ряду поколений, мейотический процесс обеспечивает редукцию числа хромосом в половых клетках наполовину и увеличивает генетическую изменчивость за счет случайного расхождения гомологичных хромосом в разные половые клетки и кроссинговера в I мейотическом делении.

11. В ЧЕМ ГЛАВНОЕ ОТЛИЧИЕ ИНТЕРФАЗЫ ОТ ИНТЕРКИНЕЗА?

а) интерфаза - значительно более продолжительная стадия, чем интеркинез;

б) интерфаза отделяет одно митотическое деление от другого, а интеркинез - I деление мейоза от II деления;

в) в отличие от интерфазы в интеркинезе не происходит синтеза ДНК.

12. КОГДА НАЧИНАЕТСЯ И ЗАКАНЧИВАЕТСЯ МЕЙОЗ У ИНДИВИДУУМОВ ЖЕНСКОГО ПОЛА?

а) мейоз (созревание половых клеток) начинается и заканчивается у лиц женского пола в периоде полового созревания (пубертате);

б) мейоз у лиц женского пола начинается в эмбриональном периоде развития и завершается только после рождения;

в) мейоз у лиц женского пола начинается на поздней эмбриональной стадии и завершается после оплодотворения.

13. КАКАЯ СТАДИЯ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА ЯВЛЯЕТСЯ НАИБОЛЕЕ БЛАГОПРИЯТНОЙ ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ ХРОМОСОМЫ?

а) интерфаза является наиболее благоприятной стадией митоза для изучения кариотипа;

б) профазы являются наиболее благоприятными стадиями митоза для изучения хромосом;

в) метафаза - наиболее благоприятная фаза для изучения хромосом.

14. НА КАКИЕ ХАРАКТЕРИСТИКИ ОПИРАЕТСЯ КЛАССИФИКАЦИЯ ХРОМОСОМ ЧЕЛОВЕКА?

а) на величину хромосом;

б) на число хромосом;

в) на относительную длину и центромерный индекс хромосом.

15. ЧТО ИЗВЕСТНО О МЕХАНИЗМАХ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ?

а) наиболее важным механизмом является не расхождение хромосом. Те хромосомы, которые должны были разделиться вовремя клеточного деления, остаются соединенными вместе и в анафазе отходят к одному и тому же

полюсу. Это может произойти в ходе митотического деления, но чаще наблюдается во время мейоза;

б) главным механизмом является утрата отдельных хромосом вследствие «анафазного отставания». Во время движения к полюсам одна хромосома может отстать от других;

в) основным механизмом является полиплоидизация, т.е. увеличение диплоидного числа хромосом путем добавления гаплоидных (п) наборов: 3п - триплоидия, 4п - тетраплоидия и т.д. - в связи с двойным оплодотворением или отсутствием I мейотического деления;

г) причинами геномных мутаций могут являться не расхождение хромосом в мейозе явления «анафазного отставания» и полиплоидизации.

16. ЧТО ТАКОЕ АНЕУПОИДИЯ (ГЕТЕРОПОИДИЯ)?

а) отсутствие отдельных хромосом или их избыточное число в геноме ($2n - 1$ - моносомия, $2n + 1$ - трисомия и т.д.);

б) число хромосомных наборов, кратное гаплоидному;

в) уменьшение или увеличение диплоидного набора хромосом вдвое.

17. КАКИЕ БОЛЕЗНИ НАЗЫВАЮТ ГЕННЫМИ?

а) болезни, наследующиеся в соответствии с законом Менделя;

б) болезни, обусловленные мутациями в одном или нескольких генах (локусах);

в) только моногенные заболевания;

г) только менделирующие болезни;

д) все болезни, связанные с генными влияниями.

18. КАК ЧАСТО ВСТРЕЧАЮТСЯ ГЕННЫЕ БОЛЕЗНИ СРЕДИ НАСЕЛЕНИЯ?

а) 0,1- 0,2%;

б) не менее 1- 2%.

19. В КАКИХ СЛУЧАЯХ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ТЕРМИН «АЛЛЕЛЬ»?

а) для обозначения видоизменений одного и того же гена, контролирующего альтернативные варианты того же признака;

б) для обозначения генов гомологичных локусов, кодирующих один и тот же признак;

в) для обозначения генов, определяющих фенотип, как в гомозиготном, так и гетерозиготном состоянии.

20. ЧТО ТАКОЕ ГЕН?

а) ген — это наименьшая единица мутации (мутон), рекомбинации (рекон) и функций (цистрон), занимающая строго определенное место на хромосоме, - локус;

б) ген — это функциональная единица наследственности (цистрон);

- в) ген — это элементарная единица наследственности, контролирующая развитие отдельного наследственного признака;
- г) ген — это участок молекулы ДНК, кодирующий полипептидную цепь;
- д) ген — это матрица для синтеза белков, жиров и углеводов.

21. В КАКИХ СЛУЧАЯХ ИСПОЛЬЗУЮТ ТЕРМИН «ГЕНОТИП»?

- а) генотипом называют аллели в локусе, определяющем данный признак;
- б) генотип — это комплекс наследственных особенностей человека, включая особенности строения, физиологических функций и типологические свойства высшей нервной деятельности и психики;
- в) под генотипом понимают всю совокупность генов, присущих данному индивиду.

22. ПОД ТЕРМИНОМ «ФЕНОТИП» СЛЕДУЕТ ПОНИМАТЬ:

- а) физическое или химическое проявление исследуемого признака;
- б) совокупность наследственно обусловленных признаков организма;
- в) совокупность всех свойств и признаков организма, сформировавшихся в результате взаимодействия генотипа с окружающей средой.

23. ЧТО ТАКОЕ ГЕНЕТИКА?

- а) наука о законах наследственности и изменчивости у человека;
- б) наука о закономерностях наследственности и изменчивости с точки зрения патологии;
- в) наука о наследственности и изменчивости на клеточном уровне;
- г) наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости организмов.

24. КАКАЯ ОТРАСЛЬ ГЕНЕТИКИ ЯВЛЯЕТСЯ НАИБОЛЕЕ ПЕРСПЕКТИВНОЙ И БУРНО РАЗВИВАЮЩЕЙСЯ В НАСТОЯЩЕЕ ВРЕМЯ?

- а) популяционная генетика;
- б) цитогенетика;
- в) молекулярная генетика.

25. С КАКИМИ ДИСЦИПЛИНАМИ МЕДИКО - БИОЛОГИЧЕСКОГО ЦИКЛА НАИБОЛЕЕ ТЕСНО СВЯЗАНА ГЕНЕТИКА?

- а) с общей патологией;
- б) с анатомией и физиологией;
- в) с невропатологией;
- г) с анатомией, физиологией и патологией речевых и сенсорных систем;
- д) с психопатологией.

26. С КАКИМИ ДИСЦИПЛИНАМИ ПСИХОЛОГО-ПЕДАГОГИЧЕСКОГО ЦИКЛА НАИБОЛЕЕ ТЕСНО СВЯЗАНА ГЕНЕТИКА?

- а) с педагогикой (сурдо-, олиго- и др.);

- б) с психологией;
- в) с историей специального образования.

27. СУЩНОСТЬ ЗАКОНОВ МЕНДЕЛЯ МОЖНО ОПРЕДЕЛИТЬ СЛЕДУЮЩИМ ОБРАЗОМ:

- а) признаки контролируются парами факторов, которые разделяются в мейозе так, что каждая гамета получает по одному из каждой пары аллелей;
- б) каждый аллель из пары передается из поколения в поколение как дискретная, неизменяющаяся единица вместе с любым другим из другой пары;
- в) каждый организм наследует по одному аллелю из пары от каждого из родителей; при этом один из аллелей может проявляться, подавляя проявление другого;
- г) каждая пара аллелей локализована в паре гомологичных хромосом;
- д) аллели, входящие в группу сцепления, разделяются и образуют новые сочетания, которые попадают в гаметы.

28. КАКИЕ ИССЛЕДОВАНИЯ ПОДГОТОВИЛИ ПОЧВУ ДЛЯ ПЕРЕОТКРЫТИЯ ЗАКОНОВ МЕНДЕЛЯ?

- а) гибридологический анализ;
- б) биохимические исследования;
- в) цитологические исследования.

29. В ЧЕМ СУЩНОСТЬ ХРОМОСОМНОЙ ТЕОРИИ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ?

- а) хромосомы являются носителями менделевских «элементов» - генов;
- б) при образовании мужских и женских гамет в каждую из них может попасть любой аллель из пары вместе с любым другим из другой пары;
- в) каждая пара аллелей локализована в паре гомологичных хромосом, причем каждая хромосома несет по одному аллелю.

30. МУТАГЕНЕЗ — ЭТО:

- а) мутационный процесс;
- б) способность физического, химического или биологического агента вызвать мутацию;
- в) особь, у которой произошла мутация.

31. МИКРОХРОМОСОМНЫЕ ПЕРЕСТРОЙКИ ВЫЯВЛЯЮТСЯ С ПОМОЩЬЮ:

- а) рутинной окраски хромосом;
- б) молекулярно-цитогенетических методов;
- в) дифференциального окрашивания профазных (прометафазных) хромосом.

32. АМПЛИФИКАЦИЯ ГЕНОВ — ЭТО:

- а) метод размножения определенных последовательностей ДНК;
- б) наличие дополнительных копий генов;
- в) наличие дополнительных хромосом.

33. ДАЙТЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ ПОНЯТИЯ МОЛЕКУЛЯРНОГО ЗОНДА:

- а) зонд в генетике — это короткий отрезок ДНК известной структуры с радиоактивной или флуоресцентной меткой, используемой для идентификации ДНК;
- б) зонд — это структурный полиморфизм ДНК человека;
- в) зонд — это метод геномной дактилоскопии для установления отцовства.

34. С ЧЕМ СВЯЗАНО ЯВЛЕНИЕ ПОЛИМОРФИЗМА ПО ДЛИНЕ РЕСТРИКЦИОННЫХ ФРАГМЕНТОВ?

- а) с наличием участков ДНК разной длины после обработки ДНК определенной рестриктазой;
- б) сознательным числом нуклеотидных замен;
- в) с полимеразной цепной реакцией.

35. ЧТО ТАКОЕ ЭНДОНУКЛЕАЗНЫЕ РЕСТРИКТАЗЫ?

- а) ферменты из группы бактериальных эндонуклеаз, разрывающие цепочку ДНК на фрагменты;
- б) рестриктазы — это специфические зонды для ДНК- диагностики;
- в) это ферменты, ускоряющие реакцию гибридизации комплементарных цепей ДНК.

36. К МЕТОДАМ ГЕНЕТИКИ ЧЕЛОВЕКА ОТНОСЯТСЯ:

- а) гибридологический;
- б) клинико -генеалогический;
- в) цитологический;
- г) близнецовый;
- д) фетоскопия.

37. ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД — ЭТО:

- а) метод родословных;
- б) прослеживание признака болезни с указанием типа родословных связей;
- в) систематизация сведений о наследственных признаках человека;
- г) изучение сцепления генов и их взаимодействия.

38. ПРОБАНД — ЭТО:

- а) человек, с которого начинается сбор сведений о семье;
- б) человек, имеющий признак, по которому собираются генеалогические данные;
- в) родоначальник семьи.

39. СИБСЫ — ЭТО:

- а) родственники I степени родства;
- б) родственники II степени родства;
- в) сводные братья и сестры;
- г) родные братья и сестры;
- д) братья и сестры.

40. СУЩНОСТЬ БЛИЗНЕЦОВОГО МЕТОДА ИССЛЕДОВАНИЯ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В:

- а) составлении родословной близнецовой пары;
- б) анализе родословной близнецовой пары;
- в) сравнении внутрипарных различий МЗ- (монозиготных) и ДЗ (дизиготных) близнецов;
- г) изучении МЗ- близнецов, воспитывавшихся врозь;
- д) контроль по партнеру.

41. БЛИЗНЕЦОВЫЙ МЕТОД ИССЛЕДОВАНИЯ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ:

- а) установления типа наследования признака (болезни);
- б) установления соотносительной роли наследственных и средовых факторов в детерминации какого-либо признака (болезни);
- в) установления риска заболеть у здоровых родственников пробанда.

42. ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ:

- а) обнаружения генных мутаций;
- б) обнаружения хромосомных aberrаций;
- в) обнаружения микроaberrаций хромосом;
- г) изучения кариотипа.

43. К ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИМ МЕТОДАМ ОТНОСЯТСЯ:

- а) определение полового хроматина;
- б) метод дифференциального окрашивания хромосом;
- в) геномная дактилоскопия.

44. БИОХИМИЧЕСКИЙ МЕТОД ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ДЛЯ:

- а) анализа кариотипа;
- б) определения уровня ферментов — первичных продуктов генов;
- в) диагностики врожденных нарушений обмена у плода и ребенка;
- г) установления гетерозиготного носительства.

45. МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД ПОЗВОЛЯЕТ:

- а) производить пренатальную (дородовую) диагностику при некоторых наследственных болезнях;
- б) выявлять хромосомные aberrации;
- в) диагностировать наследственные болезни, устанавливать отцовство;
- г) лечить наследственные болезни с помощью коррекции мутантных генов.

46. ПОПУЛЯЦИОННО - СТАТИСТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ И МОДЕЛИРОВАНИЕ: НЕОБХОДИМЫ ПРИ:

- а) изучении частоты различных генов (генотипов) в популяции;
- б) математическом моделировании возможных путей передачи наследственных болезней;
- в) изучении патогенеза наследственных болезней на животных.

47. КАКИЕ МОЛЕКУЛЫ ИМЕЮТ СТРУКТУРУ ДВОЙНОЙ СПИРАЛИ:

- а) белка;
- б) РНК;
- в) ДНК?

48. ФУНКЦИИ ГЕНА ЗАКЛЮЧАЮТСЯ В КОДИРОВАНИИ:

- а) углеводов;
- б) липидов;
- в) ДНК;
- г) РНК;
- д) белков.

49. ЭУХРОМАТИНОВЫЕ УЧАСТКИ ХРОМОСОМ СОДЕРЖАТ:

- а) структурные гены;
- б) повторяющиеся последовательности.

50. КАКОЕ ЧИСЛО ХРОМОСОМ СОДЕРЖИТСЯ В СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТКАХ ОРГАНИЗМА ЧЕЛОВЕКА?

- а) 48 хромосом (24 пары);
- б) 46 хромосом (23 пары);
- в) 23 хромосомы (1 1 пар соматических и 1 — половая).

Эталоны ответов

1 вариант

2 вариант

№ вопроса	Ответ	№ вопроса	Ответ
1	В	1	А
2	В	2	В
3	Г	3	В
4	А	4	Г
5	А В Г	5	Б
6	А В	6	Б

7	А Б	7	Г
8	Б	8	А
9	Б	9	В
10	Б	10	В
11	А	11	В
12	А	12	Б
13	А	13	В
14	А Б В Г	14	В
15	А	15	Г
16	А	16	А
17	Г	17	Б
18	А Б	18	Б
19	Б	19	Б
20	В	20	А
21	А Б	21	Б
22	Б	22	В
23	А	23	В
24	А	24	В
25	В	25	Г
26	Д	26	А
27	А	27	А Б Г
28	Б	28	А В
29	А	29	А Б
30	А	30	Б
31	В	31	Б

32	В	32	Б
33	Г	33	А
34	Б	34	А
35	Б	35	А
36	Г	36	А Б В Г
37	А	37	А
38	В	38	А
39	В	39	Г
40	В	40	А Б
41	Б	41	Б
42	В	42	В
43	В	43	А Б
44	Г	44	Б
45	А	45	А
46	Б	46	А
47	Б	47	В
48	Б	48	Д
49	А	49	А
50	Б	50	Б