

Частное профессиональное образовательное учреждение
«Ставропольский медицинский колледж № 1»

ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ
по дисциплине
ОПЦ.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Ставрополь, 2024

РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Оценочные средства предназначены для контроля и оценки знаний, умений, а также компетенций, предусмотренных рабочей программой учебной дисциплины

В результате аттестации по учебной дисциплине осуществляется комплексная проверка знаний, умений, а также сформированность компетенций: ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 07, ОК 09, ПК 2.1, ПК 4.1,

Таблица 1 – Результаты освоения учебной дисциплины

| Код ПК, ОК | Умения | Знания |
|--|--|--|
| ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 07 ОК 09 ПК 2.1. ПК 4.1 | <ul style="list-style-type: none"> – проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; – формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; – проводить предварительную диагностику наследственных болезней; – рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей – с наследственной патологией; – проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; – проводить предварительную диагностику наследственных болезней; – проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. | <ul style="list-style-type: none"> – 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; – признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; – цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. – правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования; – <i>методы медико-генетического консультирования;</i> – <i>основные методики современных генетических исследований, используемые в лабораторной диагностике</i> – <i>общие сведения о группах крови</i> – <i>основы проведения молекулярно-генетического исследования</i> |

Формой промежуточной аттестации по учебной дисциплине является экзамен

ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Предметом оценки служат знания, умения, предусмотренные рабочей программой по дисциплине.

Оценка освоения учебной дисциплины предусматривает проведение экзамена

| В результате изучения дисциплины обучающийся должен | Задания для проверки |
|--|------------------------------------|
| Уметь: | Номер практического задания |
| – проводить опрос пациентов с наследственной патологией; | 1-28 |
| – проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; | 1-33 |
| – проводить предварительную диагностику наследственных болезней | 1-25 |
| – составлять родословную по данным анамнеза; | 1, 10, 12, 15, 18, 23, 24 |
| – проводить предварительную диагностику по наследственным заболеваниям сцепленные с полом; | 12-16 |
| – проводить предварительную диагностику по выявлению резус-конфликта матери и плода; | 9 |
| – проводить предварительную диагностику на генетическое определение групп крови; | 8, 9, 11 |
| – формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни и мотивировать пациентов на ведение здорового образа жизни | 17, 25 |
| Знать | Номер вопроса |
| – биохимические и цитологические основы наследственности; | 1-14 |
| – закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; | 15-25 |
| – методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; | 26 |
| – основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; | 15, 23, 24 |
| – основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; | 27, 29 |
| – цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию | 28 |
| – сущность законов наследования у человека; | 16-25 |
| – клинические проявления мультифакториальных заболеваний; | 29 |
| – показания для проведения пренатальной диагностики; | 28 |
| – основные виды и причины мутаций у человека; | 15 |
| – современные научно обоснованные рекомендации по вопросам планирования семьи, здорового образа жизни, заболевания, обусловленные образом жизни человека | 30 |

ТЕОРЕТИЧЕСКИЕ ВОПРОСЫ

1. Жизненный цикл клетки. Типы деления клеток.
2. Митоз. Этапы, биологический смысл. Последствия для организма, если на одном из этапов произойдет неправильное расхождение хромосом.
3. Нетипичные формы митоза. Значение для человека. Примеры.

4. Мейоз. Этапы, биологический смысл. Последствия для организма, если на одном из этапов произойдет неправильное расхождение хромосом.
5. Гаметогенез. Стадии овогенеза и сперматогенеза. Различия сперматогенеза и овогенеза.
6. Строение сперматозоидов и яйцеклеток. Процесс оплодотворения.
7. Строение молекулы ДНК. Функции и свойства.
8. Уровни компактизации ДНК. Строение хромосомы.
9. Анализ кариотипа человека. Типы хромосом по расположению центромеры. Аутосомы и половые хромосомы.
10. Молекула РНК. Строение. Виды. Функции.
11. Генетический код. Свойства. Роль нуклеиновых кислот в передаче наследственной информации
12. Белки. Строение. Функции. Свойства.
13. Аминокислоты. Виды. Свойства. Значение в жизни человека
14. Биосинтез белка.
15. Мутации. Определение и классификация по изменению генетического материала и по влиянию на жизнеспособность. Факторы мутагенеза.
16. Аутосомно-доминантное наследование признаков. Описание. Примеры.
17. Аутосомно-рецессивное наследование признаков. Описание. Примеры.
18. Взаимодействие аллельных генов: полное доминирование, неполное доминирование, кодоминирование, множественный аллелизм. Описание. Примеры
19. Неаллельное взаимодействие генов: комплементарность, эпистаз, полимерия. Описание. Примеры.
20. Механизм наследования групп крови по системе АВ0 и резус-фактора. Переливание крови. Резус-конфликт.
21. Наследование признаков, сцепленных с полом: принципы.
22. Сцепленное наследование признаков. Закон Моргана. Кроссинговер.
23. Наследственная изменчивость: виды, классификация, биологическое значение. Примеры.
24. Ненаследственная изменчивость: виды, биологическое значение. Примеры. Норма реакции.
25. Экспрессивность и пенетрантность. Примеры.
26. Методы генетического анализа.
27. Наследственные болезни: классификация по типу мутаций (генные, геномные, хромосомные). Определение и примеры. Причины возникновения.
28. Медико-генетическое консультирование. Виды пренатальной диагностики.
29. Мультифакториальные заболевания. Определение. Примеры.
30. Рекомендации по вопросам планирования семьи, здорового образа жизни, заболевания, обусловленные образом жизни человека

ПРАКТИЧЕСКИЕ ЗАДАНИЯ

Задача 1.

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.

Задания:

1. Решить задачу
2. Составить родословную на основе опроса;
3. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.
4. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 2.

Ахондроплазия передается как доминантный аутосомный признак. В семье, где оба супруга страдают ахондроплазией, родился нормальный ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок будет тоже нормальным

Задания:

1. Решить задачу
2. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.
3. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 3.

Серповидноклеточная анемия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Гомозиготные особи умирают обычно до полового созревания, гетерозиготные жизнеспособны, анемия у них чаще всего проявляется субклинически. Малярийный плазмодий не может использовать для своего питания S-гемоглобин. Поэтому люди, имеющие эту форму гемоглобина, не болеют малярией.

Какова вероятность рождения детей, устойчивых к малярии, в семье, где один из родителей гетерозиготен в отношении серповидноклеточной анемии, а другой нормален в отношении этого признака?

Задания:

1. Решить задачу
2. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.
3. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 4.

Одна из форм цистинурии наследуется как аутосомный рецессивный признак. Но у гетерозигот наблюдается лишь повышенное содержание цистина в моче, у гомозигот – образование цистиновых камней в почках.

Определите возможные формы проявления цистинурии у детей в семье, где один из супругов страдал этим заболеванием, а другой имел лишь повышенное содержание цистина в моче.

Задания:

1. Решить задачу
2. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.
3. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 5

У человека имеется два вида слепоты, и каждая наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Гены обоих признаков находятся в разных парах гомологичных хромосом.

Какова вероятность рождения ребенка слепым в семье, где отец и мать страдают разными видами наследственной слепоты, имея в виду, что по обеим парам генов они гомозиготны?

Задания:

1. Решить задачу
2. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.
3. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 6

У человека имеется несколько форм наследственной близорукости. Умеренная форма (от – 2,0 до – 4,0) и высокая (выше 4,0) передаются как аутосомно-доминантные несцепленные между собой признаки. В семье, где мать была близорукой, а отец имел нормальное зрение, родились двое детей: дочь и сын. У дочери оказалась умеренная форма близорукости, а у сына высокая. Какова вероятность рождения следующего ребенка в семье

без аномалии, если известно, что у матери близорукостью страдал только один из родителей? Следует иметь в виду, что у людей, имеющих гены обеих форм близорукости, проявляется только одна – высокая.

Задания:

1. Решить задачу
2. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.
3. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 7

Рост человека контролируется тремя парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по типу полимерии. Самые низкорослые люди имеют все рецессивные аллели и рост 150 см, самые высокие – все доминантные аллели и рост 180 см.

Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста. У них было четверо детей, которые имели рост 165 см, 160 см, 155 см и 150 см. Определите генотипы родителей и их рост

Задания:

1. Решить задачу
2. Провести предварительную диагностику проявления признака
3. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющихся данных.

Задача 8

В родильном доме в одну ночь родилось четыре младенца, имевших группы крови I, II, III и IV. Группы крови четырех родительских пар были: 1-ая пара – I и I; 2-ая пара – IV и I; 3-я пара – II и III; 4-ая пара – III и III. Четырех младенцев можно с полной достоверностью распределить по родительским парам. Как это сделать? Каковы генотипы всех родителей и детей

Задания: Решить задачу.

Задача 9

Провести предварительную диагностику:

Известно, что при переливании крови, надо учитывать не только группы крови по системе агглютинино-агглютиногенных реакций O, A, B и AB, но и знать резус-фактор. Наличие резусного антигена является доминантным признаком, поэтому обозначают его R большим, а его отсутствие — признак рецессивный, поэтому обозначают его буквой r малая. Какие дети могут появиться от брака родителей со всеми возможными сочетаниями резус-фактора?

По результатам расчетов провести беседу по планированию семьи.

Задача 10

У человека ген, определяющий резус-фактор, и ген эллиптоцитоза находятся в одной аутосоме, расположены на расстоянии 3 морганиды и наследуются по доминантному типу. Жена резус-отрицательна и здорова. Муж гетерозиготен по двум парам генов, его мать резус-отрицательна и здорова. Какова вероятность рождения в этой семье больного резус-отрицательного ребёнка?

Задания:

1. Решить задачу
2. Составить родословную на основе опроса;
3. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.
4. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 11

По данным опроса:

Какая будет группа крови у девочки, если у матери II группа крови (резус-фактор положительный), у отца IV группа крови (резус-фактор положительный), а у сестры III группа крови (резус-фактор отрицательный).

По результатам расчетов провести беседу по планированию семьи.

Задача 12.

Отсутствие потовых желез у людей передается по наследству как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Юноша, не страдающий этим недостатком, женится на девушке, отец которой лишен потовых желез, а мать и ее предки здоровы. Какова вероятность, что сыновья и дочери от этого брака будут страдать отсутствием потовых желез?

Задания:

1. Решить задачу
2. Составить родословную на основе опроса;
3. Провести предварительную диагностику патологии.
4. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 13.

По данным опроса:

Потемнение зубов может определяться двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосомах, другой в X-хромосоме. В семье родителей, имеющих темные зубы, родились дочка и мальчик с нормальным цветом зубов. Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка тоже без аномалий, если удалось установить, что темные зубы матери обусловлены лишь геном, сцепленным с X-хромосомой, а темные зубы отца — аутосомным геном, по которому он гетерозиготен. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.

Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 14.

По данным опроса:

Дочь дальтоника выходит замуж за сына дальтоника, причем жених и невеста различают цвета нормально. Каким будет зрение их детей?

Задания:

1. Решить задачу
2. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.
3. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 15.

По данным опроса:

Рецессивный ген гемофилии находится в X-хромосоме. Отец девушки страдает гемофилией, а мать здорова и происходит из здоровой семьи. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать об их будущих детях? Какие компоненты лекарственных препаратов противопоказаны при данном заболевании?

Задания:

1. Решить задачу
2. Составить родословную на основе опроса;
3. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.
4. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 16.

По данным опроса:

Гипертрихоз (повышенная волосатость) наследуется как признак, сцепленный с Y- хромосомой. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец обладает гипертрихозом?

Задания:

1. Решить задачу
2. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.
3. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 17.

По данным опроса:

Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка? Какие компоненты лекарственных препаратов противопоказаны при данном заболевании?

Задания:

1. Решить задачу
2. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.
3. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.
4. *Мотивировать пациентов на ведение здорового образа жизни*

Задача 18

По результатам опроса:

Пробанд страдает ночной слепотой. Его два брата также больны. По линии отца пробанда страдающих ночной слепотой не было, мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери здоровы. Они имеют только здоровых детей. По материнской линии известно, что бабушка больна, а брат здоров, прадедушка, (отец бабушки) страдал ночной слепотой, сестра и брат прадедушки были больны. Прадедушка болен, его брат, имеющий больную дочь и двух больных сыновей, также болен.

Жена пробанда, ее родители и родственники здоровы. Определите вероятность больных детей в семье пробанда.

Задания:

1. Составить родословную на основе опроса;
2. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.
3. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 19.

У мужчины с синдромом Клайнфельтера вместо двух половых хромосом - три (кариотип 47, XXУ). Объясните, как могла образоваться зигота с таким необычным набором хромосом? Какие исследования необходимо провести для подтверждения диагноза у этого мужчины? Может ли данный синдром передаваться по наследству?

Задания:

1. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.
2. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 20.

Исследование полового хроматина (телец Барра) в клетках слизистой оболочки щеки у женщины показало, что значительная часть клеток не содержит телец Барра. Определите: а) кариотип этой женщины; б) какие гаметы могут быть причиной рождения такой женщины; в) как называется синдром, которым страдает женщина.

Задания:

1. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.
2. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 21.

Больная Т-ко, 27 лет, направлена в МГК по поводу бесплодия в 5-летнем браке. Выяснено, что у женщины никогда не было менструаций. При обследовании обнаружено: рост 142 см, вес 50 кг, короткая шея с крыловидными складками. Искривление ключиц и позвоночника. На лице, туловище и конечностях большое количество пигментированных родинок. Низкий рост волос на шее сзади. Молочные железы недоразвиты, соски их резко втянуты. Половое оволосение скудное. Дальновзоркость обоих глаз. Интеллект не нарушен. При гинекологическом обследовании определяется очень маленькая, недоразвитая матка, яичники в виде тяжей. Дерматоглифика с грубыми патологическими знаками. Половой хроматин (тельца Барра) в буккальном соскобе не обнаружен. В родословной случаев низкорослости и бесплодия неизвестно. Ответьте письменно на вопросы.

1. Какой диагноз можно поставить женщине?
2. Какой можно ожидать у нее кариотип?
3. Какие признаки являются решающими в постановке диагноза?

Провести предварительную диагностику наследственного заболевания. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 22.

У новорожденного ребенка отмечаются микроцефалия, узкие глазные щели, запавшее переносье, широкое основание носа, низко посаженные, деформированные ушные раковины, расщелина губы и носа, короткая шея, полидактилия, крипторхизм, гипоплазия наружных половых органов. Выявлены пороки внутренних органов: дефект межжелудочковой перегородки, аномалии почек. При цитогенетическом исследовании обнаружена трисомия по 13-й паре аутосом. Поставьте предположительный диагноз. Объясните возможное происхождение хромосомной аномалии. Назовите методы выявления данной наследственной патологии, которые могут быть использованы для постановки диагноза.

Провести предварительную диагностику наследственного заболевания. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии. Может ли данный синдром передаваться по наследству?

Задача 23.

Пробанд - больная шизофренией женщина. Ее брат и сестра здоровы. Отец пробанда здоров. Со стороны отца имеются следующие родственники: больной шизофренией дядя и две здоровые тетки, одна из них имеет трех здоровых детей, вторая - больного сына. Дед и бабушка со стороны отца здоровы. Сестра бабушки болела шизофренией. Мать пробанда, дяди, дед и бабушка с материнской стороны здоровы. У дяди два здоровых ребенка. Составив родословную определите, по какой линии передается предрасположение к болезни?

Задания:

1. Решить задачу
2. Составить родословную на основе опроса;
3. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.
4. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 24.

Родители пробанда его брат и сестра - здоровы. Две тетки по линии матери здоровы: обе замужем и имеют по одному здоровому ребенку. Дед и бабушка по материнской линии здоровы. По отцовской линии - дед, бабушка, дядя и тетка здоровы, дети дяди сын и дочь - здоровы. У тетки больной эпилепсией эпилепсией сын. Составив родословную, определите, по какой линии передается предрасположение к болезни?

Задания:

1. Составить родословную на основе опроса;
2. Провести предварительную диагностику наследственного заболевания.
3. Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

Задача 25.

Известно, что пациенты с одним и тем же диагнозом имеют разное течение заболевания. Например, пациенты с синдромом Дауна, имеют разное качество жизни. Некоторые дети рождаются с тяжелыми пороками развития, погибают через несколько лет жизни, а у других заболевание протекает в более мягкой форме, они могут получить высшее образование и даже родить генетически здоровых детей. Объясните возможные причины.

Мотивировать пациентов на ведение здорового образа жизни

Задача 26.

В медицинскую лабораторию обратилась пациентка с жалобой на качество проведения пренатального генетического тестирования. Пациентка сделала тест на сроке 20 недель беременности, результаты теста показали нормальное количество хромосом. Однако ребенок родился с трисомией по 21-ой хромосоме (синдром Дауна). Лаборанты уверены, что генетический анализ был выполнен верно и пробирки разных пациенток перепутаны не были.

Напишите ответ на жалобу пациентки, объяснив генетические причины данного феномена. Дайте рекомендации по планированию следующей беременности. Может ли данный синдром передаваться по наследству? Какие тесты вы порекомендуете сделать пациентке, при наступлении второй беременности, чтобы быть уверенной в том, что такое не повторилось?

Задача 27.

За консультацией обратилась беременная пациентка. На сроке 15 недель она сдала кровь на неинвазивное пренатальное тестирование. Тест показал мозаицизм по трисомии по 13-ой хромосоме. Пациентка была направлена на инвазивную диагностику, в рамках которой было установлено, что клетки плаценты имеют трисомию по 13-ой хромосоме, а клетки эмбриона нормальный кариотип. Известно, что трисомия по 13-ой хромосоме (синдром Патау) имеет серьезные патологии развития, влияющие на качество жизни ребенка, и пациенткам предлагают прервать беременность.

В рамках консультации объясните пациентке причины появления мозаицизма, предложите варианты дальнейшего ведения беременности. Возможно ли сохранить данного ребенка?

Задача 28.

Представлена часть последовательности иРНК гемоглобина в норме: ГУГ ЦАЦ ЦУГ АЦУ ЦЦУ ГАГ ГАГ, что соответствует нормальной форме эритроцитов. При серповидно-клеточной анемии в шестом триплете происходит замена аденина на урацил. Какую аминокислоту кодирует шестой триплет в норме и при серповидно-клеточной анемии (аутосомно-рецессивное наследование)? Какой это вид мутации?

Проведите консультацию супругам, которые являются носителями серповидно-клеточной анемии и хотят узнать вероятность рождения фенотипически здоровых детей.

Генетический код (иРНК от 5' к 3' концу)

| Первое основание | Второе основание | | | | Третье основание |
|------------------|------------------|-----|-----|-----|------------------|
| | У | Ц | А | Г | |
| У | Фен | Сер | Тир | Цис | У |
| | Фен | Сер | Тир | Цис | Ц |
| | Лей | Сер | – | – | А |
| | Лей | Сер | – | Три | Г |
| Ц | Лей | Про | Гис | Арг | У |
| | Лей | Про | Гис | Арг | Ц |
| | Лей | Про | Глн | Арг | А |
| | Лей | Про | Глн | Арг | Г |
| А | Иле | Тре | Асн | Сер | У |
| | Иле | Тре | Асн | Сер | Ц |
| | Иле | Тре | Лиз | Арг | А |
| | Мет | Тре | Лиз | Арг | Г |
| Г | Вал | Ала | Асп | Гли | У |
| | Вал | Ала | Асп | Гли | Ц |
| | Вал | Ала | Глу | Гли | А |
| | Вал | Ала | Глу | Гли | Г |

Задача 29.

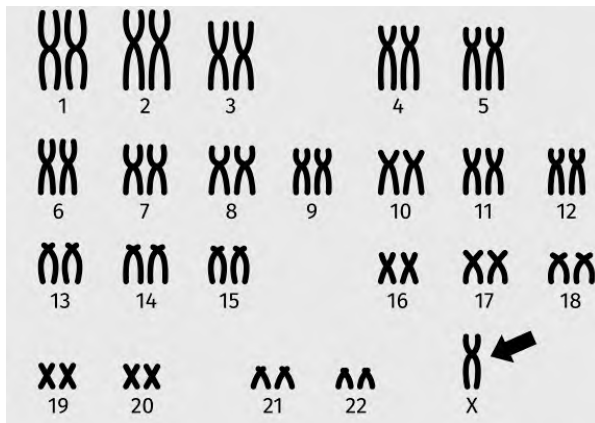
Интерфероны — это белки, которые вырабатываются клетками организма при вторжении вирусов и других чужеродных агентов. Представлен фрагмент последовательности ДНК интерферона альфа: ЦТГ ТЦЦ АТГ АГА ТГА ТЦТ АГЦ АГА. В результате мутации в третьем кодоне произошла замена гуанина на цитозин. Напишите последовательность иРНК и аминокислот в норме и в результате мутации. Как называется данный вид мутации? Как это может отразиться на функционировании белка?

Генетический код (иРНК от 5' к 3' концу)

| Первое основание | Второе основание | | | | Третье основание |
|------------------|------------------|-----|-----|-----|------------------|
| | У | Ц | А | Г | |
| У | Фен | Сер | Тир | Цис | У |
| | Фен | Сер | Тир | Цис | Ц |
| | Лей | Сер | – | – | А |
| | Лей | Сер | – | Три | Г |
| Ц | Лей | Про | Гис | Арг | У |
| | Лей | Про | Гис | Арг | Ц |
| | Лей | Про | Глн | Арг | А |
| | Лей | Про | Глн | Арг | Г |
| А | Иле | Тре | Асн | Сер | У |
| | Иле | Тре | Асн | Сер | Ц |
| | Иле | Тре | Лиз | Арг | А |
| | Мет | Тре | Лиз | Арг | Г |
| Г | Вал | Ала | Асп | Гли | У |
| | Вал | Ала | Асп | Гли | Ц |
| | Вал | Ала | Глу | Гли | А |
| | Вал | Ала | Глу | Гли | Г |

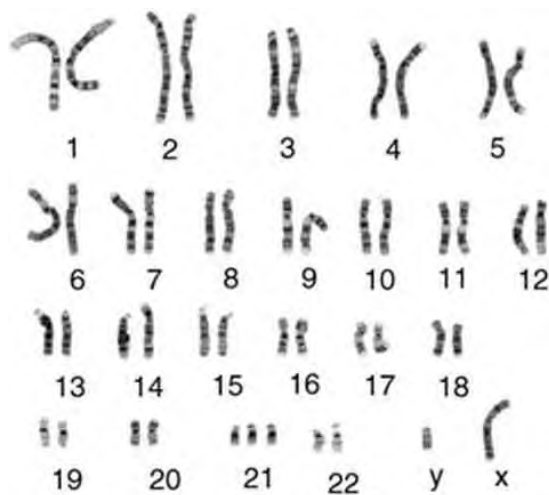
Задача 30.

За генетической консультацией обратилась женщина, 27 лет, по поводу бесплодия в 5-летнем браке. Выяснено, что у женщины никогда не было менструаций. При обследовании обнаружено: рост 142 см, вес 50 кг, короткая шея с крыловидными складками. Искривление ключиц и позвоночника. На лице, туловище и конечностях большое количество пигментированных родинок. Низкий рост волос на шее сзади. Молочные железы недоразвиты, соски их резко втянуты. Половое оволосение скудное. Дальновзоркость обоих глаз. Интеллект не нарушен. При гинекологическом обследовании определяется очень маленькая, недоразвитая матка, яичники в виде тяжей. Дерматоглифика с грубыми патологическими знаками. Данные кариограммы пациентки представлены на рисунке. В родословной случаев низкорослости и бесплодия неизвестно. Запишите кариотип пациентки. Какой диагноз можно ей поставить? Провести беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.



Задача 31.

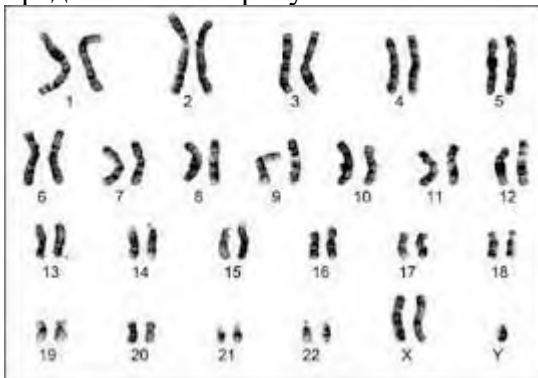
Для генетического анализа обратился пациент. Кариограмма представлена на рисунке.



Запишите кариотип. Укажите пол пациента. Какой диагноз можно поставить по результатам кариограммы. Объясните возможные причины наследования данного заболевания у пациента?

Задача 32.

Пациент обратился за генетическим анализом по поводу бесплодия. Данные кариограммы представлены на рисунке.



Запишите кариотип пациента. Укажите пол пациента, синдром. Объясните возможные механизмы появления данного заболевания у пациента. Проведите беседу по планированию семьи с учетом имеющейся патологии.

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ

Оценка «отлично» ставится обучающимся, которые:

Демонстрируют высокий уровень усвоения материала, предусмотренного учебной программой дисциплины;

Показывают усвоение основной учебной литературы по всем разделам программы;

Демонстрируют уровень знаний и умений, позволяющих студенту решать типовые ситуационные задачи;

Владеют научной терминологией согласно темам;

Обоснованно, четко, полно излагают ответ; Отвечают на дополнительные вопросы;

Обладают достаточно высоким уровнем информационно - коммуникативной культуры;

При ответе на вопросы по зачетной теме не допускают ошибок и неточностей в изложении материала;

Не допускают принципиальные ошибки в ответе на вопросы

Оценка «хорошо» ставится обучающимся, которые:

Показывают прочные знания материала, предусмотренного учебной программой дисциплины;

Показывают усвоение основной учебной литературы по всем разделам программы;

Допускает неточности в обоснованности ответа при решении типовых ситуационных задач;

Владеют научной терминологией согласно темам; Отвечают на дополнительные вопросы;

При ответе на вопросы по зачетной теме допускают неточности в изложении материала;

Не допускают принципиальные ошибки в ответе на вопросы

Оценка «удовлетворительно» ставится обучающимся, которые:

Показывают знания только основного программного материала по дисциплине; В научной терминологии согласно темам допускают ошибки;

Допускают ошибки в обоснованности ответа при решении ситуационных задач; При ответе на дополнительные вопросы допускают неточности.

Допускают не принципиальные ошибки в ответе на вопросы билета.

Оценка «неудовлетворительно» ставится обучающимся, которые:

Показывают фрагментарные знания основного программного материала; Не владеют всей

научной терминологией по дисциплине; Демонстрируют обрывочные знания

теории и практики по предмету;

Не могут решить знакомую проблемную ситуацию даже при помощи преподавателя; Допускают принципиальные ошибки в ответе на вопросы билета.

.