

ЧАСТНОЕ ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ

«СТАВРОПОЛЬСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ №1»

УТВЕРЖДАЮ
Директор НПОУ «СМК №1»
 / М.Н. Трошина
Приказ №01-ОД от 31.08.2023 г.



**Комплект контрольно-оценочных средств
для проведения промежуточной аттестации
в рамках программы подготовки специалистов среднего звена
специальности среднего профессионального образования
по учебной дисциплине
ОП.05 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ**

по специальности
31.02.01 Лечебное дело

Квалификация: Фельдшер

Форма обучения - очная

Ставрополь, 2023

СОДЕРЖАНИЕ

1. Паспорт комплекта контрольно-оценочных средств
2. Формы и методы контроля
3. Оценочные средства текущего контроля
4. Оценочные средства для промежуточной аттестации

1. Паспорт комплекта контрольно-оценочных средств

Контрольно-оценочные средства (КОС) предназначены для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины ОП.05 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ.

В результате освоения учебной дисциплины ОП.05 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС по специальности СПО 31.02.01 Лечебное дело следующими умениями, знаниями, которые формируют профессиональную компетенцию, и общими компетенциями:

ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;

ОК 09. Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.

ПК 2.1. Проводить обследование пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений.

ПК 3.1. Проводить доврачебное функциональное обследование и оценку функциональных возможностей пациентов и инвалидов с последствиями травм, операций, хронических заболеваний на этапах реабилитации.

ПК 5.1. Проводить обследование пациентов в целях выявления заболеваний и (или) состояний, требующих оказания скорой медицинской помощи в экстренной и неотложной формах, в том числе вне медицинской организации.

КОС включают контрольные материалы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации в форме дифференцированного зачета.

Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке

Результаты обучения (объекты оценивания)	Основные показатели оценки результатов	Тип задания
Знания		
<p>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</p>	<p>наблюдение и оценка результатов работы на практических занятиях; проверка результатов самостоятельной работы; оценка заданий в тестовой форме</p>	<p>устный и письменный опрос; практическая работа, самостоятельная работа; тестирование, ситуационные задачи</p>
Умения		
<p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней</p>	<p>наблюдение и оценка результатов работы на практических занятиях; проверка результатов самостоятельной работы; оценка заданий в тестовой форме</p>	<p>устный и письменный опрос; практическая работа, самостоятельная работа; тестирование, ситуационные задачи</p>
<p>ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;</p>	<p>Обоснованность постановки цели, выбора и применения методов и способов решения профессиональных задач; адекватная оценка и самооценка эффективности и качества выполнения профессиональных задач</p>	<p>устный и письменный опрос; практическая работа, самостоятельная работа; тестирование, ситуационные задачи</p>
<p>ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;</p>	<p>Использование различных источников, включая электронные ресурсы, медиаресурсы, Интернет-ресурсы, периодические издания по специальности для решения профессиональных задач</p>	<p>устный и письменный опрос; практическая работа, самостоятельная работа; тестирование, ситуационные задачи</p>
<p>ОК 09. Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.</p>	<p>Эффективность использования в профессиональной деятельности необходимой технической документации, в том числе на английском языке.</p>	<p>устный и письменный опрос; практическая работа, самостоятельная работа; тестирование, ситуационные задачи</p>

<p>ПК 2.1. Проводить обследование пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний,</p>	<p>Точность проведения обследования пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний,</p>	<p>устный и письменный опрос; практическая работа, самостоятельная работа; тестирование,</p>
<p>ПК 3.1. Проводить доврачебное функциональное обследование и оценку функциональных возможностей пациентов и инвалидов с последствиями травм, операций, хронических заболеваний на этапах реабилитации.</p>	<p>Точность проведения доврачебного функционального обследования и оценки функциональных возможностей пациентов и инвалидов с последствиями травм, операций, хронических заболеваний на этапах реабилитации.</p>	<p>устный и письменный опрос; практическая работа, самостоятельная работа; тестирование, ситуационные задачи</p>
<p>ПК 5.1. Проводить обследование пациентов в целях выявления заболеваний и (или) состояний, требующих оказания скорой медицинской помощи в экстренной и неотложной формах, в том числе вне медицинской организации.</p>	<p>Обоснованная постановка синдромного диагноза и проведение внутрисиндромной диагностики в соответствии с данными субъективного, физикального и дополнительного обследования. Формулировка нозологического диагноза в соответствии с современной классификацией.</p>	<p>устный и письменный опрос; практическая работа, самостоятельная работа; тестирование, ситуационные задачи</p>

2. Формы и методы контроля

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

Наименование темы	Наименование контрольно-оценочного средства	
	Текущий контроль	Промежуточная аттестация
Тема 1. Введение. Цитологические основы и биохимические наследственности	устный и письменный опрос; самостоятельная работа	дифференцированный зачет
Тема 1.1. Генетика как наука. Строение и функции клетки	устный и письменный опрос; самостоятельная работа	
Тема 1.2. Биохимические и молекулярные основы наследственности	устный и письменный опрос; самостоятельная работа	
Тема 1.3. Жизненный цикл клетки. Гаметогенез	устный и письменный опрос; самостоятельная работа	
Тема 2. Закономерности наследования признаков	устный и письменный опрос; практическая работа, самостоятельная работа; тестирование, ситуационные задачи	
Тема 3. Генеалогический метод изучения наследственности человека. Типы наследования признаков	устный и письменный опрос; практическая работа, самостоятельная работа; тестирование, ситуационные задачи	
Тема 4. Наследственность и среда. Наследственность и патология	устный и письменный опрос; практическая работа, самостоятельная работа; тестирование, ситуационные задачи	
Тема 4.1. Наследственность и среда	устный и письменный опрос; практическая работа, самостоятельная работа; тестирование, ситуационные задачи	
Тема 4.2. Наследственность и патология. Хромосомные заболевания	устный и письменный опрос; практическая работа, самостоятельная работа; тестирование, ситуационные задачи	
Тема 4.3. Моногенные заболевания	устный и письменный опрос; практическая работа, самостоятельная работа; тестирование, ситуационные задачи	
Тема 4.4. Диагностика наследственных болезней. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование наследственных болезней -	устный и письменный опрос; практическая работа, самостоятельная работа; тестирование, ситуационные задачи	

3. Оценочные средства текущего контроля

Предметом оценки служат умения и знания, предусмотренные ФГОС по дисциплине ОП.05 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ, направленные на формирование общих и профессиональных компетенций.

БАНК ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ

Вариант 1

Выберите один верный ответ

1. Наука о наследственности и изменчивости:

1. Генетика
2. Медицинская генетика
3. Биология
4. Популяционная генетика

2. Закономерности наследственности и изменчивости с точки зрения патологии изучает:

1. Биология
2. Популяционная генетика
3. Генетика
4. Медицинская генетика

3. Справочник для генетического консультирования выпустил:

1. Адамс
2. Морган
3. Гальтон
4. Гаррод

4. Врожденные нарушения обмена веществ открыл:

1. Гаррод
2. Адамс
3. Гальтон
4. Корренс

5. Год рождения генетики:

1. 1865
2. 1905
3. 1908
4. 1900

6. Иогансен предложил термин:

1. популяция
2. клетка
3. гибрид
4. ген

7. Двухцепочечную спираль ДНК открыли:

1. Мендель и Морган
2. Де Фриз и Корренс
3. Уотсон и Крик
4. Харди и Вайнберг

8. Клетку открыли в:

1. 1900 г.
2. 1865 г.
3. 1905 г.
4. 1665 г.

9. На мембранах гранулярной ЭПС находятся:

1. рибосомы.
 2. ядро.
 3. ядрышки.
 4. митохондрии.
10. К прокариотам относят:
1. бактерии
 2. вирусы и фаги
 3. сине-зеленые водоросли
 4. все перечисленное верно
11. Наука изучающая строение клетки:
1. физиология
 2. цитология 3.анатомия 4.гистология
12. Молекула ДНК содержит:
1. остаток АТФ
 2. остаток РНК
 3. остаток фосфорной кислоты
 4. все перечисленное верно
13. В 1665 году была открыта:
1. двойная спираль ДНК
 2. клетка
 3. мутация
 4. молекула АТФ
14. Мембрана клетки имеет :
1. 1 слой липидов
 2. 2 слоя липидов
 3. 3 слоя липидов
 4. 4 слоя липидов
15. Перенос информации от ДНК к белку осуществляется по цепочке:
1. ДНК → т- РНК → белок
 2. ДНК → и- РНК → белок 3. ДНК → р- РНК → белок
 4. все перечисленное верно
16. Образование женских половых клеток называется:
1. Митоз
 2. Сперматогенез
 3. Овогенез
 4. Мейоз
17. Клетку открыл:
1. Гук
 2. Мендель
 3. Морган
 4. Уотсон
18. При сперматогенезе образуется:
1. 1 гамета
 2. 4 гаметы
 3. 10 гамет
 4. 2 гаметы
19. Хромосомы, у которых плечи равной длины:
1. метацентрические
 2. акроцентрические
 3. субметацентрические
 4. спутничные
20. Клетки кожного эпителия делятся:

1. митозом
 2. амитозом
 3. мейозом
 4. почкованием
21. *На наружной поверхности мембраны клетки располагается:*
1. гликокаликс
 2. липиды
 3. белки
 4. АТФ
22. *Хромосомный набор человека установили:*
1. Леван и Тибо
 2. Уотсон и Крик
 3. Морган и Мендель
 4. Де Фриз и Корренс
23. *Органоиды клетки, образующие и накапливающие АТФ :*
1. лизосомы
 2. рибосомы
 3. митохондрии
 4. клеточный центр
24. *Опыты Менделя подтвердили:*
1. Леван и Тибо
 2. Р.Гук
 3. Де Фриз и Корренс
 4. Уотсон и Крик
25. *Молекула РНК содержит:*
1. Урацил
 2. АТФ
 3. липиды
 4. Белок
26. *Прекращение синтеза одной полипептидной цепи обозначают триплеты:*
1. УАА, УАГ, УГА
 2. АГУ, АГГ, АГЦ 3. УУУ, АГА, АЦЦ
 4. ААУ, УАГ, УГА
27. *Вторичная перетяжка отделяет от хромосомы участок, называемый:*
1. Хроматида
 2. Спутник
 3. Ген
 4. ДНК
28. *Согласно принципу комплементарности напротив аденина располагается:*
1. тимин 2. гуанин
 3. цитозин
 4. все перечисленное верно
29. *Участок молекулы ДНК, кодирующий первичную структуру полипептида:*
1. триплет
 2. ген
 3. генетический код
 4. хроматин
30. *Образование мужских половых клеток называется:*
1. онтогенез
 2. сперматогенез
 3. мейоз
 4. митоз

31. Участок молекулы ДНК, состоящий из трех нуклеотидов:

1. Ген
2. Генотип
3. Триплет
4. Генетический код

32. Прямое деление клетки это :

1. митоз
2. мейоз
3. гаметогенез
4. амитоз

33. Термин «генетика» предложил:

1. Иогансен
2. Бэтсон
3. Морган
4. Мендель

34. Уменьшение числа хромосом происходит в:

1. профазе I мейоза
2. метафазе I мейоза
3. телофазе I мейоза
4. анафазе I мейоза

35. Молекула белка имеет:

1. 1 уровень организации
2. 2 уровня организации
3. 3 уровня организации
4. 4 уровня организации

Вариант 2

1. Ген, находящийся в скрытом состоянии:

1. доминантный
2. Рецессивный
3. Мутагенный
4. Экспрессивный

2. Ген, преобладающий и подавляющий действие других генов:

1. доминантный
2. рецессивный
3. мутагенный
4. экспрессивный

3. Совокупность всех генов у одной особи:

1. фенотип
2. генотип
3. триплет
4. кариотип

4. Соотношение по фенотипу при моногибридном скрещивании:

1. 1:2:1
2. 9:3:3:1
3. 3:1
4. 9:7

5. По X-сцепленному типу наследуется:

1. альбинизм
2. гемофилия
3. многопалость

4. умение свертывать язык в трубочку
6. *Соотношение по фенотипу при эпистазе:*
 1. 9:7
 2. 3:1
 3. 1:2:1
 4. 13:3
7. **По аутосомно-рецессивному типу наследуется:**
 1. первая группа крови
 2. вторая группа крови
 3. третья группа крови
 4. 4 группа крови
8. *Организм, в котором пара аллельных генов одинакова:*
 1. гомозигота
 2. гетерозигота
 3. гибрид
 4. мутант
9. *Сцепленное наследование генов изучал:*
 1. Мендель
 2. Морган
 3. Гук
 4. Бэтсон
10. *Организм, в котором пара аллельных генов не одинакова:*
 1. гомозигота
 2. гетерозигота
 3. гибрид
 4. мутант
11. *Соотношение по генотипу при моногибридном скрещивании:1. 1:2:1*
 2. 9:3:3:1
 3. 3:1
 4. 9:7
12. *Наследуется не по законам Менделя:*
 1. первая группа крови
 2. вторая группа крови
 3. третья группы крови
 4. четвертая группа крови
13. **Гаметы, образуемые гомозиготными особями при моногибридном скрещивании:**
 1. А, а;
 2. Аа, Аа;3.АА, аа.
 4. а,а
14. *По полимерному типу наследуется :*
 1. цвет кожи
 2. цвет волос
 3. цвет глаз4.рост
15. *Соотношение по фенотипу при комплементарности:*
 1. 1:2:1
 2. 13:3
 3. 9:3:3:1
 4. 9:7
16. **По У- сцепленному типу наследуются:**
 1. перепонки между пальцами
 2. гемофилия
 3. шизофрения

4. полидактилия
17. По аутосомно-доминантному типу наследуется:
 1. многопалость
 2. дальтонизм
 3. перепонки между пальцами
 4. шизофрения
18. Шизофрения наследуется по :
 1. аутосомно-рецессивному типу
 2. аутосомно-доминантному типу
 3. мультифакториальному типу
 4. X- сцепленному типу
19. В X-хромосоме располагаются рецессивные гены:
 1. брахидактилии
 2. моногипопагии
 3. первой группы крови
 4. гемофилии
20. Организм с генотипом AaBb (гены в разных парах хромосом) образует гаметы:
 1. Aa, AA, BB, Bb; 2. AB, AB, ab, ab; 3. AB, Ab, aB, ab;
 4. A, B, a, b.
21. Организм с генотипом AaBbCc (гены в разных парах хромосом) образует гаметы:
 1. ABC, ABc, aBC, aBc;
 2. AB, AC, aB, aC;
 3. ABC, aBc, abC, aBC; 4. AaC, AC, aB, ac.
22. У овец черная окраска (a) рецессивна по отношению к белой. Генотип какой овцы можно указать сразу:
 1. белой; 2. черной; 3. белой и черной.
23. Если мать ребенка дальтоник, а отец здоровый, ребенок неизбежно будет дальтоником:
 1. если это сын;
 2. если это дочь;
 3. в любом случае.
24. Явление подавления одним доминантным неаллельным геном действия другого доминантного неаллельного гена называется:
 1. плейотропия;
 2. полимерия;
 3. комплементарность;
 4. эпистаз.
25. Организм с генотипом AabbCc образует следующие типы гамет:
 1. AbC, Abc, abc, abC
 2. Ab, AC, aB, aC
 3. Ac, AC, ab, ac
 4. AbC, aBC, Abc, aBc
26. Организм с генотипом AaBb образует следующие типы гамет:
 1. AB, AB, ab, ab
 2. A, B, A, B
 3. Ab, AB, aB, ab
 4. Aa, AA, BB, Bb
27. Женщина, отец которой был гемофиликом, вышла замуж за мужчину, отец которого был также гемофиликом. Какое суждение о здоровье их детей верно:
 1. все их дети будут здоровы
 2. все их дети будут больными
 3. сыновья будут здоровыми, половина дочерей больными
 4. дочери фенотипически будут здоровыми, половина сыновей больными

28. Наследственное заболевание, характеризующееся нарушением цветового зрения — это:

1. ихтиоз
2. астигматизм
3. дальтонизм
4. альбинизм

29. Генотипическое единообразие у потомков возможно при генотипах родителей:

1. Aa x Aa
2. Aa x aa
3. AA x Aa
4. AA x aa

30. Неполное доминирование подразумевает:

1. наличие доминантного гена только в X хромосоме мужской особи
2. расположение доминантного гена в Y хромосоме
3. проявление промежуточного фенотипа при гетерозиготном генотипе
4. отсутствие в кариотипе одной хромосомы с доминантным геном

Вариант 3

1. Восклицательным знаком в родословной обозначают:

1. лично обследованных
2. сибсов
3. пробанда
4. гибриды 1 поколения

2. Сибсы это:

1. родители
2. братья и сестры
3. бабушки и дедушки
4. племянники

3. Гетерозиготный носитель патологического гена :

1. кондуктор
2. пробанд
3. сибс
4. гибрид

4. Лично обследованные члены родословной обозначаются:

1. вопросительным знаком
2. восклицательным знаком
3. кавычками
4. подчеркиванием

5. Человек, обратившийся за генетической консультацией:

1. сибс
2. кондуктор
3. носитель гена
4. пробанд

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

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

7. Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют

1. генеалогическим
2. близнецовым
3. гибридологическим
4. цитогенетическим

8. С помощью генеалогического метода можно выяснить

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

9. Исследуя аминокислотный состав гемоглобина, ученые используют:

1. близнецовый метод;
2. цитогенетический метод;
3. генеалогический метод;

4.биохимический метод

10.Признаки, которые встречаются в равной степени, как у мужчин, так и у женщин, являются:

1. голландрическими; 2. сцепленными с полом; 3. аутосомными; 4. доминантными.

11.Признаки, которые встречаются чаще у мужчин или у женщин, являются:

1. рецессивными;
2. сцепленными с полом;
3. аутосомными;
4. доминантными.

12.Если анализируемый признак в родословной встречается несколько раз в разных поколениях, то можно предположить, что этот признак:

1. сцеплен с полом; 2. аутосомный;
3. не имеет наследственную природу; 4. имеет наследственную природу;

13.Дальтонизм наследуется по ... типу: 1. аутосомно-доминантному; 2. аутосомно-рецессивному;

3. доминантному, сцепленному с X- хромосомой; 4. рецессивному, сцепленному с X- хромосомой

14.Благодаря генеалогическому методу, были (о) установлены(о):

1. сцепленное наследование признаков; 2. строение генов;
3. механизмы возникновения генных, геномных и хромосомных мутаций; 4. морфология и количество хромосом в геноме.

15.С помощью ... метода было показано, что продолжительность жизни, и творческие способности человека, в большей степени определяются наследственностью, а не влиянием воспитания и действием окружающей среды:

1. генеалогического;
2. близнецового; 3. цитогенетического; 4. биохимического.

16.Дизиготные близнецы в первую очередь отличаются друг от друга благодаря ... изменчивости:

1. фенотипической; 2. комбинативной; 3. модификационной; 4. мутационной.

17.Близнецы, развивающиеся из одной яйцеклетки, называются:

1. дизиготные; 2. монозиготные; 3. двуяйцевыми; 4. неидентичными.

18.Близнецы, развивающиеся из одной яйцеклетки, называются:

1. идентичные; 2. монозиготные; 3. однойяйцевыми; 4. все ответы верны.

19.Рождение однойяйцевых близнецов, как правило:

1. не наследуется
2. передается по линии матери; 3. зависит от среды
4. нет верного ответа.

20.В X-хромосоме лежит доминантный ген, который отвечает за:

1. праворукость; 2. катаракту;
3. нормальное цветовосприятие; 4. ихтиоз

21.Различие признаков у монозиготных близнецов зависит:

1. только от генотипа;
2. только от факторов внешней среды; 3. от генотипа и среды в равной степени; 4. от родителей.

22.Предрасположенность к таким заболеваниям, как шизофрения, выяснена ... методом:

1. дерматоглифическим; 2. биохимическим; 3. близнецовым 4. цитогенетическим.

23.Хромосомные болезни изучает ... метод генетики человека:

1. дерматоглифическим 2. биохимическим; 3. близнецовым; 4. цитогенетическим.

24.Наследственные болезни обмена изучает метод 1. популяционно-статистический;

2. биохимический;
3. близнецовый; 4. цитогенетический.

25. *Наследственность и изменчивость человека изучается методами:*

1. гибридологическим, генеалогическим, близнецовым;
2. цитогенетическим, гибридологическим; 3. клонирования, цитологическим;
4. биохимическим, дерматоглифическим, близнецовым.

26. *Метод, изучающий узоры на кончиках пальцев, ладонях, подошвах стоп, называется:*

1. генеалогическим; 2. дерматоглифическим; 3. пренатальным; 4. близнецовым

27. *Гетерозиготных носителей рецессивных генов можно выявить методами генетики человека:*

1. биохимическим, близнецовым; 2. генеалогическим; близнецовым; **3. генеалогическим, биохимическим;**
4. близнецовым, генеалогическим, цитогенетическим.

28. *Принципы диагностики болезней обмена веществ:*

1. молекулярный;
2. клеточный, молекулярный, организменный; 3. генный, молекулярный, организменный;
4. биохимический

29. *Тип наследования, при котором чаще встречаются кровно родственные браки:*

1. X-сцепленный рецессивный;
2. аутосомно-доминантный;
3. аутосомно-рецессивный
4. Y-сцепленный

30. *Болезнь X-сцепленного рецессивного наследования:*

1. альбинизм;
2. гемофилия;
3. ихтиоз;
4. арахнодактилия.

Вариант 4

1. *Эндомутагены это:*

1. факторы внешней среды
2. продукты метаболизма в организме
3. вирусы и токсины микробов
4. все перечисленное верно

2. *Мутации, происходящие в природе без видимых причин:*

1. спонтанные
2. генеративные
3. индуцированные 4. аморфные

3. *Свойство живых организмов сохранять генетическую информацию и передавать её в ряду поколений:*

1. изменчивость
2. наследственность
3. норма реакции
4. все перечисленное верно

4. *Отрыв участка одной хромосомы и прикрепление к другой, не гомологичной:*

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

5. *Пример узкой нормы реакции у человека:*

1. масса тела
2. размер ноги
3. цвет волос

4. рост
6. *Удвоение участка хромосомы :*
 1. инверсия
 2. транслокация
 3. делеция
 4. дупликация
7. *Выпадение участка хромосомы в средней части или в конце называют:*
 1. дупликация
 2. транслокация
 3. инверсия
 4. делеция
8. *Кратное увеличение числа хромосом:*
 1. полиплоидия
 2. трисомия
 3. нулесомия
 4. моносомия
9. *Некратное гаплоидному увеличение или уменьшение числа хромосом это:*
 1. гетероплоидия
 2. полиплоидия
 3. дупликация
 4. инверсия
10. *Факторы, вызывающие мутации:*
 1. мутагены
 2. мутагенез
 3. норма реакции
 4. все перечисленное верно
11. *Обмен участками ДНК между гомологичными хромосомами – это:*
 1. кроссинговер;
 2. наследственность;
 3. изменчивость
 4. дупликация
12. *Мутации, связанные с изменением числа хромосом называются:*
 1. генные;
 2. хромосомные;
 3. геномные.
 4. соматические
13. *Мутации, связанные с изменением структуры отдельных хромосом называются:*
 1. генные; 2. соматические
 3. хромосомные;
 4. геномные.
14. *Мутации, происходящие в клетках тела – это:*
 1. соматические;
 2. половые (генеративные);
 3. спонтанные.
 4. геномные
15. *Степень проявления мутагенных аллелей зависит от:*
 1. генотипа организма;
 2. фактора среды;
 3. сочетания разных генетических и средовых факторов;
 4. типа мутаций.
16. *К геномным мутациям относятся:*
 1. инверсии, транслокации, дупликации;
 2. полиплоидии;
 3. внутрихромосомные перестройки
 4. межхромосомные перестройки
17. *Выберите схему дупликации:*

1. ABCCDEF;
2. ADEF;
3. ABCFED.
4. ABCDEF;

18. Норма реакции характеризует изменчивость:

1. модификационную;
2. комбинативную;
3. мутационную.
4. все перечисленное верно

19. Разрыв хромосомы, поворот участка на 180° и прикрепление – это:

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

20. Изменение количества хромосом – это мутации:

1. генные;
2. хромосомные;
3. аморфные
4. геномные.

21. Диапазон проявления признака определяется:

1. его доминантностью;
2. нормой реакции;
3. частотой встречаемости.
4. все перечисленное верно

22. Мутации, связанные с изменением структуры гена, называются:

1. точковые
2. геномные
3. индуцированные
4. хромосомные

23. Мутации, происходящие в неполовых клетках, называются:

1. вегетативные
2. соматические
3. генеративные
4. спонтанные

24. Совокупность различий между особями одного вида - это:

1. мутации
2. наследственность
3. изменчивость
4. кроссинговер

25. Количественные и качественные изменения в генотипе - это:

1. наследственность
2. пенетрантность
3. мутации
4. кроссинговер

Вариант 5

1. Синдромом Клайнфельтера страдает:

1. женский пол
2. мужской пол
3. женский и мужской пол

2. При трисомии по 21 паре хромосом возникает:

1. синдром Дауна
2. синдром Марфана
3. синдром Клайнфельтера
4. фенилкетонурия

3. По аутосомно-доминантному типу наследуется:

1. болезнь Гирке
2. синдром Марфана
3. фенилкетонурия
4. синдром Клайнфельтера

4. *Синдром Клайнфельтера возникает, если набор половых хромосом:*

1. XXX2.XXУ 3.XO 4.YO

5. *Набор хромосом при синдроме Шерешевского- Тернера:*

1. XXX2.XXУ3.XO

4.YO

6. *Фенилкетонурия возникает при накоплении в крови:*

1. фруктозы

2. галактозы3.гликогена

4. фенилаланина

7. *При трисомии по 13 хромосоме возникает:*

1. синдром Дауна

2. синдром Патау

3. синдром Марфана

4. нет верного ответа

8. *Сахарный диабет наследуется по :*

1. мультифакториальному типу

2. аутосомно- доминантному типу

3. аутосомно- рецессивному типу

4. сцепленному с X хромосомой

9. *Второй тип гликогеновой болезни носит название:*

1. Болезнь Гирке2.Болезнь Гоше

3. Болезнь Помпе

4. Синдром Марфана

10. *Гипотиреоз наследуется по:*

1. аутосомно- рецессивному типу

2. аутосомно- доминантному типу

3. сцепленному с X- хромосомой

4. сцепленному с Y- хромосомой

11. *По мультифакториальному типу наследуется:*

1. гипотиреоз

2. гемофилия

3. дальтонизм

4. шизофрения

12. *Медико- генетическое консультирование помогает:*

1. прогнозировать появление наследственных заболеваний

2. лечить наследственные заболевания

3. составить родословную

4. все перечисленное верно

13. *Второй этап медико- генетического консультирования:*

1. уточнение диагноза

2. определение генетического прогноза для потомства

3. определение величины риска иметь большое потомство

4. нет верного ответа

14. *Первый этап медико- генетического консультирования:*

1. уточнение диагноза

2. определение генетического прогноза для потомства

3. определение величины риска иметь большое потомство

4. нет верного ответа

15. *Фенилкетонурия наследуется по типу:*

1. аутосомно-доминантному;

2. аутосомно-рецессивному;

3. сцепленному с X хромосомой;

4. сцепленному с У хромосомой.
16. *Фенилкетонурия относится к болезням с нарушением:*
1. хромосомным; 2. геномным; 3. аминокислотного обмена; 4. жирового обмена.
17. *Механизм возникновения наследственных болезней обмена:*
1. генный; 2. геномный; 3. хромосомный; 4. модификационный.
18. *Ферментопатии относятся к ... болезням:*
1. хромосомным; 2. мутационным 3. генным
 4. нет верных ответов.
19. **Амниоцентез - это метод:** 1. генеалогический; 2. дерматоглифический; 3. пренатальной диагностики; 4. близнецовый.
20. *Амниотическая жидкость используется при исследовании:*
1. хромосомных болезней; 2. генных болезней;
 3. наследственных болезней обмена; 4. все ответы верны.
21. *Ультразвуковое исследование плода распространенный метод:*
1. пренатальной диагностики; 2. генеалогический; 3. цитогенетический; 4. близнецовый.
22. *Больная восьми лет низкого роста, имеет «цитовидную» грудную клетку и широко расставленные соски, крыловидную складку на шее, лицо «сфинкса» должна быть направлена к врачу – цитогенетику с подозрением на ... синдром:*
1. Клайнфельтера; 2. Патау; 3. Эдвардса;
 4. Шерешевского-Тернера.
23. *Больной мужчина тридцати лет со скудным оволосением в подмышечных впадинах и на лобке, страдающий первичным бесплодием должен быть направлен к врачу – цитогенетику с подозрением на ... синдром:*
1. Клайнфельтера; 2. Патау; 3. Эдвардса;
 4. Шерешевского-Тернера.
24. *В каком возрасте у больного появляются признаки фенилкетонурии:*
1. в эмбриональном периоде
 2. в зрелом возрасте 3. в пожилом возрасте
 4. в первые недели жизни
25. *Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется для лечения фенилкетонурии:*
1. заместительная терапия 2. витаминотерапия 3. диетотерапия 4. хирургическая операция
26. *Синдром Марфана характеризуется*
1. арахнодактилией 2. пороками сердца 3. подвывихами хрусталика
 4. всеми перечисленными симптомами
27. *Синдром Шерешевского-Тернера встречается*
1. у девочек 2. у мальчиков
 3. у лиц обоего пола 4. только у взрослых
28. *Продолжительность жизни человека с синдромом Патау составляет:*
1. менее года 2. 5-10 лет
 3. до 5 лет 4. обычная
29. *Пренатальная диагностика – это:*
1. комплекс мероприятий, направленных на предупреждение развития заболевания у ребенка
 2. мероприятия по предотвращению беременности при высоком риске рождения больного ребенка
 3. диагностика болезни у эмбриона или плода
 4. оценка риска развития заболевания будущего ребенка
30. *Генетический риск менее 5% расценивается как:*
1. незначительный
 2. низкий 3. повышенный 4. очень высокий

4. Оценочные средства для промежуточной аттестации

Предметом оценки служат умения и знания, предусмотренные ФГОС по дисциплине ОП.05 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ, направленные на формирование общих и профессиональных компетенций.

Перечень вопросов для подготовки к дифференцированному зачету

1. Основные понятия генетики и ее связь с другими науками. История развития генетики
2. Строение и функции компонентов
3. Химический состав клетки
4. Ген. Генетический код.
5. Строение и типы хромосом
6. Основные типы деления клетки: amitoz, mitoz, meioz
7. Гаметогенез
8. Основные понятия генетики
9. Моногибридное скрещивание
10. Дигибридное скрещивание
11. Типы наследования менделирующих признаков
12. Наследование групп крови
13. Хромосомная теория Т.Моргана
14. Генетика пола
15. Взаимодействие аллельных генов
16. Взаимодействие не аллельных генов
17. Экспрессивность и пенетрантность
18. Методы изучения наследственности человека
19. Виды изменчивости и виды мутаций у человека
20. Классификация наследственных болезней
21. Синдромы с чистовыми аномалиями половых хромосом
22. Синдромы с чистовыми аномалиями аутосом
23. Генные болезни
24. Основные принципы ухода за больными с наследственными заболеваниями
25. Медико-генетическое консультирование
26. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний

Задания для проведения дифференцированного зачета.

Инструкция по выполнению работы

На выполнение дифференцированного зачета в форме комбинированной работы по курсу «Генетика человека с основами медицинской генетики» отводится 2 часа (90 минут).

Предлагается выполнить следующие задания:

Часть 1. Тест включает 30 заданий с одним правильным вариантом ответа.

Задание считается выполненным, если обучающийся записал номер верного варианта ответа. Тесты составлены по темам дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики». Баллы, полученные обучающимися за выполненные задания, суммируются. Один верный ответ – один балл. Максимальное количество баллов – 30.

Часть 2: Определите тип наследования, напишите, как вы это определили, напишите генотип пробанда. За один правильный ответ на задания части 2- ставится 1 балл; за неверный ответ или его отсутствие – 0 баллов. Максимальное количество – 3 балла.

Часть 3: Решите задачу. Решите 4 задачи. При решении генетической задачи 3 балла (0,5 балла – оформление, 2 балл – решение, 0,5 балла – правильно написанный ответ). Максимальное количество баллов за Часть 3 – 12 баллов. Баллы, полученные Вами за выполненные задания, суммируются. Постарайтесь выполнить как можно больше заданий и набрать наибольшее количество баллов.

Часть 1

Выберите один верный ответ. Верный ответ выделен жирным шрифтом

1. Наука о наследственности и изменчивости:

1.Генетика 2.Медицинская генетика 3.Биология 4.Популяционная генетика

4. Закономерности наследственности и изменчивости с точки зрения патологии изучает:

1. Биология
2. Популяционная генетика
- 3.Генетика
- 4.Медицинская генетика

3. Справочник для генетического консультирования выпустил:

1. Адамс
2. Морган
3. Гальтон
4. Гаррод
4. **Врожденные нарушения обмена веществ открыл:**

1. Гаррод
2. Адамс
3. Гальтон
4. Корренс
5. **Год рождения генетики:**

1. 1865
2. 1905
3. 1908
4. **1900**

6. Иогансен предложил термин:

1. популяция
2. клетка
3. гибрид
4. **ген**

7. Двухцепочечную спираль ДНК открыли:

1. Мендель и Морган
2. Де Фриз и Корренс
3. **Уотсон и Крик**
4. Харди и Вайнберг

8. *Клетку открыли в:*

1. 1900 г.
2. 1865 г.
3. 1905 г.
4. 1665 г

9. **На мембранах гранулярной ЭПС находятся:**

1. рибосомы.
2. ядро.
3. ядрышки.
4. митохондрии.

10. *К прокариотам относят:*

1. бактерии
2. вирусы и фаги
3. сине-зеленые водоросли
4. все перечисленное верно

11. **Наука изучающая строение клетки:**

1. физиология
2. цитология
3. анатомия
4. гистология

12. *Молекула ДНК содержит:*

1. остаток АТФ
2. остаток РНК
3. остаток фосфорной кислоты
4. все перечисленное верно

13. *В 1665 году была открыта:*

1. двойная спираль ДНК
2. клетка
3. мутация
4. молекула АТФ

14. *Мембрана клетки имеет :*

1. 1 слой липидов
2. 2 слоя липидов
3. 3 слоя липидов
4. 4 слоя липидов

15. *Перенос информации от ДНК к белку осуществляется по цепочке:*

1. ДНК → т-РНК → белок
2. ДНК → и-РНК → белок
3. ДНК → р-РНК → белок
4. все перечисленное верно

16. *Образование женских половых клеток называется:*

1. Митоз
2. Сперматогенез
3. Овогенез
4. Мейоз

17. *Клетку открыл:*

1. Гук
2. Мендель
3. Морган
4. Уотсон

18. *При сперматогенезе образуется:*

1. 1 гамета
2. 4 гаметы
3. 10 гамет

4. 2 гаметы
21. *Хромосомы, у которых плечи равной длины:*
 1. метацентрические
 2. акроцентрические
 3. субметацентрические
 4. спутничные
22. *Клетки кожного эпителия делятся:*
 1. митозом
 2. амитозом
 3. мейозом
 4. почкованием
21. *Ген, находящийся в скрытом состоянии:*
 1. доминантный
 2. Рецессивный
 3. Мутагенный
 4. Экспрессивный
22. *Ген, преобладающий и подавляющий действие других генов:*
 1. доминантный
 2. рецессивный
 3. мутагенный
 4. экспрессивный
23. *Совокупность всех генов у одной особи:*
 1. фенотип
 2. генотип
 3. триплет
 4. кариотип
24. *Соотношение по фенотипу при моногибридном скрещивании:*
 1. 1:2:1
 2. 9:3:3:1
 3. 3:1
 4. 9:7
25. *По X-сцепленному типу наследуется:*
 1. альбинизм
 2. гемофилия
 3. многопалость
 4. умение свертывать язык в трубочку
26. *Соотношение по фенотипу при эпистазе:*
 1. 9:7
 2. 3:1
 3. 1:2:1
 4. 13:3
27. *По аутосомно-рецессивному типу наследуется:*
 1. первая группа крови
 2. вторая группа крови
 3. третья группа крови
 4. 4 группа крови
28. *Организм, в котором пара аллельных генов одинакова:*
 1. гомозигота
 2. гетерозигота
 3. гибрид
 4. мутант
29. *Сцепленное наследование генов изучал:*

1. Мендель
 2. Морган
 3. Гук
 4. Бэтсон
30. Организм, в котором пара аллельных генов не одинакова:
1. гомозигота
 2. гетерозигота
 3. гибрид
 4. мутант
31. Соотношение по генотипу при моногибридном скрещивании: 1. 1:2:1
2. 9:3:3:1
3. 3:1
4. 9:7
32. Наследуется не по законам Менделя:
1. первая группа крови
 2. вторая группа крови
 3. третья группы крови
 4. четвертая группа крови
33. Гаметы, образуемые гомозиготными особями при моногибридном скрещивании:
1. А, а;
 2. Аа, Аа; 3. АА, аа.
 4. а,а
34. По полимерному типу наследуется :
1. цвет кожи
 2. цвет волос
 3. цвет глаз
 4. рост
35. Соотношение по фенотипу при комплементарности:
1. 1:2:1
 2. 13:3
 3. 9:3:3:1
 4. 9:7
36. По У- сцепленному типу наследуются:
1. перепонки между пальцами
 2. гемофилия
 3. шизофрения
 4. полидактилия
37. По аутосомно- доминантному типу наследуется:
1. многопалость
 2. дальтонизм
 3. перепонки между пальцами
 4. шизофрения
38. Шизофрения наследуется по :
1. аутосомно- рецессивному типу
 2. аутосомно- доминантному типу
 3. мультифакториальному типу
 4. Х- сцепленному типу
39. В Х-хромосоме располагаются рецессивные гены:
1. брахидактилии 2. моногипоплазия
 3. первой группы крови
 4. гемофилии
40. Организм с генотипом АаВв (гены в разных парах хромосом) образует гаметы:

1. Аа, АА, ВВ, Вв; 2. АВ, АВ, ав, ав; 3. АВ, Ав, аВ, ав;

4. А, В, а, в.

41. *Восклицательным знаком в родословной обозначают:*

1. лично обследованных
2. сибсов
3. пробанда
4. гибриды 1 поколения

42. *Сибсы это:*

1. родители
2. братья и сестры
3. бабушки и дедушки
4. племянники

43. *Гетерозиготный носитель патологического гена :*

1. кондуктор
2. пробанд
3. сибс
4. гибрид

44. *Лично обследованные члены родословной обозначаются:*

1. вопросительным знаком
2. восклицательным знаком
3. кавычками
4. подчеркиванием

45. *Человек, обратившийся за генетической консультацией:*

1. сибс
2. кондуктор 3. носитель гена
4. пробанд

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

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

47. *Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют*

1. генеалогическим 2. близнецовым 3. гибридологическим 4. цитогенетическим

48. *С помощью генеалогического метода можно выяснить*

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

49. *Исследуя аминокислотный состав гемоглобина, ученые используют:*

1. близнецовый метод; 2. цитогенетический метод; 3. генеалогический метод; 4. биохимический метод

50. *Признаки, которые встречаются в равной степени, как у мужчин, так и у женщин, являются:*

1. голландрическими; 2. сцепленными с полом; 3. аутосомными; 4. доминантными.

51. *Признаки, которые встречаются чаще у мужчин или у женщин, являются:*

6. рецессивными;
7. сцепленными с полом;
8. аутосомными;
9. доминантными.

52. *Если анализируемый признак в родословной встречается несколько раз в разных поколениях, то можно предположить, что этот признак:*

1. сцеплен с полом; 2. аутосомный;
3. не имеет наследственную природу

4. имеет наследственную природу; 53 Дальтонизм наследуется по ... типу:

1. аутосомно-доминантному;
2. аутосомно-рецессивному;
3. доминантному, сцепленному с X-хромосомой;
4. рецессивному, сцепленному с X-хромосомой

54 Благодаря генеалогическому методу, были (о) установлены(о): 1. сцепленное наследование признаков;

2. строение генов;
3. механизмы возникновения генных, геномных и хромосомных мутаций;
4. морфология и количество хромосом в геноме.

55 С помощью ... метода было показано, что продолжительность жизни, и творческие способности человека, в большей степени определяются наследственностью, а не влиянием воспитания и действием окружающей среды:

1. генеалогического;
2. близнецового;
3. цитогенетического;
4. биохимического.

56 Дизиготные близнецы в первую очередь отличаются друг от друга благодаря ... изменчивости:

1. фенотипической;
2. комбинативной;
3. модификационной;
4. мутационной.

57 Близнецы, развивающиеся из одной яйцеклетки, называются:

1. дизиготные;
2. монозиготные;
3. двуйцевыми;
4. неидентичными.

58 Близнецы, развивающиеся из одной яйцеклетки, называются:

1. идентичные;
2. монозиготные;
3. однойцевыми;
4. все ответы верны.

59 Рождение однойцевых близнецов, как правило:

1. не наследуется
2. передается по линии матери;
3. зависит от среды
4. нет верного ответа.

60 В X-хромосоме лежит доминантный ген, который отвечает за:

1. праворукость;
2. катаракту;
3. нормальное цветовосприятие;
4. ихтиоз

61 Эндомутагены это:

1. факторы внешней среды
2. продукты метаболизма в организме
3. вирусы и токсины микробов
4. все перечисленное верно

62 Мутации, происходящие в природе без видимых причин:

1. спонтанные
2. генеративные
3. индуцированные
4. аморфные

63 Свойство живых организмов сохранять генетическую информацию и передавать её в ряду поколений:

1. изменчивость
2. наследственность
3. норма реакции
4. все перечисленное верно

64 Отрыв участка одной хромосомы и прикрепление к другой, не гомологичной:

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

65 Пример узкой нормы реакции у человека:

1. масса тела
2. размер ноги

3. цвет волос
4. рост
66. *Удвоение участка хромосомы :*
 1. инверсия
 2. транслокация
 3. делеция
 4. дупликация
67. **Выпадение участка хромосомы в средней части или в конце называют:**
 1. дупликация
 2. транслокация
 3. инверсия
 4. делеция
68. **Кратное увеличение числа хромосом:**
 1. полиплоидия
 2. трисомия
 3. нулесомия
 4. моносомия
69. *Некратное гаплоидному увеличение или уменьшение числа хромосом это:*
 1. гетероплоидия
 2. полиплоидия
 3. дупликация
 4. инверсия
70. *Факторы, вызывающие мутации:*
 1. мутагены
 2. мутагенез
 3. норма реакции
 4. все перечисленное верно
71. *Обмен участками ДНК между гомологичными хромосомами – это:*
 1. кроссинговер;
 2. наследственность;
 3. изменчивость.
 4. дупликация
72. *Мутации, связанные с изменением числа хромосом называются:*
 1. генные;
 2. хромосомные;
 3. геномные.
 4. соматические
73. *Мутации, связанные с изменением структуры отдельных хромосом называются:*
 1. генные; 2. соматические 3 хромосомные;
 4. геномные.
74. *Мутации, происходящие в клетках тела – это:*
 1. соматические;
 2. половые (генеративные);
 3. спонтанные.
 4. геномные
75. *Степень проявления мутагенных аллелей зависит от:*
 1. генотипа организма;
 2. фактора среды;
 3. сочетания разных генетических и средовых факторов;
 4. типа мутаций.
76. *К геномным мутациям относятся:*
 1. инверсии, транслокации, дупликации;
 2. полиплоидии;
 3. внутрихромосомные перестройки
 4. межхромосомные перестройки

77. Выберите схему дупликации:

1. ABCCDEF;
2. ADEF;
3. ABCFED.
4. ABCDEF;

78. Норма реакции характеризует изменчивость:

1. модификационную;
2. комбинативную;
3. мутационную.
4. все перечисленное верно

79. Разрыв хромосомы, поворот участка на 180° и прикрепление – это:

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

80. Изменение количества хромосом – это мутации:

1. генные;
2. хромосомные;
3. аморфные
4. геномные.

81. Диапазон проявления признака определяется:

1. его доминантностью;
2. нормой реакции;
3. частотой встречаемости.
4. все перечисленное верно

82. Мутации, связанные с изменением структуры гена, называются:

1. точковые
2. геномные
3. индуцированные
4. хромосомные

83. Мутации, происходящие в неполовых клетках, называются:

1. вегетативные
2. соматические
3. генеративные
4. спонтанные

84. Совокупность различий между особями одного вида – это:

1. мутации
2. наследственность
3. изменчивость
4. кроссинговер

85. Количественные и качественные изменения в геномике – это:

1. наследственность
2. пенетрантность
3. мутации
4. кроссинговер

86. Синдромом Клайнфельтера страдает:

1. женский пол
2. мужской пол
3. женский и мужской пол

87. При трисомии по 21 паре хромосом возникает:

1. синдром Дауна
2. синдром Марфана
3. синдром Клайнфельтера
4. фенилкетонурия

88. По аутосомно-доминантному типу наследуется:

1. болезнь Гирке
2. синдром Марфана
3. фенилкетонурия
4. синдром Клайнфельтера

89. Синдром Клайнфельтера возникает, если набор половых хромосом:

1. XXX2.XXУ 3.XO 4.YO

5. Набор хромосом при синдроме Шерешевского- Тернера:

1. XXX2.XXУ 3.XO 4.YO

90. Фенилкетонурия возникает при накоплении в крови:

1. фруктозы

2. галактозы 3. гликогена

4. фенилаланина

91. При трисомии по 13 хромосоме возникает:

1. синдром Дауна

2. синдром Патау

3. синдром Марфана

4. нет верного ответа

92. Сахарный диабет наследуется по :

1. мультифакториальному типу

2. аутосомно- доминантному типу

3. аутосомно- рецессивному типу

4. сцепленному с X хромосомой

93. Второй тип гликогеновой болезни носит название:

1. Болезнь Гирке 2. Болезнь Гоше

3. Болезнь Помпе

4. Синдром Марфана

94. Гипотиреоз наследуется по:

1. аутосомно- рецессивному типу

2. аутосомно- доминантному типу

3. сцепленному с X- хромосомой

4. сцепленному с Y- хромосомой

95. По мультифакториальному типу наследуется:

1. гипотиреоз

2. гемофилия

3. дальтонизм

4. шизофрения

96. Медико- генетическое консультирование помогает:

1. прогнозировать появление наследственных заболеваний

2. лечить наследственные заболевания

3. составить родословную

4. все перечисленное верно

97. Второй этап медико- генетического консультирования:

1. уточнение диагноза

2. определение генетического прогноза для потомства

3. определение величины риска иметь больное потомство

4. нет верного ответа

98. Первый этап медико- генетического консультирования:

1. уточнение диагноза

2. определение генетического прогноза для потомства

3. определение величины риска иметь больное потомство

4. нет верного ответа

99. Фенилкетонурия наследуется по типу:

1. аутосомно-доминантному;

2. аутосомно-рецессивному;

3. сцепленному с X хромосомой;

4. сцепленному с Y хромосомой.

100. Фенилкетонурия относится к болезням с нарушением:

1. хромосомным; 2. геномным;
3. аминокислотного обмена;
4. жирового обмена.

101. Механизм возникновения наследственных болезней обмена: 1. генный; 2. геномный; 3. хромосомный; 4. модификационный.

102. Ферментопатии относятся к ... болезням:

1. хромосомным; 2. мутационным 3. генным
4. нет верных ответов.

103. Амниоцентез - это метод: 1. генеалогический; 2. дерматоглифический; 3. пренатальной диагностики; 4. близнецовый.

104. Амниотическая жидкость используется при исследовании:

1. хромосомных болезней; 2. генных болезней;
3. наследственных болезней обмена;
4. все ответы верны.

105. Ультразвуковое исследование плода распространенный метод: 1. пренатальной диагностики;

2. генеалогический; 3. цитогенетический; 4. близнецовый.

106. Больная восьми лет низкого роста, имеет «щитовидную» грудную клетку и широко расставленные соски, крыловидную складку на шее, лицо «сфинкса» должна быть направлена к врачу – цитогенетику с подозрением на ... синдром:

1. Клайнфельтера; 2. Патау; 3. Эдвардса;
4. Шерешевского-Тернера.

107. Больной мужчина тридцати лет со скудным оволосением в подмышечных впадинах и на лобке, страдающий первичным бесплодием должен быть направлен к врачу – цитогенетику с подозрением на ... синдром:

1. Клайнфельтера;
2. Патау; 3. Эдвардса;
4. Шерешевского-Тернера.

108. В каком возрасте у больного появляются признаки фенилкетонурии:

1. в эмбриональном периоде 2. в зрелом возрасте
3. в пожилом возрасте
4. в первые недели жизни

109. Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется для лечения фенилкетонурии:

1. заместительная терапия 2. витаминотерапия 3. диетотерапия 4. хирургическая операция

110. Синдром Марфана характеризуется

1. арахнодактилией 2. пороками сердца 3. подвывихами хрусталика

4. всеми перечисленными симптомами 111. Синдром Шершевского-Тернера встречается

1. у девочек
2. у мальчиков
3. у лиц обоего пола 4. только у взрослых

112. Продолжительность жизни человека с синдромом Патау составляет: 1. менее года

2. 5-10 лет
3. до 5 лет 4. обычная

113. Пренатальная диагностика – это:

1. комплекс мероприятий, направленных на предупреждение развития заболевания у ребенка
2. мероприятия по предотвращению беременности при высоком риске рождения больно-

горобенка

3. диагностика болезни у эмбриона или плода

4. оценка риска развития заболевания будущего ребенка 114 Генетический риск менее 5% расценивается как:

1. незначительный
2. низкий
3. повышенный
4. очень высокий

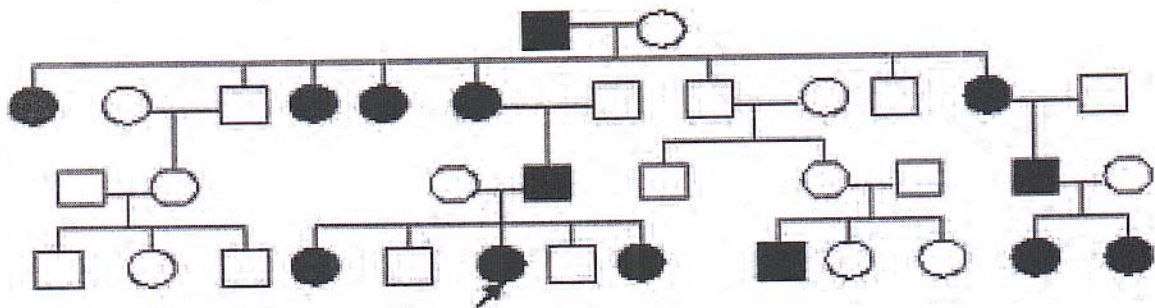
115 Наследственность – это свойство организмов:

1. взаимодействовать со средой обитания
2. реагировать на изменение окружающей среды;
3. передавать свои признаки и особенности развития потомству
4. приобретать новые признаки в процессе индивидуального развития

Часть 2

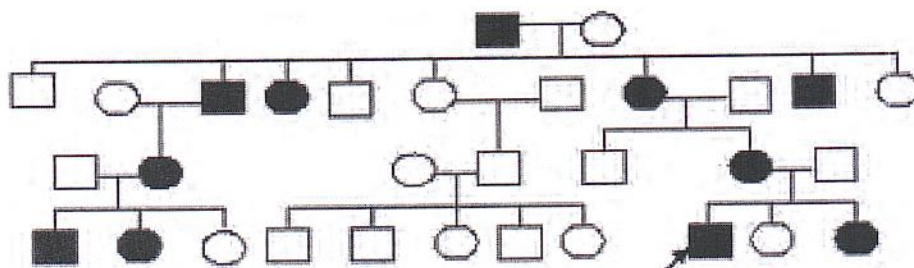
(3 балла за ответ: 1 балл за определение типа наследования, 1 – обоснование ответа, 1-правильно определенный генотип пробанда)

1. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.

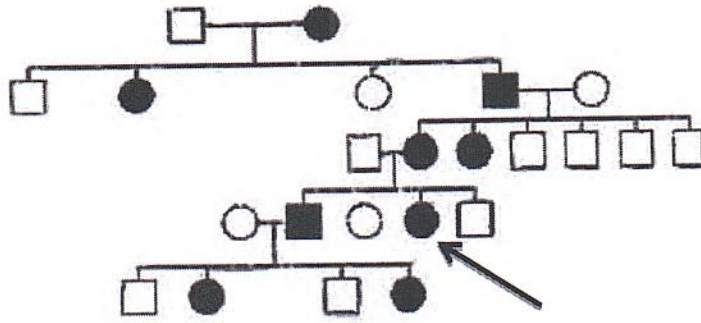


1. Доминантный ген, сцепленный с X-хромосомой
2. Больных девочек больше, чем больных мальчиков, больные встречаются в каждом поколении, больной отец- все его дочери больны .
3. Генотип пробанда - $X^A X^a$

2. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.

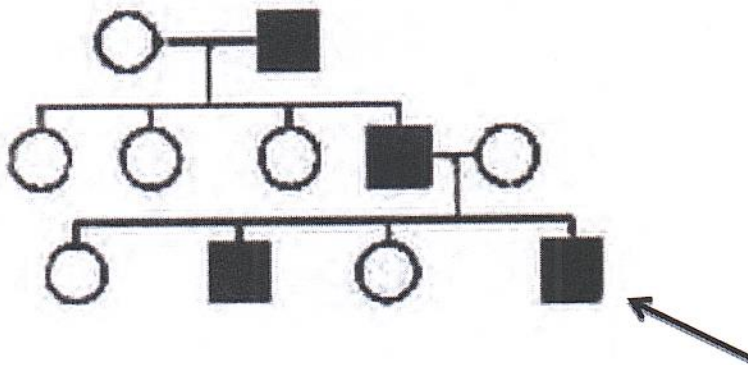


1. Аутосомно-доминантный тип наследования.
2. Больные в каждом поколении, здоровые дети у здоровых родителей, больные дети у больных родителей.
3. Генотип пробанда – Aa
3. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.

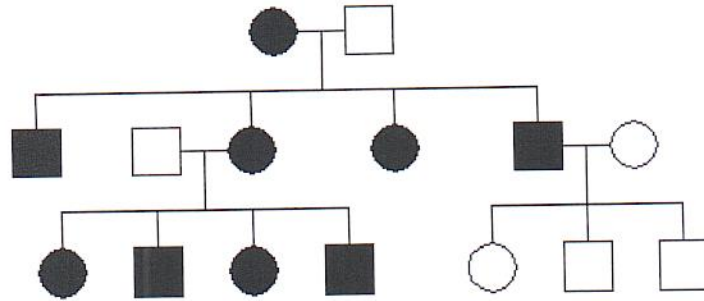


1. X - сцепленный доминантный ген.
2. Больные в каждом поколении, от больного мужчины и здоровой женщины рождаются здоровые сыновья и дочери все больные, от больной женщины и здорового мужчины половина дочерей и сыновей будут больны.
3. Генотип пробанда $X^A X^a$

4. *Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.*

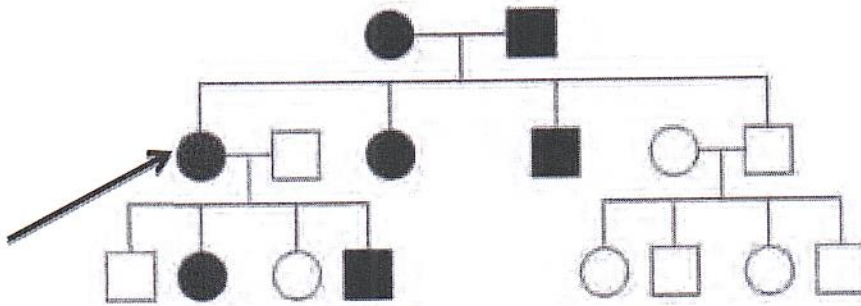


1. Y- сцепленный тип наследования.
2. Болеют только мальчики, передается по мужской линии.
3. Генотип пробанда $X Y^A$
5. *Определить, как наследуется исследуемый признак, объяснить, как вы пришли к такому решению.*

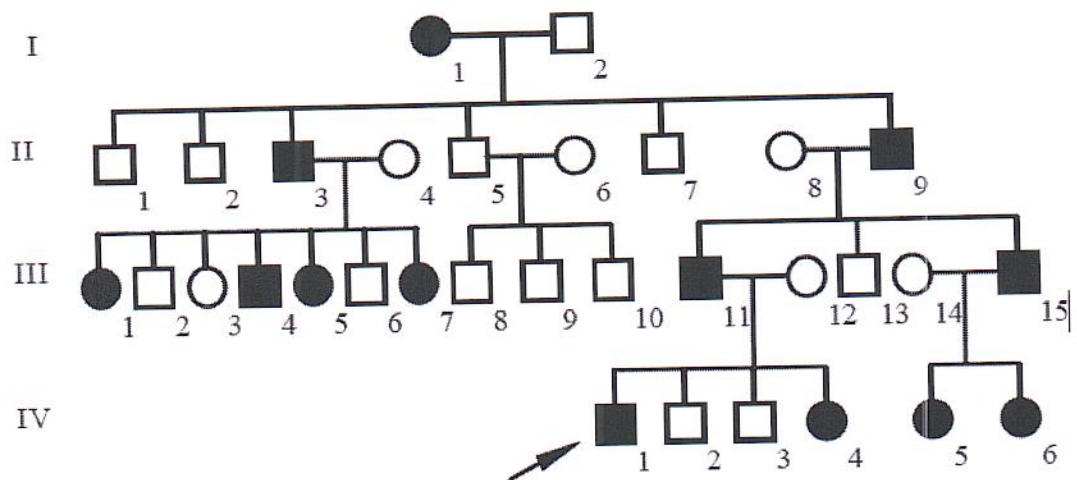


1. Митохондриальный тип наследования.
2. Болеют и мальчики и девочки, передача гена идет по женской линии, у больных женщин все дети больны, у больных мужчин все дети здоровы.

6. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.

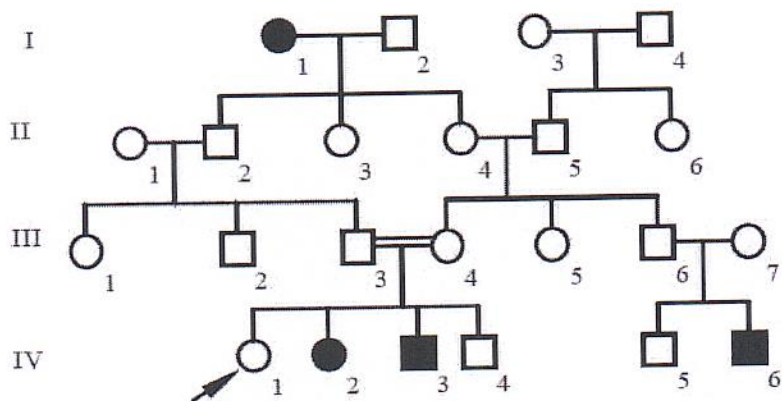


1. Аутосомно-доминантный тип наследования.
 2. Больные рождаются в каждом поколении, болеют и мальчики и девочки, у больных гетерозигот рождаются больные и здоровые в соотношении 3:1, у гомозигот по рецессиву дети здоровы, у больной женщины- гетерозиготы и здорового мужчины рождаются и больные и здоровые дети.
 3. Генотип пробанда Аа.
7. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.

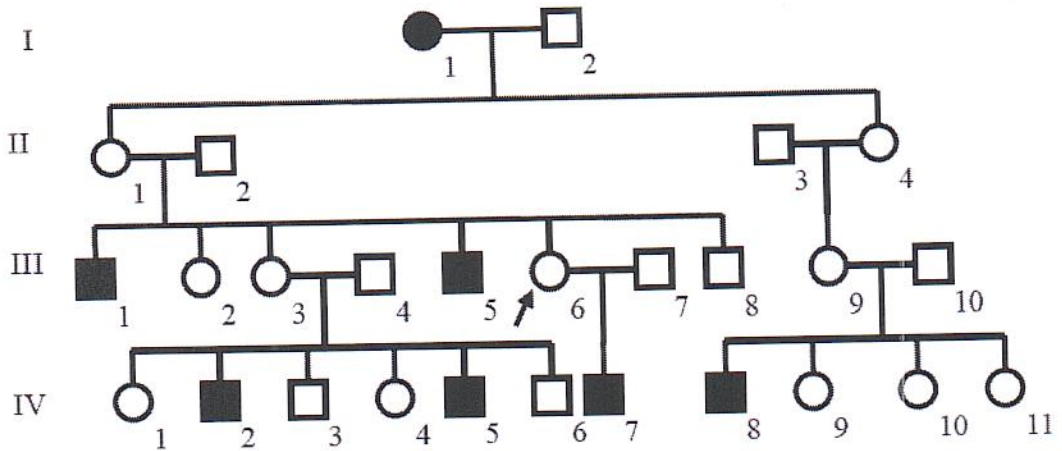


1. Аутосомно-доминантный тип наследования.
2. Признак встречается в каждом поколении, встречается и у мужчин и у женщин. У больного мужчины есть и здоровые и больные дочери.
3. Генотип пробанда Aa.

8. *Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.*



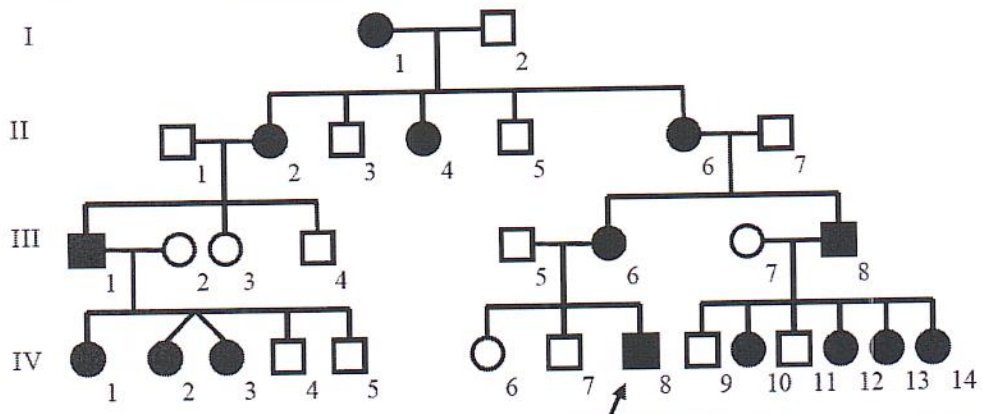
1. Аутосомно-рецессивный тип наследования.
2. Признак встречается не в каждом поколении, признак встречается и у мужчин и у женщин, у здоровых родителей рождаются больные дети. В генеалогическом древе присутствует кровнородственный брак.
3. Генотип пробанда либо AA, либо Aa.
9. *Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.*



1. Сцепленное с полом рецессивное наследование.
2. Признак встречается не в каждом поколении, болеют в большей степени мужчины, у больной матери и здорового отца - дочери здоровы, у здоровых родителей сыновья больны.
3. Генотип пробанда $X^A X^a$

10. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.

1. Сцепленный с полом доминантный тип наследования.



2. Больные в каждом поколении, болеют в большей степени девочки, у больной матери и здорового отца все дочери больны, а сыновья здоровы. У больного отца и здоровой матери все дочери больны, а сыновья здоровы.
3. Генотип пробанда $X^A Y$.

Определить генотипы, вероятность рождения больных детей

3. Альбинизм - наследственная аутосомно-рецессивная патология. Женщина-альбинос вышла замуж за здорового мужчину и родила ребенка альбиноса. Какова вероятность, что второй ребенок тоже окажется альбиносом?

Дано: А- здоровые а- альбинос	$P \quad \begin{array}{c} \text{♀} \\ \text{aa} \end{array} \quad - \quad \begin{array}{c} \text{♂} \\ \text{Aa} \end{array} \quad \begin{array}{c} G \\ a \end{array} \quad \begin{array}{c} A, \\ \end{array}$ $G \downarrow$ $F1 \quad \text{Aa- здоров.}, \text{ aa- альбинос}$
	Ответ: aa- альбинос. Вероятность рождения 50 %

Определить генотипы, вероятность рождения второго ребенка альбиноса

4. Синдактилия (сращение пальцев) обусловлена доминантным геном, нарушающим разделение пальцев во время эмбриогенеза. Женщина, имеющая этот дефект, вступала в брак дважды. У обоих мужей пальцы были нормальными. От первого брака родилось двое детей, один из которых имел сросшиеся пальцы, от второго брака родилось трое детей, двое из которых имели сросшиеся пальцы. Каков генотип женщины и ее мужей?

Дано: А- синдактилия а- здоровые	$P \quad \begin{array}{c} \text{♀} \\ \text{Aa} \end{array} \quad - \quad \begin{array}{c} \text{♂} \\ \text{aa} \end{array}$ $G \downarrow$ $F1 \quad \text{Aa- синдактилия.}, \text{ aa- нормальные пальцы}$
-------------------------------------	--

Определить генотипы	Ответ: генотип женщины Aa, мужей aa, Aa – синдактилия у детей нормальные пальцы
---------------------	---

5. Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где оба родителя гетерозиготны по данному признаку?

Дано: А- отсутствие коренных зубов а- норма	$P \quad \begin{array}{c} \text{♀} \\ \text{Aa} \end{array} \quad - \quad \begin{array}{c} \text{♂} \\ \text{Aa} \end{array}$ $G \downarrow$ $F1 \quad \text{2Aa- отсутствие зубов, AA- отсутствие коренных, aa- норма}$
	Ответ: 3:1 (75%) появление аномалии.

Определить генотипы, вероятность рождения больных детей

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



Дано:
 А- курчавые волосы а- прямые
 В- веснушки в- отсутствие

Р ♀ aa BB — ♂ AA Bb
 G aB Av F1
 AaBb
 Ответ: AaBb.

Определить генотипы

7. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а способность лучше владеть правой рукой доминирует над леворукостью, причём гены обоих признаков находятся в различных хромосомах. Какими могут быть дети, если их родители кареглазые правши, гетерозиготные по обоим признакам?

Дано:
 А- карие глаза а- голубые
 В- правша в- левша

Р ♀ Aa Bb — ♂ Aa Bb
 G aB, Ab, AB, ab aB, Ab, AB, ab F1 Решетка Пеннета

Определить генотипы

	AB	aB	Ab	ab
AB	AA BB	Aa BB	AA Bb	Aa Bb
aB	Aa BB	aa BB	Aa Bb	aa Bb
Ab	AA Bb	Aa Bb	AA bb	Aa bb
ab	Aa Bb	aa Bb	Aa bb	aa bb

1- голубоглазые левши, 3-карие правши

8. Супруги: гетерозиготные рыжеволосый (доминантный признак) и без веснушек мужчина и русоволосая женщина с веснушками (доминантный признак). Определите вероятность рождения у таких родителей детей с рыжими волосами и веснушками.

Дано:
 А- рыжие волосы а- русые
 В- веснушки в- отсутствие

Р ♀ aa Bb — ♂ Aa bb
 G aB, ab Av, ab
 F1 AaBb – рыжий и веснушки, Aa bb- рыжий и без веснушек, aa Bb- русый и с веснушками, aa bb- русый и без веснушек
 Ответ: 25 % рождения детей с веснушками

Определить генотипы, вероятность рождения с веснушками

9. У матери первая группа крови, а у отца - четвертая. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей?

Дано:
 I⁰- 1 группа
 I^a I^b- 4 группа

Р ♀ I⁰ I⁰ — ♂ I^a I^b
 G I^a I^b
 F1 I^a I⁰ - вторая группа, I^b I⁰- третья группа
 От-

Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей?

10. В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имеют первую и вторую группы крови, родители другого – вторую и четвертую. Исследование показало, что дети имеют первую и вторую группы крови. Определите, кто чей сын.

Дано:
 I^0 - 1 группа
 $I^a I^b$ - 4 группа
 I^a - вторая группа

Определите, кто чей сын

Р ♀ $I^0 I^0$ — ♂ $I^a I^0$
 G ↓ $I^a I^0$
 F1 $I^a I^0$ вторая группа, $I^0 I^0$ - первая группа

Р ♀ $I^a I^a$ — ♂ $I^a I^b$
 G ↓ I^a
 F1 $I^a I^a$ - вторая группа, $I^a I^b$ - четвертая группа

Мать может быть гетерозиготна.

Ответ: 1 группа крови- родители со 2 и 1, вторая- с 4 и 2.

11. Дочь дальтоника выходит замуж за сына другого дальтоника, причём жених и невеста различают

Дано:
 X^D – здоровый
 X^d – дальтоник
 P – нормальное зрение
 F_1 – у всех нормальное зрение и один мальчик $X^d Y$

Найти:
 P – ? F_1 – ? (генотипы)

Решение:

Скрытым носителем дальтонизма может быть только мать, поскольку у отца ген дальтонизма проявился бы фенотипически. Следовательно, генотип матери $X^D X^d$, а генотип отца – $X^D Y$.

Р: $X^D X^d$ × $X^D Y$
 G: X^D X^d X^D Y
 F₁: $X^D X^D$: $X^D Y$: $X^D X^d$: $X^d Y$
 здоров. здоров. здоров. дальтоник

12. Если женщина с веснушками и волнистыми волосами (доминантные признаки), отец которой не имел веснушек и имел прямые волосы (рецессивные признаки), выходит замуж за мужчину с веснушками и прямыми волосами (оба родителя имели те же признаки), то какие дети у них могут быть?

Дано:
 А- волнистые волосы а- прямые
 В- веснушки в- отсутствие

Определите генотипы и фенотипы

Р ♀ $Aa Bb$ — ♂ $aaBb$
 G ↓ aB, ab aB, ab
 F1 $AaBb$ – волнистые волосы и веснушки, $aaBB$ – прямые и веснушки, $aaBb$ – прямые и веснушки, $aabb$ – прямые и без веснушек, $AaBb$ – волнистые и без веснушек, $AaBB$ – волнистые и веснушки

Ответ:

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

Дано:
 А- здоровый
 а- глухонемой В- белый локон
 в- отсутствие локон

Р ♀ Aa vv — ♂ aaBB G ав, Ав aB

↓

F1 aавВв — глухонемой и с белым локоном, AaBb- здоров, без локон

Ответ:

Определить генотипы

14. У человека доминантный ген А определяет стойкий рахит, который наследуется сцепленно с полом. Ген локализован в X- хромосоме. Какова вероятность рождения больных детей, если мать гетерозиготна по гену рахита, а отец здоров?

Дано:
 X^A- стойкий рахит
 X^a- отсутствие рахита

Р ♀ X^A X^a — ♂ X^aY

G ↓ X^A, X^a X^a, Y

↓

F1

Ответ: X^A X^a , X^a X^a , X^A Y, X^aY

♀ стойкий рахит ♀ здор. ♂ ст. рахит ♂ здор.

От в е т: вероятность рождения больных детей 25 % девочки и 25% мальчики.

15. Классическая гемофилия наследуется как рецессивный признак. Ген гемофилии располагается в X-хромосоме. У-хромосома не содержит гена, контролирующего свертываемость крови. Девушка, отец которой страдает гемофилией, а мать здорова и происходит из благополучной по гемофилии семьи, выходит замуж за здорового мужчину. Определите вероятные фенотипы детей от этого брака

Дано:
 X^h – гемофилия
 X^H – здоровые
 Р: ○ – X^HX^H
 □ – X^HY
 F₁ – ?

Решение:

Р: X^HX^H X^HY

G: X^H X^H X^H Y

↓

F₁: X^HX^H X^HX^h X^HY X^hY

здор. дочь здор. дочь здор. сын гемофилия сын

От в е т: все девочки здоровы, но половина из них – носительницы гемофилии; 50 % мальчиков здоровы, 50 % больны гемофилией.

16. Гипертрихоз (вырастание волос на краю ушной раковины) наследуется как признак, сцепленный с Y-хромосомой. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец страдает гипертрихозом?