



НОВЫЕ ЗНАНИЯ
ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИЙ КОЛЛЕДЖ

Частное учреждение профессиональная
образовательная организация
Фармацевтический колледж «Новые знания»
(ЧУПО Фармацевтический колледж «Новые знания»)

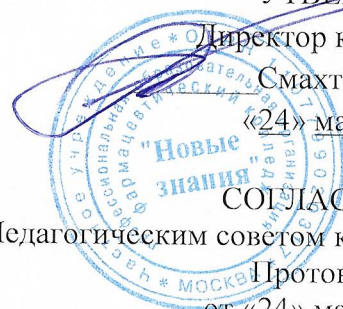
109390, г. Москва, улица Артюхиной, дом 6, корпус 1, эт/пом/ком 4/л/4 т. 8 (499) 350-14-20, e-mail: info@fknz.ru, www.fknz.ru

УТВЕРЖДАЮ

Директор колледжа

Смахтин А. Ю.

«24» мая 2023 г.



СОГЛАСОВАНО

Педагогическим советом колледжа

Протокол № 4

от «24» мая 2023 г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
учебной дисциплины

ОП.05 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ

по специальности

34.02.01 Сестринское дело

квалификация: медицинская сестра / медицинский брат

Москва

2023

Фонд оценочных средств учебной дисциплины рассмотрен и одобрен предметной (цикловой) комиссией общепрофессионального учебного цикла ЧУПОО Фармацевтический колледж «Новые знания»

Протокол № 6 от 24 мая 2023 г.

Председатель ПЦК Завершинская Л.А.

Фонд оценочных средств учебной дисциплины ОП.05 Генетика с основами медицинской генетики разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело (Приказ Министерства просвещения РФ от 4 июля 2022 г. N 527 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело» (зарегистрирован в Министерстве юстиции РФ 29 июля 2022 г. № 69452).

Организация-разработчик: Частное учреждение профессиональная образовательная организация Фармацевтический колледж «Новые знания»

Разработчик: Тактарова Юлия Валерьевна, кандидат биологических наук, преподаватель ЧУПОО Фармацевтический колледж «Новые знания».

Внутренняя экспертиза:

Начальник УМО Еремеева Н. К.

СОДЕРЖАНИЕ

| | |
|--|----------|
| 1. ПЕРЕЧЕНЬ КОМПЕТЕНЦИЙ | 4 |
| 2. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ | 5 |
| 3. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ | 7 |
| 4. КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ | 9 |

1. ПЕРЕЧЕНЬ КОМПЕТЕНЦИЙ

Особое значение учебная дисциплина ОП.05 Генетика с основами медицинской генетики имеет при формировании и развитии ОК 01., ОК 02., ОК03.,ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3. ПК 4.5., ПК 4.6

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

| Код ПК, ОК | Умения | Знания |
|--|---|--|
| ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4.1. ПК 4.2. ПК 4.3. ПК 4.5. ПК 4.6. ОК 01. ОК 02. ОК 03. | - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней | - 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. |

Учебная дисциплина ОП.05 Генетика с основами медицинской генетики должна способствовать развитию личностных результатов ЛР7, 9, 16, 21, 25-27 в соответствии с Программой воспитания обучающихся ЧУПОО Фармацевтический колледж «Новые знания» по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

2. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

| <i>Результаты обучения</i> | <i>Критерии оценки</i> | <i>Методы оценки</i> |
|---|---|---|
| <p><i>знания:</i></p> <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; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию | <ul style="list-style-type: none"> - полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний | <p>Тестирование, индивидуальный и групповой опрос, решение ситуационных задач</p> <p>дифференцированный зачет</p> |
| <p><i>умения</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней. | <ul style="list-style-type: none"> - демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами | <p>Экспертная оценка выполнения практических заданий</p> |

Оценка личностных результатов может быть произведена с применением следующих форм оценивания:

- не персонифицированная (характеризующая достижения в учебной группе, у конкретного педагогического работника, в образовательной организации в целом);
- качественная (измеренная в номинативной шкале: есть/нет);
- количественная (измеренная, например, в ранговой шкале: больше/меньше);
- интегральная (оцененная с помощью комплексных тестов, портфолио, выставок,

презентаций);

- дифференцированная (оценка отдельных аспектов развития).

При этом могут предусматриваться следующие методы оценивания:

- наблюдение;

- портфолио;

- экспертная оценка;

- стандартизованные опросники;

- проективные методы;

- самооценка;

- анализ продуктов деятельности (проектов, практических, творческих работ) и т.д.

3. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

| Результаты обучения (освоенные знания, усвоенные умения) | ПК, ОК | Наименование темы | Наименование контрольно-оценочного средства | |
|---|--|---|--|--------------------------|
| | | | Текущий контроль | Промежуточная аттестация |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 |
| <p><i>знания:</i></p> <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; <ul style="list-style-type: none"> - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию <p><i>умения</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней. | ПК 3.1. ПК 3.2. ПК 3.3. ПК 4.1. ПК 4.2. ПК 4.3. ПК 4.5. ПК 4.6. ОК 01. ОК 02. ОК 03. | Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики Тема 2.1. Цитологические основы наследственности Тема 2.2. Биохимические основы наследственности Тема 3.1. Типы наследования признаков Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез. Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация | Решение ситуационных задач. Деловая игра. Сообщения по заданной тематике. Тестовые задания. | Билеты к экзамену |

| | | | | |
|--|--|--|--|--|
| | | Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование | | |
|--|--|--|--|--|

4. КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Форма промежуточной аттестации – *дифференцированный зачет*, который проводится по окончании изучения учебной дисциплины. Промежуточная аттестация включает в себя контроль усвоения теоретического и практического материала.

Критерии оценки промежуточной аттестации:

- уровень усвоения студентами материала, предусмотренного учебной программой дисциплины;
- обоснованность, четкость, полнота изложения ответов;
- уровень информационно-коммуникативной культуры.

Текущий контроль проводится, как правило, на занятии после изучения каждой темы или же на следующем занятии перед изучением новой темы, время выполнения 15-20 минут.

Текущий контроль является показателем оценки результатов обучения и оценки качества подготовки обучающихся, которая складывается из двух составляющих: оценки уровня освоения дисциплины и оценки компетенции.

Промежуточная аттестация в особых случаях может быть организована с применением дистанционных образовательных технологий.

Выполнение заданий производится в программах MS WORD и MS Excel. Практическое задание необходимо выполнять на компьютере или других электронных устройствах. Материалы промежуточной аттестации, в том числе, их количество и уровень сложности разрабатываются и утверждаются предметно - цикловой комиссией. На выполнение дифференцированного зачета отводится 1 час 30 мин (90 минут). Выполнение задания состоит из нескольких этапов, каждый из которых оценивается в отдельности.

Контрольно-оценочные средства для текущего контроля и промежуточной аттестации

Теоретические вопросы для проведения устного и письменного опроса

1. В чем сущность программы «Геном человека»?
2. Назовите основные этапы истории развития генетики.
3. Поясните особенности терминов наследственности и изменчивости.

Тесты:

1. Найдите соответствие между названием органоида и его строением:

- | | |
|----------------------|--|
| 1) Рибосома; | А) мембранные петли и гранулы; |
| 2) Лизосома; | Б) мембранный пузырек с ферментом; |
| 3) Митохондрия; | В) двумембранный органоид с собственной ДНК; |
| 4) Комплекс Гольджи. | Г) комплекс белка и РНК. |

2. Наука об улучшении человеческого рода:

А) евгеника Б)
расизм;

В) генетика;

Г) анатомия.

Раздел 2 Цитологические основы наследственности

Теоретические вопросы для проведения устного и письменного опроса

1. Каковы основные части клетки?
2. Как устроена цитоплазматическая мембрана?
3. Чем органеллы отличаются от включений?
4. Дайте определение кариотипа и опишите кариотип мужского и женского организма...
5. Почему митоз- универсальный тип клеточного деления?
6. Перечислите периоды интерфазы и дайте им характеристику.
7. Перечислите стадии митоза и дайте им характеристику.
8. Чем отличается овогенез от сперматогенеза?

Задание для письменного опроса:

Закончите предложение:

1. Ядерную мембрану имеют клетки _____
2. Набор хромосом в соматических клетках _____
3. Первичная перетяжка хромосомы _____
4. Равноплечие хромосомы _____
5. Гаметы содержат набор хромосом _____
6. Кариотип человека равен _____
7. Углевод в молекуле ДНК является _____
8. Химический состав хромосом _____
9. Половые хромосомы _____
10. Не половые хромосомы _____
11. Основные белки называются _____
12. Мономер ДНК _____
13. Уплотнение участка молекулы ДНК _____
14. Рибосомы образуются в _____
15. Ядро хранит информацию _____
16. Ядрышко по химическому составу состоит из _____
17. Лизосомы выполняют функцию _____
18. Важное свойство плазматической мембраны _____
19. Постоянные структуры цитоплазмы _____
20. Шероховатость ЭПС придает-----

Тесты:

Вариант 1

Выберите один правильный ответ:

1. Расхождение центриолей происходит:

- | | |
|------------|------------|
| 1.профазу | 3.анафазу |
| 2.метафазу | 4.телофазу |

2. Синтетический период важен:

- | | |
|-----------------|------------------|
| 1.ростом клетки | 3.синтезом ДНК |
| 2.синтезом РНК | 4.синтезом белка |

3. Хромосомы в деспирализованном состоянии на стадии:

- | | |
|------------|------------|
| 1.профазы | 3.телофазы |
| 2.метафазы | 4.анафазы |

4. Клетки вступают в митоз с набором хромосом:

- | | |
|-----------|-----------|
| 1. $2n2c$ | 3. $n2c$ |
| 2. $2n4c$ | 4. $4n4c$ |

5. Нити веретена деления образуются в:

- | | |
|-----------|-------------|
| 1.профазе | 3.интерфазе |
| 2.анафазе | 4.телофазе |

6. В процессе митоза образуются:

- | | |
|--|---------------------------------------|
| 1. две клетки с n набором хромосом | 3. две клетки с $2n$ набором хромосом |
| 2. четыре клетки с $2n$ набором хромосом | 4. одна клетка с n набором хромосом |

7. Прямое деление клетки носит название:

- | | |
|----------|---------------|
| 1.митоз | 3.мейоз |
| 2.амитоз | 4.геметогенез |

8. Образование РНК прекращается в:

- | | |
|-------------|------------|
| 1.профазу | 3.метафазу |
| 2.интерфазу | 4.телофазу |

9. Период между двумя делениями клетки называется:

- | | |
|-----------|--------------|
| 1.митозом | 3.интерфазой |
| 2.мейозом | 4.профазой |

Выберите несколько правильных ответов

10. Конец профазы характеризуется:

1. образованием нитей веретена деления

- 2.исчезновением ядерной оболочки
- 3.деспирализацией хромосом
- 4.удвоением ДНК

Вариант 2

Выберите один правильный ответ

1.Ядерная оболочка и ядрышко исчезают в:

- 1.метафазу
- 2.телофазу
- 3.профазу
- 4.анафазу

2.Какое количество хромосом содержится в синтетический период:

- 1. $2n4c$
- 2. $2n2c$
- 3. $n2c$
- 4. $2n1c$

3.Хромосомы деспирализуются на стадии:

- 1.анафазы
- 2.профазы
- 3.метафазы
- 4.телофазы

4.Метафаза характеризуется:

- 1.расхождением центриолей
- 2.распадом ядерной мембраны
- 3.хромосомы в плоскости экватора
- 4.исчезновением нитей веретена деления

5.Хромосомы состоят из одной хроматиды на стадии:

- 1.анафазы
- 2.телофазы
- 3.профазы
- 4.метафазы

6.Универсальным типом деления клеток является:

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

7.Нити веретена деления укорачиваются в:

- 1.профазу
- 2.телофазу
- 3.анафазу
- 4.метафазу

8.Митоз заканчивается образованием клеток с:

- 1.гаплоидным набором хромосом
- 2.триплоидным набором хромосом
- 3.диплоидным набором хромосом
- 4.полиплоидным набором хромосом

9.клетка растет в период интерфазы:

- 1.синтетический
- 2.предсинтетический

3. постсинтетический

10. Центриоли удваиваются в:

1. период митоза
2. синтетический период интерфазы
3. предсинтетический период интерфазы
4. постсинтетический период интерфазы

Вариант 3

1. Гомологичные хромосомы имеют:

- А) одинаковый набор нуклеотидов; В) одинаковое происхождение;
Б) одинаковый набор генов; Г) разный набор генов.

2. Информация, заключенная в ДНК ядерных хромосом, способна передаваться в цитоплазму клетки посредством:

- А) белков-рецепторов; Б) РНК; В) генов ДНК; Г) атомов-переносчиков.

3. Морфология хромосом лучше всего видна:

- А) на стадии метафазы митоза; В) в интерфазных клетках;
Б) в любой окрашенной хромосоме; Г) на стадии телофазы митоза.

4. Соотнесите название органоида с его функцией в клетке:

- | | |
|-----------------|---|
| 1. Лизосома; | А) содержит ферменты окисления аминокислот и каталазу, разрушающую перекись водорода; |
| 2. Рибосома; | Б) участвует в делении клетки, создавая веретено деления; |
| 3. Пероксисома; | В) участвует в синтезе белка; |
| 4. Центросома. | Г) содержит ферменты, расщепляющие нуклеиновые кислоты, белки и полисахариды. |

5. Концевые участки хромосом, богатые структурным гетерохроматином, называются:

- А) теломеры
Б) центромеры
С) акросомы
Г) хроматиды.

Раздел 3. Биохимические и молекулярные основы наследственности

Теоретические вопросы для проведения устного и письменного опроса

1. Почему митоз- универсальный тип клеточного деления?
2. Перечислите периоды интерфазы и дайте им характеристику.
3. Перечислите стадии митоза и дайте им характеристику.
4. Какие вы знаете типы нуклеиновых кислот, каково их строение?
5. Проведите сравнительную характеристику нуклеиновых кислот.
6. Каким образом реализуется генетическая информация в клетке?
7. Какие уровни организации белковой молекулы вы знаете?
8. Какие заболевания связаны с нарушением обменных процессов в клетке?
9. Какие заболевания возникают у человека при нарушении гаметогенеза?

Тесты:

Выберите 1 правильный ответ:

1.Триплетность генетического кода проявляется в том, что:

- 1.Одну аминокислоту кодируют не один, не два, а три нуклеотида
- 2.Один кодон всегда кодирует одну аминокислоту
- 3.Одну аминокислоту могут кодировать до 6 кодонов
- 4.Рамка считывания всегда равна трем нуклеотидам, один нуклеотид не может входить в состав двух кодонов
- 5.У всех организмов Земли генетический код одинаков

2.Вырожденность генетического кода проявляется в том, что:

- 1.Одну аминокислоту кодируют не один, не два, а три нуклеотида
2. Один кодон всегда кодирует одну аминокислоту
- 3.Одну аминокислоту могут кодировать до 6 кодонов
- 4.Рамка считывания всегда равна трем нуклеотидам, один нуклеотид не может входить в состав двух кодонов
- 5.У всех организмов Земли генетический код одинаков

3.Однозначность генетического кода проявляется в том, что:

- 1.Одну аминокислоту кодируют не один, не два, а три нуклеотида
2. Один кодон всегда кодирует одну аминокислоту
- 3.Одну аминокислоту могут кодировать до 6 кодонов
- 4.Рамка считывания всегда равна трем нуклеотидам, один нуклеотид не может входить в состав двух кодонов
- 5.У всех организмов Земли генетический код одинаков

4.Универсальность генетического кода проявляется в том, что:

1. Одну аминокислоту кодируют не один, не два, а три нуклеотида
2. Один кодон всегда кодирует одну аминокислоту
3. Одну аминокислоту могут кодировать до 6 кодонов
4. Рамка считывания всегда равна трем нуклеотидам, один нуклеотид не может входить в состав двух кодонов
5. У всех организмов Земли генетический код одинаков

5. Неперекрываемость генетического кода проявляется в том, что:

1. Одну аминокислоту кодируют не один, не два, а три нуклеотида
2. Один кодон всегда кодирует одну аминокислоту
3. Одну аминокислоту могут кодировать до 6 кодонов
4. Рамка считывания всегда равна трем нуклеотидам, один нуклеотид не может входить в состав двух кодонов
5. У всех организмов Земли генетический код одинаков

6. Транскрипция – это:

1. Удвоение ДНК
2. Синтез иРНК на ДНК
3. Синтез полипептидной цепочки на иРНК
4. Синтез иРНК, затем синтез на ней полипептидной цепочки

7. Кодовые триплеты ДНК кодируют:

- | | |
|-------------------|--------------------|
| 1. 10 аминокислот | 3. 26 аминокислот |
| 2. 20 аминокислот | 4. 170 аминокислот |

8. Всё многообразие аминокислот, входящих в состав белков, кодируют:

- | | |
|-------------------------|-------------------------|
| 1. 20 кодовых триплетов | 3. 61 кодовой триплет |
| 2. 64 кодовых триплета | 4. 26 кодовых триплетов |

9. Матрицей при транскрипции является:

- | | |
|------------------------|---|
| 1. Кодирующая цепь ДНК | 3. иРНК |
| 2. Обе цепи | 4. Цепь ДНК, комплементарная кодогенной |

10. В ДНК может быть зашифрована структура:

- | | |
|------------------|-------------------|
| 1. Полипептидов | 5. рРНК |
| 2. Полисахаридов | 6. Олигосахаридов |
| 3. Жиров | 7. Моносахаридов |

11.Информация, заключенная в ДНК ядерных хромосом, способна передаваться в цитоплазму клетки посредством:

А) белков-рецепторов Б) РНК В) генов ДНК Г) атомов-переносчиков

12. Генетическая информация для всех организмов (от ромашки до человека) кодируется одинаково, потому что генетический код:

А) однозначен; Б) универсален; В) триплетен Г) комплиментарен

13. Самоудвоение дезоксирибонуклеиновой кислоты носит название:

А) транскрипция Б) трансляция В) репликация Г) конъюгация

14. Совокупность всех генов популяции:

А) геном; Б) генофонд; В) генотип; Г) кариотип

15. Гуанин в рибонуклеиновой кислоте комплементарен:

А) цитозин; Б) аденин; В) тимин; Г) урацил

16. Перенос генетической информации от ДНК к иРНК называется:

А) трансляция; Б) репликация; В) транскрипция Г) биосинтез белка

Раздел 4. Закономерности наследования признаков.

Теоретические вопросы для проведения устного и письменного опроса

1. В чем сущность законов Г. Менделя?
2. Объясните, как наследуется резус фактор и группы крови у человека.
3. Каковы типы наследования признаков у человека?
4. В чем особенность наследования признаков сцепленных с полом?

Задание для письменного опроса:

Проанализируйте правильно или не правильно то или иное суждение. Выпишите номера правильных суждений:

1. Генотип - это совокупность всех генов организма.
2. У родителей, состоящих в родстве, вероятность рождения аномальных детей возрастает в несколько раз.
3. Все различия разнояйцовых близнецов обусловлены влиянием внешней среды.
4. Генеалогический метод основан на изучении количества и структуры хромосом.
5. Неидентичные близнецы развиваются из одной яйцеклетки.
6. Для изучения генетики человека используется гибридологический метод.
7. Полиплоидия- это кратное увеличение количества хромосом.
8. Серповидно-клеточная анемия возникает в результате хромосомной мутации.
9. Мутации происходят в хромосомах под влиянием внешних и внутренних факторов.

10. Нормой реакции называют пределы мутационной изменчивости признака.
11. Каждый организм обладает свойствами наследственной изменчивости.
12. Модификационная изменчивость связана с изменением генотипа.
13. В норме набор половых хромосом у женщины - XX.
14. Гемофилия - сцепленное с полом наследственное заболевание.
15. Явление сцепленного наследования открыл Т. Морган.
16. Особи, в потомстве у которых обнаруживается расщепление, называются гомозиготными.
17. Хромосомы, одинаковые у самца и самки, называются аутосомами.
18. Признак, передающийся по наследству при гибридизации, но не проявляющийся у гибридов первого поколения, называется доминантным.
19. Обмен участками гомологичных хромосом называется конъюгацией.
20. Для определения генотипа организма проводится анализирующее скрещивание.
21. Моногибридное скрещивание - это скрещивание по двум парам признаков.
22. В результате мейоза происходит уменьшение числа хромосом в два раза.
23. Фенотип - это совокупность генов определенной клетки или организма.
24. Наследственность - это способность родителей передавать свои признаки следующему поколению.

Ситуационные задачи:

1. В семье, где оба родителя имели нормальный слух, родился глухой ребенок. Какой признак является доминантным? Какой тип наследования характерен для глухоты? Каковы генотипы всех членов этой семьи?

2. Мужчина, страдающий альбинизмом, женится на здоровой женщине, отец которой страдал альбинизмом. Каких детей можно ожидать от этого брака?

3. У супругов, страдающих брахидактилией, родился здоровый ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье также будет здоров?

4. Талассемия наследуется как не полностью доминантный аутосомный признак. У гомозигот заболевание заканчивается смертью в 90 – 95 % случаев, а у гетерозигот заболевание протекает относительно легко. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя страдают легкой формой талассемии?

5. В одной семье первый ребенок имеет IV группу крови, второй ребенок – III группу крови, а третий ребенок – I группу крови. Какие группы крови должны иметь их родители?

6. Что можно сказать о генотипах родителей и ребенка, если у кареглазого мужчины левши и голубоглазой женщины правши рождается голубоглазый ребенок левша? Какие дети могут появиться на свет в этой семье?

7. Резус-отрицательная женщина со II группой крови имеет трех детей:

1-й – резус-положительный с IV группой крови;

2-й – резус-отрицательный с III группой крови;

3-й – резус-положительный с I группой крови.

Определите генотипы матери и отца этих детей.

8. В семье у отца ампутирован шестой палец и он имеет белый локон надо лбом, а у его жены нормальное строение кисти и белый локон. Среди их троих детей один ребенок не имеет белого локона, но страдает полидактилией, второй и третий – обладают белым локоном и имеют нормальное строение кисти. Какова вероятность рождения в этой семье ребенка с полидактилией и белым локоном надо лбом?

9. У взрослого человека глаукома бывает двух типов: одна определяется доминантным аутосомным геном, другая – рецессивным аутосомным, не сцепленным с предыдущим геном. Какова вероятность рождения детей с аномалией, если один родитель гетерозиготен по обоим парам генов, а другой – нормален по зрению и гомозиготен по обоим парам генов.

10. Светловолосая мать имеет свободную мочку уха и гладкий подбородок, а темноволосый отец – несвободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке. Их сын имеет светлые волосы, свободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке, а дочь – темные волосы, несвободную мочку уха и гладкий подбородок. Определите генотипы родителей и детей.

11. Большеглазая женщина без веснушек на лице, больная ахондроплазией вступает в брак с мужчиной, имеющим нормальный рост, большие глаза и веснушки на лице. Известно, что мать женщины была нормального роста и имела маленькие глаза, а мать мужчины имела маленькие глаза и была без веснушек на лице. Какова вероятность рождения в этой семье ребенка с нормальным ростом, большими глазами и без веснушек на лице?

Решите генетические задачи:

1) У человека ген гемофилии рецессивен и сцеплен с X-хромосомой. Женщина здорова, но известно, что ее отец был болен, выходит замуж за здорового мужчину. Определить вероятность рождения в этой семье больного ребенка.

2) В семье, где отец страдал дальтонизмом рождается сын с таким же дефектом. Правильно ли будет сказать, что сын унаследовал дефект от отца?

3) В семье молодых здоровых родителей, не подверженных частым инфекционным заболеваниям (пневмония, отиты и др.), рождается дочь. Можно ли считать, что и они, и все последующие дочери в этой семье в дальнейшем будут такими же устойчивыми к бактериальным инфекционным заболеваниям, как и их родители, если известно, что бабушка этих детей по материнской линии и дедушка по отцовской линии имеют очень хрупкое здоровье (ввиду того, что у них так называемая болезнь Брутона, т.е. врожденный недостаток гамма-глобулинов, что и обуславливает склонность к определенным инфекционным заболеваниям). Ген, ответственный за развитие состояния дефицита глобулинов, – рецессивный ген, локализованный в X-хромосоме.

4) У женщины, страдающей отсутствием потоотделения (ангидрозная эктодермальная дисплазия), и мужчины, не имеющего указанного дефекта, рождается сын. Определить, унаследует ли ребенок болезнь матери или же мальчик будет здоровым, как и его отец. Известно, что ген, ответственный за развитие этой болезни, – рецессивный ген, локализованный в X-хромосоме. будет ли страдать этим заболеванием девочка, являющаяся вторым ребенком в семье?

5) Ген, ответственный за развитие гипоплазии эмали, – доминантный ген, локализованный в X-хромосоме. Женщина, имеющая гипоплазию (истончение) эмали, выходит замуж за мужчину, у которого такой же дефект. От этого брака рождается мальчик, не страдающий данной болезнью. Какова была вероятность появления в этой семье здорового мальчика? Какова вероятность появления в этой семье здоровой девочки?

6) Известно, что ген гемофилии (несвертываемость крови) – рецессивный ген, локализованный в X-хромосоме. Здоровая женщина, мать которой так же, как и она, была здоровой, а отец страдал гемофилией, вышла замуж за мужчину, страдающего гемофилией. Появление какого потомства можно ожидать от этого брака?

7) Дальтонизм – сцепленный с X-хромосомой признак. Дочь одного дальтоника выходит замуж за сына другого дальтоника, причем жених и невеста различают цвета нормально. Каким будет зрение у их детей? Запишите возможные генотипы для родителей этой супружеской пары.

8) У человека гемофилия — сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. У мужа и жены нормальное свертывание крови, а их отцы страдали гемофилией. Какова вероятность того, что у детей проявится гемофилия? Обоснуйте ответ.

9) У человека признак коричневой эмали зубов является доминантным и расположен в X-хромосоме. Девушка с нормальными зубами выходит замуж за мужчину с отмеченной аномалией. Определите фенотипы детей.

10) Ген, ответственный за развитие рахита, устойчивого к лечению витамином D болезни, — доминантный ген, локализованный в X-хромосоме. От брака мужчины, у которого нет рахита, устойчивого к лечению витамином D, и женщины, страдающей этим заболеванием, рождается здоровая, как и ее отец, девочка. Может ли данная семья быть абсолютно уверенной в том, что и все последующие дети, родившиеся в этой семье, будут такими же здоровыми, как и эта девочка?

11) Ген, ответственный за развитие такого признака, как гипертрихоз (оволосение ушной раковины), — один из немногих рецессивных генов, локализованных в Y-хромосоме. Если мужчина с гипертрихозом женится на женщине, у которой, естественно, гипертрихоза нет, то каков реальный шанс появления в этой семье детей с гипертрихозом, как мальчиков, так и девочек?

12) Женщина невероятно взволнована случайно полученной от «доброжелателей» информацией о тайне семьи своего мужа. Оказалось, что и ее мужу, и его братьям, и их отцу в раннем детстве была сделана операция по ликвидации синдактилии — врожденного сращения указательного и среднего пальцев на правой руке. Женщина обратилась за советом к медикам. Как будут выглядеть дети, рожденные от одного из представителей этого семейства (мальчики и девочки)? Известно, что ген, отвечающий за наличие перепонки между пальцами — рецессивный, сцепленный с Y-хромосомой.

13) Определите вероятность рождения здорового ребенка и его возможную группу крови в семье, где мать имеет IV группу крови и является носительницей гена гемофилии, а отец — I группой крови и болен гемофилией.

14) У человека галактоземия (неспособность усваивать молочный сахар) наследуется как аутосомный рецессивный признак, а ихтиоз (чешуйчатость и пятнистое утолщение кожи) — как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. У здоровых родителей родилась дочь с галактоземией и сын с ихтиозом. Чему равна вероятность рождения здорового ребенка?

15) Одна из форм потемнения зубов наследуется как аутосомный доминантный признак, а другая — как доминантный сцепленный с X-хромосомой признак. В брак вступили мужчина с темными зубами и женщина с нормальным цветом зубов. Их сын имеет темные зубы, а дочь — зубы нормального цвета. Определите генотипы родителей и вероятность рождения еще одного мальчика с темным цветом зубов.

16) У родителей со II группой крови и нормальной свертываемостью крови родился сын с I группой крови и гемофилик. Гемофилия — рецессивный сцепленный с X-хромосомой признак. Определите вероятность рождения второго ребенка здоровым и возможные у него группы крови.

17). Скрещивали зеленых хохлатых самцов канареек с коричневыми хохлатыми самками. В полученном потомстве оказалось 45 коричневых самок без хохолка и 46 зеленых самцов без хохолка. Определите генотипы скрещиваемых особей, а также количество зеленых хохлатых самцов и коричневых хохлатых самок в полученном потомстве, если известно, что ген зеленой окраски доминирует над геном коричневой окраски и сцеплен с полом, а

ген, определяющий наличие хохолка – над геном, определяющим отсутствие хохолка, и является аутосомным.

18). В семье, где муж имел II группу крови и страдал дальтонизмом, а мать – III группу крови и нормальное зрение, родился сын-дальтоник с I группой крови. Определите вероятность рождения в этой семье дочери с I группой крови и нормальным зрением.

19). Мужчина с I группой крови, нормальным слухом и страдающий гемофилией, женится на здоровой женщине с IV группой крови и нормальным слухом. Известно, что мать мужчины была глухой, а отец женщины страдал дальтонизмом и глухотой. Определите вероятность рождения в этой семье здоровых детей и возможные группы крови у них, если известно, что глухота наследуется как аутосомный рецессивный признак.

Тесты:

1. Прочитав вопрос, выберите один из предложенных вариантов ответ.

Особь, возникающая в результате скрещивания двух генетически различных родительских форм, называется:

- А) гибрид; Б) геном; В) особь; Г) гамета.

2. Закон независимого наследования Менделя можно наблюдать в решении задачи:

А) При скрещивании двух морских свинок с прямой и розеточной шерстью было получено 8 детенышей только с прямой шерсткой. Определите генотипы родителей и потомства.

Б) При скрещивании двух попугаев с красными перьями на крыльях и белокрылых птенцы получились и белокрылыми, и краснокрылыми в соотношении 1:3. Определите генотипы родителей и потомства.

В) Известно, что у человека катаракта и полидактилия обусловлены доминантными аутосомными генами. Запишите все варианты генотипов потомства у пары дигетерозигот по этим признакам.

Г) У человека есть редкий ген, определяющий отсутствие глазных яблок (анафтальмия). У гетерозигот глазные яблоки уменьшены, у доминантных гомозигот они нормального размера.

В одной семье мать и отец имеют уменьшенные глазные яблоки. Во второй семье у матери нормальные глазные яблоки, а у отца уменьшенные. Определите, какие дети по фенотипу и генотипу могут быть в этих семьях.

3. Изучите условие задачи и заполните таблицу.

1) Праворукость – аутосомный доминантный признак, а гемофилия – рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак;

2) Сахарный диабет – рецессивный аутосомный признак, а темная эмаль зубов – доминантный, сцепленный с X-хромосомой признак.

| Пары альтернативных признаков | Аллели генов | Возможные генотипы |
|-------------------------------|--------------|--------------------|
| | | |

4. Выпишите гаметы, которые образуют организмы с генотипами:

- 1) X^aY 2) X^AX^a 3) AaX^bX^b 4) BbX^CX^c 5) aaX^aY
 6) vvX^HX^h

5. Каков генотип организмов, образующих следующие гаметы:

- 1) AX^B и aX^b 2) X^A и Y 3) bX^H и bX^h 4) AX^c и aY
 5) bX^D и bX^d

6. Запишите генотипы и гаметы для:

- голубоглазого мужчины-дальтоника;
- здоровой кареглазой гомозиготной женщины, отец которой страдал дальтонизмом;
- голубоглазой женщины, сын которой оказался дальтоником;
- кареглазого гетерозиготного мужчины, страдающего гемофилией.

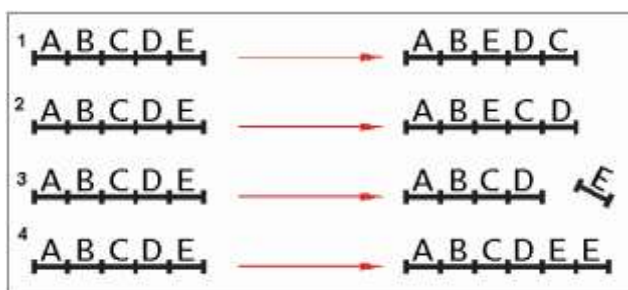
Раздел 5 Наследственность и среда.

Теоретические вопросы для проведения устного и письменного опроса

- Чем отличается модификация от мутации?
- Что такое мутагены?
- Классификация мутаций?
- Классификация форм изменчивости.

Тесты:

- 1 Рассмотрите изображения хромосомных aberrаций и выберите вариант «делеция»:



- A) 1; Б) 2; В) 3; Г) 4.

2. Мутацию у человека может вызвать;

- А) хлорид натрия; Б) графит; В) белок натуральной сои; Г) формальдегид.

3. Рассмотрите изображения хромосомных aberrаций и выберите вариант «инверсия»:



- А) 1; Б) 2; В) 3; Г) 4.

4. Примером фенотипической изменчивости служит:

- А) рождение ребенка с «волчьей» пастью;
Б) несвертываемость крови в результате наследственной патологии;
В) катаракта в результате механического повреждения;
Г) развитие слабоумия у ребенка в результате трисомии 21.

Раздел 6. Наследственность и патология

Теоретические вопросы для проведения устного и письменного опроса

1. Какие методы изучения генетики вы знаете?
2. Приведите классификацию генетических болезней.

Тесты:

Раздел 7. Профилактика наследственной патологии.

- 1. К болезням с наследственной предрасположенностью нельзя отнести:**

| | |
|------------------------|-----------------------------|
| А) бронхиальную астму; | В) муковисцидоз; |
| Б) рассеянный склероз; | Г) гипертоническую болезнь. |

- 2. Для редкой рецессивной аномалии альбинизма характерно отсутствие**

| | | | |
|-------------------|--------------|------------------|--------------|
| А) глазных яблок; | Б) меланина; | В) фенилаланина; | Г) инсулина. |
|-------------------|--------------|------------------|--------------|

- 3. В результате делеции короткого плеча 5 хромосомы у новорожденных наблюдается:**

| | | | |
|---------------|--------------------|----------------------------|-----------------------|
| А) пневмония; | Б) «Мышиный запах» | В) ластовидные конечности; | Г) специфический плач |
|---------------|--------------------|----------------------------|-----------------------|

- 4. Мутация может произойти под влиянием на плод:**

| | | | |
|----------------------|--------------|-----------------------|-----------------------|
| А) γ – лучей; | Б) сахарозы; | В) хлористого натрия; | Г) аденозинтрифосфата |
|----------------------|--------------|-----------------------|-----------------------|

- 5. Рахит, не поддающийся лечению обычными дозами витамина, называется:**

| | |
|---------------------------|---------------------|
| А) не сцепленный с полом; | В) К- резистентный; |
| Б) У-сцепленный; | Г) Д- резистентный. |

- 6. Заболевание проявляется в каждом поколении родословной без пропусков при типе наследования:**

| | |
|---------------------------|--------------------|
| А) аутосомно-доминантном; | В) Х- сцепленном; |
| Б) аутосомно-рецессивном; | Г) У – сцепленном. |

- 7. Наследственная форма врожденной генерализованной патологии соединительной ткани:**

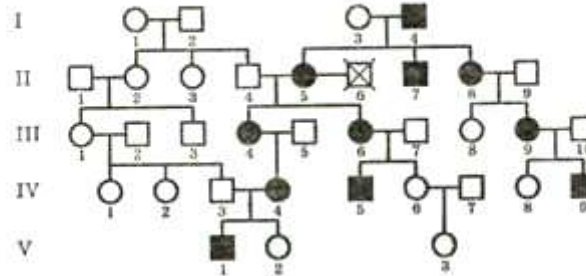
| | |
|---------------------------------|---------------------------|
| А) Синдром Элерса-Данло; | В) Синдром Клайнфельтера; |
| Б) Синдром Хатчинсона-Гилфорда; | Г) Синдром Марфана. |

Теоретические вопросы для проведения устного и письменного опроса

- А) однойцевые близнецы;
- Б) разнойцевые близнецы;

- В) сиамские близнецы;
- Г) сибсы.

14. Рассмотрите схематическое изображение родословной и определите тип наследования:



- А) аутосомно-рецессивное;
- Б) аутосомно-доминантное;

- В) голандрическое;
- Г) цитоплазматическое.

15. Гены, отвечающие за оволосение пальцев, ушных раковин, контролирующие интенсивность роста и сперматогенез у мужчин, находятся в хромосоме:

- А) X;
- Б) Y;
- В) 21;
- Г) 13.

16. Особенность митохондриального типа наследования заключается в том, что заболевание передается:

- А) от отца всем детям мужского пола;
- Б) от отца всем детям женского пола;
- В) только от матери всем детям независимо от пола ребенка;
- Г) от матери всем детям женского пола.

17. К мультифакториальным заболеваниям относится:

- А) гемофилия;
- Б) цветовая слепота;
- В) синдром Дауна;
- Г) сахарный диабет.

18. Существование диких племен, у членов которых согласно обычаю нет нижних и верхних клыков, является примером изменчивости:

- А) фенотипической;
- Б) генотипической;
- В) наследственной;
- Г) индивидуальной.

19. Возможность искусственно вызвать мутацию в клетках растений тем или иным химическим веществом – это пример мутагенеза:

- А) спонтанного;
- Б) неконтролируемого индуцированного;

Б) контролируемого индуцированного; Г) физического

20 К химическим мутагенам относится:

А) пищевая добавка цикломат натрия; Б) изотопы углерода; В) рентгеновские лучи; Г) вирус краснухи.

21 Браки между кровными родственниками I степени родства называются:

А) геномными; Б) инцестными; В) родственными; Г) гибридными.

22 Для наследственной патологии характерно:

А) постепенное улучшение общего состояния;
Б) проявление только в пубертатном периоде;
В) постепенное нарастание негативных симптомов;
Г) поражение только одной системы органов.

23 Этиологическим фактором синдрома Марфана является:

А) мутация в гене фибриллина; В) отсутствие нескольких хромосом;
Б) лишняя хромосома; Г) цитоплазматическая мутация.

24 Пигментные пятна, мелкие кожные узелки, массивные диффузные опухолевидные образования, изменения костной системы – проявления наследственной патологии:

А) фенилкетонурия; Б) нейрофиброматоз; В) муковисцидоз; Г) галактоземия.

25 Наследственное заболевание, клинические проявления которого можно предотвратить диетотерапией с первого месяца жизни ребенка, -

А) адреногенитальный синдром; В) фенилкетонурия;
Б) нейрофиброматоз; Г) синдром Мартина-Белл.

26 Наследственной болезнью обмена углеводов является:

А) мышечная дистония Дюшенна; В) фенилкетонурия;
Б) синдром Марфана; Г) галактоземия.

27 У пациента округлая голова, скошенный лоб, уплощенный затылок, постоянно открытый рот, макроглоссия, низкий рост, короткая шея, широкие кисти рук, брахидактилия, двухфаланговый мизинец, поперечная ладонная складка, стеноз 12-перстной кишки, гипоплазия почек, острый лейкоз, дебильность. В его медицинской карте скорее всего стоит диагноз:

2. Каковы показания к медико-генетическому консультированию?

А) синдром Дауна; Б) синдром Эдвардса; В) синдром Патау; Г) Синдром Марфана

28 Главным клиническим признаком синдрома Клайнфельтера является:

А) микроорхидизм; Б) клинодактилия мизинцев; В) эпикант; Г) умственная отсталость.

29 Внутриварное сходство близнецов носит название:

А) экспрессивность; Б) экспрессия; В) конкордантность; Г) пенетрантность.

30 При таком пороке развития как заячья губа целесообразнее назначить лечение:

А) симптоматическое; Б) патогенетическое; В) этиологическое; Г) хирургическое.

31 К дисморфогенезам черепа относится:

А) алопеция; Б) микроцефалия; В) миопия; Г) эпикант.

32 Карิโอтип нормального мужчины:

А) 48, ХУ; Б) 49, ХУ; В) 46, ХУ; Г) 47, ХУ.

33 Биологическим материалом для диагностики фенилкетонурии является:

А) кровь; Б) моча; В) пот и слюна; Г) кал

34 Основная причина наследственной болезни:

А) передача мутантного гена от больных родителей потомству;
Б) нарушение обмена веществ;
В) приобретение в течение жизни морфофункциональных особенностей;
Г) вирусные заболевания.

35 Оптимальным репродуктивным возрастом для женщины считается:

А) 14-17 лет; Б) 17-21 год; В) 21-35 лет; Г) 35 лет и старше.

36 Шейный птеригиум - характерный признак больных с синдромом:

А) Клайнфельтера; Б) адреногенитальным; В) Патау; Г) Шерешевского – Тернера.

37 Рассмотрите графическое изображение родословной и определите тип наследования:

3. Назовите методы пренатальной диагностики.

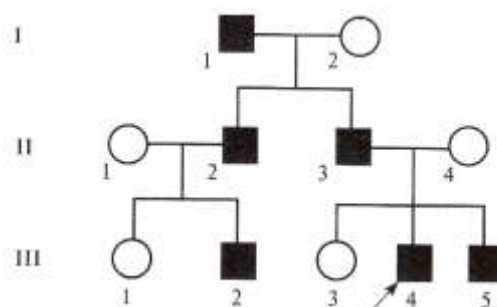
- 44 Наименьшая продолжительность жизни у больных с синдромом:**
- А) Патау; В) Дауна;
 Б) Клайнфельтера; Г) Шерешевского-Тернера.
- 45 С мягкостью хрящей гортани, отечностью и складчатостью слизистой гортани, а также уменьшением надгортанника связано появление:**
- А) «волчьей» пасти; Б) специфического плача; В) «заячьей» губы; Г) макроглоссии.
- 46 Активность гликопротеина α1AT, предотвращающего автолиз легочных тканей и эмфизему легких, может снизить:**
- А) прием антибиотиков; В) фенилаланин в пище;
 Б) сильное переохлаждение; Г) курение
- 47 При кистозной фиброзе поджелудочной железы целесообразнее назначить лечение:**
- А) хирургическое; Б) патогенетическое; В) симптоматическое; Г) этиологическое
- 48 При мутации в гене глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы при приеме сульфаниламидных лекарственных препаратов может произойти:**
- А) гемолиз эритроцитов; В) судорога икроножной мышцы;
 Б) мекониальный илеус; Г) повышенная выработка адреналина.
- 49 К дисморфогенезам ушных раковин относится:**
- А) микроорхидизм; Б) микроотия; В) микроцефалия; Г) макроглоссия.
- 50 Для остановки деления клеток на стадии метафазы митоза с целью изучения хромосом применяют вещество:**
- А) уксусная кислота; Б) ацетон; В) хлороформ; Г) колхицин.
- 51 У лиц, подвергшихся действию ионизирующей радиации повышается уровень:**
- А) жизнеспособности; В) эндорфинов в крови;
 Б) хромосомных повреждений; Г) глюкозы в крови.

Тесты:

1. Близкородственные браки запрещены во многих странах, т.к. повышают риск рождения:

- А) гетерозиготного носителя мутантного гена; В) гомозиготного здорового индивида;
Б) гомозиготного больного индивида; Г) сиамских близнецов.

2. Рассмотрите графическое изображение родословной и определите тип наследования:



- А) голандрическое; Б) Х-сцепленное; В) цитоплазматическое; Г) аутосомно-доминантное.

3. При атрезии ануса целесообразно назначить лечение:

- А) симптоматическое; Б) этиологическое; В) хирургическое; Г) патогенетическое.

4. К дисморфогенезу черепа относится:

- А) птоз; Б) долихоцефалия; В) алопеция; Г) микрофтальм.

5. Синдактилия – это полное или частичное сращение:

- А) бровей; Б) нуклеотидов ДНК; В) пальцев; Г) клеток одной ткани

6. Полное врожденное отсутствие органа или его части носит название:

- А) гипоплазия; Б) гиперплазия; В) адгезия; Г) аплазия.

7. Источником ДНК при проведении пренатальной ДНК-диагностики плода служит::

- А) спинномозговая жидкость женщины;
Б) моча женщины;
В) клетки амниотической жидкости;
Г) спинномозговая жидкость плода.

Эталоны ответов:

Раздел 1

Тесты: 1. Г, 2. Б, 3. В, 4 А

Раздел 2

Ответы к заданию для письменного опроса – закончите предложение:

1. Эукариоты
2. Диплоидный
3. Центромера
4. Метacentрические
5. Гаплоидный
6. 46
7. Дезоксирибоза
8. Белок + ДНК
9. Гетерохромосомы
10. Аутосомы
11. Гистоны
12. Нуклеоид
13. Хромомеры
14. В ядре
15. Генетическую
16. РНК+белок
17. Пищеварительную
18. Избирательная проницаемость
19. Органеллы
20. Рибосомы

Ответы к тестам.

Вариант 1

1. 1
2. 3
3. 3
4. 2
5. 1
6. 3

Вариант 2

1. 3
2. 1
3. 4
4. 3
5. 1
6. 2

Вариант 3

1. б
2. б
3. а
4. 1, Г; 2, В; 3, А; 4, Б
5. а

| | |
|---------|-------|
| 7. 2 | 7. 3 |
| 8. 2 | 8. 3 |
| 9. 3 | 9. 2 |
| 10. 1,3 | 10. 2 |

Раздел 3

Ответы к тестам:

| | | |
|------|------|------|
| 1. 1 | 6.2 | 11.6 |
| 2.3 | 7.2 | 12.6 |
| 3.1 | 8.3 | 13.в |
| 4.5 | 9.3 | 14.a |
| 5.4 | 10.1 | 15.a |
| | | 16.в |

Раздел 4

Ответы к заданию для письменного опроса

1,2,7,9,11,13,14,15,17,19,20,22,24

Ответы к задачам:

1. Домин признак- нормальный слух. Тип наследования- аутосомно- рецессивный. Генотипы родителей Аа- гетерозиготы, генотип ребенка- гомозиготен по рецессивному признаку.
2. Можно ожидать детей, страдающих альбинизмом.
3. Вероятность 25 процентов.
4. Вероятность 25 процентов.
5. Родители второй и третьей группы крови гетерозиготы.
6. Родители имеют рецессивный ген скорее всего они гетерозиготы.
7. Отец по генотипу- резус положительный гетерозиготен мать гомозиготна , по группам крови отец- имеет третью группу крови- гетерозиготен.
8. Белый локон может быть 75 процентов, а полидактилия может быть у 50 процентов случаев.
9. Все дети по домин. Гену больны. А по рецессивному только 25 процентов.
10. Мать гомозиготная по всем признакам, отец гетерозиготен по треугольной ямке на подбородке.
11. 25 процентов вероятность.

Ответы к генетическим задачам

1. Только сыновья будут больны.

- 2.Нет сын унаследовал дефект от матери носительницы.
- 3.Болезнь будут только сыновья,все дочери будут носители.
- 4.Девочка страдать будет если она гомозиготная.
- 5.Здоровая девочка 50 процентов, а сына 25 процентов.
- 6.25 процентов больного сына, 25 процентов здоровой дочери, но носительницы, 25 процентов здорового сына и 25 процентов дочерей не жизнеспособной.
7. Все дочери здоровы, 25 процентов сыновей больны и 25 процентов здоровы.
- 8.25 процентов у сыновей проявится гемофилия.
- 9.Все дочери будут иметь темную эмаль, а все сыновья будут здоровы.
- 10.25 процентов сыновей и дочерей могут быть больны.
- 11.Все мальчики будут больными гипертрихозом.
- 12.Все сыновья будут иметь перепонку между пальцами.
- 13.Возможная группа крови третья или четвертая, 25 процентов сыновей будут больны гемофилией.
- 14.75 процентов по гену галактоземии нормальные дети, все дочери здоровы по гену ихтиоза.
- 15.отец передаст дочери ген темной эмали зубов.
- 16.Возможные группы крови у родителей вторая гетерозиготная.Сын унаследовал ген гемофилии от матери носительницы.
- 17.Родители гетерозиготы.
- 18.Дочь с первой группой крови 25 процентов. Дочери все здоровы.
- 19.Возможные группы крови вторая и четвертая, 72 процента здоровые дети.

Ответы к тестам:

1. А
2. В
3. Генотипы-ААХн ,ааВВ
4. Гаметы:1.Ха, у, 2 Ха, Ха, 3.АХв, аХб, 4.ВХс, вХс, ВХс,вХс, 5.аХа, ау, 6.вХн.вХн
5. Генотип :гетерозиготный по аутосомам и сцеплен с полом,2.сцеплен с полом, 3.гомозиготный по аутосомам и сцеплен с полом рецессивный, 4. Гетерозиготный по аутосомам и сцеплен с полом 5. Гомозиготный рецессивный по аутосомам и сцеплен с полом.
- 6.1.ааХНХн, 2. АА ХнХн , 3. Аа Хну 4.Аа ХдХд

Раздел 5

Ответы к тестам:

- 1.в.3

2.в

3.а.1

4.в

Раздел 6

Ответы к тестам:

| | | |
|-------|-------|--------|
| 1. Г | 21. В | 41. в |
| 2. Б | 22. г | 42.г |
| 3. Г | 23. Г | 43. а |
| 4. А | 24. б | 44. а |
| 5. Б | 25. В | 45. б |
| 6. А | 26. Г | 46. а |
| 7. Б | 27. А | 47.а |
| 8. А | 28.а | 48. б |
| 9. А | 29. В | 49. б |
| 10. В | 30. Г | 50. Г. |
| 11. Б | 31. Б | 51. б |
| 12. А | 32.в | |
| 13. б | 33.а | |
| 14. б | 34.а | |
| 15.б | 35.б | |
| 16.в | 36.г | |
| 17. г | 37. г | |
| 18. в | 38. в | |
| 19. б | 39. а | |
| 20. а | 40. г | |

Раздел 7

Ответы к тестам:

1. Б
2. А
3. В
4. Г
5. В
6. Г
7. В

ЗАДАНИЯ ДЛЯ ВЫПОЛНЕНИЯ ПРАКТИЧЕСКИХ РАБОТ

Практическое занятие № 1

Тема: «Кариотип человека. Строение и типы хромосом. Митоз»

Цели:

Дидактические:

Студент должен

Знать:

1. Строение микроскопа и методику работы с ним.
2. Основные стадии митотического деления ядра.
3. Кариотип человека.
4. Биологическое значение митоза.
5. Особенности жизненного цикла клетки.

Уметь:

1. Анализировать стадии митотического цикла
2. Работать с микроскопом
3. Владеть необходимой терминологией
4. Подводить итоги практического занятия

Оборудование: ТСО: Микроскопы, компьютер, экран.

Микропрепараты, микротаблицы. Мультимедийная презентация Дидактический материал. Ситуационные задачи.

Задание 1. Рассмотреть изображение кариотипа человека. Зарисовать разные типы хромосом.

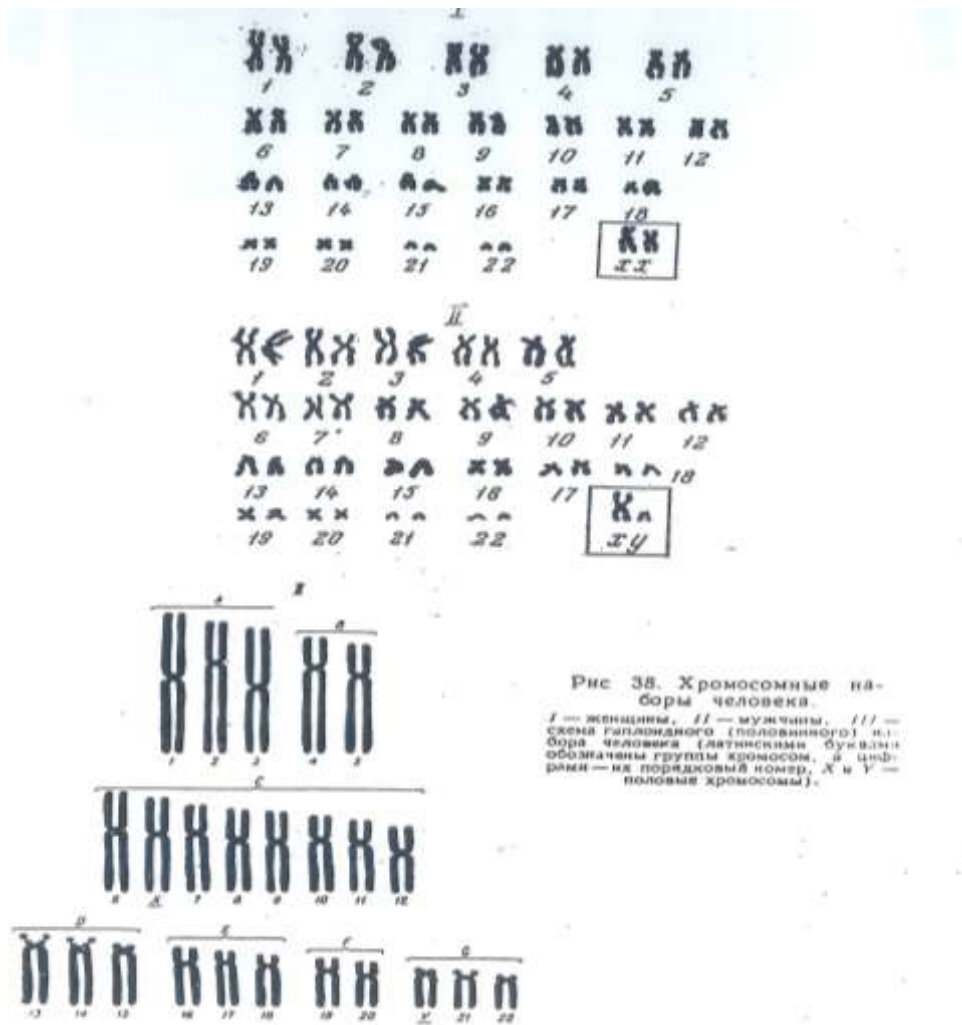


Рис 38. Хромосомные наборы человека.
 I — женщины, II — мужчины, III — схема гаплоидного (половинного) набора человека (латинскими буквами обозначены группы хромосом, а цифрами — их порядковый номер, X и Y — половые хромосомы).

Задание 2. Рассмотреть под микроскопом при малом увеличении микропрепарат «Митоз в клетках корешка лука».

МИТОЗ.



Рис. 19. Фазы митоза в клетках корешка лука.
 - интерфаза; 2-5 — профаза; 6, 7 — метафаза; 8, 9 — анафаза;
 10-12 — телофаза

Задание 3. Зарисовать клетки в различных фазах митоза:

Интерфаза – ядро, цитоплазма, хроматин

Профаза – хромосомы, цитоплазма

Метафаза – хромосомы, хроматида, цитоплазма

Анафаза – дочерние звезды, хроматиды, цитоплазма

Телофаза – ядра дочерних клеток, цитоплазма

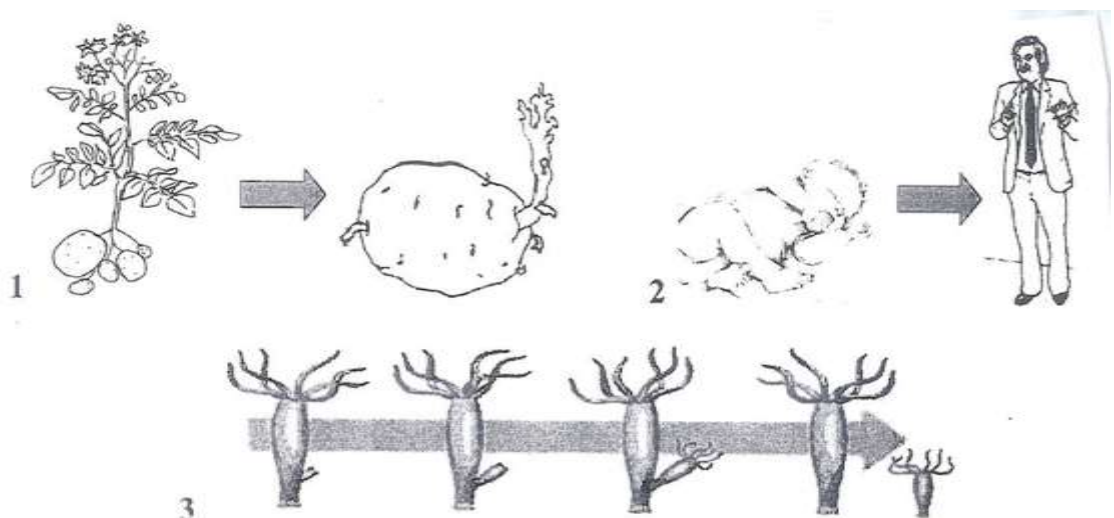
Задание 4. Заполнить таблицу:

| | Фазы митоза | Набор хромосом | Количество ДНК |
|--|--------------------|-----------------------|-----------------------|
| | | | |
| | | | |
| | | | |
| | | | |

| | | | |
|--|--|--|--|
| | | | |
|--|--|--|--|

Задание 5. Решите ситуационные задачи:

1. Рассмотрите изображение кариотипа человека. Зарисуйте хромосомы 2, 10 и 21 пары. Определите, к какому типу относятся хромосомы каждой пары в зависимости от места расположения центromеры. Сделайте подписи к рисунку.
2. Найдите ошибки в приведенном тексте, укажите номера предложений, в которых они сделаны, исправьте их, запишите эти предложения без ошибок.
 - a. Во всех клетках живых организмов имеется ядро.
 - b. В клеточном ядре находится генетический материал клетки – молекулы ДНК.
 - c. Количество хромосом в ядре постоянно для каждого вида организмов.
 - d. Клетки организма в течении всей жизни не теряют способность к митозу.
 - e. Нарушения митоза не могут приводить к заболеваниям.
3. Имеются культуры тканей человека, обезьяны и дрозофилы. Можно ли определить, какому организму принадлежит ткань, если из нее приготовить микропрепарат? Любая ли клетка подойдет для этого? Ответ поясните.
4. В клетке кролика диплоидный набор хромосом равен 22. Определите количество молекул ДНК перед митозом, в метафазе митоза и после окончания митоза. Ответ объясните.
5. Сколько хроматид видно у каждого из полюсов в анафазе митоза в клетке, если в G_1 $2n=10$? Ответ объясните.
6. Что объединяет и в чем отличие биологических процессов, изображенных на рисунках?



7. Общая масса всех молекул ДНК в 46 соматических хромосомах одной соматической клетки человека составляет $6 \cdot 10^{-9}$ мг. Определите, чему равна масса всех молекул ДНК в соматической клетке перед началом митоза и после его окончания. Ответ поясните.

Форма отчета:

Письменно после проделанной работы студент должен сделать вывод о значении митотического деления для жизни и размножения человека и других живых организмов. Показать значимость биологического значения изучаемых процессов. Сдать тетрадь преподавателю со всеми выполненными заданиями и решенными задачами.

Практическое занятие №2

Тема: «Конструирование сборки белковой молекулы, закодированной в ДНК. Биосинтез белка.»

Цели:

Дидактические:

Студент должен знать:

1. строение нуклеиновых кислот, процессы репликации, транскрипции и трансляции, полученные на теоретическом занятии.
2. решения задач на принцип комплементарности.
3. методику моделирования процессов транскрипции и трансляции.
4. методику работы с таблицей генетического кода.
5. уровни организации белковой молекулы.

уметь:

1. решать задачи на принцип комплементарности
2. Выявлять влияние мутаций ДНК и нарушений процессов транскрипции и трансляции на жизнеспособность организмов и восприимчивость их к лекарственным препаратам.
3. работать с таблицей генетического кода.
4. анализировать свойства генетического кода.

Оборудование:

ТСО: Компьютер, экран, мультимедийная презентация. Дидактический материал, ситуационные задачи, таблица генетического кода.

Таблица генетического кода

| 1-й нуклеотид в кодоне | 2-й нуклеотид в кодоне | | | | 3-й нуклеотид в кодоне |
|------------------------|------------------------|---------|-----------------------|-----------|------------------------|
| | У | Ц | А | Г | |
| У | Фенилаланин | Серин | Тирозин | Цистеин | У |
| | Фенилаланин | Серин | Тирозин | Цистеин | Ц |
| | Лейцин | Серин | - | - | А |
| | Лейцин | Серин | - | Триптофан | Г |
| Ц | Лейцин | Пролин | Гистидин | Аргинин | У |
| | Лейцин | Пролин | Гистидин | Аргинин | Ц |
| | Лейцин | Пролин | Глутамин | Аргинин | А |
| | Лейцин | Пролин | Глутамин | Аргинин | Г |
| А | Изолейцин | Треонин | Аспарагин | Серин | У |
| | Изолейцин | Треонин | Аспарагин | Серин | Ц |
| | Изолейцин | Треонин | Лизин | Аргинин | А |
| | Метионин | Треонин | Лизин | Аргинин | Г |
| Г | Валин | Аланин | Аспарагиновая кислота | Глицин | У |
| | Валин | Аланин | Аспарагиновая кислота | Глицин | Ц |
| | Валин | Аланин | Глутаминовая кислота | Глицин | А |
| | Валин | Аланин | Глутаминовая кислота | Глицин | Г |

Задание 1 Решение задач на принцип комплементарности.

1. В одной из цепочек молекулы ДНК нуклеотиды расположены в следующей последовательности: ТГАТЦЦАТТЦАГЦ. Определите последовательность нуклеотидов в другой цепочке этой же ДНК. Обозначьте химические связи между комплементарными парами нуклеотидов.
2. Участок гена состоит из следующих нуклеотидов: ГЦАГТЦТТАЦЦГТТЦЦГТААА. Выпишите последовательность аминокислот в белковой молекуле, кодируемой этим геном.
3. Участок молекулы ДНК содержит 850 нуклеотидов, из них 153 цитозиновых. Определите количество остальных нуклеотидов и их процентное содержание.

Задание 2. Заполнение таблицы для закрепления теоретического материала по предложенной теме.

| | | | | | | | | | | | | | | | | |
|----------------------|----------|--|--|---|---|---|---|---|---|---|---|---|-----------|---|--|--|
| ДНК | | | | Ц | Т | Г | | | | | | Т | А | Г | | |
| иРНК | | | | | | | Г | Ц | А | | | | | | | |
| Антикодоны тРНК | | | | | | | | | | У | Ц | А | | | | |
| Аминокислоты в белке | Метионин | | | | | | | | | | | | Триптофан | | | |

Форма отчета:

Письменно после проделанной работы студент должен сделать вывод о проделанной работе. В выводе отметить особенности моделирования генетического кода связанное со строением нуклеиновых кислот, а также процессов транскрипции и трансляции. Кроме этого, отметить влияние мутаций ДНК и нарушений процессов транскрипции и трансляции на жизнеспособность организмов и восприимчивость их к лекарственным препаратам.

Практическое занятие №3

Тема: «Цитологические закономерности наследования признаков. Моногибридное и дигибридное скрещивания. Решение генетических задач».

Цели:

Дидактические:

Студент должен

знать

1. Принципы взаимодействия аллельных генов.
2. Методику выписывания гамет, образуемых организмами с заданными генотипами,
3. Особенности решения генетических задач.
4. Цитологические закономерности моногибридного и дигибридного скрещиваний.

уметь

1. Решать генетические задачи
 2. Владеть генетической терминологией
 3. Составлять схемы скрещивания
- прогнозировать проявление нормальных и патологических признаков в потомстве

Оборудование:

ТСО: Компьютер, экран, мультимедийная презентация. Дидактический материал, таблицы. Тестовые задания.

Генетические задачи.

Задание 1. Вопросы для закрепления моно и дигибридного скрещивания. Фронтальный опрос.

Задание 2. Выпишите типы гамет следующих организмов:

$AaBbCcAaX^H X^h Y^0$ $AaBbDdVvXHXhIVIO$ $MmVvDdVVXHXhIVIO$

Задание 3. Ознакомьтесь с записью и решением генетических задач.

Схема решения задачи:

I. Буквенные обозначения:

- а) доминантный признак _____
 б) рецессивный признак _____



Задание 4. Решите генетические задачи (прилагаются)

Задача №1.

В браке двух нормальных людей появился глухонемой ребенок. Объясните, почему это могло произойти, и напишите генотипы родителей и ребенка.

Задача №2.

Мужчина с полидактилией женится на нормальной пятипалой женщине, они имеют пятеро детей, и все они с полидактилией. Один из них женится на нормальной женщине, и они имеют несколько детей. Много ли их детей будут с полидактилией?

Задача №3.

Если отец глухонемой с белым локоном надо лбом, мать здорова и не имеет белой пряди, а ребенок родился глухонемой с белой прядью надо лбом, то можно ли сказать, что он унаследовал признаки от отца?

Задача №4.

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

Задача №5.

Если кареглазый мужчина левша женится на голубоглазой женщине правше, и у них родится голубоглазый ребенок левша, то что можно сказать о генотипе родителей и ребенка?

Задача №6.

Отец с курчавыми волосами и без веснушек и мать с прямыми волосами и веснушками имеют троих детей. Все дети имеют веснушки и курчавые волосы. Напишите генотипы родителей и детей.

Задача №7.

Серповидноклеточная анемия наследуется как неполностью доминантный признак. Гомозиготные особи часто погибают (90%), а гетерозиготы вполне жизнеспособны, но имеют видоизмененные эритроциты. Можно было бы ожидать, что такой летальный ген будет быстро исчезать в результате естественного отбора, поскольку гомозиготы по этому гену умирают слишком рано и не могут передать его своему потомству. Однако в тропической Африке, где высока частота заболевания малярией, количество гетерозигот по этому гену составляет от 20% до 40%. Объясните подобное явление. Можно ли сказать в данном случае, что мутация абсолютно вредна? Ответ поясните.

Форма отчета:

Студенты в письменной, а затем и в устной форме проверяют у преподавателя правильно ли решены задачи, проверка решенных задач может быть индивидуально у доски. Получают оценку за практическое задание.

Практическое занятие №4

Тема: «Методы изучения генетики человека. Генеалогический метод. Решение задач».

Цели:

Дидактические:

студент должен

знать

1. Методику составления родословных человека.
2. Типы наследования признаков и их проявления в родословной.
3. Как определить генотипы членов родословной.
4. Методы изучения и типы наследования признаков.
5. Генетическую терминологию

уметь

1. Составлять медико-генетический прогноз относительно степени риска рождения больного ребенка в семье с наследственной отягощенностью.
2. Составлять родословные
3. Решать задачи по составлению родословных
4. Пользоваться генетической терминологией

Оборудование:

ТСО: Компьютер, экран, мультимедийная презентация. Дидактический материал.

Задания для решения задач по составлению родословных

Задание 1 Составьте родословную семьи дальтоника и страдающего гемофилией, укажите генотипы всех членов семьи.

Задание 2. Установите соответствие между наследственным заболеванием и родословной с соответствующим типом наследования признака.

Форма отчета:

Письменно после проделанной работы, студент должен сделать вывод. В выводе отметить особенности составления родословной, умения определять типы наследования признаков, правильно оформлять решенную задачу по составлению родословной.

Критерии оценки результатов практической работы:

Оценка «5» ставится за верное выполнение всего задания.

Допускается 1 или 2 недочёта.

Оценка «4» ставится за верное выполнение 75% задания.

Оценка «3» ставится за верное выполнение 50% задания.

В случае выполнения менее 50% задания – оценка - 2» (неудовлетворительно).

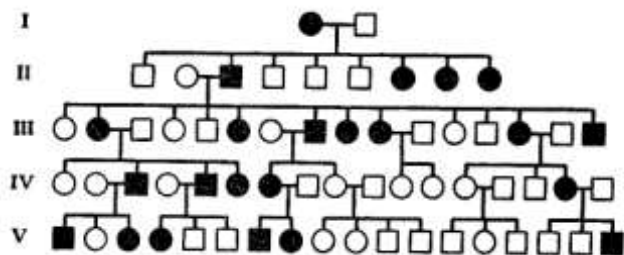
Тематика подготовки сообщений

1. Программа «Геном человека».
2. Основоположники генетики.
3. Виды взаимодействия генов.
4. Типы наследования признаков у человека.
5. Методы исследования генетики человека: Генеалогический метод диагностики наследственной патологии.
6. Методы исследования генетики человека: Цитологические методы диагностики наследственной патологии.
7. Биохимические методы диагностики наследственной патологии.
8. Хромосомные болезни.
9. Моногенные болезни.
10. Мультифакторные болезни.
11. Медико-генетическое консультирование его виды.

Деловая игра

1.

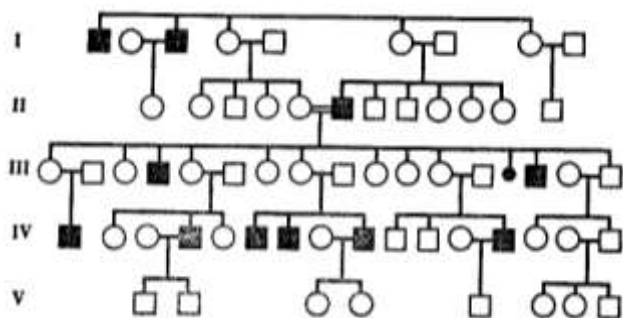
Провести генетическое консультирование для пары, обратившейся ко врачу генетику со следующей родословной



Проведите анализ и определите характер наследования признака по родословным. Дайте рекомендации

2.

Провести генетическое консультирование для пары, обратившейся ко врачу генетику со следующей родословной



Проведите анализ и определите характер наследования признака по родословным. Дайте рекомендации

Провести генетическое консультирование для пары, обратившейся ко врачу генетику со следующей проблемой:

Пробанд страдает ночной слепотой. Его два брата тоже больны. По линии отца пробанда, страдающих ночной слепотой, не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда здоровы. Они имеют только здоровых детей. По материнской линии известно, что бабушка больна, дедушка здоров; сестра бабушки больна, а брат здоров, прадедушка (отец бабушки) страдал ночной слепотой, сестра и брат прадедушки были больны; прапрадедушка болен, его брат, имеющий большую дочь и двух больных сыновей, также болен. Жена пробанда, его родители и родственники здоровы. Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда.

ПРОМЕЖУТОЧНАЯ АТТЕСТАЦИЯ

**Частное учреждение профессиональная образовательная организация
Фармацевтический колледж «Новые знания»**

Согласовано

ПЦК общепрофессионального
цикла

« ___ » _____ 20__ г.

Утверждаю

Начальник УМО

« ___ » _____ 20__ г.

Дисциплина: **ОП.05 Генетика с основами медицинской генетики**

Специальность: **34.02.01. Сестринское дело**

Форма обучения: **очная, очно-заочная**

Форма отчетности: **дифференцированный зачет**

Форма аттестации: **традиционно**

Оценка знаний: **балл**

ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПОДГОТОВКИ К ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОМУ ЗАЧЕТУ

1. Генетика как наука. Предмет, цели, задачи и методы изучения генетики человека.
2. Строение и функции нуклеиновых кислот ДНК и РНК как биополимеров. Строение нуклеотида – мономера нуклеиновых кислот.
3. Комплементарность. Редупликация ДНК, матричный синтез.
4. Типы клеточной организации. Структурно-функциональная организация эукариотической клетки.
5. Цитоплазма с органеллами. Строение типичной клетки многоклеточного организма.
6. Митохондрии, строение и функции.
7. Рибосомы, строение и функции, расположение в цитоплазме.
8. Строение ядра, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышко.
9. Хроматин и хромосомы как материальные носители наследственной информации. Типы хромосом.

10. Кариотип соматической и половой клетки. Аутосомы и гетеросомы.
11. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Генетический код и его свойства.
12. Этапы биосинтеза белка. Процесс транскрипции и его характеристика. Последовательность процессов трансляции, протекающих в рибосомах. Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка.
13. Онтогенез – индивидуальное развитие живых организмов. Эмбриология как наука, изучающая онтогенез. Эмбриональное и постэмбриональное развитие. Биогенетический закон.
14. Первые этапы развития зародыша многоклеточного организма: дробление, гаструляция. Бластула, бластомеры, бластоцель. Гаструла, эктодерма, энтодерма, гастроцель. Органогенез, формирование осевого комплекса органов. Нейруляция.
15. Дифференциация клеток и клеточное движение. Образование мезодермы – третьего зародышевого листка.
16. Размножение организмов. Типы деления клеток, их общая характеристика.
17. Клеточный цикл, митоз. Биологическое значение митоза.
18. Патология митоза.
19. Половое размножение, гаметогенез, мейоз.
20. Биологическое значение конъюгации и кроссинговера как источника генетической комбинативной изменчивости.
21. Патология мейоза.
22. Методы изучения хромосом. Гетерохроматин, эухроматин.
23. Анализ хромосом. Техника подсчёта числа хромосом. Кариограмма, фотографирование хромосом, изготовление идиограммы.
24. Половой хроматин, его генетическая обусловленность. Тельца Барра, «барабанные палочки».
25. Техника анализа полового хроматина.
26. Ген – наименьшая единица наследственности. Первичные функции генов, их свойства. Рекомбинации генов, мутации.
27. Обнаружение биохимических дефектов генов. ДНК-диагностика моногенных заболеваний.
28. Генетический груз.
29. Система репарации.
30. Закономерности наследования, открытые Г. Менделем. Моногибридное и дигибридное скрещивание, универсальность законов наследственности.
31. Менделирующие признаки человека. Трудности в изучении наследственности у человека.
32. Механизм наследования признаков у человека на примере резус-фактора. Генетика резус-конflikта.
33. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Аутосомное наследование. Сцепленное с полом наследование.
34. Генотип как целостная система. Типы взаимодействия генов.
35. Взаимодействие аллельных генов: полное доминирование, неполное доминирование, кодоминирование.
36. Множественный аллелизм. Наследование групп крови.
37. Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов: комплементарное взаимодействие, эпистаз, полимерия, плейотропия.
38. Сцепленное наследование признаков. Хромосомная теория наследственности.
39. Соотносительное наследование.
40. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Зависимость конечного результата от триединого комплекса факторов: генетических, онтогенетических, средовых.

41. Близнецовый метод в выявлении роли наследственности и среды при формировании признаков человека.
42. Фенокопии.
43. Виды изменчивости.
44. Ненаследственная, модификационная изменчивость. Норма реакции генетически детерминированных признаков.
45. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций: генные, хромосомные, геномные.
46. Классификация мутации. Мутагенез, его виды. Экзо- и эндомута-гены.
47. Комбинативная изменчивость, значение и механизмы комбинативной изменчивости.
48. Динамика генетического груза у человека.
49. Наследственные болезни и их классификация.
50. Особенности клинических проявлений наследственной патологии, которые необходимо иметь в виду при сборе анамнеза, осмотре, лечении пациента с подозрением на наследственную патологию.
51. Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом.
52. Болезнь Дауна, обусловленность, клиника, диагностика, профилактика.
53. Синдром Эдвардса, обусловленность, клиника, диагностика, профилактика.
54. Синдром Патау - клиника, цитогенетические варианты, диагностика, профилактика.
55. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом. Синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера.
56. Генные болезни. Причины моногенных заболеваний.
57. Энзимопатии – болезни нарушения обмена веществ. Классификация энзимопатий.
58. Нарушение обмена аминокислот, фенилкетонурия, алкаптонурия.
59. Нарушение обмена углеводов, галактоземия. Мукополисахаридозы.
60. Нарушение обмена липидов, болезнь Тея-Сакса, или амавротическая идиотия.
61. Нарушение обмена гормонов, адреногенитальный синдром (АГС).
62. Мультифакториальные (полигенные) болезни.
63. Методы молекулярной биологии и генной инженерии, область применения этих методов. Биохимический метод в генетике.
64. Качественные тесты, позволяющие определять нарушение обмена веществ.
65. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
66. Монозиготные и дизиготные близнецы. Конкордантность и дискордантность близнецов по ряду признаков.
67. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.
68. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленном с полом наследовании.
69. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование - определение количества и качества хромосом.
70. Методы экспресс-диагностики, определение X-хроматина.
71. Методы пренатальной диагностики: УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина.
72. Медико-генетическое консультирование как вид профилактической помощи, цели и задачи.
73. Перспективное и ретроспективное консультирование.
74. Показания к медико-генетическому консультированию.
75. Опрос пациентов, выделение пациентов "группы риска".
76. Евгеника как учение о наследственном здоровье человека и путях его улучшения.
77. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
78. Неонатальный скрининг наследственных болезней обмена.
79. Пренатальная диагностика наследственных болезней.
80. Значение профилактики наследственных заболеваний.

Вариант задания для дифференцированного зачета

Частное учреждение профессиональная образовательная организация Фармацевтический колледж «Новые знания»

| | | |
|---|---|--|
| Согласовано ПЦК обще профессионального цикла «__» _____ 20__ г. | Дисциплина: ОП.05 ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ Специальность: 34.02.01 Сестринское дело Форма обучения: очная, очно- заочная КУРС: 1 Семестр: 2 | Утверждаю Начальник УМО «__» _____ 20__ г. |
|---|---|--|

Вариант № 1

1. Укажите один правильный ответ

Что отражает закон Моргана?

- 1) закон единообразия.
- 2) закон расщепления признаков в потомстве в соотношении 1 : 3.
- 3) закон независимого расщепления признаков, если гены находятся в разных парах гомологичных хромосом.
- 4) закон сцепленного наследования признаков, если гены находятся в одной хромосоме.

2. Укажите один правильный ответ

Определите, какие группы крови возможны у детей, если у матери – I(O) группа, а у отца – III(B) группа крови:

- 1) I(O) и II(A) группы;
- 2) II(A) и III(B) группы;
- 3) I(O) и III(B) группы;
- 4) II(A) и IV(AB) группы.

3. Установите соответствие между функцией органоида клетки и органоидом, выполняющим эту функцию.

ФУНКЦИЯ

ОРГАНОИД

- А) секреция синтезированных веществ
- Б) биосинтез белков
- В) расщепление органических веществ
- Г) образование лизосом
- Д) формирование полисом
- Е) защитная

- 1) аппарат Гольджи
- 2) лизосома
- 3) рибосома

4. Укажите один правильный ответ

Пробанд – это:

- 1) Больной, обратившийся к врачу
- 2) Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию
- 3) Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика
- 4) Лицо, с которого начинается сбор родословной

5. Укажите один правильный ответ

При каком типе наследования значительно чаще больные рождаются в семьях с кровно-родственными браками:

- 1) Х-сцепленный рецессивный
- 2) Аутомно-рецессивный
- 3) Х-сцепленный доминантный
- 4) Аутомно - доминантный

6. Укажите один правильный ответ

Объектом изучения клинической генетики являются:

- 1) Больной человек
- 2) Больной и больные родственники
- 3) Больной и все члены его семьи, в том числе здоровые

7. Укажите один правильный ответ

Какова вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных сына и брата гемофилией:

- 1) 25%
- 2) 50%
- 3) 100%
- 4) Близко к 0%

8. Укажите один правильный ответ

Эпикант – это:

- 1) Сросшиеся брови
- 2) Широко расставленные глаза
- 3) Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза
- 4) Сужение глазной щели

9. Укажите один правильный ответ

Кариотип свойственный синдрому "кошачьего крика":

- 1) 45, XO
- 2) 47, XXУ
- 3) 46, XX / 47, XX + 13
- 4) 46, XX, del (p5)
- 5) 47, XX + 18

10. Укажите один правильный ответ

Хромосомный набор-это:

- 1) Фенотип
- 2) Генотип
- 3) Кариотип
- 4) Рекомбинант

11. Укажите один правильный ответ

Процесс удвоения молекул нуклеиновых кислот называется:

- 1) Транскрипция
- 2) Процессинг
- 3) Полиплоидия
- 4) Трансляция
- 5) Репликация

12. Укажите один правильный ответ

Брак между родственниками I степени родства:

- 1) мorganический
- 2) инцест
- 3) инбридинг
- 4) полигамия

13. Укажите один правильный ответ

Аутосомно-доминантно наследуются:

- 1) гемофилия
- 2) синдром Шерешевского-Тернера
- 3) миопатия Дюшенна
- 4) нейрофиброматоз
- 5) шизофрения

14. Укажите один правильный ответ

Делеция - это:

- 1) удвоение участка хромосом
- 2) поворот участка на 180 градусов
- 3) Утрата участка хромосом

15. Укажите один правильный ответ

Основной закон популяционной генетики - закон:

- 1) Менделя
- 2) Бидл-Татума
- 3) Харди-Вайнберга
- 4) Моргана
- 5) Райта

16. Укажите один правильный ответ

Основными задачами медицинской генетики является изучение:

- 1) законов наследственности и изменчивости человеческого организма
- 2) популяционной статистики наследственных заболеваний
- 3) молекулярных и биохимических аспектов наследственности
- 4) изменения наследственности од воздействием факторов окружающей среды
- 5) всего перечисленного

17. Укажите один правильный ответ

Доминантный ген - это ген, действие которого:

- 1) выявляется в гетерозиготном состоянии
- 2) выявляется в гомозиготном состоянии
- 3) выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии
- 4) неверно все из перечисленного

18. Укажите один правильный ответ

Фенотипическими признаками хромосомных болезней являются:

- 1) нарушения психического развития
- 2) нарушения физического развития
- 3) множественные пороки развития
- 4) все перечисленные

19. Укажите один правильный ответ

Мультифакториальные заболевания характеризует:

- 1) аутосомно-доминантный тип наследования
- 2) отсутствие менделирования
- 3) чаще болеют дети
- 4) возможность выделения отдельных форм с эффектом главного гена

20. Укажите один правильный ответ

Не содержат 46 хромосом следующие клетки:

- 1) яйцеклетка
- 2) плоский эпителий
- 3) эндотелий
- 4) нейрон
- 5) миоцит

Критерии оценки

1. Оценка письменных работ

Оценка «5» ставится, если обучающийся:

1. Выполнил работу самостоятельно без ошибок.
2. Допустил не более одного недочета.

Оценка «4» ставится, если обучающийся:

3. Выполнил работу полностью, но допустил в ней не более двух или трех недочетов.
4. Может прокомментировать этапы своей деятельности и полученный результат

Оценка «3» ставится, если обучающийся:

5. Правильно выполнил более 50% всех заданий и при этом демонстрирует общее понимание изученного материала.
6. Может прокомментировать некоторые этапы своей деятельности и полученный результат.

Оценка «2» ставится, если обучающийся:

7. Допустил число ошибок и недочетов, превышающее норму, при которой может быть выставлена оценка «3».
8. Правильно выполнил не более 10% всех заданий.
9. Не приступил к выполнению работы.

2. Критерии и нормы устного ответа

Устный опрос – это средство контроля, организованное как специальная беседа преподавателя с обучающимся на темы, связанные с изучаемой дисциплиной, и рассчитанное на выяснение объема знаний, обучающегося по определенному разделу, теме, проблеме и т. п.

Оценка «5» ставится, если обучающийся:

1. Показывает глубокое и полное знание и понимание всего объема программного материала
2. Самостоятельно, уверенно и безошибочно применяет полученные знания в новой ситуации.

Оценка «4» ставится, если обучающийся:

3. Показывает знания всего изученного программного материала. Дает полный и правильный ответ на основе изученных теорий; допускает незначительные ошибки и недочеты при воспроизведении изученного материала, определении понятий.

Оценка «3» ставится, если обучающийся:

4. Усвоил основное содержание учебного материала, имеет пробелы в усвоении материала, материал излагает фрагментарно, не всегда последовательно.
5. Испытывает затруднения в применении знаний.
6. Отвечает неполно на вопросы преподавателя (упуская основное содержание или неверно расставляя приоритеты) или воспроизводит содержание текста учебника, но недостаточно понимает отдельные положения, имеющие важное значение в этой теме; допускает одну-две грубые ошибки.

Оценка «2» ставится, если обучающийся:

7. Не усвоил и не раскрыл основное содержание материала; не делает выводов и обобщений.
8. Не может ответить ни на один их поставленных вопросов.

3. Критерии оценки тестового задания

Оценка «**отлично**» выставляется обучающемуся, если он справился с работой на 90-100% от общего количества.

Оценка «**хорошо**» выставляется обучающемуся, если верные ответы составляют 80-89% от общего количества.

Оценка «**удовлетворительно**» выставляется обучающемуся, если верные ответы составляют 70 %-79% от общего количества;

Оценка «**неудовлетворительно**» выставляется обучающемуся, если верные ответы составляют менее 70 % от общего количества;

3. Оценка качества освоения содержания учебного предмета по результатам текущего контроля

Оценка обучающемуся за семестр выставляется на основе результатов систематического контроля и оценки выполнения заданий, предусмотренных ФОС по учебному предмету.

Уровень знаний в ходе текущего контроля оценивается по пятибалльной системе оценки: 5 («отлично»), 4 («хорошо»), 3 («удовлетворительно»), 2 («неудовлетворительно») - согласно критериям.

Оценки выставляются в журнал учета обучения по общеобразовательным и общепрофессиональным дисциплинам.

По учебному предмету к концу семестра должно быть количество оценок, позволяющее объективно оценить качество освоения учебного предмета:

Количество учебных часов в неделю по учебному предмету ОП.045 Генетика с основами медицинской генетики (определенных учебным планом)

Количество оценок на одного обучающегося по учебному предмету за семестр

не менее 3 - 2 часа

не менее 6 - 4 часа

не менее 9 - 6 часов

Форма проведения текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации для обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья выбирается

с учетом индивидуальных психофизических особенностей (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в форме тестирования и т.п.). При необходимости обучающимся инвалидам и лицам с ограниченными возможностями здоровья предоставляется дополнительное время для подготовки ответа на экзамене/дифференцированном зачете/зачете.

Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, практического опыта деятельности, характеризующие этапы формирования компетенций

Во время проведения занятий учитывается посещаемость обучающихся, оценивается их познавательная активность.

Темы докладов, сообщений, презентаций, а также темы рефератов распределяются между обучающимися или группой обучающихся, готовые доклады, сообщения, презентации, выполненные рефераты представляются в соответствующие сроки.

Устный опрос проводится на практических занятиях и затрагивает как тематику предшествующих занятий, так и лекционный материал.

В случае невыполнения заданий в процессе обучения, их необходимо «отработать» до зачета/дифференцированного зачета/экзамена. Вид заданий, которые необходимо выполнить для ликвидации задолженности определяется в индивидуальном порядке, с учетом причин невыполнения.

Практические задания (контрольные работы, лабораторные работы, проекты, деловые (ролевые) игры и пр.) являются важной частью промежуточной аттестации по дисциплине (модулю), практике. Защита проходит в форме доклада обучающегося по выполненной работе и ответов на вопросы преподавателя.

По окончании освоения дисциплины проводится промежуточная аттестация в виде экзамена, что позволяет оценить достижение результатов обучения по дисциплине.

Информационное обеспечение обучения

Основные электронные издания

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-7058-9. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html>. - Режим доступа : по подписке.
2. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-7790-8. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970477908.html>. - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный

Дополнительные источники

3. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр, и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2023. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/512862>.
4. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2: учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр, и доп. — Москва: Издательство Юрайт, 2023. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст: электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/513818>.
5. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В., Хандогина А. В. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента»: [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html>. - Режим доступа: по подписке.