Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ледович Татьяна Сергеевна
Должность: директор
Дата подписания: 29.10.2026 13:53:47
Уникальный программный ключ:
4ceaf51badb679c2851a28524a4e0d8f56c5a3a6

КОЛЛЕДЖ «СОВРЕМЕННАЯ ШКОЛА БИЗНЕСА»
Частное профессиональное образовательное учреждение

355008, г. Ставрополь, пр-т К. Маркса, 7
+7(8652) 28-49-67
+7(8652) 28-03-46
college09@mail.ru| www.ecmsb.ru

РАССМОТРЕНО:
Педагогическим советом ЧПОУ
Колледж «Современная школа бизнеса»
Протокол № 10
от «22»_мая__2026 года

УТВЕРЖДАЮ:
Директор ЧПОУ Колледж «Современная школа бизнеса»
_____Т.С. Ледович
«22»_мая__2026 года

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации
по учебной дисциплине

ОП.08 МЕДИЦИНСКАЯ ГЕНЕТИКА

Общепрофессионального учебного цикла
программы подготовки специалистов среднего звена
по специальности 31.02.07 Стоматологическое дело

Ставрополь, 2026

СОДЕРЖАНИЕ

1.Общие положения
2. Комплект контрольно-оценочных средств для оценки освоения теоретического курса
3. Описание показателей и критериев оценивания компетенций на этапах их формирования

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Контрольно-оценочные средства учебной дисциплины ОП.08 Медицинская генетика могут быть использованы при различных образовательных технологиях, в том числе и как дистанционные контрольные средства при электронном / дистанционном обучении.

В результате освоения учебной дисциплины ОП.08 Медицинская генетика обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС СОО и ФГОС СПО по специальности по специальности 31.02.07 Стоматологическое дело углубленной подготовки следующими умениями, знаниями, навыками и освоить общие компетенции:

Код ПК, ОК, ЛР	**Умения**	**Знания**
ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 1.1., ПК 2.4., ПК 3.2. ЛР 7, ЛР 9	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.

1.2 Формы промежуточной аттестации по профессиональному модулю

Обязательной формой аттестации по итогам освоения программы профессионального модуля является экзамен (квалификационный).

Для составных элементов профессионального модуля предусмотрена следующая промежуточная аттестация.

Элементы модуля, профессиональный модуль	**Формы промежуточной аттестации**
ОП.08 Медицинская генетика	*Зачет с оценкой*

2. КОМПЛЕКТ КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ОЦЕНКИ ОСВОЕНИЯ ТЕОРЕТИЧЕСКОГО КУРСА ОП.08

Перечень вопросов для подготовки обучающихся к экзамену по дисциплине ОП.08 Медицинская генетика

1. Предмет и задачи генетики.
2. Медицинская генетика, её основные положения.
3. Основные направления, методы и задачи медицинской генетики.
4. История развития генетики человека.
5. Цитологические основы наследственности.
6. Строение клетки, краткая характеристика органоидов клетки.
7. Особенности строения ядра клетки.
8. Эухроматин, гетерохроматин, половой хроматин.
9. Строение хромосом.
10. Аутосомы и половые хромосомы.
11. Кариотип человека.
12. Жизненный цикл клетки,
13. Митоз.
14. Мейоз.
15. Половые клетки, их отличие от соматических.
16. Овогенез.
17. Сперматогенез.
18. Белки, строение и структура.
19. Функции белков.
20. Строение и функции ДНК.
21. Репликация ДНК.
22. Строение РНК.
23. Виды РНК в клетке.
24. Генетический код.
25. Синтез белка. Транскрипция.
26. Синтез белка. Трансляция.
27. Моногибридное скрещивание. Закон единообразия гибридов первого поколения.
28. Моногибридное скрещивание. Закон расщепления признаков.
29. Анализирующее скрещивание.
30. Промежуточное наследование (неполное доминирование).
31. Дигибридное скрещивание. Закон независимого наследования признаков.
32. Взаимодействие аллельных генов.
33. Взаимодействие неаллельных генов.
34. Понятие о полигенном наследовании.
35. Наследование группы крови системы АВО, резус-фактора.
36. Т. Морган и хромосомная теория наследственности.
37. Наследование признаков, сцепленных с полом.
38. Изменчивость, ее виды. Ненаследственная модификационная (фенотипическая) изменчивость.
39. Наследственная изменчивость, её виды.
40. Мутации (генные, хромосомные, геномные).
41. Комбинативная изменчивость.
42. Методы изучения наследственности человека: клинико-генеалогический.
43. Методы изучения наследственности человека: близнецовый.
44. Методы изучения наследственности человека: цитогенетический.
45. Методы изучения наследственности человека: биохимический.
46. Классификация наследственных заболеваний, особенности клинических проявлений

наследственных заболеваний.

47. Генные наследственные заболевания: аутосомно-доминантные.
48. Генные наследственные заболевания: аутосомно-рецессивные.Генные наследственные заболевания: рецессивные заболевания, сцепленные с Х-половой хромосомой.
49. Генные наследственные заболевания: доминантные заболевания, сцепленные с Х-половой хромосомой.
50. Генные наследственные заболевания: аномалии, сцепленные с У-половой хромосомой.
51. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа половых хромосом.
52. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа аутосом.
53. Хромосомные заболевания человека: аномалии строения хромосом.
54. Задачи, организация и основные принципы медико-генетического консультирования.
55. Этапы медико-генетического консультирования.
56. Методы пренатальной диагностики,
57. Неонатальный скрининг.
58. Профилактика наследственных заболеваний.
59. Принципы лечения больных с наследственной патологией.

Перечень практических задач для подготовки к экзамену по учебной дисциплине ОП.08 Медицинская генетика

Задача 1. Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери -карие. Какое потомство можно ожидать от этого брака, если известно, что ген карих глаз доминирует над геном голубых?

Задача 2.Миоплегия передается по наследству как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

Задача 3.Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак.
Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?

Задача 4.У человека ген полидактилии доминирует над нормальным строением кисти.
а) Определите вероятность рождения шестипалых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны. б) В семье, где один из родителей имеет нормальное строение кисти, а второй -шестипалый, родился ребенок с нормальным строением кисти. Какова вероятность рождения следующего ребенка тоже без аномалии?

Задача 5. Отец семейства (его мать была резус-отрицательна, I группа крови) резус-положителен, III группа крови. Мать - резус-отрицательная, I группа крови. Какие возможны варианты (по группам крови и резус-фактору) у потомства.

Задача 6.Резус-отрицательная женщина, гомозиготная со второй группой крови, вышла замуж за резус- положительного мужчину с первой группой крови. Определите генотипы родителей, генотипы и фенотипы потомства.

Задача 7.Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета) наследуется как доминантный сцепленный с Х - хромосомой признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами. Определите вероятность того, что следующий ребенок тоже будет с нормальными зубами.

Задача 8. Рецессивный ген гемофилии (несвертываемость крови) сцеплен с Х- хромосомой (с полом). Отец девушки страдает гемофилией, тогда как мать в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по данному заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно

сказать о будущих сыновьях и дочерях.

Задача 9. В медико - генетической консультации решается вопрос: является ли мальчик в семье супругов F. родным или приемным. Установлено: мать и отец имеют II гр.крови R-, ребенок - I гр.крови r-. Запишите решение генетической задачи.

Задача 10. Ангидрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие потоотделения, нарушение терморегуляции) передается как рецессивный, сцепленный с Х - хромосомой признак. Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией. У них рождается больная девочка и здоровый сын. Определить вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.

Задача 11.В поликлинику пришли муж и жена, являющиеся троюродными братом и сестрой. Они жаловались, что у их ребенка наблюдаются судорожные припадки, дрожание конечностей и неприятный запах пота и мочи, родители здоровы. Какой предварительный диагноз вы можете поставить? Как его подтвердить? Чем можно помочь ребенку?

Задача 12.В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по поводу того, что родившаяся у нее дочь страдает рвотой, диареей, останавливается прибавка в массе тела, наблюдается вялое сосание, появилась желтая окраска склер, слизистых и кожи. Какой предположительно можно поставить диагноз? Как его подтвердить? Каков прогноз заболевания и какие рекомендации можно дать родителям ребенка?

Задача 13.У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на женщине правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых -левши.
Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами.

Задача 14.Одна из форм гемералопии наследуется как доминантный признак.
а) Какова вероятность рождения детей, страдающих гемералопией, от гетерозиготных больных родителей?
б) Какова вероятность рождения детей с анализируемой аномалией в семье, где один из родителей страдает ночной слепотой, а другой нет, если известно, что оба супруга гомозиготны?

Задача 15.Болезнь Вильсона наследуется как рецессивный аутосомный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает анализируемым заболеванием, а другой здоров, здоровы были также его родители, братья и сестры?

Задача16.Аниридия наследуется как аутосомный доминантный признак. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей страдает аниридией, а другой нормален, если известно, что у больного родителя эту аномалию имел только отец?

Задача 17. Гипофосфатемия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Какова вероятность рождения детей больными в семье, где один из родителей гетерозиготен, а другой гомозиготен по этому признаку?

Задача 18.Детская форма амавротической семейной идиотии (Тэй-Сакса) наследуется какаутосомный рецессивный признак и заканчивается обычно смертельным исходом к 4 -5 годам. Первый ребенок в семье умер от анализируемой болезни в то время, когда должен родиться второй. Какова вероятность того, что второй ребенок будет страдать той же болезнью?

Задача 19. Альбинизм наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцовые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемой болезни, а другой альбинос. Какова вероятность рождения

следующего ребенка альбиносом?
Задача 20. Парагемофилия наследуется как рецессивный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где оба супруга страдают парагемофилией?

Задача 21. Одна из форм агаммаглобулинемии, сочетающаяся с почти полным отсутствием лимфатической ткани, наследуется как аутосомный рецессивный признак. В семье у здоровых родителей родился ребенок с признаками данной формы агаммаглобулинемии. Какова вероятность рождения следующего ребенка здоровым?

Задача 22
У человека фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Заболевание связано с отсутствием фермента, расщепляющего фенилаланин. Избыток этой аминокислоты в крови приводит к поражению ЦНС и развитию слабоумия. Определите вероятность развития заболевания у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по данному признаку.

Задача 23У человека, ген вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха.

1. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?
2. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребёнок. Определите генотипы родителей.

Задача 24
Брахидактилия (укорочение пальцев) имеет аутосомно-доминантный тип наследования. У супругов, страдающих брахидактилией, родился здоровый ребёнок. Какова вероятность того, что следующий ребёнок в семье также будет здоров?

Задача 25
Известно, что полидактилия и «белый локон» волос – доминантные признаки у человека. В одной семье у отца ампутирован шестой палец, и он имеет «белый локон» волос, его жена с нормальным строением кисти и с «белым локоном» волос. Среди их троих детей один ребёнок не имеет «белого локона», но страдает полидактилией, второй и третий – обладают «белым локоном» и имеют нормальное строение кисти. Какова вероятность рождения в этой семье ребёнка с полидактилией и «белым локоном» волос?

Задача 26
Альбинизм у человека наследуется как рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой имеет нормальную пигментацию, первый ребёнок имеет нормальное развитие пигмента, а второй – альбинос. Определите генотипы родителей и двух детей. Какова вероятность рождения третьего ребёнка здоровым?

Задача 27
Серповидноклеточная анемия у человека наследуется как не полностью доминантный аутосомный признак. Гомозиготы умирают в детском возрасте. Гетерозиготы жизнеспособны и устойчивы к заболеванию малярией. Малярийный плазмодий не может использовать для своего питания видоизменённый гемоглобин. Какова вероятность рождения детей, устойчивых к малярии в семье где один из родителей гетерозиготен в отношении признака серповидноклеточной анемии, а другой нормален в отношении этого признака.

Задача 28
Цистинурия – наследственное заболевание, связанное с образованием цистиновых камней в почках. Но у гетерозигот наблюдается повышенное содержание цистина в моче. Определите возможные формы проявления заболевания у детей в семье, если один из супругов имел повышенное содержание цистина в моче, а другой – страдал почечно-каменной болезнью. Составьте схему скрещивания и определите

генотипы родителей и возможные генотипы у детей.

Задача 29

Гетерозиготный резус-положительный мужчина с IV группой крови женится на резус- отрицательной женщине, имеющей II группу крови. Мать женщины имела I группу крови. Какое потомство можно ожидать от этого брака?

Задача 30

У человека ген резус-фактора (Rh+) сцеплен с доминантным геном, определяющим один из видов катаракты. Предположим, что гены расположены в одной аутосоме на расстоянии 24 морганид. В семье отец обладал отрицательным резус-фактором и не страдал катарактой, а мать была резус-положительной и страдала катарактой. Причём катаракту и резус-положительность она унаследовала от отца. У них родилась резус-отрицательная дочь без катаракты. Определите вероятность рождения в этой семье резус-положительного ребёнкаа без катаракты.

Задача 31

У человека цветовая слепота обусловлена рецессивным геном с, а нормальное цветовое зрение – его доминантным аллелем С. Ген цветовой системы локализован в Х-хромосоме. В браке женщины с нормальным зрением, родственники которой страдали полной цветовой слепотой, и мужчины с нормальным зрением, отца которого также была полная цветовая слепота, родились три дочери с нормальным зрением и два сына с цветовой слепотой. Объясните полученные результаты.

Задача 32

У человека аниридия (вид слепоты) зависит от доминантного аутосомного гена, летального в гомозиготном состоянии, а оптическая атрофия (другой вид слепоты) – от рецессивного сцепленного с полом гена, локализованного в Х-хромосоме. Мужчина с оптической атрофией женился на женщине с аниридией, гомозиготной по аллелю, отвечающему за отсутствие оптической атрофии. Определите возможный генотип потомства.

Задача 33

У человека дальтонизм определяется рецессивным геном, сцепленным с Х-хромосомой. Мужчина, страдающий дальтонизмом, женился на женщине с нормальным зрением. У них рождается сын – дальтоник. Определите генотипы родителей. Какова вероятность рождения здоровых детей в этой семье?

Задача 34

Гемофилия у человека обусловлена рецессивным геном, сцепленным с Х-хромосомой. У здоровых родителей родился один здоровый сын и три здоровых дочери, а один сын оказался гемофиликом. Какова вероятность рождения детей-гемофиликов у дочерей, если они выйдут замуж за здоровых мужчин?

Задача 35

У человека отсутствие потовых желез передаётся как сцепленный с Х-хромосомой рецессивный признак, а оволосение ушной раковины (гипертрихоз) передаётся через Y-хромосому. Какое потомство можно ожидать в семье, если известно, что отец страдал гипертрихозом и отсутствием потовых желез, а жена была здорова, однако её отец не имел потовых желез?

Задача 36

Один из видов задержки умственного развития у человека обусловлен рецессивным геном, сцепленным с Х-хромосомой. Альбинизм (отсутствие пигментации) обусловлен рецессивным аутосомным геном. В семье у здоровых родителей родился сын – альбинос с задержкой умственного развития. Определите генотипы родителей. Какова вероятность рождения в этой семье здоровых детей?

Задача 37

Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль и светло-бурая окраска зубов) наследуется как

доминантный ,сцепленный с Х-хромосомой признак. Каких детей можно ожидать от брака кареглазого мужчины, страдающего гипоплазией эмали, с кареглазой здоровой женщиной ? Известно, что отец мужчины был здоровым голубоглазым, отец женщины также был здоровым голубоглазым, а мать женщины имела карие глаза, но страдала гипоплазией эмали, по которой была гетерозиготна.

Контрольные вопросы и задания для подготовки к практическим занятиям для текущего контроля успеваемости

Теоретические занятия

Тема 2.1. Цитологические и биохимические основы наследственности

Актуализация знаний в виде фронтального опроса:

1. Перечислить составные части клетки.
2. Какая часть клетки выполняет защитную функции.
3. Перечислить органеллы клетки и их функции.
4. Каковы особенности цитоплазмы эукариотической клетки

Практическое занятие № 1.

Актуализация опорных знаний в виде устного опроса « Ты мне- я тебе» по карточкам.:

1. Назовите структурную и функциональную единицу всего живого.
2. Перечислите составные части клетки и их функции.
3. В чем разница между хроматином и хромосомой.
4. Как называются фазы деления в мейозе и митозе.

Закрепление знаний проводится в виде тестового контроля:

Задание: выберите один верный ответ. 1 вариант

1. К двумембранным органоидам клетки относят:

а) Рибосома; в)Эндоплазматическая сеть;
б) Митохондрия; г) Лизосома.

2. Лизосомы в организме выполняют функцию:

а) Участвуют в удалении отмирающих в процессе жизнедеятельности клеток, органов б) Участвуют в обменных процессах

3. Центриоли играют важную роль в:

а) Участвуют в образовании ядра
б) Участвуют в образовании веретена деления

4. Основная функция гранулярной эндоплазматической сети:

а) Синтез белка
б) Образование ферментов

5. Ядро выполняет функции:

а) Деление клетки
б) Сохранение и передача наследственной информации

Тема 2.2. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами.

Актуализация знаний в виде устного опроса по карточкам:

1. Строение белковой молекулы
2. Функции белка в клетке
3. Строение молекулы ДНК
4. Строение молекулы РНК
5. Какие функции выполняют белки в организме.
6. Что является мономером белковой молекулы
7. Что такое денатурация и ренатурация
8. Чем отличается ДНК от РНК по внешнему виду.

Закрепление знаний проводится в виде тестового контроля:

Задание: выберите один верный ответ.

1. Ядро выполняет функции:

а) Деление клетки

б) Сохранение и передача наследственной информации

2. Ф
ункции гена заключаются в кодировании: а) углеводов
3. б
) липидов в)
белков

4. Какое количество хромосом содержится в соматических клетках организма человека?
а) 48 хромосом (24 пары)
б) 46 хромосом (23 пары)
в) 3 хромосомы (11 пар соматических и 1 - половая)

5. Какие хромосомы называют соматическими (аутосомами), а какие - половыми(гоносомами)?

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

6. В чем сущность митоза?

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

Тема 2.3. Хромосомная теория наследственности. Наследственные свойства крови.

Актуализация знаний в виде терминологического диктанта.
Преподаватель диктует определение генетического термина, а обучающийся должен записать определение.

1. Потомок скрещивания (гибрид)
2. Совокупность генов, носителей всей генетической информации особи (генотип)
3. Организм, содержащий одинаковые аллельные гены (доминантный)
4. Подавляемый признак.

Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса по теме:

1. На чем основано разделение крови на группы крови по системе АВО?
2. Краткая характеристика групп крови по системе АВО?
3. Что такое резус- фактов?
4. В каких случаях наблюдается резус конфликт.
5. Чем опасен резус- конфликт во время беременности?

Закрепление знаний проводится в виде индивидуального решения задач

Задача № 1. Женщина с IY группой крови вышла замуж за гомозиготного мужчину с III группой крови. Какая группа крови у детей?
Задача № 2. Женщина с резус- положительной группой крови (гетерозигота) вышла замуж за мужчину с резус- отрицательной кровью Определить резус- фактор у детей и вероятность резус-конфликта.
Закрепление знаний проводится в виде индивидуального решения задач на виды скрещивания.

Задача № 1

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

Задача № 2

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

Задача № 3

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

Актуализация опорных знаний проводится в виде контрольной работы по теме 2.3.

1 вариант

Задача № 1

Конкордантность монозиготных близнецов по заболеванию туберкулезом составляет 37%, а дизиготных- 15%. Что оказывает большее влияние на развитие этого заболевания - наследственность или среда?

Задача № 2

Оба монозиготных близнеца страдают маниакально - депрессивным психозом в 96% случаев, а дизиготные близнецы - только в 19%. Определите долю влияния наследственности на развитие данного заболевания.

Задача № 3

Альбинизм у ржи наследуется как аутосомно-рецессивный признак. На обследованном участке среди 84 000 растений обнаружено 210 альбиносов. Определите частоту встречаемости гена альбинизма у ржи.

Задача № 4

Используя необходимую символику, составьте родословную по аутосомно - рецессивному заболеванию при условии, что муж и жена здоровы, их родители тоже здоровы, но ребенок рано умер. Определить вероятность рождения здорового ребенка в этой семье. Приведите примеры возможных наследственных заболеваний в данной ситуации

Контрольная работа

2 вариант

Задача № 1

Фенилкетонурия встречается в популяциях человека с частотой 1:10000. Сколько людей, гетерозиготных по этому заболеванию будет в популяции состоящей из 25 тыс. человек?

Задача № 2

Укажите, каков прогноз потомства у женщины, имеющий сбалансированную транслокацию хромосомы с нормальным фенотипом. Ее кариотип 45 XX(+t13/13). Муж здоров, кариотип его в норме.

Задача № 3

Аниридия (отсутствие радужной оболочки) наследуется как аутосомно- доминантный признак и встречается с частотой 1 :10 000 (В. П. Эфроимсон, 1968). Определите частоту встречаемости гетерозигот в популяции.

Задача № 4

Используя необходимую символику, составьте родословную сцепленного с Х - хромосомой рецессивного заболевания при условии, что муж здоров, его мать здорова, а отец здоров. Жена «кондуктор» гена дальтонизма. Определить вероятность рождения больного ребенка в этой

семье.

Эталоны решения задач

1 вариант

Задача №1 Решение:

F/было единообразным, значит, родители - гомозиготы. При скрещивании двух различных гомозигот в F/все потомки должны быть гетерозиготными. Они желтосемянные, значит этот признак доминирует. Аллели, определяющие жёлтую окраску, обозначим через Да зелёную - через *а*. Для получения второго поколения скрещиваем гибриды *F 1*.

Задача №2 Решение:

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

Задача № 3 Решение:

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

Задача № 4 Решение:

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

Задача № 5 Решение:

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

2 вариант

Задача № 1

Решение: Дано: F1 желтосеменные *А-ген желтосемянности* а-ген зелёносемянности

Решение:

Скрещиваем желтосеменное растение F1 с зеленосеменным. *Р: А а х . а а* Гаметы: (А) (А) *(а) (а)*

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

Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.

Тема 3.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический, популяционно-статистический методы. Методы пренатальной диагностики.

Актуализация опорных знаний проводится в виде фронтального опроса по теме 3.1-3.2.

Тема 4.1. Хромосомные болезни

1. Особенности изучения наследственности человека, как специфического объекта генетического анализа.
2. Генеалогический метод
3. Близнецовый метод.
4. Биохимический метод, основные показатели для цитологического исследования.
5. Иммуногенетический метод.
6. Составление и анализ родословных схем. Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса:

1. Перечислите известные Вам методы изучения наследственности и изменчивости человека.
2. Какие этапы включает клинико-генеалогический метод.
3. Что означает термин «пробанд», «сибсы», «родственный брак»
4. Что представляет собой родословная схема.

5. Какие типы наследования признаков вам известны.

Закрепление знаний проводится в виде индивидуальной проверочной работы :

1. Построить родословную схему, установить тип наследования.
2. Установить тип наследования, используя алгоритм анализа родословных.

Закрепление знаний проводится в виде тестового контроля:

Задание: выберите один верный ответ.

1.Генеалогический метод изучения наследственности человека состоит в изучении :

1. хромосомных наборов
2. развития признаков у близнецов
3. родословных поколений 4 обмена веществ у человека

2 Цитогенетический метод изучения наследственности человека состоит в изучении:

1. хромосомных наборов
2. развития признаков у близнецов
3. родословных поколений 4обмена веществ у человека

3.Задачей близнецового анализа является:

1.определение характера наследственности признака 2.определение частоты встречаемости

3. определение степени наследуемости признака 4. определение наличия патологии по другим признакам

4. Наука о родословных

1. Генетика
2. Биология
3. Генеалогия
4. Генетика

5. Метод, который нельзя применять для изучения генетики человека:

1.генеалогический
2. цитогенетический
3. гибридологический
4. популяционный

Тема 4.2. Генные болезни

Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса:

1. Какие болезни называются наследственными и какая их классификация
2. Почему необходимо изучать наследственные болезни человека
3. Можно ли вылечить хромосомные болезни.

Закрепление знаний проводится в виде тестового контроля:

Задание: выберите один верный ответ.

1 вариант

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

2.Нарушения, причиной которых являются мутации отдельных генов - это:

1. Мультифакторные заболевания
2. Моногенные заболевания

3. Синдромы, сопровождающиеся аномальным количеством или нарушением структуры хромосом называются:

1. Моногенными

2. Хромосомными

4. Особенностями клинических проявлений наследственной патологии являются:

1. Врожденный характер заболевания, семейный характер заболевания, клинический полиморфизм

2. Полное выздоровление, хроническое течение заболевания.

5. Геномные синдромы характеризуются:

1. Изменением числа хромосом

2. Изменением числа генных участков.

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

1. Наследственностью

2. Изменчивостью

7. Различие между популяциями или расами - это:

1. Групповая изменчивость

2. Индивидуальная

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

1. Фенотипическая или модификационная изменчивость

2. Генотипическая или наследственная изменчивость

9. Фенокопирование проявляется при:

1. Генотипической изменчивости

2. Модификационной изменчивости

10. Главным источником генетического разнообразия является:

1. Комбинативная изменчивость

2. Мутационная

2 вариант

1. К физическим мутагенам относят:

1. Пестициды, табачные изделия, органические растворители, пищевые добавки

2. Радиактивное, лазерное, ультрафиолетовое и рентген - излучение.

2. К биологическим мутагенам относят:

1. Продукты переработки нефти, лекарственные препараты, тяжелые металлы.

2. Вирусы, продукты обмена веществ и антигены некоторых микробов и паразитов.

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

1. Экзогенными мутагенами

2. Эндогенными мутагенами

4. Структурные изменения отдельных хромосом- это:

1. Генные мутации

2. Хромосомные мутации

5. Изменение наследственного материала в половых клетках - это:

1. Соматические мутации

Тема 4.3. Наследственное предрасположение к болезням. Медико-генетическое консультирование.

Актуализация опорных знаний в виде обсуждения заданий внеаудиторной работы и выполнения заданий рабочей тетради. Закрепление знаний.

Приложение 4

Контрольная работа для проведения рубежного контроля по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

I вариант

Задание 1

Выберите один правильный ответ

1. Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом называются
   а) оперон в) аллель
   б) локус г) геном
2. Нетранслируемые участки генов эукариот называются
   а) домены в) гены
   б) интроны г) экзоны
3. Выпадение участка гена или хромосомы называется
   а) делеция в) транслокация
   б) дупликация г) инверсия
4. Пары близнецов, в которых наследуемый признак проявляется только у одного из пары, называются
   а) дискомфортными в) конкурсными
   б) дискордантвыми г) конкордантными
5. Субметацентрические хромосомы средних размеров составляют группу
   а) C (6-12) б) A (1,23) в) G (21,22) г) F (19,20)
6. Мутации, происходящие в природе без видимых причин, называются
   а) соматические в) генеративные
   б) индуцированные г) спонтанные
7. На каком этапе клеточного деления из хроматина формируются хромосомы
   а) в анафазе в) в профазе
   б) в телофазе г) в метафазе
8. Наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием в организме больного красящего пигмента меланина, называется
   а) альбинизм в) астигматизм
   б) сахарный диабет г) дальтонизм
9. Факторы внешней (внутренней) среды, вызывающие мутации, называются
   а) канцерогены в) экстрагены
   б) андрогены г) мутагены
10. Кратное увеличение числа гаплоидных наборов хромосом
    а) анеуплоидия в) полисомия
    б) моносомия г) полиплоидия
11. Хромосомы, в которых центромера сдвинута к самому краю и одно плечо гораздо больше другого
    а) акроцентрические в) метацентрические
    б)субметацентрические г) интерфазные
12. Зависимость нескольких признаков от одного гена называется
    а) пенетрантность б) плейотропность в) экспрессивность
13. Какой кариотип имеет девочка с синдромом Шерешевского-Тернера
    а) 45, XO в) 46, XX
    б) 47, XX, 18+ г) 47, XXX
14. Изменение числа отдельных хромосом называется:
    а) моносомия в) анеуплоидия
    б) полисомия г) полиплоидия
15. Заболевание, сходное по проявлениям с генетически обусловленным, но возникшее под влиянием факторов внешней среды, а не мутантного аллеля, называется
    а) генотип в) фенотип
    б)фенокопия г) генокопия

16. Организм с генотипом АаВВСс образует следующие типы гамет:

а) АВСаВСАВсаВс в) АВ АС аВаС

б) АВСаВсавсаВС г) Ас АСаВ ас

17. Удвоение участка гена или хромосомы называется:

а)инверсия в) транслокация

б) дупликация г) деление

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

а) цитологический в) генеалогический

б) близнецовый г) дерматоглифический

19. Совокупность генов - это

а) кариотип в) генофонд

б) фенотип г) генотип

20. Свойство живых организмов повторять в ряду поколений сходные признаки

а) изменчивость в) наследственность

б) мутация г) кроссинговер

21. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности

а) пероксисомы в) хроматиды

б) аутосомы г)мезосомы

22. Организм, содержащий одинаковые аллели одного гена

а) зигота в) гемизигота

б) гетерозигота г) гомозигота

23. Число хромосом кариотипа человека

а) 48 б)23 в)46 г)44

24. Кариотип, характерный для больного с синдромом Патау

а) 45, ХО в)47, XY, 13 +

б)47, XX, 21+ г)47, XXY

25. Братья и сестры пробанда

а) сибсы в) аллели

б) близнецы г) свойственники

Задание 2

Решить практические задачи.

1. Фенилкетонурия (нарушение обмена фенилаланина, в результате которого развивается слабоумие) наследуется как рецессивный признак. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?

2. У человека присутствие резус - фактора (Rh^+) обусловлено доминантным геном D. Отсутствие резус - белка (Rh^-) обусловлено рецессивным геном d. Ген I^0 (I) группы крови рецессивен по отношению к генам I^A (II) и I^B (III) групп крови. Женщина Rh^-, гомозиготная по I^A (II) группе крови, вышла замуж за мужчину Rh+ (гетерозигота) с I^0 (I) группой крови. Определите генотипы родителей, возможные группы крови, резус-фактор и генотипы детей.

Задание 3.

Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

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

II вариант

Задание 1

Выберите один правильный ответ

1. Носителями наследственной информации в клетке являются:

а) мезосомы в) жгутики
б) хромосомы г)пероксисомы

2. Кариотип больного с синдромом Дауна
а) 46, XY в) 47,XX, 18+
б) 47, XY, 21+ г) 48, XXXY

3. Самые мелкие акроцентрические хромосомы в кариотипе человека принадлежат группе
а) C(6-12) в)A (1,2,3)
б)F (19,20) г)G (21,22, Y)

4. Тип наследования дальтонизма
а) сцепленный с полом рецессивный в) аутосомно-доминантный
б) аутосомно-рецессивный г) сцепленный с полом доминантный

5. Место гена на хромосоме называется
а) аллель в) оперон
б) геном г) локус

6. Отрыв участка хромосомы, поворот его на 180 °С и встраивание на прежнее место - это
а)транслокация в)трансцизия
б)инверсия г)трансверсия

7. Кариотип больного с синдромом "Кошачьего крика"
а) 45,XO в)46, XX, t(15+21)
б) 46,XX,5p- г)47,XXX

8. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера
а)хромосомные в)ненаследственные
б)мультифакториальные г) моногенные

9. Наследственные болезни, сходные по своему фенотипическому проявлению, но вызванные мутациями в разных, неаллельных генах, называется
а)фенокопии в)фенотипические
б)генотипические г)генокопии

10. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности
а) пероксисомы в) хроматиды
б) аутосомы г)мезосомы

11. Степень проявления гена в популяции
а) пенетрантность б) экспрессивность в) плейотропия

12. Пары близнецов, в которых проявляется исследуемый признак, называются:
а) конкордатными в) дискомфортными
б)дискордантными г) конкурсные

13. Тип наследования гемофилии
а) сцепленный с полом доминантный в)аутосомно-рецессивный
б)аутосомно-доминантный г) сцепленный с полом рецессивный

14.Организм с генотипом АаВв, образует следующие типы гамет
а) А В А В в) Ав АВ аВ ав
б) Аа Аа ВВ Вв г) АВ АВ ав ав 15.Самые крупные хромосомы в кариотипе человека относятся к группе
а) F (19,20) в)0 (21,22)
б)С (6-12) г) А (1,2,3)

16. Лицо, родословная которого составляется, называется
а)пробанд в) инбридинг
б) сибсы г)родоначальник

17. Здоровая женщина имеет кариотип
а) 45, XO в) 46, XY
б) 47, XXY г) 46, XX

18. Кариотип больного синдромом Эдвардса
а) 46, XX в) 47, XY, 18+

б) 47, X^ 21+ г) 47, XY, 13+

19. Транслируемые участки генов эукариот называются

а)гены в)экзоны

б)домены г)интроны

20. Метод генетики человека, изучающий кариотип, называется

а) цитогенетический в)близнецовый

б)дерматоглифический г) биохимический

21. Ккакому типу болезней относится гипертония

а) хромосомные в)мультифакториальные

б) моногенные г)ненаследственные

22. Мутации, связанные с изменением числа хромосом, называются:

а) хромосомные в)генные

б)геномные г) индуцированные

23. Хромосомы, в которых центромера чуть сдвинута от центра к краю, называются:

а)акроцентрические в)субметацентрические

б)интерфазные г) метацентрические

24. Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется для лечения фенилкетонурии

а) диетотерапия в)витаминотерапия

б) хирургическое вмешательство г)заместительная терапия

25. Набор хромосом клетки называется

а)генофонд в)кариотип

б)генотип г) фенотип

Задание 2

Решить генетические задачи.

1. Миоплегия (периодические параличи) передаётся по наследству как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалией в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

2. У человека присутствие резус - фактора (Rh+) обусловлено доминантным геном D. Отсутствие резус - белка (Rh^-) обусловлено рецессивным геном d. Ген I^0 (I) группы крови рецессивен по отношению к генам I^A (II) и I^B (III) групп крови. У отца четвертая группа крови и отрицательный резус-фактор, у матери - первая группа и положительный резус (гомозигота). Определите генотипы родителей, возможные группы крови, резус-фактор и генотипы детей.

Задание 3

Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд - здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужья их также здоровы. О двоюродных сибсах со стороны матери пробанда известно: в одной семье - один больной брат, две сестры и брат здоровы; в двух других семьях - по одному больному брату и по одной здоровой сестре; в четвертой семье - одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дед страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не обнаружено.

III вариант

Задание 1.

Выберите один правильный ответ

1. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности

а) пероксисомы в) хроматиды

б) аутосомы г)мезосомы

2. Носителями наследственной информации в клетке являются:

а)мезосомы в) жгутики

б)хромосомы г)пероксисомы

3. Самые мелкие акроцентрические хромосомы в кариотипе человека принадлежат группе

а) С(6-12) в)А (1,2,3)

б)F (19,20) ^G (21,22, Y)

4. Место гена на хромосоме называется

а)аллель в)оперон

б) геном г)локус

5. Кариотип больного с синдромом "Кошачьего крика"

а) 45,ХО в)46, ХХ, t(15+21)

б) 46,ХХ,5р- г)47,ХХХ

6. Тип наследования дальтонизма

а) сцепленный с полом рецессивный в) аутосомно-доминантный

б) аутосомно-рецессивный г) сцепленный с полом доминантный

7. Кариотип больного с синдромом Дауна

а) 46, ХУ в) 47,ХХ, 18+

б) 47, ХУ, 21+ г) 48, ХХХУ

8. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера

а)хромосомные в)ненаследственные

б)мультифакториальные г) моногенные

9. Здоровая женщина имеет кариотип

а) 45, ХО б) 47, ХХУ в) 46, ХУ г) 46, ХХ

10. Наследственные болезни, сходные по своему фенотипическому проявлению, но вызванные мутациями в разных, неаллельных генах, называется

а)фенокопии в)фенотипические

б)генотипические г)генокопии

11. Пары близнецов, в которых проявляется исследуемый признак, называются:

а) конкордатными в) дискомфортными

б)дискордантными г) конкурсные

12. Степень проявления гена в популяции

а) пенетрантность б) экспрессивность в) плейотропия

13. Отрыв участка хромосомы, поворот его на 180 °С и встраивание на прежнее место - это

а)транслокация в)трансцизия

б)инверсия г)трансверсия

14. Тип наследования гемофилии

а) сцепленный с полом доминантный в)аугосомно-рецессивный

б)аутосомно-доминантный г) сцепленный с полом рецессивный

15.Организм с генотипом АаВв, образует следующие типы гамет

а) А В А В б) Аа Аа ВВ Вв

в) Ав АВ аВ ав г) АВ АВ ав ав

16. Самые крупные хромосомы в кариотипе человека относятся к группе

а) F (19,20) в^ (21,22)

б)С (6-12) г) А (1,2,3)

17. Кариотип больного синдромом Эдвардса

а) 46, ХХ в) 47, ХУ, 18+

б) 47, X^ 21+ г) 47, XY, 13+

18. Транслируемые участки генов эукариот называются

а)гены в)экзоны

б)домены г)интроны

19. Метод генетики человека, изучающий кариотип, называется

а) цитогенетический в)близнецовый

б)дерматоглифический г) биохимический

20. Ккакому типу болезней относится гипертония

а) хромосомные в)мультифакториальные

б) моногенные г)ненаследственные

21. Набор хромосом клетки называется

а)генофонд в)кариотип

б)генотип г) фенотип

22. Мутации, связанные с изменением числа хромосом, называются:

а) хромосомные в)генные

б)геномные г) индуцированные

23. Лицо, родословная которого составляется, называется

а)пробанд в) инбридинг

б) сибсы г)родоначальник

24. Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется для лечения фенилкетонурии

а) диетотерапия в)витаминотерапия

б) хирургическое вмешательство г)заместительная терапия

25. Хромосомы, в которых центромера чуть сдвинута от центра к краю, называются:

а)акроцентрические в)субметацентрические

б)интерфазные г) метацентрические

Задание 2

Решить генетические задачи.

1. У человека ген полидактилии (многопалости) доминирует над нормальным строением кисти. У жены кисть нормальная, муж гетерозиготен по гену полидактилии. Определите вероятность рождения в этой семье многопалого ребёнка.

2. У человека присутствие резус - фактора (Rh+) обусловлено доминантным геном D. Отсутствие резус - белка (Rh^-) обусловлено рецессивным геном d. Ген I^0 (I) группы крови рецессивен по отношению к генам I^A (II) и I^B (III) групп крови. У матери четвертая группа крови и отрицательный резус-фактор, отец - дигетерозигота по второй группе крови и резус-фактору. Определите генотипы родителей, возможные группы крови, резус-фактор и генотипы детей.

3. **Задание 3**

Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд - больная мозжечковой атаксией (расстройство согласованности в сокращении мышц при произвольных движениях) женщина. Её супруг здоров. У них 6 сыновей и 3 дочери. Один сын и одна дочь больны, остальные - здоровы. Пробанд имеет здоровую сестру и трёх больных братьев. Здоровая сестра замужем за здоровым мужчиной и имеет здоровую дочь. Три больных брата женаты на здоровых женщинах. В семье первого брата три здоровых сына и больная дочь, в семье второго брата сын и больная дочь, в семье третьего - два сына и три дочери здоровы. Отец пробанда болен, а мать здорова.

IV вариант

Задание 1.

Выберите один правильный ответ

1. Нетранслируемые участки генов эукариот называются

а) домены в) гены

б) интроны г) экзоны

2. Свойство живых организмов повторять в ряду поколений сходные признаки

а) изменчивость в) наследственность

б) мутация г) кроссинговер

3. Выпадение участка гена или хромосомы называется

а) делеция в) транслокация

б) дупликация г) инверсия

4. Субметацентрические хромосомы средних размеров составляют группу

а) С (6-12) б) А (1,23) в) G (21,22) г) F (19,20)

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

а) цитологический в) генеалогический

б) близнецовый г) дерматоглифический

6. Наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием в организме больного красящего пигмента меланина, называется

а) альбинизм в) астигматизм

б) сахарный диабет г) дальтонизм

7. На каком этапе клеточного деления из хроматина формируются хромосомы

а) в анафазе в) в профазе

б) в телофазе г) в метафазе

8. Мутации, происходящие в природе без видимых причин, называются

а) соматические в) генеративные

б) индуцированные г) спонтанные

9. Кратное увеличение числа гаплоидных наборов хромосом

а) анеуплоидия в) полисомия

б) моносомия г) полиплоидия

10. Хромосомы, в которых центромера сдвинута к самому краю и одно плечо гораздо больше другого

а) акроцентрические в) метацентрические

б)субметацентрические г) интерфазные

11 .Кариотип, характерный для больного с синдромом Патау

а) 45, ХО в)47, XY, 13 +

б)47, XX, 21+ г)47, XXY

12. Изменение числа отдельных хромосом называется:

а) моносомия в) анеуплоидия

б) полисомия г) полиплоидия

13. Какой кариотип имеет девочка с синдромом Шерешевского-Тернера

а) 45, ХО в) 46, XX

б) 47, XX, 18+ г) 47, XXX

14. Зависимость нескольких признаков от одного гена называется

а) пенетрантность б) плейотропность в) экспрессивность

15. Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом называются

а) оперон в)аллель

б) локус г) геном

16. Заболевание, сходное по проявлениям с генетически обусловленным, но возникшее под влиянием факторов внешней среды, а не мутантного аллеля, называется

а) генотип в) фенотип

б)фенокопия г) генокопия

17. Организм с генотипом АаВВСс образует следующие типы гамет:

а) ABCaBCABcaBc в) AB AC aBaC
б) ABCaBcавсаBC г) Ac ACaB ac

18. Удвоение участка гена или хромосомы называется:
а)инверсия в) транслокация
б) дупликация г) деления

19. Совокупность генов - это
а) кариотип в) генофонд
б) фенотип г) генотип

20. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности а) пероксисомы б) аутосомы в) хроматиды г) мезосомы

21. Пары близнецов, в которых наследуемый признак проявляется только у одного из пары, называются
а) дискомфортными в) конкурсными
б) дискордантвыми г) конкордантными

22. Организм, содержащий одинаковые аллели одного гена
а) зигота в) гемизигота
б) гетерозигота г) гомозигота

23. Братья и сестры пробанда
а) сибсы в) аллели
б) близнецы г) свойственники

24. Число хромосом кариотипа человека
а) 48 б)23 в)46 г)44

25. Факторы внешней (внутренней) среды, вызывающие мутации, называются
а) канцерогены в) экстрагены
б) андрогены г) мутагены

Задание 2

Решить генетические задачи.

1. У человека ген дальнозоркости доминирует над геном нормального зрения. В семье муж и жена страдают дальнозоркостью, однако матери обоих супругов видели нормально. Какова вероятность рождения детей с нормальным зрением?
2. У человека присутствие резус - фактора (Rh^+) обусловлено доминантным геном D. Отсутствие резус - белка (Rh^-) обусловлено рецессивным геном d. Ген I^0 (I) группы крови рецессивен по отношению к генам I^A (II) и I^B (III) групп крови. У матери первая группа крови и отрицательный резус-фактор, у отца - четвертая положительная (гетерозигота). Определите генотипы родителей, возможные группы крови, резус-фактор и генотипы детей.

Задание 3

Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд здоров. Его отец болен эпидермолизом, а мать и ее родственники здоровы. Две сестры пробанда здоровы, а брат болен. Три дяди со стороны отца и их дети здоровы, а три дяди и одна тетя - больны. У первого больного дяди от первого брака есть больной сын и здоровая дочка, а от второго брака - больные дочка и сын. У второго дяди есть два больных сына и две больных дочки. Бабушка по линии отца больна, а дедушка - здоров. Здоровыми были три сестры и два брата бабушки.

Эталоны ответов контрольной работы для проведения промежуточной аттестации (дифференцированный зачет) по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

I вариант

Задание 1.

1 - в
2 - б
3 - а
4 - б
5 - а
6 - г
7 - в
8 - а
9 - г
10 - г
11 - а
12 - б
13 - а
14 - в
15 - б
16 - а
17 - б
18 - г
19 - г
20 - в
21 - б
22 - г
23 - в
24 - в
25 - а

Задание 2.

1.75 % здоровых детей, 25 % больные фенилкетонурией.

2. Вторая положительная (50 %), вторая отрицательная (50 %).

Задание 3.

Аутосомно-доминантный тип наследования.

II вариант

Задание 1. 1 - б 2 - б
3 - г
4 - а
5 - г
6 - б
7 - б
8 - а
9 - г
10 - б
11 - а
12 - а
13 - г
14 - в
15 - г
16 - а
17 - г
18 - в
19 - в
20 - а
21 - в
22 - б
23 - в
24 - а
25 - в

Задание 2.

1.50 % здоровых детей, 50 % больные миоплегией

2. Вторая положительная (50 %), третья положительная (50 %).

Задание 3.

Х-рецессивный тип наследования.

III вариант

Задание 1. 1 - б 2 - б
3 - г
4 - г
5 - б
6 - а
7 - б
8 - а
9 - г
10 - г
11 - а
12 - а
13 - б
14 - г
15 - в
16 - г
17 - в
18 - в
19 - а
20 - в
21 - в
22 - б
23 - а
24 - а
25 - в

Задание 2.

50 % с полидактилией.

Вторая положительная (2), вторая отрицательная (2); третья положительная (1), третья отрицательная (1), четвертая положительная (1), четвертая отрицательная (1).

Задание 3.

Аутосомно-доминантный
наследования.

IV вариант

Задание
1. 1 - б
2 - в
3 - а
4 - а (в)
5 - г
6 - а
7 - в
8 - г
9 - г
10 - а
11 - в
12 - в
13 - г
14 - б
15 - в
16 - б
17 - а
18 - б
19 - г
20- б
21 - б
22 - г
23 - а
24 - в
25- г

Задание 2.
1. 25 % детей с нормальным зрением.
2. Вторая положительная, третья положительная, вторая отрицательная, третья отрицательная.

Задание 3.
Аутосомно-доминантный тип наследования.

3. ОПИСАНИЕ ПОКАЗАТЕЛЕЙ И КРИТЕРИЕВ ОЦЕНИВАНИЯ КОМПЕТЕНЦИЙ НА ЭТАПАХ ИХ ФОРМИРОВАНИЯ

	Уровни сформированности компетенций		
	Пороговый	***Достаточный***	***Высокий***
Критерии	Компетенция сформирована. Демонстрируется пороговый, удовлетворительный уровень устойчивого практического навыка	Компетенция сформирована. Демонстрируется достаточный уровень самостоятельности, устойчивого практического навыка	Компетенция сформирована. Демонстрируется высокий уровень самостоятельности, высокая адаптивность практического навыка

Показатели оценивания компетенций и шкалы оценки

Оценка «неудовлетворительно» (не зачтено) или отсутствие сформированности компетенции	Оценка «удовлетворительно» (зачтено) или удовлетворительный (пороговый) уровень освоения компетенции	Оценка «хорошо» (зачтено) или достаточный уровень освоения компетенции	Оценка «отлично» (зачтено) или высокий уровень освоения компетенции
Неспособность обучающегося самостоятельно продемонстрировать знания при решении заданий, отсутствие самостоятельности в применении умений. Отсутствие подтверждения наличия сформированности компетенции свидетельствует об отрицательных результатах освоения учебной дисциплины	Обучающийся демонстрирует самостоятельность в применении знаний, умений и навыков к решению учебных заданий в полном соответствии с образцом, данным преподавателем, по заданиям, решение которых было показано преподавателем, следует считать, что компетенция сформирована на удовлетворительном уровне.	Обучающийся демонстрирует самостоятельное применение знаний, умений и навыков при решении заданий, аналогичных образцам, что подтверждает наличие сформированной компетенции на более высоком уровне. Наличие такой компетенции на достаточном уровне свидетельствует об устойчиво закрепленном практическом навыке	Обучающийся демонстрирует способность к полной самостоятельности в выборе способа решения нестандартных заданий в рамках дисциплины с использованием знаний, умений и навыков, полученных как в ходе освоения данной дисциплины, так и смежных дисциплин, следует считать компетенцию сформированной на высоком уровне.

Критерии оценивания при зачёте

Отметка	Дескрипторы		
	прочность знаний	**умение объяснять сущность явлений, процессов, делать выводы**	**логичность и последовательность ответа**
зачтено	прочные знания основных процессов изучаемой предметной области, ответ отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владением терминологическим аппаратом	умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры	логичность и последовательность ответа
не зачтено	недостаточное знание изучаемой предметной области, неудовлетворительное раскрытие темы; слабое знание основных вопросов теории, Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа	слабые навыки анализа явлений, процессов, событий, неумение давать аргументированные ответы, приводимые примеры ошибочны	отсутствие логичности и последовательности ответа

Критерии оценивания форм контроля:

Собеседования:

Отметка	Дескрипторы		
	прочность знаний	**умение объяснять сущность явлений, процессов, делать выводы**	**логичность и последовательность ответа**
отлично	прочность знаний, знание основных процессов изучаемой предметной области, ответ отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владением терминологическим аппаратом; логичностью и последовательностью ответа	высокое умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры	высокая логичность и последовательность ответа
хорошо	прочные знания основных процессов изучаемой предметной области, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим	умение объяснять сущность, явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить	логичность и последовательность ответа

	аппаратом; свободное владение монологической речью, однако допускается одна - две неточности в ответе	примеры; однако допускается одна - две неточности в ответе	
удовлетвори-тельно	удовлетворительные знания процессов изучаемой предметной области, ответ, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории. Допускается несколько ошибок в содержании ответа	удовлетворительное умение давать аргументированные ответы и приводить примеры; удовлетворительно сформированные навыки анализа явлений, процессов. Допускается несколько ошибок в содержании ответа	удовлетворительная логичность и последовательность ответа
неудовлетвори-тельно	слабое знание изучаемой предметной области, неглубокое раскрытие темы; слабое знание основных вопросов теории, слабые навыки анализа явлений, процессов. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа	неумение давать аргументированные ответы	отсутствие логичности и последовательности ответа

Шкала оценивания тестового контроля:

процент правильных ответов	Отметки
91-100	отлично
81-90	хорошо
71-80	удовлетворительно
Менее 71	неудовлетворительно

Ситуационных задач:

Отметка	**Дескрипторы**			
	понимание проблемы	**анализ ситуации**	**навыки решения ситуации**	**профессиональное мышление**
отлично	полное понимание проблемы. Все требования, предъявляемые к заданию, выполнены	высокая способность анализировать ситуацию, делать выводы	высокая способность выбрать метод решения проблемы уверенные навыки решения ситуации	высокий уровень профессионального мышления
хорошо	полное понимание проблемы. Все	способность анализировать	способность выбрать метод	достаточный уровень профессионального мышления.

	требования, предъявляемые к заданию, выполнены	ситуацию, делать выводы	решения проблемы уверенные навыки решения ситуации	Допускается одна-две неточности в ответе
удовлетвори-тельно	частичное понимание проблемы. Большинство требований, предъявляемых к заданию, выполнены	Удовлетворительная способность анализировать ситуацию, делать выводы	Удовлетворительные навыки решения ситуации	достаточный уровень профессионального мышления. Допускается более двух неточностей в ответе
неудовлетвори-тельно	непонимание проблемы. Многие требования, предъявляемые к заданию, не выполнены. Нет ответа. Не было попытки решить задачу	Низкая способность анализировать ситуацию	Недостаточные навыки решения ситуации	Отсутствует

Навыков:

Отметка	**Дескрипторы**		
	системность теоретических знаний	**знания методики выполнения практических навыков**	**выполнение практических умений**
отлично	системные устойчивые теоретические знания о показаниях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д.	устойчивые знания методики выполнения практических навыков	самостоятельность и правильность выполнения практических навыков и умений
хорошо	системные устойчивые теоретические знания о показаниях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д., допускаются некоторые неточности, которые самостоятельно обнаруживаются и быстро исправляются	устойчивые знания методики выполнения практических навыков; допускаются некоторые неточности, которые самостоятельно обнаруживаются и быстро исправляются	самостоятельность и правильность выполнения практических навыков и умений
удовлетвори-тельно	удовлетворительные теоретические знания о показаниях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д.	знания основных положений методики выполнения практических навыков	самостоятельность выполнения практических навыков и умений, но допускаются некоторые ошибки, которые исправляются с помощью преподавателя

неудовлетво-рительно	низкий уровень знаний о показаниях и противопоказаниях, возможных осложнениях, нормативах и т.д. и/или не может самостоятельно продемонстрировать практические умения или выполняет их, допуская грубые ошибки	низкий уровень знаний методики выполнения практических навыков	невозможность самостоятельного выполнения навыка или умения

Доклада по презентации/реферата

Отметка	**Дескрипторы**			
	Раскрытие проблемы	**Представление**	**Оформление**	**Ответы на вопросы**
Отлично	Проблема раскрыта полностью. Проведен анализ проблемы с привлечением дополнительной литературы. Выводы обоснованы.	Представляемая информация систематизирована, последовательна и логически связана. Использовано более 5 профессиональных терминов.	Широко использованы информационные технологии. Отсутствуют ошибки в представляемой информации.	Ответы на вопросы полные с привидением примеров и/или пояснений.
Хорошо	Проблема раскрыта. Проведен анализ проблемы без привлечения дополнительной литературы. Не все выводы сделаны и/или обоснованы.	Представляемая информация систематизирована и последовательна. Использовано более 2 профессиональных терминов.	Использованы информационные технологии. Не более 2 ошибок в представляемой информации	Ответы на вопросы полные и/или частично полные
Удовлетворительно	Проблема раскрыта не полностью. Выводы не сделаны и/или выводы не обоснованы.	Представляемая информация не систематизирована и/или не последовательна. Использован 1-2 профессиональный термин.	Использованы информационные технологии частично. 3-4 ошибки в представляемой информации.	Только ответы на элементарные вопросы.
Неудовлетворительно	Проблема не раскрыта. Отсутствуют выводы.	Представляемая информация логически не связана. Не использованы	Не использованы информационные технологии. Больше 4 ошибок	Нет ответов на вопросы.