

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Косенок Сергей Михайлович
Должность: ректор
Дата подписания: 10.09.2024 09:24:20
Уникальный программный ключ:
e3a68f3eaa1e62674b54f4998099d3d6bfdcf836

**БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
ХАНТЫ-МАНСИЙСКОГО АВТОНОМНОГО ОКРУГА-ЮГРЫ
«Сургутский государственный университет»**

УТВЕРЖДАЮ:
Проректор по учебно-методической работе
_____ Е.В. Коновалова
«29» августа 2024 г.

Институт среднего медицинского образования

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
по дисциплине**

ОП.03. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность	<u>31.02.01 Лечебное дело</u>
Форма обучения	<u>очная</u>

Сургут, 2024 г.

Фонд оценочных средств разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденного Министерством Просвещения Российской Федерации Приказ от 04 июля 2022 г. № 526.

Разработчик:

Филатова Л.П., преподаватель

Ф.И.О., ученая степень, звание, должность

Фонд оценочных средств рассмотрен и одобрен на заседании МО «Общепрофессиональные дисциплины»

«10» апреля 2024 года, протокол № 4

Председатель МО _____ Филатова Л.П., преподаватель

Ф.И.О., ученая степень, звание, должность

Фонд оценочных средств рассмотрен и одобрен на заседании учебно-методического совета института среднего медицинского образования

«15» апреля 2024 года, протокол № 5

Директор _____ Бубович Е.В., к.м.н., доцент

Ф.И.О., ученая степень, звание, должность

СОДЕРЖАНИЕ

1. Паспорт фонда оценочных средств
2. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке
3. Оценка освоения учебной дисциплины
4. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений и навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

1. Паспорт фонда оценочных средств

В результате освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело, следующими умениями, знаниями, которые формируют общие и профессиональные компетенции, а также позволяют достигнуть личностных результатов:

1. Уметь:

- У1. проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- У2. проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- У3. проводить предварительную диагностику наследственных болезней

2. Знать:

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

Код	Наименование результата обучения
Общие компетенции	
ОК 01	Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.
ОК 02	Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.
ОК 03	Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по правовой и финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях.
Профессиональные компетенции	
ПК 3.1	Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.
ПК 3.2	Пропагандировать здоровый образ жизни.
ПК 3.3	Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения.
ПК 4.1	Проводить оценку состояния пациента.
ПК 4.2	Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту.
ПК 4.3	Осуществлять уход за пациентом.
ПК 4.5	Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме.
ПК 4.6	Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации.

Формирование личностных результатов реализации программы воспитания по специальности 31.02.01 Лечебное дело:

<p>Личностные результаты реализации программы воспитания (дескрипторы)</p>	<p>Код личностных результатов реализации программы воспитания</p>
---	--

Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности.	ЛР 7
Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях.	ЛР 9

Форма аттестации по дисциплине: экзамен

2. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке

В результате аттестации по учебной дисциплине осуществляется комплексная проверка следующих умений и знаний, а также динамика формирования общих и профессиональных компетенций:

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<p>Знания:</p> <ul style="list-style-type: none"> - 31. биохимические и цитологические основы наследственности; - 32. закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - 33. методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - 34. основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; - 35. основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; - 36. 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>Текущий контроль: Оценка:</p> <ul style="list-style-type: none"> – индивидуального и группового опроса; тестирования; – решения ситуационных задач; – выполнения практических заданий <p>Диагностическое тестирование Итоговый контроль: экзамен</p>
<p>Умения:</p> <ul style="list-style-type: none"> - У1. проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - У2. проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - У3. 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>

Результаты (освоенные общие и профессиональные компетенции)	Основные показатели оценки результата	Формы и методы контроля и оценки
ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам	Уметь выбирать и применять методы и способы решения задач профессиональной деятельности	Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий
ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности	Уметь находить и использовать современные средства поиска информации для эффективного выполнения задач профессиональной деятельности.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий
ОК 03. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по правовой и финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях	Уметь планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях	Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий
ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.	Уметь проводить консультации населения по вопросам профилактики заболеваний.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий

<p>ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни.</p>	<p>Уметь решать стандартные и нестандартные профессиональные задачи при проведении профилактических мероприятий.</p>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий</p>
<p>ПК 3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения.</p>	<p>Уметь проявлять активность проведения профилактических осмотров и диспансеризации населения.</p>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий</p>
<p>ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента.</p>	<p>Уметь оценивать состояния пациента по клиническим симптомам.</p>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий</p>
<p>ПК 4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту.</p>	<p>Уметь демонстрировать основные алгоритмы при оказании медицинской помощи пациенту.</p>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий</p>
<p>ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом.</p>	<p>Уметь демонстрировать основные алгоритмы по уходу за пациентом.</p>	<p>Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования;</p>

		– выполнения практических заданий
ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме.	Уметь демонстрировать основные алгоритмы по оказанию медицинской помощи в неотложной форме.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий
ПК 4.6. Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации.	Уметь демонстрировать мероприятия по медицинской реабилитации.	Экспертное наблюдение и оценка результатов: – индивидуального и фронтального опроса; – решения ситуационных задач; – тестирования; – выполнения практических заданий

3. Оценка освоения учебной дисциплины

Элемент учебной дисциплины	Формы и методы контроля					
	Текущий контроль		Диагностический контроль		Промежуточная аттестация	
	Форма контроля	Проверяемые умения, знания, ОК, ПК, ЛР	Форма контроля	Проверяемые ОК, ПК	Форма контроля	Проверяемые умения, знания, ОК, ПК, ЛР
Раздел 1 Основы генетики						
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Фронтальный устный опрос. Тестирование (тематический контроль).	У1, У2, З1, З2 ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9				
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности						
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Фронтальный устный опрос. Практическая работа №1. Тестирование (тематический контроль).	У1, У2, У3, З1 ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9				

Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	Фронтальный устный опрос. Тестирование (тематический контроль). Практическая работа №2.	У1, У2, У3, 31 ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9				
Раздел 3. Закономерности наследования признаков						
Тема 3.1. Типы наследования признаков	Фронтальный устный опрос. Тестирование (текущий контроль). Практическая работа № 3,4.	У1, У2, У3, 32, 33 ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9				
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.	Фронтальный устный опрос. Тестирование (тематический контроль). Практическая работа №5.	У1, У2, У3, 34 ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9				
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости						

Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Фронтальный устный опрос. Тестирование (текущий контроль). Практическая работа №6, 7.	У1, У2, У3, У3, ЗЗ ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9				
Раздел 5. Наследственность и патология						
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	Фронтальный устный опрос. Тестирование (текущий контроль). Практическая работа № 8.	У1, У2, У3, У3 ЗЗ ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9				

<p>Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование</p>	<p>Фронтальный устный опрос. Тестирование (тематический контроль).</p>	<p>У1, У2, У3, У3, 36 ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9</p>				
			<p>Диагностическое тестирование</p>	<p>ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.</p>	<p>Экзамен</p>	<p>У1, У2, У3, У3 31, 32, 33, 34, 35, 36 ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9</p>

4. Типовые контрольные задания и иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений и навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

4.1. Типовые задания для текущего контроля

Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики

Перечень вопросов для устного, фронтального опроса:

1. Наука о законах наследственности и изменчивости:

- А. Генетика
- Б. Экология
- В. Цитология
- Г. Протозоология

2. Задача молекулярной биологии:

- А. Исследование генома
- Б. Ядовитые растения
- В. Экологические факторы среды
- Г. Заболевания человека

3. Законы генетики сформулировал:

- А. Г. Мендель (1865 г.)
- Б. Г.К. Грам (1884г.)
- В. Р. Кох (1882г.)
- Г. Д. Листер (1867г.)

4. Свойство живого организма передавать свои признаки потомству:

- А. Генетика
- Б. Биология
- В. Изменчивость
- Г. Наследственность

5. Способность особей одного вида отличаться друг от друга:

- А. Генетика
- Б. Биология
- В. Изменчивость
- Г. Наследственность

Эталоны ответов: 1.А; 2.А; 3.А; 4.Г; 5.В.

Задание №1:

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Какие вопросы изучает наука генетика?
2. Что изучает медицинская генетика?
3. Перечислите положения медицинской генетики.
4. Перечислите этапы развития генетики.
5. Приведите примеры значения медицинской генетики.
6. Что такое наследственные болезни с эволюционной точки зрения?

Задание №2:

1. Открытия Г. Менделя, Т. Моргана в области генетики. Составить презентацию в количестве 12 слайдов (групп.).
2. Зарисовать животную клетку. Записать в тетрадь морфологическую и физиологическую характеристику органелл клетки (инд.)
3. Составление хронологической таблицы «Этапы развития медицинской генетики» (инд.). количество 12 слайдов (групп.).
4. Изучение основной и дополнительной литературы по теме, работа с конспектом (инд.).

Тема 2.1. Цитологические основы наследственности

Задания в тестовой форме для текущего контроля

Вариант 1

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Единица материальной основы наследственности:

- А. РНК
- Б. Аллель
- В. Хромосома
- Г. Ген

2. Гены располагаются:

- А. Локусах тканей
- Б. Локусах хромосом
- В. Цитоплазме
- Г. Вакуоли

3. Клетка, имеющая одинаковые аллели одного гена:

- А. Гетерозигота
- Б. Генотип
- В. Гомозигота
- Г. Фенотип

4. Клетка, имеющая разные аллели одного гена:

- А. Гомозигота
- Б. Генотип
- В. Фенотип
- Г. Гетерозигота

5. Совокупность всех наследственных признаков организма:

- А. Фенотип
- Б. Наследственность
- В. Изменчивость
- Г. Генотип

6. Совокупность внутренних и внешних признаков, проявляющиеся у организма при влиянии внешней среды:

- А. Наследственность
- Б. Изменчивость
- В. Фенотип
- Г. Генотип

7. Преобладающий признак, проявляющийся как в гомозиготном, так и в гетерозиготном состоянии:

- А. Рецессивный
- Б. Доминантный
- В. Аллельный
- Г. Выдающийся

8. Подавляемый признак, проявляющийся только в гомозиготном состоянии:

- А. Аллельный
- Б. Доминантный
- В. Подавляемый
- Г. Рецессивный

9. Хромосомы, содержащие одинаковый набор генов:

- А. Генетические
- Б. Альтернативные
- В. Аллельные
- Г. Гомологичные

10. Клетка, имеющая два гомологичных набора хромосом:

- А. Диплоидная
- Б. Гаплоидная
- В. Полиплоидная
- Г. Гетероплоидная

Эталонные ответы: 1.Г; 2.Б; 3.В; 4.Г; 5. Г; 6.В; 7.Б; 8.Г; 9.Г; 10.А.

Вариант 2

1. Самовоспроизводящийся структурный элемент ядра клетки:

- А. Нуклеоид
- Б. Ядрышко
- В. Ген
- Г. Хромосома

2. Выпадение участка гена или хромосомы называется:

- А. Дупликация
- Б. Делеция
- В. Транскрипция
- Г. Транзиция

3. Удвоение участка хромосомы:

- А. Дупликация
- Б. Делеция
- В. Транскрипция
- Г. Транзиция

4. Перенос генетического материала из одной клетки в другую:

- А. Транскрипция
- Б. Трансдукция
- В. Трансформация
- Г. Транзиция

5. Субметацентрические хромосомы средних размеров составляют группу:

- А. С (6-12)
- Б. А (1,23)
- В. G (21,22)
- Г. F (19,20)

6. Хромосомная перестройка, при которой происходит поворот участка хромосомы на 180°:

- А. Инверсия
- Б. Индукция
- В. Трансдукция
- Г. Трансформация

7. Перенос участка хромосомы на другую:

- А. Транслокация
- Б. Трансдукция
- В. Трансформация
- Г. Инверсия

8. Хромосомы, одинаковые у женского и мужского организма:

- А. Половые
- Б. Аутосомы
- В. Одинаковые
- Г. Аллельные

9. Хромосомы, по которым женский и мужской пол отличаются друг от друга:

- А. Половые
- Б. Аутосомы

В. Аллельные

Г. Разные

10. У человека в норме хромосом:

А. 46

Б. 43

В. 22

Г. 23

Эталон ответов: 1.Г; 2.Б; 3.А; 4.Б; 5. А; 6.А; 7.А; 8.Б; 9.А; 10.А.

Задание:

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Охарактеризуйте полимерные соединения – нуклеиновые кислоты.
2. Перечислите функции нуклеиновых кислот.
3. Что такое нуклеотид?
4. Перечислите различия между ДНК и РНК.
5. Перечислите типы РНК и их функции.
6. Что такое репликация ДНК?
7. В чем заключается правило комплементарности?
8. Перечислите свойства генетического кода.
9. Различается ли генетический код у разных видов живых существ?
10. Охарактеризуйте первый, второй и третий законы Менделя.
11. Записать термины в словарь.

Ситуационные задачи:

А. С помощью микроманипулятора удалили из клетки комплекс Гольджи. Как это скажется на жизнедеятельности клетки?

Эталон ответа: Нарушится образование лизосом, их созревание и вывод секреторных продуктов клетки.

Б. Под микроскопом заметно разрушение оболочки ядра, короткие хромосомы в виде буквы Х равномерно размещены по всей клетке. На какой стадии деления находится клетка?

Эталон ответа: Стадия метафазы.

В. На электронограммах клеток печени крысы заметны структуры овальной формы, двумембранные, внутренняя мембрана которых образует кристы. Назовите эти органеллы?

Эталон ответа: Митохондрии.

Г. В культуре тканей ядерным излучением повреждены ядрышки ядер. Обновление какие органеллы в цитоплазме клеток становится проблематичным?

Эталон ответа: Рибосом.

Д. В клетках человека при физической нагрузке резко увеличился процесс синтеза АТФ, который происходит в ...?

Эталон ответа: Митохондриях.

Е. На какой стадии митотического цикла изучают кариотип?

Эталон ответа: На стадии метафазы.

Ё. Микроскопируют клетку человека на стадии анафазы митоза. В это время при достаточном увеличении можно увидеть?

Эталон ответа: Расхождение хроматид.

Ж. Особенности мейоза в оогенезе является наличие специфической стадии, которая отсутствует в сперматогенезе. Назовите эту стадию?

Эталон ответа: Диктиотена.

З. В результате изучения клеток поджелудочной железы с помощью электронного микроскопа была выявлена органелла, состоящая из большого количества ячеек, каналцев, цистерн, которая соединяется с плазмолеммой. Назовите органеллу?

Эталон ответа: Эндоплазматический ретикулум.

И. Возле ядра выявлена органелла, которая состоит из двух цилиндров, образованных микротрубочками и размещенных перпендикулярно один к другому. Было установлено, что

эта органелла - составная часть митотического веретена деления в животных клетках. Как она называется?

Эталон ответа: Центросома.

Задание.

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Поясните понятие «Хромосома», «Аутосома».
2. Охарактеризуйте кариотип человека.
3. В чем заключаются принципы генетической организации аутосом?
4. Поясните особенности генетической организации половых хромосом.
5. Записать термины №30 в словарь.

Практическая работа №1. Основные типы деления эукариотической клетки.

Гаметогенез.

Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз, амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).

Задание.

1. Записать в тетрадь фазы митоза, мейоза, овогенеза и гаметогенеза.
2. Ответить на вопросы:
 - А. Какие изменения в клетке предшествуют делению?
 - Б. Когда образуется веретено деления? Какова его роль?
 - В. Охарактеризуйте фазы митоза и кратко расскажите, как происходит этот процесс.
 - Г. Что такое хроматида? Когда она становится хромосомой?
 - Д. Что такое центромера? Какую роль она выполняет при митозе?

Ситуационные задачи:

Е. С помощью шпателя сделан соскоб слизистой рта человека. В неразрушенных эпителиальных клетках окрашенного мазка хорошо видны овальные ядра, неодинаковые по размеру. Каким путем происходило деление этих клеток?

Эталон ответа: Амитоз.

Ё. На культуру опухолевых клеток подействовали колхицином, который блокирует синтез белков – тубулинов, образующих веретено деления. Какие этапы клеточного деления будут нарушены?

Эталон ответа: Митоз.

Ж. Началось митотическое деление диплоидной соматической клетки. Ход митоза нарушился, и образовалась одноядерная полиплоидная клетка. На какой стадии митоз был прерван?

Эталон ответа: Стадия- Анафазы.

З. Во время митотического деления клетки исследователям удалось наблюдать фазу, когда отсутствовали: оболочка ядра, ядрышко, центриоли расположились на противоположных полюсах клетки, а хромосомы имели вид клубка нитей, свободно размещенных в цитоплазме. На какой стадии митотического цикла находится клетка?

Эталон ответа: Стадия – профазы.

И. Сравните между собой митоз и мейоз, выделите черты сходства и различия.

К. Охарактеризуйте понятия: мейоз, гаплоидный набор хромосом, диплоидный набор хромосом, конъюгация.

Л. Какое значение имеет независимое расхождение гомологичных хромосом в первом делении мейоза?

М. Охарактеризуйте фазы мейоза и кратко расскажите, как происходит этот процесс.

Н. Охарактеризуйте молекулярную структуру хромосом.

О. Какие классификации хромосом существуют?

П. Согласно правилу постоянства числа хромосом для каждого вида животных характерно определенное и постоянное количество хромосом. Какой механизм обеспечивает это свойство?

Эталон ответа: Мейоз.

Р. В интерфазе клеточного цикла выделяют три периода. Во время S- фазы клеточного цикла происходит...?

Эталон ответа: репликация ДНК.

Задание:

1. Составить таблицу по митозу, мейозу и гаметогенезу. Указать отличительные признаки (инд.)
2. Составить доклад по теме «Биологическое значение митоза и мейоза».

Тема 2.2. Биохимические основы наследственности

Задания в тестовой форме для тематического контроля

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Устойчивое изменение генетического материала и наследуемого признака:

- А. Аберрации
- Б. Мутагены
- В. Эпистаз
- Г. Мутации

2. Процесс изменений в структуре ДНК, ведущий к формированию мутаций:

- А. Мутации
- Б. Мутагенез
- В. Мимикрия
- Г. Аберрации

3. Факторы, влияющие на геном, вызывающие его изменение:

- А. Мутации
- Б. Мутагены
- В. Мимикрия
- Г. Аберрации

4. Тип мутаций, изменяющие структуру хромосом:

- А. Мутации
- Б. Мимикрия
- В. Мутагенез
- Г. Аберрации

5. Ненаследственные изменения фенотипа, по проявлению похожи на наследственные:

- А. Генокопии
- Б. Фенокопии
- В. Мимикрия
- Г. Мутации

6. Мутации разных генов, дающие сходный фенотип:

- А. Генокопии
- Б. Фенокопии
- В. Фенотип
- Г. Генотип

7. Физические мутагены:

- А. Пестициды
- Б. Радиоактивные элементы
- В. Вирус гриппа
- Г. Продукты переработки нефти

8. Химические мутагены:

- А. Органические растворители
- Б. Ультрафиолетовое излучение
- В. Радиоактивные элементы
- Г. Вирус краснухи

9. Биологические мутагены:

- А. Органические растворители
- Б. Ультрафиолетовое излучение
- В. Радиоактивные элементы
- Г. Вирус кори

10. Мутации, обеспечивающие организму полезные свойства:

- А. Полуметаллы
- Б. Нейтральные
- В. Летальные
- Г. Положительные

11. Мутации, снижающие жизнеспособность организма:

- А. Полуметаллы
- Б. Нейтральные
- В. Летальные
- Г. Положительные

12. Мутации, не влияющие на жизнеспособность организма:

- А. Полуметаллы
- Б. Нейтральные
- В. Летальные
- Г. Положительные

Эталон ответов: 1.Г, 2.Б, 3.Б, 4.Г, 5.Б, 6.А, 7.Б, 8.А, 9.Г, 10.Г, 11. А, 12.Б.

Практическое занятие № 2

Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям

Задание.

1. Биосинтез белка. Составить презентацию в количестве 10 слайдов, (групп.).

2. Решать задачи на законы Менделя (инд.).

Задача №1. У человека альбинизм – аутосомный рецессивный признак. Мужчина альбинос женился на женщине с нормальной пигментацией. У них родилось двое детей – нормальный и альбинос. Определите генотипы всех указанных членов семьи?

Эталон ответа: Генотип мужа – aa , жены – Aa , ребенка с нормальной пигментацией – Aa , ребенка – альбиноса – aa

Задача № 2. У двух здоровых родителей родился ребенок альбинос. Второй ребенок был нормальным. Доминантный или рецессивный ген определяет альбинизм? Определить генотипы родителей и детей.

Эталон ответа: Альбинизм определяется рецессивным геном. Генотипы родителей и нормального ребенка – Aa . Генотип ребенка – альбиноса – aa .

Задача № 3. У голубоглазой близорукой женщины от брака с кареглазым мужчиной с нормальным зрением родилась кареглазая близорукая девочка и голубоглазый с нормальным зрением мальчик. Ген близорукости (B) доминантен по отношению к гену нормального зрения (b), а ген кареглазости (C) доминирует над геном голубоглазости (c). Какова вероятность рождения в семье кареглазого с нормальным зрением ребенка

Эталон ответа: Вероятность рождения в семье кареглазого ребенка с нормальным зрением равна 25%.

Задача № 4. Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.

Эталон ответа: Вероятность рождения больного ребенка шизофренией составляет 25% (1/4).

Задача № 5. Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.

Эталон ответа: Генотип женщины – Aa , мужчины – aa , ребенка – aa .

Тема 3.1. Типы наследования признаков

Задания в тестовой форме для текущего контроля

1. Эта характеристика не используется для описания дигибридного скрещивания дигетерозигот при независимом наследовании:

- а) расщепление по генотипу и фенотипу совпадает
- б) расщепление по фенотипу составляет 9:3:3:1 при полном доминировании
- в) при полном доминировании соблюдается третий закон Менделя

2. Эта характеристика не используется для описания дигибридного скрещивания дигетерозигот при независимом наследовании:

- а) расщепление по фенотипу составляет 9:3:3:1 при полном доминировании
- б) каждый родитель производит два типа гамет
- в) аллели одного гена находятся в разных хромосомах

3. Назовите метод, являющийся основным в изучении закономерностей наследования, который разработал и впервые применил Мендель:

- а) гибридизация
- б) скрещивание
- в) гибридологический

4. Ген:

- а) участок молекулы ДНК, содержащий информацию о первичной структуре белка
- б) материал для эволюционных процессов
- в) мономер белковой молекулы

5. Аллельные гены – это гены:

- а) отвечающие за развитие одного признака
- б) определяющие развитие комплекса признаков
- в) расположенные в одних и тех же локусах (местах) гомологичных хромосом и отвечающие за развитие одного признака

6. В чем сущность гипотезы чистоты гамет:

- а) гаметы чисты, всегда несут доминантные признаки
- б) гаметы чисты, несут только один аллельный ген из пары
- в) гаметы чисты, всегда несут рецессивные признаки

7. С постоянной ли частотой возникают в F₂ дигибридного скрещивания определенные генотипы:

- а) часто
- б) никогда
- в) всегда

8. Каким образом при гибридологическом анализе устанавливается независимость наследования признаков:

- а) по формуле расщепления
- б) по наличию рекомбинантов
- в) по количеству единиц расщепления

9. Какие генотипы появляются с одинаковой частотой в F₂ моногибридного скрещивания:

- а) Aa и aa
- б) AA и Aa
- в) AA и aa

10. Какому поколению соответствует расщепление по фенотипу в соотношении 1 : 2 : 1:

- а) анализирующее скрещивание
- б) F₂ неполное доминирование
- в) F₂ полное доминирование

11. Что такое фенотипический радикал:

- а) гены, определяющие фенотип

б) совокупность рецессивных генов

в) гены, полученные гибридами F1

12. Чем определяется количество гамет, которое образует особь:

а) количеством рецессивных генов в генотипе

б) степенью гетерозиготности

в) количеством доминантных генов в генотипе

13. Чем можно объяснить, что особи с одинаковым генотипом имеют разный фенотип:

а) пенетрантностью

б) кодоминированием

в) полным доминированием

14. В каком случае организмы с разными генотипами имеют одинаковый фенотип:

а) при летальности одного гена

б) при неполном доминировании

в) при полном доминировании

15. Сколько типов гамет образует особь, имеющая генотип, гомозиготный по десяти генам:

а) 1

б) 2

в) много

16. Сколько аллелей одного гена в норме получают потомки от каждого из родителей:

а) много

б) 1

в) 2

17. Как называется явление парности признаков:

а) реципрокность

б) аллелизм

в) альтернативность

18. Что обозначает термин “аллель”:

а) мутантный ген

б) одно из возможных состояний гена

в) наследственный признак

19. Что наследует потомство от родителей:

а) генотип

б) фенотип

в) гены

20. При скрещивании двух моногетерозигот (Aa) наблюдается расщепление по фенотипу, соответствующее формуле:

а) 1:1

б) 3:1

в) 1:2

Эталонные ответы: 1.а, 2.б, 3.в, 4.а, 5.в, 6.б, 7.в, 8.а, 9.в, 10.б, 11.а, 12.б, 13.а, 14. в, 15.а, 16.б, 17.в, 18.б, 19.в, 20.б.

Практическое занятие № 3

Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование.

Решение задач.

Решать задачи на законы Менделя (инд.).

Задача №1. У человека альбинизм – аутосомный рецессивный признак. Мужчина альбинос женился на женщине с нормальной пигментацией. У них родилось двое детей – нормальный и альбинос. Определите генотипы всех указанных членов семьи?

Эталон ответа: Генотип мужа – aa, жены – Aa, ребенка с нормальной пигментацией – Aa, ребенка – альбиноса -aa

Задача № 2. У двух здоровых родителей родился ребенок альбинос. Второй ребенок был нормальным. Доминантный или рецессивный ген определяет альбинизм? Определить генотипы родителей и детей.

Эталон ответа: Альбинизм определяется рецессивным геном. Генотипы родителей и нормального ребенка – Аа. Генотип ребенка – альбиноса – аа.

Задача № 3. У голубоглазой близорукой женщины от брака с кареглазым мужчиной с нормальным зрением родилась кареглазая близорукая девочка и голубоглазый с нормальным зрением мальчик. Ген близорукости (В) доминантен по отношению к гену нормального зрения (в), а ген кареглазости (С) доминирует над геном голубоглазости (с). Какова вероятность рождения в семье кареглазого с нормальным зрением ребенка

Эталон ответа: Вероятность рождения в семье кареглазого ребенка с нормальным зрением равна 25%.

Задача № 4. Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.

Эталон ответа: Вероятность рождения больного ребенка шизофренией составляет 25% (1/4).

Задача № 5. Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.

Эталон ответа: Генотип женщины – аа, мужчины – Аа, ребенка – аа.

Практическая занятие № 4

Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода.

Решение задач.

У человека гемофилия передается как рецессивный сцепленный с X – хромосомой признак

Задача 1. Классическая гемофилия передается как рецессивный сцепленный с X – хромосомой признак.

1. Мужчина, больной гемофилией, жениться на женщине, не имеющей этого заболевания. У них рождаются нормальные дочери и сыновья, которые все вступают в брак с не страдающими гемофилией лицами. Обнаружится ли у внуков вновь гемофилия, и какова вероятность появления больных в семье дочери или сына?

2. Мужчина, больной гемофилией, вступает в брак с нормальной женщиной, отец которой страдал гемофилией.

Определите вероятность рождения в этой семье здоровых детей.

Решение:

Признак	Определяющий его ген
Гемофилия	X^h
Норма	X^H

По условиям пункта генотип больного мужчины: X^h . Так как женщина не страдает гемофилией, у нее обязательно должен быть доминантный ген «нормы» - X^H . Второй ген женщины также доминантный (X^H), в генотип женщины $X^H X^H$. Генотипы детей от такого брака:

	X^h	Y
X^H	$X^H X^h$	$X^H Y$
X^H	$X^H X^h$	$X^H Y$

Иначе говоря, все мальчики будут здоровы, гена гемофилии у них не будет, а все девочки будут гетерозиготными – в рецессиве у них будет ген гемофилии.

Если все мальчики в последствии вступят в брак со здоровыми в отношении гемофилии лицами ($X^H X^H$), гемофилия у внуков не проявится. Если дочери ($X^H X^h$) вступят в брак со здоровыми мужчинами ($X^H Y$), вероятность проявления гемофилии у внуков будет равна $1/4$, или 25%. По полу это будут мальчики:

	X^H	Y
X^H	$X^H X^H$	$X^H Y$
X^h	$X^H X^h$	$X^h Y$

По условиям пункта 2 в брак вступает больной мужчина (генотип $X^h Y$) с женщиной, не страдающей болезнью. Следовательно, у женщины один ген обязательно «норма» – X^H . Но второй ген из этой пары у нее должен быть геном гемофилии – X^h , так как отец этой женщины страдал гемофилией, а женщина получает всегда одну X – хромосому от матери, а вторую – от отца. Генотип женщины – $X^H X^h$. Вероятность рождения здоровых детей в этой семье равна $1/2$. Девочки с генотипом $X^h X^h$ погибают.

	X^h	Y
X^H	$X^H X^h$	$X^H Y$
X^h	$X^h X^h$	$X^h Y$

Задача 2. У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X – хромосомой рецессивный признак. Альбинизм (отсутствие пигментации) обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявится также обе аномалии одновременно?

Решение:

Признак	Определяющий его ген	Признак	Определяющий его ген
Гемофилия	X^h	Альбинизм	a
Норма	X^H	Норма	A

По условиям задачи оба родителя нормальны, следовательно, у них обязательно есть по доминантному гену из каждой пары X^H и A . Сын имеет обе аномалии, его генотип $X^h Y a a$. X – хромосому с геном гемофилии он мог унаследовать только от матери. Один из генов альбинизма сын получил от матери, другой - от отца. Таким образом, генотип матери $X^H X^h A a$, генотип отца $X^H Y A a$. При таком браке вероятны генотипы детей:

	$X^H A$	$X^H a$	$Y A$	$Y a$
$X^H A$	$X^H X^H A A$	$X^H X^H A a$	$X^H Y A A$	$X^H Y A a$
$X^H a$	$X^H X^H A a$	$X^H X^H a a$	$X^H Y A a$	$X^H Y a a$
$X^h A$	$X^H X^h A A$	$X^H X^h A a$	$X^h Y A A$	$X^h Y A a$
$X^h a$	$X^H X^h A a$	$X^H X^h a a$	$X^h Y A a$	$X^h Y a a$

Вероятность того, что следующий ребенок будет сыном, равна $1/2$. Из числа сыновей лишь $1/8$ может иметь одновременно обе аномалии. Для вычисления окончательного результата вероятности перемножаются: $1/2 \times 1/8 = 1/16$.

Гипертрихоз передается как сцепленный с Y - хромосомой признак

Задача 3. Гипертрихоз (вырастание волос на краю ушной раковины) передается через Y – хромосому, а полидактилия (шестипалость) – как доминантный аутосомный ген. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать – полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет также без обеих аномалий?

Решение:

В условиях задачи ген гипертрихоза обозначим звездочкой (*), находящейся в Y*– хромосоме, в X – хромосоме нет гена аллельного гену гипертрихозу:

Признак	Определяющий его ген
Гипертрихоз	Y*
Шестипалость (полидактилия)	A
Пятипалость	a

Так как отец имел гипертрихоз и был пятипалым, его генотип XY*aa. У матери не было гипертрихоза (и не могло быть, так как у нее нет Y – хромосомы), но она была шестипалой. Следовательно, у нее должен быть хотя бы один ген шестипалости – A. В этой семье родилась нормальная девочка. Ее генотип XXaa. Один ген пятипалости она получила от отца, а второй ген пятипалости могла получить только от матери. На основе этого решаем, что мать была гетерозиготна по гену шестипалости. Ее генотип XxAa. Вероятны генотипы детей:

	Xa	Y*a
XA	XXAa	XY*Aa
Xa	XXaa	XY*aa

Без обеих аномалий возможна лишь 1/4 детей, или 25%.

Задача 4. Мальчика I группа, у его сестры – IV. Что можно сказать о группах крови их родителей?

Решение

Генотип мальчика – $i^0 i^0$ (I), следовательно, каждый из его родителей несет ген i^0 .

Генотип его сестры – $I^A I^B$ (IV), значит, один из ее родителей несет ген I^A , и его генотип – $I^A i^0$ (II группа), а другой родитель имеет ген I^B , и его генотип $I^B i^0$ (III группа крови).

Ответ: у родителей II и III группы крови.

Задача 5. Наследование резус-фактора осуществляется по обычному аутосомно-доминантному типу. Организм с резус - положительным фактором (Rh⁺) несет доминантный ген R, а резус - отрицательный (rh⁻)- рецессивный ген r. Если муж и жена резус – положительные, то может ли их ребенок быть резус – отрицательным?

Эталон ответа: Может, если оба родителя гетерозиготны (Rr* Rr).

Задача 6. У мальчика I группа, у его сестры – IV. Что можно сказать о группах крови их родителей?

Эталон ответа: У родителей II и III группы крови

Задача 7. У отца IV группа крови, у матери - I. Может ли ребенок унаследовать группу крови своего отца?

Эталон ответа: Не может. При данном браке у ребенка может быть или вторая ($G^A g^0$), или третья ($G^B g^0$) группы крови.

Задача 8. Родители имеют II и III группы крови. Какие группы следует ожидать у потомства?

Эталон ответа: Задача имеет четыре варианта решения. У ребенка может быть любая группа крови.

Задача 9. В родильном доме перепутали двух детей. Первая пара родителей имеет I и II группы крови, вторая пара - II и IV. Один ребенок имеет II группу, а второй – I группу. Определить родителей обоих детей.

Эталон ответа: Первая пара - родители второго ребенка. Вторая пара – родители первого ребенка.

Задача 10. Женщина с III группой крови возбудила дело о взыскании алиментов с мужчины, имеющего I группу, утверждая, что он отец ребенка. У ребенка I группа крови.

Какое решение должен вынести суд?

Эталон ответа: Суд вынесет следующее решение: мужчина может являться отцом ребенка, так же, как и любой другой человек с такой же группой крови.

Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез

Задания в тестовой форме для фронтального и текущего контроля

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Устойчивое изменение генетического материала и наследуемого признака:

- А. Аберрации
- Б. Мутагены
- В. Эпистаз
- Г. Мутации

2. Процесс изменений в структуре ДНК, ведущий к формированию мутаций:

- А. Мутации
- Б. Мутагенез
- В. Мимикрия
- Г. Аберрации

3. Факторы, влияющие на геном, вызывающие его изменение:

- А. Мутации
- Б. Мутагены
- В. Мимикрия
- Г. Аберрации

4. Тип мутаций, изменяющие структуру хромосом:

- А. Мутации
- Б. Мимикрия
- В. Мутагенез
- Г. Аберрации

5. Ненаследственные изменения фенотипа, по проявлению похожи на наследственные:

- А. Генокопии
- Б. Фенокопии
- В. Мимикрия
- Г. Мутации

6. Мутации разных генов, дающие сходный фенотип:

- А. Генокопии
- Б. Фенокопии
- В. Фенотип
- Г. Генотип

7. Физические мутагены:

- А. Пестициды
- Б. Радиоактивные элементы
- В. Вирус гриппа
- Г. Продукты переработки нефти

8. Химические мутагены:

- А. Органические растворители
- Б. Ультрафиолетовое излучение

В. Радиоактивные элементы

Г. Вирус краснухи

9. Биологические мутагены:

А. Органические растворители

Б. Ультрафиолетовое излучение

В. Радиоактивные элементы

Г. Вирус кори

10. Мутации, обеспечивающие организму полезные свойства:

А. Полуметаллы

Б. Нейтральные

В. Летальные

Г. Положительные

11. Мутации, снижающие жизнеспособность организма:

А. Полуметаллы

Б. Нейтральные

В. Летальные

Г. Положительные

12. Мутации, не влияющие на жизнеспособность организма:

А. Полуметаллы

Б. Нейтральные

В. Летальные

Г. Положительные

Эталоны ответов: 1.Г, 2.Б, 3.Б, 4.Г, 5.Б, 6.А, 7.Б, 8.А, 9.Г, 10.Г, 11. А, 12.Б.

Задание.

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Дайте определение термину «изменчивость».

2. Приведите примеры индивидуальной изменчивости у человека.

3. В чем принципиальное различие между фенотипической и генотипической изменчивости?

4. Объясните термин «фенокопирование».

5. Поясните термин «мутация».

6. Существует ли принципиальное различие между спонтанным и индуцированным мутагенезом?

7. Приведите примеры физических, химических, биологических мутагенов.

8. Что представляют собой хромосомные, генные и геномные мутации.

9. Приведите примеры хромосомных и геномных мутаций у человека.

10. Перечислите основные механизмы, обуславливающие комбинативную изменчивость.

Практическое занятие № 5

Изучение изменчивости и видов мутаций у человека.

Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней.

Задание:

1. Записать в тетрадь понятия «Изменчивость», «Мутагены». Составить вопросы по теме, в количестве № 10.

2. Записать в тетрадь понятия «Хромосомные болезни».

3. Дать характеристику болезням: Дауна, Клайнфельтера, синдрома «Патау»

3. Записать термины в терминологический словарь.

Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости

Задания в тестовой форме для тематического контроля

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Учение о родословных:

- А. Генеалогия
- Б. Генетика
- В. Геоника
- Г. Цитология

2. Генеалогическим методом устанавливают заболевание:

- А. Синдром Тернера
- Б. Синдром Дауна
- В. Гемофилия
- Г. Фенилкетонурия

3. Биохимическим методом устанавливают заболевание:

- А. Гемофилия
- Б. Дальтонизм
- В. Синдром Клайнфельтера
- Г. Фенилкетонурия

4. Цитогенетическим методом устанавливают заболевание:

- А. Синдром Дауна
- Б. Серповидноклеточную анемию
- В. Сахарный диабет
- Г. Дальтонизм

5. Метод изучения родословных:

- А. Биохимический
- Б. Цитогенетический
- В. Близнецовый
- Г. Генеалогический

6. Метод, позволяющий определить влияние генетических и средовых факторов в развитии конкретных признаков, заболеваний у человека:

- А. Цитогенетический
- Б. Близнецовый
- В. Биохимический
- Г. Генеалогический

7. Метод, позволяющий изучить закономерности мутационного процесса:

- А. Биохимический
- Б. Генеалогический
- В. Близнецовый
- Г. Популяционно- статистический

8. Метод по микроскопическому изучению хромосом человека:

- А. Генеалогический
- Б. Популяционно- статистический
- В. Цитогенетический
- Г. Иммуногенетический

9. Метод, изучающий наследственную обусловленность факторов иммунитета:

- А. Иммуногенетический
- Б. Цитогенетический
- В. Популяционно- статистический
- Г. Биохимический

10. Сибсы это:

- А. Потомки одних родителей
- Б. Лицо, с которого начинается изучение родословной
- В. Родители детей
- Г. Родственники родителей

11. Человек, с которого начинается составление родословной:

- А. Сибсы

Б. Пробанд

В. Потомки одних родителей

Г. Родители детей

Эталоны ответов: 1.А, 2.В, 3.Г, 4.А, 5.Г, 6.Б, 7.Г, 8.В, 9.А, 10.А, 11. Б.

Задание.

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Что такое пенетрантность?
2. Что включает понятие экспрессивность?
3. Что такое плейотропное действие гена?
4. Что такое клинико – генеалогический метод?
5. Какие вопросы можно решать с помощью клинико – генеалогического метода?
7. Что обозначают термины: «Пробанд», «Сибсы», «Родственный брак»?
8. Какие методы применяются для доказательства мультифакториальной природы заболевания?
9. Перечислите алгоритмы составления родословных.
10. Перечислите заболевания, которые диагностируются методом дерматоглифики.
11. Перечислите заболевания, которые диагностируются иммуногенетическим методом

Практическое занятие №6. Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем.

Задание:

1. Составить и проанализировать родословные схемы с рецессивным X – сцепленным типом наследования заболевания (гемофилия А), (инд.).
2. Составить и проанализировать родословные схемы с Y – сцепленным (голандрическим) типом передачи нейтрального признака (оволосенение наружного края ушной раковины у мужчин), (инд.).

Ситуационные задачи:

Задача №1. В популяции человека количество индивидуумов с карим цветом глаз составляет 51%, а с голубым – 49%. Определите процент доминантных гомозигот в данной популяции.

Эталон ответа: Частота кареглазых гомозиготных особей AA равна 9 %.

Задача №2. Аллель кареглазости доминирует над голубоглазостью. В популяции оба аллеля встречаются с равной вероятностью. Отец и мать кареглазые. С какой вероятностью следует ожидать, что родившийся у них ребенок будет голубоглазым?

Эталон ответа: Вероятность рождения голубоглазого ребёнка у кареглазых родителей равна 1/9.

Задача №3. Популяция состоит из 9% гомозигот AA, 42% гетерозигот Aa, 49% гомозигот aa. Определите частоту аллелей А?

Эталон ответа: $p = 0,09 + 0,21 = 0,3$, или 30%; $q = 0,49 + 0,21 = 0,7$ или 70%.

Задача №4. У человека альбинизм – аутосомный рецессивный признак. Заболевание встречается с частотой 1 / 20 000. Определите частоту гетерозиготных носителей заболевания в районе.

Эталон ответа: 286 человек.

Задача №5. Врожденный вывих бедра у человека наследуется как аутосомный доминантный признак с пенетрантностью 25%. Болезнь встречается с частотой 6:10 000. Определите число гетерозиготных носителей гена врожденного вывиха бедра в популяции.

Эталон ответа: 9976 человек.

Практические занятия № 7

Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом.

1. Составить и проанализировать родословные схемы с аутосомно-рецессивным типом наследования заболевания (муковисцедоз), (инд.).
2. Составить и проанализировать родословные схемы с доминантным X – сцепленным типом наследования заболевания (синдром Блоха-Сульцбергера), (инд.).

**Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация.
Хромосомные заболевания**

Задания в тестовой форме для тематического контроля.

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Нуклеопротеидные нитевидные структуры клеточного ядра, содержащие наследственную информацию:

- А. Гены
- Б. Экзоны
- В. Хромосомы
- Г. Сплайсинг

2. Гетерохроматиновый участок хромосомы, являющийся местом прикрепления «веретена деления»:

- А. Центромера
- Б. Циклопия
- В. Эуплоидия
- Г. Эухроматин

3. Генетически активные участки хромосом:

- А. Эухроматин
- Б. Эуплоидия
- В. Центромера
- Г. Циклопия

4. Полное или частичное сращение соседних пальцев кисти или стопы:

- А. Синдактилия
- Б. Синофриз
- В. Страбизм
- Г. Эпистаз

5. Страбизм:

- А. Косоглазие
- Б. Опущение века
- В. Увеличенный язык
- Г. Увеличенные размеры черепа

6. Группа врожденных заболеваний, характеризующихся множественными пороками развития:

- А. Генетические
- Б. Геномные
- В. Генные
- Г. Хромосомные

7. Заболевание, кариотип-47, XX(XY) 21+:

- А. Синдром Дауна
- Б. Синдром Эдварса
- В. Синдром Патау
- Г. Синдром Клайнфельтера

8. Заболевание, кариотип- 47, (XXY):

- А. Синдром Клайнфельтера

Б. Синдром Эдварса

В. Синдром Патау

Г. Синдром Дауна

9. Заболевание, кариотип- 47, (XXX) 13+:

А. Синдром Патау

Б. Синдром Клайнфельтера

В. Синдром Эдварса

Г. Синдром Дауна

10. Заболевание, кариотип – 47, (XXX) 18+:

А. Синдром Патау

Б. Синдром Эдварса

В. Синдром Дауна

Г. Синдром Клайнфельтера

Эталоны ответов: 1.В, 2.А, 3.А, 4.А, 5.А, 6.Г, 7.А, 8.А, 9.А, 10 Б.

Задание

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие

Вопросы:

1. Какая патология называется наследственной?

2. Перечислите причины, обуславливающих изменение числа хромосом.

3. Перечислите синдромы, относящиеся к аутосомной трисомии.

4. Перечислите синдромы, относящиеся к полисомии по половым хромосомам.

5. Перечислите синдромы, относящиеся к частичной моносомии.

6. Охарактеризуйте основные признаки и механизмы возникновения синдромов, вызванных структурными аномалиями половых хромосом.

7. Какие существуют мероприятия по профилактике наследственной патологии?

8. Записать термины по теме «Хромосомные болезни» №30 в терминологический словарь.

Задание:

1. Охарактеризуйте синдром Клайнфельтера, составить презентацию (10 слайдов) и доклад по теме (инд.).

2. Охарактеризуйте синдром Вольфа – Хиршхорна, составить презентацию (10 слайдов) и доклад по теме (инд.).

3. Составить таблицу хромосомных болезней человека с указанием аутосомных и половых заболеваний (инд.)

Генные болезни

Задания в тестовой форме для текущего контроля

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена:

А. Генные

Б. Хромосомные

В. Геномные

Г. Терапевтические

2. Причина генной патологии:

А. Мутация хромосом

Б. Мутация гена

В. Мутация аминокислоты

Г. Абберации

3. Особенностью генных (как и вообще всех наследственных) болезней является:

А. Гетерогенность

Б. Гомогенность

В. Резистентность

Г. Контагиозность

4. Моногенные формы генных заболеваний наследуются в соответствии:

А. Законами Менделя

Б. Законами Моргана

В. Законами Харди - Вайнберга

Г. Законами эволюционного развития

5. По типу наследования генные болезни делятся на:

А. Сцепленные с X- или Y-хромосомами

Б. Сцепленные с А хромосомой

В. Доминантно - аутосомные

Г. Рецессивно- аутосомные

6. Положениями, характеризующими аутосомно-доминантный тип наследования:

А. Заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении

Б. Сын никогда не наследует заболевание отца

В. Одинаково часто заболевание встречается у мужчин и женщин

Г. Родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда

7. Риск рождения больного ребенка, у фенотипически здоровых родителей гетерозиготных по одинаковому рецессивному заболеванию:

А. 25%

Б. 33%

В. 50%

Г. 50% дочерей

8. Мультифакториальные болезни обусловлены сочетанием:

А. Инфекционных агентов и токсических факторов

Б. Генетических мутаций и факторов внешней среды

В. Генетических мутаций и хромосомных перестроек

Г. Факторов внешней среды и патологической беременности

Эталонные ответы: 1.А, 2.Б, 3.А, 4.А, 5.А, 6.А, 7.А, 8.Б.

Задание:

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Перечислите критерии аутосомно-доминантного типа наследования и приведите примеры заболеваний.

2. Перечислите критерии аутосомно-рецессивного типа наследования и приведите примеры заболеваний.

3. Охарактеризуйте разницу между X-сцепленным доминантным и X-сцепленным рецессивным типами наследования.

4. Дайте характеристику болезни Реклингхаузена (Нейрофиброматоз).

5. Какие возможные профилактические мероприятия необходимы выполнять при генных заболеваниях?

Практическое занятие № 8

Изучение хромосомных и генных заболеваний.

Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний.

Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью.

Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития.

Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.

Задание:

1. Записать в тетрадь: цель, показания для проведения хромосомных и генных заболеваний.

2. Составить таблицу «Методы, используемые для выявления генетической патологии», сформулировать выводы.

3. Записать термины №30 в терминологический словарь.

Задание:

1. Подготовить сообщение по пробе Феллинга, 3 стр., (инд.).
2. Работа с дополнительной литературой (инд.).

Наследственные заболевания обмена веществ

Задания в тестовой форме для тематического контроля

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Причины заболеваний, вызванных врожденными дефектами метаболизма:

- А. Химические факторы
- Б. Мутации в генах, кодирующих фермент
- В. Физические факторы
- Г. Мутации в хромосомах

2. Термин «врожденное нарушение обмена веществ» был предложен:

- А. Л. Пастером
- Б. Дюшенном
- В. А. Гарродом
- Г. Г. Менделем

3. Гликолиз, связанный с дефектом мышечной фосфоорилазой:

- А. Болезнь Марфана
- Б. Болезнь Боткина
- В. Болезнь Гирке
- Г. Болезнь Мак-Ардла

4. Гликогеноз, вызванный недостаточностью глюкозо-6-фосфатазы:

- А. Болезнь Марфана
- Б. Болезнь Боткина
- В. Болезнь Гирке
- Г. Болезнь Мак-Ардла

5. Заболевание, в этиологии которого лежит полная или частичная недостаточность гормонов щитовидной железы:

- А. Гемофилия
- Б. Врожденный гипотиреоз
- В. Дальтонизм
- Г. Сахарный диабет

6. Заболевание, сопровождающее повышением уровня липидов в плазме крови:

- А. Гиперлипидемия
- Б. Гипотиреоз
- В. Гипертония
- Г. Муковисцидоз

7. Лечение гиперлипидемии включает:

- А. Специальную диету, увеличивающую поступление жиров
- Б. Витаминотерапию
- В. Гормонотерапию
- Г. Специальную диету, ограничивающую жиры

8. Заболевание, вызванное нарушением аминокислотного обмена:

- А. Муковисцидоз
- Б. Болезнь Фогеля
- В. Фенилкетонурия
- Г. Сахарный диабет

9. Наследственная форма врожденной генерализованной патологии соединительной ткани:

- А. Синдром Марфана
- Б. Синдром Дауна
- В. Синдром Холт- Орама
- Г. Синдром Патау

10. Наследственная форма врожденной генерализованной патологии экзокринных желез:

- А. Фенилкетонурия
- Б. Бронхиальная астма
- В. Ревматоидный артрит
- Г. Муковисцидоз

Эталоны ответов: 1.Б, 2.В, 3.Г, 4.В, 5.Б, 6.А, 7.Г, 8.В, 9.А, 10 Г.

Задание:

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Дайте характеристику заболеваний обмена веществ.
2. Поясните причины, обуславливающие патологию обмена веществ.
3. Составьте классификацию заболеваний обмена веществ.
4. Охарактеризуйте заболевания - фенилкетонурия, альбинизм.
5. Охарактеризуйте наследственное нарушение синтеза и обмена гормонов щитовидной железы (гипотиреоз).
6. Какие профилактические мероприятия можно рекомендовать при патологии обмена веществ?

Задание:

1. Наследственные нарушения обмена витаминов. Подготовить презентацию-10 слайдов, (инд.), доклад – 3стр. (инд.).
2. Наследственные нарушения всасывания в пищеварительном тракте (целиакия, муковисцидоз, непереносимость лактозы), подготовить постер (инд.).
3. Работа с конспектом и дополнительной литературой (инд.).

Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование

Задания в тестовой форме для фронтального и тематического контроля

Задание:

Вопросы с выбором правильного ответа:

1. Специализированный вид медицинской помощи, направленный на профилактику наследственной патологии:

- А. Медико - генетическое консультирование
- Б. Генетический мониторинг
- В. ДНК - диагностика
- Г. Пренатальная диагностика

2. Дородовое определение врожденной или наследственной патологии у плода:

- А. ДНК - диагностика
- Б. Пренатальная диагностика
- В. Пренатальный мониторинг
- Г. Медико - генетическое консультирование

3. Показания для пренатальной диагностики:

- А. Патология органов зрения
- Б. Аномалии скелета
- В. Частые инфекционные заболевания
- Г. Возраст матери старше 35 лет, отца – старше 40 лет

4. Неинвазивные методы пренатальной диагностики:

- А. Плацентобиопсия
- Б. Амниоцентез
- В. Ультразвуковое исследование плода
- Г. Кордоцентез

5. Инвазивные методы пренатальной диагностики:

- А. Плацентобиопсия
- Б. Ультразвуковое исследование плода
- В. Биохимическое исследование крови
- Г. Цитогенетическое исследование

6. Взятие амниотической жидкости:

- А. Кордоцентез
- Б. Амниоцентез
- В. Фетоскопия
- Г. Фокомелия

7. Взятие крови из пупочной вены плода:

- А. Амниоцентез
- Б. Фетоскопия
- В. Кордоцентез
- Г. Фокомелия

8. Процедура, по обследованию плода в матке при помощи волоконно - оптической техники:

- А. Амниоцентез
- Б. Кордоцентез
- В. Фокомелия
- Г. Фетоскопия

9. Комплекс мероприятий, обеспечивающих оптимальными условиями созревания зародышевых клеток:

- А. Неонатальный скрининг
- Б. Периконцепционная профилактика
- В. Первичная профилактика
- Г. Массовый скрининг

10. Массовое обследование новорожденных детей на наследственные заболевания:

- А. Периконцепционная профилактика
- Б. Вторичная профилактика
- В. Неонатальный скрининг
- Г. Массовый скрининг

Эталоны ответов: 1.А, 2.Б, 3.Г, 4.В, 5.А, 6.Б, 7.В, 8.Г, 9.Б, 10.В.

Задание:

Внимательно прочитайте текст предложенной лекции и дайте ответы на следующие вопросы:

1. Что такое медико – генетическое консультирование?
2. Каковы задачи медико – генетического консультирования?
3. Перечислите причины обращаемости в медико – генетическую консультацию?
4. Перечислите признаки, на основании которых можно заподозрить наследственную патологию.
5. Что такое пренатальная диагностика?
6. Назовите показания для проведения пренатальной диагностики.
7. Перечислите неинвазивные и инвазивные методы диагностики.
8. Перечислите наследственные заболевания, по которым проводится массовый скрининг в России.

9. Назовите критерии отбора наследственных заболеваний для просеивающих программ диагностики наследственных болезней у новорожденных.
10. Назовите показания для периконцепционной профилактики.

Профилактика наследственных заболеваний

Задание:

1. Запишите в тетрадь пути реализации первичной профилактики.
2. Запишите в тетрадь мероприятия, реализующие вторичную профилактику.
3. Составьте санитарный бюллетень по профилактике одного наследственного заболевания.
4. Запишите термины в терминологический словарь.

Решение задач по генетике.

Задание:

Выберите один правильный ответ

1. Первичная профилактика:

- А. Комплекс мероприятий, направленных на предупреждение рождения или зачатия детей с наследственными болезнями
- Б. Комплекс мероприятий, направленных на предотвращения развития наследованного заболевания
- В. Фенотипическая коррекция дефекта

Эталон ответа: 1.А

2. Методы профилактики наследственной патологии:

- А. Генеалогический
- Б. Цитостатический
- В. Амниоцентез
- Г. Амниотический

Эталон ответа: 2.В

3. Показания для массового генетического скрининга новорожденных:

- А. Множественные врожденные пороки развития
- Б. Пренатальная гипотрофия
- В. Недоношенность
- Г. Факт рождения

Эталон ответа: 3.Г.

4. Медико-генетическое консультирование показано при:

- А. Обширной кисте слизистой оболочки нижней губы
- Б. Вторичном деформирующем остеоартрозе
- В. Травме верхней челюсти
- Г. Врожденной расщелине твердого и мягкого неба

Эталон ответа: 4.Г.

5. В медико-генетическую консультацию обратились родители больной пятилетней девочки. После исследования кариотипа у нее выявили 46 хромосом. Одна из хромосом 15-й пары была длиннее обычной вследствие присоединения к ней части хромосомы из 21-й пары. Какая мутация имеет место быть у этой девочки?

Эталон ответа: Транслокация

6. В медико-генетическую консультацию обратились супруги с вопросом о вероятности рождения у них детей, больных гемофилией. Супруги здоровы, но отец жены болен гемофилией. Могут ли заболеть дети?

Эталон ответа: Могут 50% сыновей

7. В медико – генетическую консультацию обратилась женщина по поводу риска заболевания своего сына гемофилией. Её муж страдает этим заболеванием от рождения. У женщины и ее родственников не было случаев гемофилии. Какова вероятность рождения больного мальчика в этой семье?

Эталон ответа: 0% (все мальчики будут здоровыми).

4.2. Типовые задания для промежуточной аттестации по дисциплине «Генетика с основами медицинской генетики» - экзамен

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 1

Текст задания: Медицинская генетика. Понятие о наследственности и изменчивости. Характеристика первого закона Менделя.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 2

Текст задания: Методы генетики. Характеристика второго закона Менделя.

Задача: У человека близорукость доминирует над нормальной остротой зрения. Гетерозиготная близорукая женщина выходит замуж за мужчину с нормальной остротой зрения. Каких детей можно ожидать от такого брака.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 3

Текст задания: Хромосомы, их строение, виды, функция. Диплоидные и гаплоидные наборы хромосом. Аутосомы и половые хромосомы

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 4

Текст задания: Понятие гена. Генетический код. Свойства генетического кода.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 5

Текст задания: Задача: У человека прямой разрез глаз доминирует над косым. Какой разрез глаз можно ожидать у детей, родители которых имеют прямой разрез глаз и генотип Сс.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 6

Текст задания: Характеристика третьего закона Менделя.

Задача: У человека полидактилия наследуется как доминантный признак, пятипалость – как рецессивный. В семье пятипалой женщины и шестипалого мужчины семь детей. Все они шестипалые. Какое потомство можно ожидать от брака: 1) шестипалого сына с пятипалой женщиной; 2) шестипалой дочери с шестипалым мужчиной.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 7

Текст задания: Биосинтез белка.

Задача: Седая прядь волос надо лбом у человека – доминантный признак, ее отсутствие – рецессивный. У матери – седая прядь волос надо лбом, а у отца и сына – нет. Каков генотип матери

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 8

Текст задания: Генеалогический метод. Особенности сбора сведений о родословной. Методика составления и их анализ.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 9

Текст задания: Классификация мутации. Роль мутаций в изменчивости. Антимутагены.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 10

Текст задания: Классификация мутации. Хромосомные мутации.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 11

Текст задания: Задача: Частота этой патологии 1:1000 новорожденных. Клиническая картина: грубые черты лица, умственная отсталость, рост выше двух метров, нарушения поведения, с возрастом возникает шизофрения. Определите название и причины данного синдрома.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 12

Текст задания: Основные положения хромосомной теории наследственности. Мутационная изменчивость. Мутагенные факторы

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 13

Текст задания: Хромосомные мутации.

Задача: Генетический дисбаланс у больных проявляется клинически в период полового созревания в виде недоразвития семенников и вторичных половых признаков. Отмечаются высокий рост, женский тип телосложения, слабое оволосение лица, подмышечных впадин и лобка. Яички уменьшены в размерах. Гистологически обнаруживаются дегенерация герминативного эпителия и гиалиноз сменных канатиков. Больные бесплодны (азооспермия, олигоспермия). Назовите синдром.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 14

Текст задания: Понятие о генетике пола. Признаки, сцепленные с полом. Наследование гемофилии.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 15

Текст задания: Наследование групп крови. Резус-фактор, причины резус конфликта. Явление кодминирования.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 16

Текст задания: Генные (точковые) мутации.

Задача: У детей с данным синдромом отмечаются следующие симптомы): микроцефалия, клювовидный нос, гипертелоризм, эпикант, аномальные ушные раковины, расщелины верхней губы и неба, глазных яблок, антимонголоидный разрез глаз, маленький рот, гипоспадия, крипторхизм, сакральная ямка, деформация стоп. Наряду с пороками развития наружных органов более чем у 50% детей имеются пороки внутренних органов (сердца, почек, желудочно-кишечного тракта). Назовите синдром.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 17

Текст задания: **Задача:** Данный синдром описан в 1963 г. Частота заболевания 1:45000 новорожденных. Клиническая картина: лунообразное лицо, микроцефалия, плоская спинка носа, косоглазие. Определите название и причины синдрома.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 18

Текст задания: **Задача:** Данный синдром описан в 1942г. Частота заболевания 1:7000 новорожденных. Клиническая картина: недоразвитие яичек. узкие плечи, стойкое бесплодие. Определите название и причины синдрома.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 19

Текст задания: **Задача:** Синдром описан в 1960г. Частота заболевания 1: 6000 новорожденных. Клиническая картина: глазные щели узкие, переносица запавшая, расщелина верхней губы и неба. Определите название и причины синдрома.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 20

Текст задания: **Задача:** Синдром впервые описан в 1866г. Частота заболевания 1:800 новорожденных. Клиническая картина: уплощенный затылок, лоб скошенный открытый рот, короткая шея, переносица широкая. Определите название и причины синдрома.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 21

Текст задания: **Задача:** Синдром описан в 1925 г. Частота заболевания 1:3000 новорожденных. Клиническая картина: короткая шея с крыловидными складками, задержка роста, уши расположены низко, гипертелоризм. Определите название и причины синдрома.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 22

Текст задания: **Задача:** Синдром был описан в 1960г. Частота заболевания 1:7000 новорожденных. Клиническая картина: микрофтальмия, стопа качалка, расщелина верхней губы, отведенная назад голова. Определите название и причины синдрома.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 23

Текст задания: **Задача:** 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?

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 26

Текст задания: **Задача:** Клинические проявления обнаруживаются в возрасте двух лет. Выражены грубые черты лица. Деформация скелета, ограничение движений в суставах, увеличение печени и селезенки, мышцы сердца, задержка умственного развития. Назовите заболевание, чем оно обусловлено и помощь.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 27

Текст задания: **Задача:** Данное заболевание - одно из самых распространенных дефектов обмена веществ. Эта форма заболевания регистрируется как единственный случай в семье.

Отмечается у ребенка врожденный зуб. Данная патология наследуется аутосомно – рецессивно. Назовите заболевание и помощь.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 28

Текст задания: Задача: Заболевание наследуется аутосомно – рецессивно. Ген локализован на длинном плече 7 хромосомы. Наблюдается повышенная вязкость внеклеточной жидкости, сгущение секрета, особенно в поджелудочной железе, вызывающее кистообразное расширение протоков. Вязкая мокрота может накапливаться в бронхах. Назовите заболевание, причины и помощь.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 29

Текст задания: Задача: Этот синдром развивается при отсутствии сегмента длинного плеча 13 хромосомы. Регистрируются пороки развития конечностей, недоразвитие или отсутствие первого пальца кисти и первой пястной кости, сочетающиеся с Y – образным сращением 4 -5 пястных костей. Назовите синдром и причину его формирования.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 30

Текст задания: Аутосомно – доминантные заболевания, характеристика. Привести примеры.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 31

Текст задания: Аутосомно – рецессивные заболевания, характеристика. Привести примеры.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 32

Текст задания: X – сцепленные рецессивные заболевания, характеристика. Привести примеры.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 33

Текст задания: Полисомии по половым хромосомам, характеристика. Привести примеры.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 34

Текст задания: Синдромы частичных моносомий, характеристика. Пояснение с примерами.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 35

Текст задания: Понятие медико – генетическое консультирование. Проспективное и ретроспективное консультирование.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 36

Текст задания: Профилактика наследственной патологии. Пояснить понятия «первичная», «вторичная», «третичная» профилактика.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 37

Текст задания: Неинвазивные и инвазивные методы диагностики наследственной патологии.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 38

Текст задания: Неонатальный скрининг наследственных заболеваний обмена.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 39

Текст задания: Организационные формы профилактики наследственных заболеваний.

ТЕОРЕТИЧЕСКОЕ ЗАДАНИЕ (ТЗ) № 40

Текст задания: Периконцепционная профилактика. Показания.

Критерии оценивания согласно актуализации знаний и умений:

31. Озвучено строение клетки эукариот. Перечислены и охарактеризованы органеллы клетки. Воспроизведен жизненный (клеточный) цикл. Даны определения и охарактеризованы стадии митоза, мейоза. Даны пояснения понятиям: хромосома, центромера, хроматиды, хроматин, гомологичные и негомологичные хромосомы. Пояснен кариотип человека. Представлены современные методы анализа хромосом и генетической роли нуклеиновых кислот. Перечислены структурные компоненты молекул ДНК, РНК. Даны пояснения первичной, вторичной, третичной структуры белков. Даны определения понятию ген и методам ДНК-диагностики моногенных заболеваний. Перечислены свойства гена.

32. Даны пояснения открытиям Г. Менделя, законов независимого наследования признаков. Названы типы наследования менделирующих признаков у человека. Озвучены

понятия генотип и фенотип. Пояснено наследование групп крови. Дана характеристика хромосомной теории наследственности Т. Моргана.

33. Охарактеризованы методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Дана характеристика нормы реакции генетически детерминированных признаков.

34. Пояснены понятия изменчивость, мутации, мутагены. Охарактеризованы типы изменчивости (фенотипическая, генотипическая). Дана классификация причин, вызывающим мутации. Перечислены факторы мутагенеза.

35. Дана классификация группам наследственной патологии. Охарактеризованы генные, хромосомные и геномные болезни. Пояснена роль генотипа и среды в проявлении признаков. Пояснены принципы лечения больных с наследственной патологией.

36. Пояснены цели и задачи для медико - генетического консультирования. Дана характеристика пренатальной, преимплантационной диагностики. Охарактеризован неонатальный скрининг наследственных болезней обмена. Пояснено значение профилактики наследственных заболеваний.

У1. ОК 01, ОК 02, ОК 03; ПК 3.1-3.3; ПК 4.1- 4.3, 4.5 ,4.6. Составление плана проведения опроса пациентов с наследственной патологией. Решение ситуационных задач.

У2. ОК 01, ОК 02, ОК 03; ПК 3.1-3.3; ПК 4.1- 4.3, 4.5 ,4.6. Составление плана беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии. Решение ситуационных задач.

У3. ОК 01, ОК 02, ОК 03; ПК 3.1, – 3.3; ПК 4.1- 4.3, 4.5 ,4.6. Выбор методов предварительной диагностики наследственных заболеваний. Решение ситуационных задач.

Примечание: критерии оценивания соответствующих умений, знаний, общих компетенций отражены в оценочных листах к пакетам экзаменатора, Пункт 5. Приложение. Задания для оценки освоения дисциплины. Полное соответствие критерию: 2 балла количественной оценки, частичное соответствие – 1 балл, отсутствие критерия - 0 баллов.

Дескриптивные критерии оценки на экзамене:

Оценка «отлично»: обучающийся демонстрирует всестороннее, систематическое и глубокое знание учебно-программного материала, умение свободно выполнять задания, предусмотренные программой, усвоивший основную литературу и знакомый с дополнительной литературой, рекомендованной программой. Усвоена взаимосвязь основных понятий дисциплины в их значении для приобретаемой профессии, проявлены творческие способности в понимании, изложении и использовании учебно-программного материала.

Оценка «хорошо»: обучающийся демонстрирует полное знание учебно-программного материала, успешно выполняющий предусмотренные в программе задания, усвоивший основную литературу, рекомендованную в программе. Показан систематический характер знаний по дисциплине и способность к их самостоятельному пополнению и обновлению в ходе дальнейшей учебной работы и профессиональной деятельности.

Оценка «удовлетворительно»: обучающийся демонстрирует знания основного учебно-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей работы по специальности, справляется с выполнением заданий, предусмотренных программой, знаком с основной литературой, рекомендованной программой. Допущены погрешности в ответе на экзамене и при выполнении экзаменационных заданий, но обнаружены необходимые знания для их устранения под руководством преподавателя.

Оценка «неудовлетворительно» выставляется обучающемуся, обнаружившему пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допустившему принципиальные ошибки в выполнении предусмотренных программой заданий. Обучающийся не может продолжить обучение по дисциплине или приступить к профессиональной деятельности по окончании учёбы без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

4.3. Тестовые задания для диагностического тестирования

Проверяемая компетенция	Задание	Варианты ответов	Тип сложности вопроса	Кол-во баллов за правильный ответ
ПК 3.1	Единица материальной основы наследственности:	1. РНК 2. Аллель 3. Хромосома 4. Ген	низкий	2,0
ПК 3.2	Законы генетики сформулировал:	1. Г. Мендель (1865 г.) 2. Г.К. Грам (1884г.) 3. Р. Кох (1882г.) 4. Д. Листер (1867г.)	низкий	2,0
ПК 4.1	Удвоение участка хромосомы	1. Дупликация 2. Делеция 3. Транскрипция 4. Транзиция	низкий	2,0
ПК 3.3	Процесс изменений в структуре ДНК, ведущий к формированию мутаций:	1. Мутации 2. Мутагенез 3. Мимикрия 4. Аберрации	низкий	2,0
ПК 4.2	Учение о родословных:	1. Генеалогия 2. Генетика 3. Геоника 4. Цитология	низкий	2,0
ПК 4.3	К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера:	1. Хромосомные 2. Мультифакториальные 3. Ненаследственные 4. Моногенные	средний	5,0
ПК 4.5	Гетерохроматиновый участок хромосомы, являющейся местом прикрепления «веретена деления»:	1. Центромера 2. Циклопия 3. Эуплоидия 4. Эухроматин	средний	5,0
ПК 4.6	Страбизм:	1. Косоглазие 2. Опущение века 3. Увеличенный язык 4. Увеличенные размеры черепа	средний	5,0
ПК 4.6	Заболевание, кариотип – 47, (XXX) 18+:	1. Синдром Патау 2. Синдром Эдварса 3. Синдром Дауна 4. Синдром Клайнфельтера	средний	5,0
ПК 4.6	Заболевание, кариотип- 47, (XXX) 13+:	1. Синдром Патау 2. Синдром Клайнфельтера 3. Синдром Эдварса 4. Синдром Дауна	средний	5,0
ПК 4.6	Заболевание, кариотип- 47, (XXY)	1. Синдром Клайнфельтера 2. Синдром Эдварса 3. Синдром Патау 4. Синдром Дауна	средний	5,0

ПК 4.6	Заболевание, кариотип-47, XX(XY) 21+	1.Синдром Дауна 2.Синдром Эдварса 3. Синдром Патау 4.Синдром Клайнфельтера	средний	5,0
ПК 4.6	Группа врожденных заболеваний, характеризующихся множественными пороками развития	1.Генетические 2.Геномные 3. Генные 4. Хромосомные	средний	5,0
ПК 4.5	Полное или частичное сращение соседних пальцев кисти или стопы	1. Синдактилия 2. Синофриз 3. Страбизм 4. Эпистаз	средний	5,0
ПК 4.5	Моногенные формы генных заболеваний наследуются в соответствии:	1.Законами Менделя 2. Законами Моргана 3. Законами Харди - Вайнберга 4. Законами эволюционного развития	средний	5,0
ПК 4.5	Причины заболеваний, вызванных врожденными дефектами метаболизма:	1. Химические факторы 2. Мутации в генах, кодирующих фермент 3. Физические факторы 4. Мутации в хромосомах	высокий	8,0
ПК 4.1	Термин «врожденное нарушение обмена веществ» был предложен:	1. Л. Пастером 2. Дюшенном 3. А. Гарродом 4. Г. Менделем	высокий	8,0
ПК 4.2	Оценка появления и накопления в окружающей среде генотоксических веществ:	1.Генетический мониторинг 2.Сплайсинг 3. Эуплоидия 4. Токсикология	высокий	8,0
ПК 4.2	Термин «генетический мониторинг» впервые предложили:	1. А.Н. Птушков и А.С. Федоров (1973г.) 2. Н.П. Дубинин и Ю.П. Алтухов (1975г.) 3. А.В. Фогель и А.М. Цитрин (1982г.) 4. Р.П. Нетрусь и С.Х. Молтин (1879г.)	высокий	8,0
ПК 4.3	Виды генетического мониторинга:	1. Мониторинг факторов, влияющих на онтогенез 2. Мониторинг умственной активности 3. Мониторинг окружающей среды 4.Мониторинг искусственных и экспериментальных генетических систем	высокий	8,0

Критерии оценивания диагностического тестирования.

Успешное прохождение диагностического тестирования - выполнение 70 % заданий и более.