

Министерство здравоохранения Иркутской области

областное государственное бюджетное  
профессиональное образовательное учреждение  
«Тулунский медицинский колледж»

**Фонд оценочных средств  
по учебной дисциплине**

**ОП.04. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ  
ГЕНЕТИКИ**

программы подготовки специалистов среднего звена

по специальности: 34.02.01 Сестринское дело

Тулун  
2021 г.

Комплект фонда оценочных средств разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности СПО  
34.02.01 Сестринское дело

---

Рабочей программы учебной дисциплины  
Генетика человека с основами медицинской генетики

---

Организация-разработчик: Областное государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение «Тулунский медицинский колледж»

Разработчики:

Безруких Татьяна Валерьевна, преподаватель анатомии и физиологии человека, I кв. кат. Ф.И.О., ученая степень, звание, должность

**РАССМОТРЕНО И ОДОБРЕНО**  
на заседании ЦМК № 2

Протокол № 10  
от «28» 06 2021 г.

*Андрей Александрович*  
*Зав. ЦМК №2*

**РАССМОТРЕНО**  
Педагогическим советом

Протокол № 4  
от «30» 06 2021 г.

## СОДЕРЖАНИЕ

1. Паспорт комплекта фонда оценочных средств .....	4
2. Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке .....	5
3. Оценка освоения учебной дисциплины .....	7
3.1. Формы и методы оценивания .....	7
3.2. Типовые задания для оценки освоения учебной дисциплины .....	8
4. Контрольно-оценочные материалы для итоговой аттестации по учебной дисциплине.....	11
Приложения.....	12

## **1. ПАСПОРТ КОМПЛЕКТА ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

В результате освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС по специальности 34.02.01 Сестринское дело следующими умениями, знаниями, которые формируют профессиональную компетенцию, и общими компетенциями:

- 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.

- З1.** биохимические и цитологические основы наследственности;
- З2.** закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- З3.** методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- З4.** основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- З5.** основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- З6.** цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

**ОК 1.** Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

**ОК 2.** Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.

**ОК 3.** Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.

**ОК 4.** Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

**ОК 5.** Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

**ОК 8.** Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.

**ОК 11.** Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.

**ПК 1.1.** Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

**ПК 2.1.** Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять

ему суть вмешательств.

**ПК 2.2.** Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

**ПК 2.3.** Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами.

**ПК 2.5.** Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

**ПК 2.6.** Вести утвержденную медицинскую документацию.

Формой аттестации по учебной дисциплине является дифференцированный зачёт.

## **2. РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ, ПОДЛЕЖАЩИЕ ПРОВЕРКЕ**

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

Таблица 1.1

<b>Результаты обучения: умения, знания, общие компетенции и профессиональные компетенции</b>	<b>Показатели оценки результата</b>	<b>Форма контроля и оценивания</b>
<b>Уметь:</b>		
<b>У1.</b> проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	Точность составления карт больных с наследственной болезнью	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач.
<b>У2.</b> проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Правильно вести беседу и опрос при обращении пациента с подозрением на наследственную патологию	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по

		заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
<b>У3.</b> проводить предварительную диагностику наследственных болезней	Точно и правильно диагностировать различные наследственные болезни и болезни с предрасположением.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
<b>Знать:</b>		
<b>31.</b> биохимические и цитологические основы наследственности	Правильность в решении молекулярных задач	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос.
<b>32.</b> закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Точность при определении признаков в исследуемой семье	
<b>33.</b> методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Правильность и точность при составлении родословных схем	
<b>34.</b> основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	Знать мутационные факторы влияющие на признаки человека	
<b>35.</b> основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	Точность и правильность клинического диагноза наследственного заболевания	
<b>36.</b> цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	Правильность постановки диагноза и назначения лечения или наблюдения	

### 3. ОЦЕНКА ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

#### 3.1. Формы и методы оценивания

Предметом оценки служат 31, 32, 33, 34, 35, 36, У1, У2, У3, предусмотренные учебной программой по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики», направленные на формирование общих и профессиональных компетенций.

#### Критерии оценивания результатов тестирования

Таблица 2.2

Процент результативности (правильных ответов)	Оценка уровня подготовки
100% - 91 %	5 (отлично)
90% - 81%	4 (хорошо)
80% - 70%	3 (удовлетворительно)
69% и менее	2 (неудовлетворительно)

#### 3.3. Трудоемкость выполнения заданий

Время на подготовку и выполнение заданий:

Таблица 3.3

Этап	Время мин (час)
подготовка	20 мин.
выполнение 1 вопроса	5 мин.
Выполнение решения 1 задачи	10 мин
выполнение всех 37 заданий (кол-во заданий)	60 мин.
оформление и сдача	30 мин.
Всего	125 мин

Контроль и оценка освоения учебной дисциплины по темам (разделам)

Таблица 2.2

Элемент учебной дисциплины	Формы и методы контроля					
	Текущий контроль		Рубежный контроль		Промежуточная аттестация	
	Форма контроля	Проверяемые ОК, У, З	Форма контроля	Проверяемые ОК, У, З	Форма контроля	Проверяемые ОК, У, З
<b>Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины</b>						
Тема 1.1. Основные понятия дисциплины и ее связь с другими науками. История развития науки	устный опрос (фронтальный, индивидуальный)	ОК1, ОК2, У1, 32, 36 ПК 1.1; ПК 2.1; ПК 2.2;				
<b>Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>						
Тема 2.1. Цитологические и биохимические основы наследственности.	устный опрос (фронтальный, индивидуальный), ситуационные задачи	ОК1, ОК3, ОК4, ОК5, У1, У2, 31 ПК 2.1; ПК 2.2; ПК 2.3; ПК 2.5; ПК 2.6.	ситуационные задачи Тестовые задания (приложение 5)	ОК1, ОК3, ОК4, ОК5, У1, У2, 31 ПК 2.2; ПК 2.3; ПК 2.5; ПК 2.6.		
<b>Раздел 3. Закономерности наследования признаков</b>						
Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.	устный опрос (фронтальный, индивидуальный), ситуационные задачи	ОК1, ОК2, ОК4, ОК5, ОК11, У1, У2, 32, 33. ПК 1.1; ПК 2.1; ПК 2.2; ПК 2.3; ПК 2.5;	ситуационные задачи Тестовые задания (приложение 6)	ОК1, ОК2, ОК4, ОК5, ОК11, У1, У2, 32, 33. ПК 1.1; ПК 2.1; ПК 2.2;		

		ПК 2.6.		ПК 2.3; ПК 2.5; ПК 2.6.		
<b>Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</b>						
Тема 4.1. Методы изучения наследственности	устный опрос (фронтальный, индивидуальный), ситуационные задачи	ОК1, ОК3, ОК4, ОК11, ОК5, У1, У3, 33, 35 ПК 1.1; ПК 2.1; ПК 2.2; ПК 2.3; ПК 2.5; ПК 2.6.	ситуационные задачи Тестовые задания (приложение 7)	ОК1, ОК3, ОК4, ОК11, ОК5, У1, У3, 33, 35 ПК 1.1; ПК 2.1; ПК 2.2; ПК 2.3; ПК 2.5; ПК 2.6.		
<b>Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза</b>						
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	устный опрос (фронтальный, индивидуальный), ситуационные задачи	ОК1, ОК2, ОК3, ОК4, ОК5, ОК11, У1, У2, У3, 31, 32, 33, 34 ПК 1.1; ПК 2.1; ПК 2.2; ПК 2.3; ПК 2.5; ПК 2.6.	ситуационные задачи Тестовые задания (приложение 8)	ОК1, ОК2, ОК4, ОК5, ОК8, ОК11, У1, У2, У3, 31, 32, 33, 34 ПК 1.1; ПК 2.1; ПК 2.2; ПК 2.3; ПК 2.5; ПК 2.6.		
<b>Раздел 6. Наследственность и патология</b>						
Тема 6.1. Хромосомные болезни	устный опрос (фронтальный, индивидуальный), ситуационные задачи	ОК1, ОК2, ОК3, ОК4, ОК5, ОК8, ОК11, У1, У2, 31, 32, 33, 34	ситуационные задачи Тестовые задания (приложение 9)	ОК1, ОК2, ОК3, ОК4, ОК5, ОК8, ОК11, У1, У2, 31, 32,		
Тема 6.2. Генные болезни.						
Тема 6.3. Наследственное предрасположение к болезням						

		ПК 1.1; ПК 2.1; ПК 2.2; ПК 2.3; ПК 2.5; ПК 2.6.		33, 34 ПК 1.1; ПК 2.1; ПК 2.2; ПК 2.3; ПК 2.5; ПК 2.6.		
Тема 6.4. Диагностика, профилактика и лечение наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование	устный опрос (фронтальный, индивидуальный), ситуационные задачи	ОК3, ОК4, ОК5, ОК8, ОК11, У1, У2, У3, 34, 35, 36. ПК 1.1; ПК 2.1; ПК 2.2; ПК 2.3; ПК 2.5; ПК 2.6.		ОК3, ОК4, ОК5, ОК8, ОК11, У1, У2, У3, 34, 35, 36. ПК 1.1; ПК 2.1; ПК 2.2; ПК 2.3; ПК 2.5; ПК 2.6.		
<b>Итоговый контроль</b>				<i>Дифференцированный зачет</i>		ОК1, ОК2, ОК3, ОК4, ОК5, ОК8, ОК11, У1, У2, У3, 31, 32, 33, 34, 35, 36. ПК 1.1; ПК 2.1; ПК 2.2; ПК 2.3; ПК 2.5; ПК 2.6.

## **4. КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ИТОГОВОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ**

Предметом оценки являются умения и знания. Контроль и оценка осуществляются с использованием следующих форм и методов: классическая пятибалльная система оценивания.

Оценка освоения дисциплины предусматривает проведение дифференцированного зачета.

### **4.1. Перечень используемых нормативных документов**

1. ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утверждён Приказом Министерства образования и науки РФ от 12 ноября 2009г. № 589
2. Положение о государственной (итоговой) аттестации ОГБПОУ «Тулунский медицинский колледж»
3. Типовое положение об образовательном учреждении среднего профессионального образования, утвержденное Постановлением Правительства РФ от 18.07.2008 г. № 543
4. Учебная программа дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»
5. Устав ОГБПОУ «Тулунский медицинский колледж», изменения к Уставу.
6. Основная профессиональная образовательная программа по специальности 34.02.01 Сестринское дело ОГБПОУ «Тулунский медицинский колледж»
7. Положение о текущем контроле знаний и промежуточной аттестации ОГБПОУ «Тулунский медицинский колледж»
8. Рекомендуемая литература для разработки контрольного задания и подготовке обучающихся к аттестации

### **Основные источники:**

1. Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А.В. Хандогина. - Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник [Текст]/. — 3-е изд., стер. — М. : ГЭОТАР-Медиа, 2017 — 192 с. : ил.
2. Рубан Э.Д. - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник. [Текст]/. - Издание 3-е, стер. Феникс, 2017, Среднее медицинское образование (СМО) – 319 стр.

### **Дополнительные источники:**

1. Гигани Ольга Борисовна, Щипков В. П., Азова Мадина Мухамедовна - Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник [Текст]/. Издательство: Кнорус, 2020 г. – 208 стр.
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник [Электронный ресурс] / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. -

- 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1. - Текст : электронный // URL: <http://www.medcollegelib.ru/book/ISBN9785970448571.html>
3. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» [Текст] Феникс Ростов – на - Дону. 2019г. – 314 с.
  4. Хандогина Е. К., Терехова И. Д., Жилина С. С., Майорова М. Е., Шахтарин В. В. - Генетика человека с основами медицинской генетики, [Текст] 3-е изд., переб. И доп. – М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017. – 192 с.
  5. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // <https://urait.ru/bcode/452069>
  6. Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для вузов / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. [Электронный ресурс] - 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 175 с. — ISBN 978-5-534-08543-3. — Текст : электронный ресурс - <https://urait.ru/bcode/452315>

#### **Интернет- ресурсы:**

1. Генетика человека - Геном, клонирование, происхождение человека [Электронный ресурс]/ <http://www.renosconnection.com>
  2. Генетика [Электронный ресурс]/ <http://super-gen.narod.ru/about.htm>
  3. Eurolab Медицинский портал – Генетика. Здоровье от А до Я [Электронный ресурс]/ <http://www.eurolab.ua/encyclopedia/505/>
9. Перечень материалов, оборудования и информационных источников, используемых в аттестации:
- Таблица генетического кода
  - Сборник задач по генетике



в) фенилкетонурия; г) синдром Марфана.

15. Какие признаки относят к болезням с наследственным предрасположением?

- а) расщелина губы и неба; в) подвывих хрусталика глаза;  
б) шизофрения; г) эпилепсия.

**II часть. Напишите определения терминов.**

- |                         |                                 |
|-------------------------|---------------------------------|
| 1. Генотип.             | 5. Эпистаз.                     |
| 2. Полимерия.           | 6. Признак, сцепленный с полом. |
| 3. Доминантный признак. | 7. Ген.                         |
| 4. Аллельные гены       |                                 |

**III часть. Решение задач**

**Задача 1.** Муж и жена имеют вьющиеся (А) и темные (В) волосы. У них родился ребенок с вьющими (А) и светлыми (в) волосами. Каковы возможные генотипы родителей?

**Задача 2.** Голубоглазый мужчина, оба родителя которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза карие, а у матери — голубые. От этого брака родился голубоглазый сын. Определите генотип всех лиц.

**Задача 3.** Женщина, имеющая гипоплазию (истончение) эмали зубов, выходит замуж за мужчину, у которого такой же дефект. От этого брака рождается мальчик, не страдающий данной болезнью. Известно, что ген, ответственный за развитие гипоплазии эмали, — доминантный ген, локализованный в X-хромосоме; ген, контролирующий отсутствие рассматриваемого заболевания, — рецессивный ген X-хромосомы.

- Какова была вероятность появления в этой семье здорового мальчика, в отличие от своих родителей не страдающего гипоплазией эмали?
- Какова вероятность появления в этой семье здоровой девочки?

**Задача 4.** Родители имеют II (гетерозигота) и III (гомозигота) группы крови. Определите генотипы групп крови родителей. Укажите возможные генотипы и фенотипы (номер) группы крови детей. Составьте схему решения задачи. Определите вероятность наследования у детей II группы крови.

**IV часть. Решите задачи по молекулярной генетике.**

**Задача 1.** Молекула ДНК в одной из своих цепей содержит фрагмент с последовательностью нуклеотидов: А-Г-Т-А-Ц-Ц-Г-А-Т-А-Ц-Т-Ц-Г-А-Т-Т-А-Ц-Г. Достройте соответствующий фрагмент второй цепи ДНК по принципу комплиментарности.

**Задача 2.** Фрагмент ДНК имеет состав Т-А-Г-Ц-Т-Г-Г-Т-А-Ц-А-Ц-Г-Т-Г-Г-Т-Г-А. Определить структуру синтезируемого фрагмента и-РНК.

**Задача 3.** Определите последовательность аминокислот, зашифрованной последовательностью нуклеотидов в и-РНК А-Г-У-Ц-А-Г-У-У-У.

**Задача 4.** Одна из цепочек молекулы ДНК имеет следующий порядок нуклеотидов: Ц-Ц-Г-Т-А-Ц-Ц-Т-А-Г-Т-Ц. Определите последовательность аминокислот в соответствующем полипептиде, если известно, что и-РНК синтезируется на комплементарной цепи ДНК.

**Задача 5.** Участок цепи ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: Г-Г-А-А-Ц-А-Ц-Т-А-Г-Т-Т-А-А-А-А-Т-А-Ц-Г-Т. Какова последовательность аминокислот в полипептиде, соответствующем этой генетической информации?

**Задача 6.** Участок гена имеет следующее строение: Ц-Г-Г-Ц-Г-Ц-Т-Ц-А-А-А-А-Т-Ц-Г. Укажите строение соответствующего участка того белка, информация о котором содержится в данном гене. Как отразится на строении белка удаление из гена четвертого нуклеотида?

**Задача 7.** Полипептид имеет следующий порядок аминокислот:

- гли-тре-ала-сер-арг
- ала-гли-цис-фен-три-лиз-вал-глу-гис-тре

Определите один из вариантов последовательности нуклеотидов в обеих цепочках фрагмента молекулы ДНК, кодирующей данный полипептид.

**Задача 8.** Часть молекулы м-РНК состоит из кодонов А-А-У-У-А-Ц-Г-Ц-Г-Г-А-У-А-А-Г. Каковы будут триплеты антикодонов т-РНК, комплементарные этому участку м-РНК? Какие аминокислоты закодированы указанными триплетами (таблица генетического кода)?

Итоговая контрольная работа по дисциплине  
«Генетика человека с основами медицинской генетики»

II вариант

I часть. Тестирование.

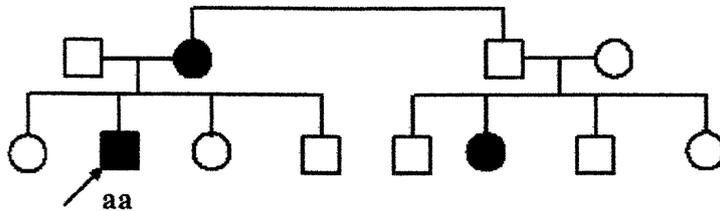
*Выберите один верный ответ из четырех предложенных.*

- Согласно второму закону Менделя расщепление по генотипу происходит в соотношении:  
а) 1 : 1;    б) 1 : 2 : 1;    в) 3 : 1;    г) 9 : 3 : 3 : 1
- При скрещивании организма с генотипом **Aa** х **Aa** доля гетерозигот составляет,  
а) 0%;    б) 25%;    в) 50%;    г) 75%
- Какие виды гамет образуются у организма с генотипом **AaBb** при независимом наследовании генов?  
а) AB, ab;    в) AB, Ab, aB, ab;  
б) Aa, Bb;    г) AA, Bb, Aa, BB
- Определите процентное соотношение особей по генотипу в F<sub>1</sub> при скрещивании двух гетерозиготных особей.  
а) 100 % Aa;    в) 25 % AA: 50 % Aa: 25 % aa;  
б) 50% Aa: 50% aa;    г) 25% Aa: 50% AA: 25% aa
- Укажите генотип особи, гомозиготной по двум парам доминантных генов,  
а) AaBB;    в) aaBB;  
б) AABb;    г) AABB
- Укажите генотип кареглазой женщины, отец которой был голубоглазым дальтоником  
а) aaX<sup>d</sup>X<sup>d</sup>;    в) AaX<sup>d</sup>X<sup>d</sup>;  
б) aaX<sup>D</sup>X<sup>d</sup>;    г) AaX<sup>D</sup>X<sup>d</sup>
- Одна особь, имеющая генотип **AaBb**, может образовывать число гамет...  
а) 2;    б) 4;    в) 3;    г) 6
- По фенотипу организма можно безошибочно определить генотип при условии:  
а) признак доминантный;  
б) взаимодействия генов;  
в) признак рецессивный;  
г) промежуточного наследования признака.
- Совокупность внешних и внутренних признаков организма называется:  
а) генофонд;    в) наследственность;  
б) фенотип;    г) генотип.
- Дигибридное скрещивание - это скрещивание родительских форм, отличающихся по...  
а) двум парам признаков;    в) форме семян;  
б) окраске семян;    г) по одной паре признаков.
- Что является носителем информации о признаках?  
а) гены;    в) РНК;  
б) хромосомы;    г) ДНК.
- Всю наследственную патологию можно разделить на ...  
а) 5 групп;    б) 3 группы;    в) 2 группы;    г) 7 групп.
- Генетически активные факторы это ...  
а) химические факторы;    в) антропогенные факторы;  
б) биологические факторы;    г) физические факторы.
- Какое наследственное заболевание поддается коррекции специальными диетами?  
а) синдром «Кошачьего крика»;    в) фенилкетонурия;  
б) нейрофиброматоз;    г) синдром Марфана.



ее брат, сестра и родители здоровы. Со стороны отца имеются следующие родственники: больной сахарным диабетом дядя и две здоровые тети. Одна из них имеет трех здоровых детей, вторая - здорового сына. Дедушка и бабушка со стороны отца - здоровы. Сестра бабушки болела сахарным диабетом. Мать пробанда, дядя дедушка и бабушка с материнской стороны здоровы. У дяди два здоровых ребенка. Определите характер наследования болезни и вычислите вероятность рождения больных детей в семье пробанда, если она выйдет замуж за здорового мужчину?

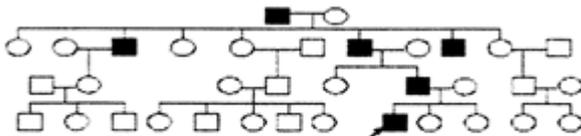
**Задача 2.** Болезнь наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Пробанд белен, н его родословная имеет следующий вид:



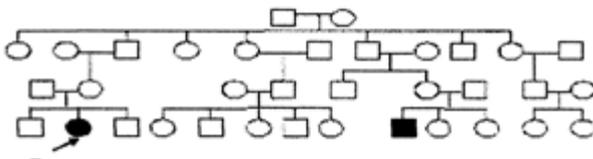
Жена пробанда здорова и не содержит в своем генотипе патологических аллелей. Чему равна вероятность рождения у пробанда здорового ребенка?

**Задача 3.** Определите тип наследования, генотип пробанда в следующих родословных.

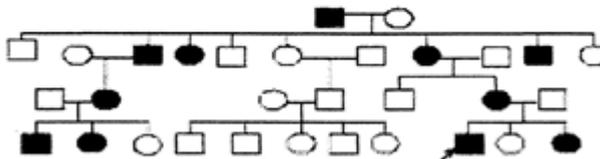
**Родословная 1.**



**Родословная 2.**



**Родословная 3.**



Вероятность рождения 25 % абсолютно слепого ребенка

Задача 2.

Дано: А - Серповидно клеточная анемия

а - здоровая кровь

АА - умирают, Аа - жизнеспособны

Решение: Р ♂ Аа × ♀ АА

G: А а; А

F<sub>1</sub>: АА : Аа

Ответ: вероятность рождения ребенка устойчивого к малярии 25 %.

Задача 3.

Дано: Н - норма

h - гемофилия

признак сцеплен с X - хромосомой

Решение: Р ♂ X<sup>h</sup>Y × ♀ X<sup>H</sup>X<sup>H</sup>

G: X<sup>h</sup> Y; X<sup>H</sup> X<sup>H</sup>

F<sub>1</sub>: X<sup>H</sup>X<sup>H</sup>; X<sup>H</sup>X<sup>h</sup>; X<sup>H</sup>Y; X<sup>h</sup>Y

**Ответ:**

X<sup>H</sup>X<sup>H</sup> – здоровая девочка

X<sup>H</sup>X<sup>h</sup> – девочка носитель гена гемофилии

X<sup>H</sup>Y – здоровый мальчик

X<sup>h</sup>Y – больной мальчик

Задача 4.

1 ребенок (I<sub>A</sub>I<sub>0</sub>) – **α**; 2 ребенок (I<sub>0</sub>I<sub>0</sub>) – **β**

1 пара:

Р ♂ I<sub>0</sub>I<sub>0</sub> × ♀ I<sub>A</sub>I<sub>0</sub>

G: I<sub>0</sub> I<sub>A</sub>; I<sub>0</sub>

F<sub>1</sub>: I<sub>A</sub>I<sub>0</sub>; I<sub>0</sub>I<sub>0</sub>

2 пара:

Р ♂ I<sub>A</sub>I<sub>0</sub> × ♀ I<sub>A</sub>I<sub>B</sub>

G: I<sub>A</sub>; I<sub>0</sub> I<sub>A</sub>; I<sub>B</sub>

F<sub>1</sub>: I<sub>A</sub>I<sub>A</sub>; I<sub>A</sub>I<sub>B</sub>; I<sub>A</sub>I<sub>0</sub>; I<sub>B</sub>I<sub>0</sub>

Ответ 1 пара принадлежит – **β** ребенок, 2 пара принадлежит – **α** ребенок.

**IV часть. Решите задачи пометитиит генетике.**

Задача 1. ДНК (1): А-Г-Г-А-Ц-Ц-Г-А-Т-А-Ц-Т-Ц-Г-А-Т-Т-А-Ц-Г

ДНК (2): Т-Ц-А-Т-Г-Г-Ц-Т-А-Т-Г-А-Г-Ц-Т-А-А-Т-Г-Ц

Задача 2. ДНК: Т-А-Г-Ц-Т-Г-Г-Т-А-Ц-А-Ц-Г-Т-Г-Г-Т-Г-А

и-РНК: А-У-Ц-Г-А-Ц-Ц-А-У-Г-У-Г-Ц-А-Ц-Ц-А-Ц-У

Задача 3. и-РНК А-Г-У-Ц-А-Г-У-У-У

Белок: мет-глу-фен

Задача 4. ДНК (1): Ц-Ц-Г-Т-А-Ц-Ц-Т-А-Г-Т-Ц

ДНК (2): Г-Г-Ц-А-Т-Г-Г-А-Т-Ц-А-Г

и-РНК: Ц-Ц-Г-У-А-Ц-Ц-У-А-Г-У-Ц

Белок: про-тир-лей-вал

Задана 5. ДНК: Г-Г-А-А-Ц-А-Ц-Т-А-Г-Т-Т-А-А-А-А-Т-А-Ц-Г-Т

и-РНК: Ц-Ц-У-У-Г-У-Г-А-У-Ц-А-А-У-У-У-У-А-У-Г-Ц-А

Белок: про-цис-асн-глу-фен-тир-ала

Задача 6. ДНК: Ц-Г-Г-Ц-Г-Ц-Т-Ц-А-А-А-А-Т-Ц-Г

и-РНК: Г-Ц-Ц-Г-Ц-Г-А-Г-У-У-У-У-А-Г-Ц

Белок: ала-ала-сер-фен-сер

Мутация «Выпадение»

ДНК: Ц-Г-Г-Г-Ц-Т-Ц-А-А-А-А-Т-Ц-Г

и-РНК: Г-Ц-Ц-Ц-Г-А-Г-У-У-У-У-А-Г-Ц

Белок: ала-арг-вал-лей-...

Задача 7.

3) Белок: гли-тре-ала-сер-арг

и-РНК: Г-Г-У-А-Ц-У-Г-Ц-У-У-Ц-У-Ц-Г-У

ДНК: Ц-Ц-А-Т-Г-А-Ц-Г-А-А-Г-А-Г-Ц-А

4) Белок: ала-гли-цис-фен-три-лиз-вал-глу-гис-тре

и-РНК: Г-Ц-У-Г-Г-У-У-Г-У-У-У-У-У-Г-Г-А-А-А-Г-У-У-Ц-А-А-Ц-А-У-А-Ц-У

ДНК: Ц-Г-А-Ц-Ц-А-А-Ц-А-А-А-А-А-Ц-Ц-Т-Т-Т-Ц-А-А-Г-Т-Т-Г-Т-А-Т-Г-А

Задача 8.

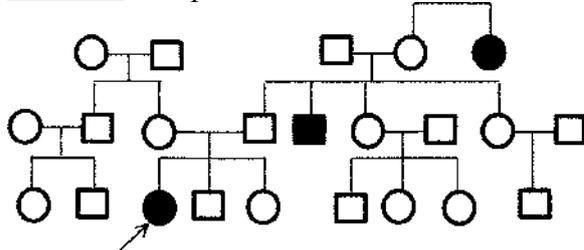
м-РНК: А-А-У-У-А-Ц-Г-Ц-Г-Г-А-У-А-А-Г

т-РНК: У-У-А А-У-ГЦ-Г-ЦЦ-У-АУ-У-Ц

- У-У-А - лейцин
- А-У-Г - метионин
- ц-г-ц - аргинин
- Ц-У-А - лейцин
- У-У-Ц - фенилаланин

Участь. Составление и анализ родословных

Задача 1. Сахарный диабет



Ответ: характер наследования

тип,

Аутосомно-рецессивный

вероятность рождения больных детей равна 50 % если у мужа генотип Аа (если муж с генотипом АА то вероятность = 0%)

Задача 2. Ответ: Вероятность рождения здорового ребенка при генотипе матери АА равна 100 %, а при генотипе Аа – 50 %.

Задача 3.

Ответ:

- Родословная № 1 - признак сцеплен с Y - хромосомой (голандрический тип)
- Родословная № 2 - Аутосомно-рецессивный тип
- Родословная № 3 - аутосомно-рецессивный тип
- Родословная № 4 - аутосомно-доминантный тип
- Родословная № 5 - признак сцепленный с X - хромосомой, рецессивный

Таблица «Генетического кода»

<b>АМИНОКИСЛОТА</b>	<b>КОДИРУЮЩИЕ ТРИПЛЕТЫ - КОДОНЫ</b>					
<i>АЛАНИН</i>	ГЦУ	ГЦЦ	ГЦА	ГЦГ		
<i>АРГИНИН</i>	ЦГУ	ЦГЦ	ЦГА	ЦГГ	АГА	АГГ
<i>АСПАРАГИН</i>	ААУ	ААЦ				
<i>АСПАРОГИНОВАЯ КИСЛОТА</i>	ГАУ	ГАЦ				
<i>ВАЛИН</i>	ГУУ	ГУЦ	ГУА	ГУГ		
<i>ГИСТИДИН</i>	ЦАУ	ЦАЦ				
<i>ГЛИЦИН</i>	ГГУ	ГГЦ	ГГА	ГГГ		
<i>ГЛУТАМИН</i>			ЦАА	ЦАГ		
<i>ГЛУТОМИНОВАЯ КИСЛОТА</i>			ГАА	ГАГ		
<i>ИЗОЛЕЙЦИН</i>	АУУ	АУЦ	АУА			
<i>ЛЕЙЦИН</i>	ЦУУ	ЦУЦ	ЦУА	ЦУГ	УУА	УУГ
<i>ЛИЗИН</i>			ААА	ААГ		
<i>МЕТИОНИН</i>				АУГ		
<i>ПРОЛИН</i>	ЦЦУ	ЦЦЦ	ЦЦА	ЦЦГ		
<i>СЕРИН</i>	УЦУ	УЦЦ	УЦА	УЦГ	АГУ	АГЦ
<i>ТИРОЗИН</i>	УАУ	УАЦ				
<i>ТРЕОНИН</i>	АЦУ	АЦЦ	АЦА	АЦГ		
<i>ТРИПТОФАН</i>				УГГ		
<i>ФЕНИЛАЛАНИН</i>	УУУ	УУЦ				
<i>ЦИСТЕИН</i>	УГУ	УГЦ				
<b>ЗНАКИ ПРЕПИНАНИЯ</b>			УГА	УАГ	УАА	

Контрольная работа на тему  
«Цитологические и биохимические основы наследственности»

**Вариант № 1**

- Дана последовательность и-РНК, по принципу комплиментарности построить ДНК.
  - и-РНК: А-У-Г-А-Ц-Г-Г-У-А-У-Ц-Г
- Дана т-РНК написать, какая аминокислота ими закодирована: ЦЦЦ, АГЦ, АУА, ГЦГ, УАА, УУЦ, ГАУ.
- Дана последовательность аминокислот, определить одну из последовательностей в нити ДНК и и-РНК:
  - фенилаланин – тирозин – серин – лейцин – аспарагин – метионин – аргинин
- Дана последовательность в цепи ДНК построить по принципу комплиментарности вторую цепь ДНК, и-РНК, белок.
  - ДНК: А-А-А-А-Т-Г-Ц-Т-Т-Ц-Ц-Г-Г-А-А-Т-Ц-Г-Т-Т-Г

**Вариант № 2**

- Дана последовательность и-РНК, по принципу комплиментарности построить ДНК.
  - и-РНК: Ц-Г-У-А-У-Г-Ц-Ц-Г-А-У-Ц
- Даны т-РНК написать, какая аминокислота ими закодирована: ГГУ, ААЦ, ЦУА, ГЦЦ, ГГЦ, ЦЦА, УАГ.
- Дана последовательность аминокислот, определить одну из последовательностей в нити ДНК и и-РНК:
  - пролин – лизин – глутамин – лейцин – глицин – метионин – валин
- Дана последовательность в цепи ДНК построить по принципу комплиментарности вторую цепь ДНК, и-РНК, белок.
  - ДНК: Ц-Г-Т-Г-Т-А-Г-Ц-Ц-Т-Ц-Г-А-Ц-Т-Т-Т-Г-А-А-Ц

## Приложение 6

### Проверочная работа по теме «Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами. Наследование свойств крови»

#### Вариант 1

**Задача № 1.** У человека ген тонких губ рецессивен по отношению к гену толстых губ. В семье у женщины тонкие губы, а у мужчины губы – толстые. У отца мужчины губы были тонкими.

- а) Сколько типов гамет образуется у женщины?
- б) Сколько типов гамет образуется у мужчины?
- в) Какова вероятность рождения ребенка с тонкими губами?
- г) Сколько разных генотипов может быть у детей?
- д) Сколько разных фенотипов может быть у детей?

**Задача № 2.** Жесткие волосы у человека и наличие веснушек — доминантные признаки, мягкие волосы и отсутствие веснушек — рецессивные. Гетерозиготная женщина с мягкими волосами и веснушками выходит замуж за мужчину с жесткими волосами и без веснушек. Каких детей можно ожидать от этого брака?

**Задача № 3.** Ген, вызывающий дальтонизм, рецессивен по отношению к гену нормального состояния и локализован в X-хромосоме. Это заболевание вызвано нарушением цветового восприятия. У здоровых супругов родился сын, страдающий дальтонизмом.

1. Сколько типов гамет может образовываться у отца?
2. Сколько типов гамет может образовываться у матери?
3. Какова вероятность рождения здорового ребенка в данной семье?
4. Сколько разных генотипов может быть среди детей?
5. Какова вероятность, что второй ребенок в семье тоже будет дальтоником?

**Задача № 4.** Один из родителей имеет III группу крови, а ребенок IV. Какой может быть группа крови у второго родителя?

### Проверочная работа по теме «Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами. Наследование свойств крови»

#### Вариант 2.

**Задача № 1.** У человека карие глаза доминируют над голубыми. Кареглазый мужчина, отец которого также имел карие глаза, а мать была голубоглазой, женился на голубоглазой женщине. У них родились 8 детей.

- а) Сколько разных генотипов у детей?
- б) Сколько детей имеют карие глаза?
- в) Сколько детей гомозиготны?
- г) Сколько типов гамет образуется у мужчины?
- д) Сколько типов гамет образуется у голубоглазого ребенка?

**Задача № 2.** У человека косолапость (А) доминирует над нормальным строением стопы (а), а нормальный обмен углеводов (В) над сахарным диабетом (в). Женщина, имеющая нормальное строение стопы и нормальный обмен веществ, вышла замуж за косолапого мужчину. От этого брака родилось двое детей, у одного из которых развилась косолапость, а у другого сахарный диабет. Определить генотип родителей по фенотипу их детей. Какие фенотипы и генотипы детей возможны в этой семье?

**Задача № 3.** Ген нормальной свёртываемости крови (Н) у человека наследуется по доминантному типу и сцеплен с X-хромосомой. Рецессивная мутация этого гена (h) приводит к гемофилии – несвёртываемости крови. Y-хромосома аллельного гена не имеет. Определить процентную вероятность рождения здоровых детей в молодой семье, если невеста имеет нормальную свёртываемость крови, хотя её родная сестра с признаками гемофилии. У жениха мать страдает этим заболеванием, а отец здоров.

**Задача № 4.** У матери I группа крови, у ребенка — III группа. Какая группа крови невозможна для отца?

нарушением цветового восприятия. У здоровых супругов родился сын, страдающий дальтонизмом.

- 1) Сколько типов гамет может образовываться у отца?
- 2) Сколько типов гамет может образовываться у матери?
- 3) Какова вероятность рождения здорового ребенка в данной семье?
- 4) Сколько разных генотипов может быть среди детей?
- 5) Какова вероятность, что второй ребенок в семье тоже будет дальтоником?

Дано:

D – нормальное зрение

d – дальтонизм локализован в X-хромосоме

Решение:

P ♀ X<sup>D</sup>X<sup>d</sup> × ♂ X<sup>D</sup>Y

G X<sup>D</sup> X<sup>d</sup> X<sup>D</sup> Y

F<sub>1</sub> :

♀ \ ♂	X <sup>D</sup>	X <sup>d</sup>
X <sup>D</sup>	X <sup>D</sup> X <sup>D</sup>	X <sup>D</sup> X <sup>d</sup>
Y	X <sup>D</sup> Y	X <sup>d</sup> Y

Ответить на вопросы

**Ответы:**

- 1) 2 типа гамет
- 2) 2 типа гамет
- 3) Вероятность рождения здорового мальчика 50 %
- 4) 4 разных генотипа:
  - а) X<sup>D</sup>X<sup>D</sup>- здоровая дочь;
  - б) X<sup>D</sup>X<sup>d</sup>- фенотипически здоровая дочь (носитель)
  - в) X<sup>D</sup>Y- здоровый сын
  - г) X<sup>d</sup>Y- сын страдающий дальтонизмом
- 5) вероятность рождения второго ребенка страдающего дальтонизмом 25%.

**Задача № 4.** Один из родителей имеет III группу крови, а ребенок IV. Какой может быть группа крови у второго родителя?

Дано:

Ген I в котором локализованы признаки

групп крови

I<sup>0</sup>I<sup>0</sup> – 1 группа крови

I<sup>A</sup>I<sup>A</sup>; I<sup>A</sup>I<sup>0</sup> – 2 группа крови

I<sup>B</sup>I<sup>B</sup>; I<sup>B</sup>I<sup>0</sup> – 3 группа крови

I<sup>A</sup>I<sup>B</sup> – 4 группа крови

Решение:

Вариант решения №1

P ♀ I<sup>B</sup>I<sup>B</sup> × ♂ I<sup>A</sup>I<sup>A</sup>

G I<sup>B</sup> I<sup>A</sup>

F<sub>1</sub> I<sup>A</sup>I<sup>B</sup>

Вариант решения №2

P ♀ I<sup>B</sup>I<sup>0</sup> × ♂ I<sup>A</sup>I<sup>0</sup>

G I<sup>B</sup> I<sup>0</sup> I<sup>A</sup> I<sup>0</sup>

F<sub>1</sub> I<sup>A</sup>I<sup>B</sup>; I<sup>B</sup>I<sup>0</sup>; I<sup>A</sup>I<sup>0</sup>; I<sup>0</sup>I<sup>0</sup>

Ответить на вопрос

Ответ: наиболее точный вариант решения №1 так как вероятность рождения ребенка с 4 группой крови у гомозиготных родителей 100%

**Эталон ответа по теме «Закономерности наследования признаков. Взаимодействие между генами. Наследование свойств крови»**

**Вариант 2**

**Задача № 1.** У человека карие глаза доминируют над голубыми. Кареглазый мужчина, отец которого также имел карие глаза, а мать была голубоглазой, женился на голубоглазой женщине. У них родились 8 детей.

- а) Сколько разных генотипов у детей?
- б) Сколько детей имеют карие глаза?
- в) Сколько детей гомозиготны?
- г) Сколько типов гамет образуется у мужчины?
- д) Сколько типов гамет образуется у голубоглазого ребенка?

Дано:

A – карие глаза  
a – голубые глаза

Решение:

P ♀aa × ♂Aa  
G a A a  
F<sub>1</sub> Aa aa

8 детей с генотипами

Ответить на вопросы

**Ответы:**

- а) 2 генотипа
- б) из восьми детей 50 % с карими глазами (4 ребенка)
- в) 50% детей имеют генотип aa, то есть гомозиготны
- г) ♂ 2 гаметы
- д) 1 гамета

**Задача № 2.** У человека косолапость (A) доминирует над нормальным строением стопы (a), а нормальный обмен углеводов (B) над сахарным диабетом (b). Женщина, имеющая нормальное строение стопы и нормальный обмен веществ, вышла замуж за косолапого мужчину. От этого брака родилось двое детей, у одного из которых развилась косолапость, а у другого сахарный диабет. Определить генотип родителей по фенотипу их детей. Какие фенотипы и генотипы детей возможны в этой семье?

Дано:

A – косолапость  
a – нормальное строение стопы  
B – нормальный обмен углеводов  
b – сахарный диабет

Решение:

P ♀aaB? × ♂A?B?  
F<sub>1</sub>: AaBB; aabb

Исходя из анализа генотипа рожденных детей, можно предположить следующий вариант генотипов родителей:

P ♀aaBb × ♂AaBb  
G: aB, ab AB, Ab, aB, ab

♀ \ ♂	aB	ab
AB	AaBB	AaBb
Ab	AaBb	Aabb
aB	aaBB	aaBb
ab	aaBb	aabb

**Ответ:**

- от брака можно ожидать детей со следующими генотипом и фенотипом:
- 1) 2AaBb – косолапость, нормальный обмен веществ;
  - 2) 1AaBB – косолапость, нормальный

- обмен веществ;
- 3) 1Aавв - косолапость, сахарный диабет;
- 4) 1ааВВ – нормальное строение стопы, нормальный обмен углеводов;  
2ааВв - нормальное строение стопы, нормальный обмен углеводов;
- б) 1аавв – нормальное строение стопы, сахарный диабет

**Задача № 3.** Ген нормальной свёртываемости крови (**H**) у человека наследуется по доминантному типу и сцеплен с **X**-хромосомой. Рецессивная мутация этого гена (**h**) приводит к гемофилии – несвёртываемости крови. Y-хромосома аллельного гена не имеет. Определить процентную вероятность рождения здоровых детей в молодой семье, если невеста имеет нормальную свёртываемость крови, хотя её родная сестра с признаками гемофилии. У жениха мать страдает этим заболеванием, а отец здоров.

Дано:

H – нормальная свёртываемость крови  
h – гемофилия локализован в X-хромосоме

Решение:

P ♀  $X^H X^h$  × ♂  $X^H Y$   
G  $X^H X^h$   $X^H Y$

F<sub>1</sub> :

♀	$X^H$	$X^h$
♂	$X^H$	$X^h$
	$X^H X^H$	$X^H X^h$
	$X^H Y$	$X^h Y$

Ответить на вопросы

**Ответы:**

4 разных генотипа:

- а)  $X^H X^H$  - здоровая дочь;  
б)  $X^H X^h$  - фенотипически здоровая дочь (носитель)  
в)  $X^H Y$  - здоровый сын  
г)  $X^h Y$  - сын страдающий гемофилией  
вероятность рождения здоровых детей в молодой семье 50%

**Задача № 4.** У матери I группа крови, у ребенка — III группа. Какая группа крови невозможна для отца?

Дано:

Ген I в котором локализованы признаки групп крови

$I^0 I^0$  – 1 группа крови  
 $I^A I^A$ ;  $I^A I^0$  – 2 группа крови  
 $I^B I^B$ ;  $I^B I^0$  – 3 группа крови  
 $I^A I^B$  – 4 группа крови

Решение:

Вариант решения №1

(у отца 3 группа крови - гомозигота)

P ♀  $I^0 I^0$  × ♂  $I^B I^B$   
G  $I^0$   $I^B$

F<sub>1</sub>  $I^B I^0$  вероятность 100%

Вариант решения №2

(у отца 3 группа крови - гетерозигота)

P ♀  $I^0 I^0$  × ♂  $I^B I^0$   
G  $I^0$   $I^B$   $I^0$

F<sub>1</sub>  $I^B I^0$ ;  $I^0 I^0$  вероятность 50 %

Вариант решения №3

(у отца 4 группа крови)

P ♀  $I^0 I^0$  × ♂  $I^A I^B$   
G  $I^0$   $I^A$   $I^B$

F<sub>1</sub>  $I^A I^0$ ;  $I^B I^0$  вероятность 50 %

Ответить на вопрос

Ответ: наиболее точный вариант решения №1 так как вероятность рождения ребенка с 3 группой крови у гомозиготных родителей 100%

### Тестирование на тему «Составление и анализ родословных схем»

#### 1. Для аутосомно-доминантного типа наследования признаков характерно:

- А) больные встречаются в каждом поколении, соотношение здоровых и больных sibсов составляет 1:1
- Б) заболевание проявляется не в каждом поколении, болеют лица преимущественно женского пола
- В) болеют лица преимущественно мужского пола, соотношение здоровых и больных sibсов составляет 3:1
- Г) соотношение здоровых и больных sibсов составляет 3:1, болеют лица женского и мужского пола

#### 2. Для аутосомно-рецессивного типа наследования характерно:

- А) заболевание проявляется в каждом поколении, болеют лица преимущественно женского пола
- Б) заболевание проявляется не в каждом поколении, кровное родство значительно повышает риск заболевания, болеют лица женского и мужского пола
- В) болеют лица преимущественно мужского пола, соотношение здоровых и больных sibсов составляет 1:1
- Г) заболевание проявляется в каждом поколении, болеют лица женского и мужского пола

#### 3. Для рецессивного, связанного с генами половой X-хромосомы, типа наследования характерно:

- А) заболевание проявляется не в каждом поколении, болеют лица женского и мужского пола
- Б) болеют лица преимущественно женского пола, соотношение здоровых и больных sibсов составляет 1:1
- В) болеют лица преимущественно мужского пола, соотношение здоровых и больных sibсов составляет 3:1
- Г) болеют лица преимущественно мужского пола, соотношение здоровых и больных sibсов составляет 1:1

#### 4. При каком типе наследования признак прослеживается в родословной только по горизонтали?

- А) аутосомно-доминантном
- Б) аутосомно-рецессивном

#### 5. Митохондриальные болезни характеризуются:

- А) наследованием по отцовской линии
- Б) материнским типом наследования
- В) поражением АТФ-независимых органов
- Г) начало заболевания только в детском возрасте

#### 6. Для митохондриальных болезней характерно:

- А) поражение суставов и костей
- Б) поражение только нервной системы
- В) поражение нервной системы, мышц, сердца
- Г) поражение только мышечной системы

#### 7. Для заболеваний с наследственной предрасположенностью характерно:

- А) Низкая частота распространения в популяции
- Б) Несоответствие законам Менделя
- В) Изолированное поражение нервной системы
- Г) Определенный возраст начала болезни

#### 8. Какое число хромосом содержится в соматических клетках организма человека?

- А) 48 хромосом (24 пары)
- Б) 46 хромосом (23 пары)
- В) 23 хромосомы (11 пар соматических и 1 – половая)

**9. Близнецовый метод исследования используется для:**

- А) установления типа наследования признака
- Б) установления роли наследственных и средовых факторов в детерминации какого-либо признака
- В) установления риска заболеть у здоровых родственников пробанда

**10. Какой из методов не применяется для изучения генетики человека:**

- А) Клинико-генеалогический
- Б) Цитогенетический
- В) Близнецовый
- Г) Гибридологический
- Д) Молекулярно-генетический
- Е) Биохимический

**11. Какой метод является ведущим при сборе сведений о наличии среди родственников пробанда анализируемого признака:**

- А) метод опроса
- Б) анкетирование
- В) личное обследование членов семьи
- Г) анализ медицинской документации

**12. Полусибсы:**

- А) дети одной родительской пары
- Б) дети, имеющие общего отца, но разных матерей
- В) двоюродные братья (сестры)

**13. Словесное описание родословной:**

- А) легенда
- Б) история болезни
- В) анкета

**14. Анализ родословной дает возможность определить:**

- А) пол ожидаемого ребенка
- Б) риск появления заболевания у родственников
- В) вероятность возникновения генной мутации
- Г) причину мутации гена

**15. По аутосомно-доминантному типу наследуются:**

- А) семейная атаксия Фридрейха
- Б) гепатоцеребральная дегенерация
- В) хорея Гентингтона
- Г) миопатия Дюшенна

**16. По рецессивному типу, сцепленному с половой X-хромосомой наследуется:**

- А) семейная атаксия Фридрейха
- Б) гепатоцеребральная дегенерация
- В) хорея Гентингтона
- Г) миопатия Дюшенна

**17. Дети одной родительской пары:**

- А) сибсы
- Б) полусибсы
- В) кузены
- Г) пробанды

**18. Символы в браке между больными супругами:**

- А) ○—□
- Б) ●—■
- В) ○=□
- Г) ○=■

**19. Какие близнецы имеют одинаковый пол, группу крови, рисунок кожных линий?**

А) монозиготные

Б) дизиготные

**20. Человек, в отношении которого составляется родословная:**

А) sibс

Б) пробанд

В) родоначальник

**21. Для аутосомно-доминантного типа наследования признаков характерно:**

А) больные встречаются в каждом поколении, соотношение здоровых и больных sibсов составляет 1:1

Б) заболевание проявляется не в каждом поколении, болеют лица преимущественно женского пола

В) болеют лица преимущественно мужского пола, соотношение здоровых и больных sibсов составляет 3:1

Г) соотношение здоровых и больных sibсов составляет 3:1, болеют лица женского и мужского пола

**22. Для аутосомно-рецессивного типа наследования характерно:**

А) заболевание проявляется в каждом поколении, болеют лица преимущественно женского пола

Б) заболевание проявляется не в каждом поколении, кровное родство значительно повышает риск заболевания, болеют лица женского и мужского пола

В) болеют лица преимущественно мужского пола, соотношение здоровых и больных sibсов составляет 1:1

Г) заболевание проявляется в каждом поколении, болеют лица женского и мужского пола

**23. Для рецессивного, связанного с генами половой X-хромосмы, типа наследования характерно:**

А) заболевание проявляется не в каждом поколении, болеют лица женского и мужского пола

Б) болеют лица преимущественно женского пола, соотношение здоровых и больных sibсов составляет 1:1

В) болеют лица преимущественно мужского пола, соотношение здоровых и больных sibсов составляет 3:1

Г) болеют лица преимущественно мужского пола, соотношение здоровых и больных sibсов составляет 1:1

**24. При каком типе наследования признак прослеживается в родословной только по горизонтали?**

А) аутосомно-доминантном

Б) аутосомно-рецессивном

### Тестирование на тему «Изменчивость и виды мутаций у человека. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений хромосомных и генных заболеваний»

Выберите единственный правильный ответ в предложенных вопросах

**1. Генная мутация - это:**

- а) мутация, при которой изменяется число хромосом при сохранности их структуры
- б) мутация, при которой изменяется количество или последовательность нуклеотидов в пределах одного гена
- в) мутация, при которой изменяется структура хромосом при сохранности их количества.

**2. Геномная мутация - это:**

- а) мутация, при которой изменяется число хромосом при сохранности их структуры
- б) мутация, при которой изменяется количество или последовательность нуклеотидов в пределах одного гена
- в) мутация, при которой изменяется структура хромосом при сохранности их количества.

**3. Хромосомная мутация - это:**

- а) мутация, при которой изменяется число хромосом при сохранности их структуры
- б) мутация, при которой изменяется количество или последовательность нуклеотидов в пределах одного гена
- в) мутация, при которой изменяется структура хромосом при сохранности их количества.

**4. Неполная пенетрантность доминантного гена проявляется тогда, когда:**

- а) ген проявляется у всех носителей этого гена
- б) ген проявляется только у отдельных особей, имеющих этот ген

**5. Степень выраженности клинических проявлений гена – это:**

- а) экспрессивность
- б) пенетрантность
- в) плейотропия

**6. Пенетрантность и экспрессивность зависят:**

- а) только от генотипа
- б) только от среды
- в) от генотипа и среды

**7.Monozygotные близнецы развиваются:**

- а) из разных бластомеров одной оплодотворенной яйцеклетки, имеют одинаковый генотип
- б) развиваются из двух одновременно созревших и оплодотворенных яйцеклеток, имеют различные генотипы

**8. Клинический полиморфизм это:**

- а) фенотипическая схожесть различных в генетическом плане нозологических форм
- б) фенотипические различия одинаковых в генетическом плане нозологических форм
- в) усиление эффекта прямого влияния на организм патологического фактора эффектами от других наследственных факторов, имеющих сходную направленность

**9. Наследственность**

- а) способность организма обеспечивать морфологическую и функциональную преемственность, а также определенную схему индивидуального развития
- б) способность организма к продолжению рода
- в) способность организмов утрачивать имеющиеся признаки или приобретать новые

**10. Изменчивость**

- а) способность организма обеспечивать морфологическую и функциональную преемственность, а также определенную схему индивидуального развития
- б) влияние одного гена на формирование разных признаков
- в) способность организмов утрачивать имеющиеся признаки или приобретать новые
- г) проявление признака, обусловленное совместным действием нескольких неаллельных генов

**11. Аллели**

- а) клеточные структуры, обеспечивающие расхождение хромосом в митозе или мейозе
- б) разные варианты одного и того же гена
- в) зрелые половые клетки

**12. Модификационная изменчивость:**

- а) возникает вследствие выпадения сегмента днк
- б) возникает вследствие структурной перестройки нескольких хромосом
- в) возникает вследствие перегруппировки генетического материала в мейозе
- г) возникает под действием факторов внешней среды

**13. К наследственной изменчивости относятся:**

- а) комбинативная и мутационная
- б) комбинативная и модификационная
- в) только мутационная
- г) только комбинативная

**14. Для хромосомных аномалий характерно:**

- а) проявляются только в послеродовом периоде
- б) высокая продолжительность жизни больных
- в) клинически не проявляются
- г) внутриутробная гибель плода либо врожденные грубые пороки развития

**15. основоположником хромосомной теории наследственности является:**

- а) Дарвин
- б) Морган
- в) Мендель
- г) Кольцов

**16. Кариотип 46XX соответствует:**

- а) нормальному кариотипу мужчины
- б) нормальному кариотипу женщины
- в) кариотипу при синдроме Шерешевского – Тернера
- г) кариотипу при синдроме Клайнфельтера
- д) кариотипу при синдроме Дауна

**17. Кариотип 46 XY+21 хромосома соответствует:**

- а) нормальному кариотипу мужчины
- б) нормальному кариотипу женщины
- в) кариотипу при синдроме Шерешевского – Тернера
- г) кариотипу при синдроме Клайнфельтера
- д) кариотипу при синдроме Дауна

**18. Полидактилия - это:**

- а) структурное изменение хромосом в результате перемещения генетического материала
- б) перенос участка хромосомы в другую часть той же хромосомы
- в) увеличение количества пальцев
- г) лишняя хромосома в кариотипе

**19. Разные, но клинически сходные наследственные заболевания, причина которых – мутации разных генов:**

- а) фенкопии
- б) генокопии
- в) морфозы

**20. Конкордантность – это:**

- а) идентичность близнецов по изучаемому признаку
- б) «несходство» близнецов в отношении анализируемого признака

**21. При скрещивании гомозиготных особей все гибриды имеют одинаковые признаки. Какому закону Менделя соответствует утверждение?**

- а) первому

- б) второму
- г) третьему

**22. Главными признаками миопатии Дюшена являются:**

- а) заболевают лица мужского пола, атрофируются мышцы тазового пояса, проксимальных отделов конечностей, обнаруживается псевдогипертрофия икроножных мышц, возраст начала болезни составляет 1-3 года
- б) атрофируются мышцы тазового пояса, проксимальных отделов конечностей, возраст начала болезни составляет 1-10 лет, обнаруживается симптом «крыловидных лопаток», заболевают лица обоего пола
- в) заболевают лица мужского пола, возраст начала заболевания составляет 1-3 года, характерна атрофия межреберных мышц

**23. Для нейрофиброматоза Реклингхаузена свойственны:**

- а) дегенеративные изменения в виде бляшек в белом веществе головного мозга, эпилептические приступы
- б) новообразования на глазном дне в виде тутовой ягоды
- в) пятна на коже кофейного цвета, нейрофибромы на оболочках периферических нервов и корешках спинного мозга.

**24. Гидроцефалия - это:**

- а) уменьшение размеров черепа и головного мозга
- б) увеличение размеров черепа и объема ликвора
- в) преждевременный синостоз отдельных или всех швов черепа, его деформация
- г) уплощение основания черепа

Тестирование

на тему «Диагностика наследственных заболеваний. Изучение методов выявления наследственных заболеваний»

**1. Какой год считается годом рождения генетики?**

- А) 1856
- Б) 1863
- В) 1900
- Г) 1931

**2. Основоположителем медицинской генетики в СССР является:**

- А) Бехтерев
- Б) Кожевников
- В) Давиденков
- Г) Павлов

**3. Кариотип 46XY соответствует:**

- А) нормальному кариотипу мужчины
- Б) нормальному кариотипу женщины
- В) кариотипу при синдроме Шерешевского – Тернера
- Г) кариотипу при синдроме Клайнфельтера
- Д) кариотипу при синдроме Дауна

**4. Кариотип 47XXY соответствует:**

- А) нормальному кариотипу мужчины
- Б) нормальному кариотипу женщины
- В) кариотипу при синдроме Шерешевского – Тернера
- Г) кариотипу при синдроме Клайнфельтера
- Д) кариотипу при синдроме Дауна

**5. Кариотип 45XO соответствует:**

- А) нормальному кариотипу мужчины
- Б) нормальному кариотипу женщины
- В) кариотипу при синдроме Шерешевского – Тернера
- Г) кариотипу при синдроме Клайнфельтера
- Д) кариотипу при синдроме Дауна

**6. Ненаследственные заболевания, фенотипически сходные с наследственными:**

- А) генокопии
- Б) фенокопии

**7. Тератогены – факторы, нарушающие:**

- А) генотип плода
- Б) нормальный ход эмбриогенеза, при этом генотип плода остается без изменений

**8. Всегда ли врожденные болезни наследственные?**

- А) да
- Б) нет

**9. Для синдрома Клайнфельтера характерны:**

- А) высокий рост, гинекомастия, широкий таз, скудное оволосение на лобке и в подмышечных областях, гипоплазия яичек
- Б) ранняя аменорея и климакс, два тельца Бара обнаруживаемых в букальном эпителии, более частая встречаемость шизофрении, чем в популяции
- В) задержка роста и полового созревания, крыловидные складки на шее, гипоплазия матки, аменорея, скудное оволосение на лобке, дисморфии скелета; тельца Бара в букальном эпителии не обнаруживаются
- Г) умственная отсталость, брахицефалия уплощенный затылок, деформированные ушные раковины.

**10. Для синдрома Дауна характерны:**

- А) высокий рост, гинекомастия, широкий таз, скудное оволосение на лобке и в подмышечных областях, гипоплазия яичек
- Б) ранняя аменорея и климакс, два тельца Бара обнаруживаемых в букальном эпителии, более частая встречаемость шизофрении, чем в популяции
- В) задержка роста и полового созревания, крыловидные складки на шее, гипоплазия матки, аменорея, скудное оволосение на лобке, дисморфии скелета; тельца Бара в букальном эпителии не обнаруживаются
- Г) умственная отсталость, брахицефалия, уплощенный затылок, деформированные ушные раковины, укорочение пальцев кистей и стоп.

**11. Неполная пенетрантность доминантного гена проявляется тогда, когда:**

- А) ген проявляется у всех носителей этого гена
- Б) ген проявляется только у отдельных особей, имеющих этот ген

**12. Степень выраженности клинических проявлений гена– это:**

- А) экспрессивность
- Б) пенетрантность
- В) плейотропия

**13. Пенетрантность и экспрессивность зависят:**

- А) только от генотипа
- Б) только от среды
- В) от генотипа и среды

**14. Клинический полиморфизм это:**

- А) фенотипическая схожесть различных в генетическом плане нозологических форм
- Б) фенотипические различия одинаковых в генетическом плане нозологических форм
- В) усиление эффекта прямого влияния на организм патологического фактора эффектами от других наследственных факторов, имеющих сходную направленность

**15. Митохондриальные болезни характеризуются:**

- А) наследованием по отцовской линии
- Б) материнским типом наследования
- В) поражением АТФ-независимых органов
- Г) начало заболевания только в детском возрасте

**16. Для митохондриальных болезней характерно:**

- А) поражение суставов и костей
- Б) поражение только нервной системы
- В) поражение нервной системы, мышц, сердца
- Г) поражение только мышечной системы

**17. Для хромосомных аномалий характерно:**

- А) проявляются только в послеродовом периоде
- Б) высокая продолжительность жизни больных
- В) клинически не проявляются
- Г) внутриутробная гибель плода либо врожденные грубые пороки развития

**18. Для заболеваний с наследственной предрасположенностью характерно:**

- А) Низкая частота распространения в популяции
- Б) Несоответствие законам Менделя
- В) Изолированное поражение нервной системы
- Г) Определенный возраст начала болезни

**19. Близнецовый метод исследования используется для:**

- А) установления типа наследования признака
- Б) установления роли наследственных и средовых факторов в детерминации какого-либо признака
- В) установления риска заболеть у здоровых родственников пробанда

**20) Наследственные нарушения обмена проявляются преимущественно:**

- А) в раннем детском возрасте

- Б) на первом месяце жизни
- В) в школьном возрасте
- Г) в пубертате
- Д) в зрелом возрасте

**21) Диагноз болезни Марфана ставится на основании:**

- А) биохимического анализа
- Б) клинической картины и семейного анамнеза
- В) кариотипирования
- Г) высокого роста и изменений скелета

**22) При моногенном заболевании действие мутантного гена проявляется:**

- А) только клиническими симптомами
- Б) только на определенных этапах обмена
- В) только на клеточном уровне
- Г) на клиническом, биохимическом и клеточном уровнях

**23) Этиологическими факторами моногенных заболеваний являются:**

- А) перенос участка одной хромосомы на другую
- Б) взаимодействие генетических и средовых факторов
- В) мутации генов
- Г) структурные мутации хромосом

**24) Какое заболевание подлежит массовому скринирующему исследованию в периоде новорожденности:**

- А) нейрофиброматоз
- Б) мукополисахаридоз
- В) фенилкетонурия
- Г) болезнь Тея-Сакса

**25) При каком заболевании возможна эффективная лекарственная терапия:**

- А) наследственные болезни липидного обмена
- Б) наследственные болезни аминокислотного обмена
- В) болезнь Вильсона-Коновалова
- Г) муковисцидоз

**26) К неинвазивным методикам пренатальной диагностики относятся;**

- А) просеивающие (определение концентрации АФП, уровня хорионического гонадотропина человека (ХГЧ), уровня несвязанного эстриола, выделение клеток или ДНК плода из организма матери и др.)
- Б) биопсия хориона и плаценты, околоплодной жидкости.
- В) кордоцентез и фетопсия.
- Г) исследования плода (УЗИ) ультразвуковые

**27) Дифференциальный диагноз при оливопонтocerebellярной атрофии следует проводить прежде всего с:**

- А) с рассеянным склерозом
- Б) с детским церебральным параличом
- В) с энцефалитом
- Г) с последствиями натальной травмы шейного отдела спинного мозга

**28) Женщины, носительницы фрагильной (ломкой) X-хромосомы (синдром Мартина-Белл):**

- А) имеют нормальный интеллект и физическое развитие
- Б) в одной трети случаев имеют легкую степень задержки психического развития
- В) имеют готическое небо, гипертелоризм и макроцефалию
- Г) имеют разболтанность крупных суставов

**29) Пятна кофе с молоком типа «материкового побережья» представляющие собой участки гиперпигментации, встречаются при:**

- А) туберозном склерозе

- Б) нейрофиброматозе
  - В) при синдроме Вебера-Стерджа
  - Г) при атаксии-телеангиоэктазии (синдром Луи-Бар)
- 30) При болезни двигательных нейронов у новорожденных отмечаются:**
- А) судороги
  - Б) гипотония
  - В) спонтанный рефлекс Моро
  - Г) дисплазия тазобедренных суставов
- 31) Мозг больного болезнью Дауна**
- А) меньше, чем следует по возрасту и размерам тела
  - Б) больше, чем следует по возрасту и размерам тела
  - В) ненормально вытянут в длину
  - Г) обладает избыточными извилинами мозга
- 32) При дистрофии Дюшенна интеллект нарушается**
- А) грубо до степени умственной отсталости
  - Б) слегка нарушается
  - В) не нарушается
  - Г) компенсаторный гиперинтеллект
- 33) У женщины- носительницы гена дистрофии Дюшенна в крови отмечается повышение уровня**
- А) аммиака
  - Б) креатинкиназы
  - В) миоглобина
  - Г) гексозамидиназы А
- 34). Назовите наиболее частую причину умственной отсталости у мужчин:**
- А) синдром Тернера
  - Б) синдром Клайнфельтера
  - В) синдром Рея
  - Г) фрагильная - X (ломкая) хромосома
- 35) Диагноз фрагильной – X (ломкой) хромосомы окончательно подтверждаются:**
- А) биохимическим исследованием мочи
  - Б) молекулярно – генетическим анализом
  - В) электроэнцефалографией
  - Г) психологическим тестированием
  - Д) кариотипированием
- 36) . При каком моногенно наследуемом заболевании можно определить гетерозиготное носительство с помощью биохимического исследования.**
- А) Туберозный склероз
  - Б) ФКУ
  - В) Болезнь Вильсона – Коновалова
  - Г) Болезнь Реклингаузена
- 37) При каких наследственных заболеваниях возникают скелетные нарушения:**
- А) ФКУ
  - Б) болезнь Штрюмпеля
  - В) синдроме Луи – Бар
  - Г) мукополисахаридозах
- 38). Для синдрома Шерешевского – Тернера характерно:**
- А) Низкорослость
  - Б) Высокий рост
  - В) Кифосколиоз
  - Г) Кофейного цвета пятна на коже.
- 39) Гетерозиготное носительство по ФКУ**

- А) Можно выявить превентивно у родителей больного
- Б) Достаточно выявить превентивно только у матери
- В) Нельзя выявить превентивно у родителей больного
- Г) Можно только в случаях, если болен ребенок

**40) Особый запах выделяет кожа и биологические жидкости больного при:**

- А) Факоматозах
- Б) Лейкодистрофиях
- В) ФКУ
- Г) Болезни Марфана