

**Частное профессиональное образовательное учреждение
«Региональный колледж профессионального образования №1»**



Х.Х.Закаева

Утверждаю
протокол педагогического совета №1
от 26.08.2023г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ**

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

По специальности среднего профессионального образования
34.02.01 Сестринское дело

Квалификация: медицинская сестра/медицинский брат

Фонд оценочных средств учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело (Приказ Министерства просвещения РФ от 4 июля 2022 г. N 527 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело» (зарегистрирован в Министерстве юстиции РФ 29 июля 2022 г. № 69452).

Организация-разработчик: Частное образовательное учреждение «Региональный колледж профессионального образования №1»

Внутренняя экспертиза: Начальник УМО Юсупова З.М.

СОДЕРЖАНИЕ

	Стр.
1 Паспорт фонда оценочных средств	4
2 Формы и методы контроля	8
3 Оценочные средства текущего контроля	9
4 Оценочные средства для промежуточной аттестации	25

1. ЦЕЛИ И ЗАДАЧИ ДИСЦИПЛИНЫ – ТРЕБОВАНИЯ К РЕЗУЛЬТАТАМ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Контрольно-оценочные средства (КОС) предназначены для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики.

В результате освоения учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС по специальности СПО 34.02.01 Сестринское дело следующими умениями, знаниями, которые формируют профессиональные и общие компетенции:

Знания:

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

Умения:

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

Медицинская сестра/Медицинский брат должен обладать общими компетенциями, включающими в себя способность:

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 для совершенствования профессиональной деятельности.

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

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

Медицинская сестра/Медицинский брат должен обладать профессиональными компетенциями, соответствующими видам деятельности:

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 пользования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

КОС включают контрольные материалы для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации в форме – **дифференцированный зачет**.

Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке

Результаты обучения (объекты оценивания)	Основные показатели оценки результатов	Тип задания
<i>Знать:</i>		
- биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - типы наследования признаков;	Воспроизводит термины, конкретные факты, основные понятия; объясняет факты, правила и принципы; объясняет соответствие выбранных методов целям и задачам; предположительно описывает будущие последствия, вытекающие из имеющихся данных; обобщает причины и последствия	Решение ситуационных задач. Решение заданий в тестовой форме.

- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; - основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию;	наследственных болезней; оценивает сущность и значение медико-генетического консультирования	
<i>Уметь:</i> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Осуществление анализа задач и самоанализ с применением знаний по генетике человека с основами медицинской генетики; применение законов теории в конкретных в конкретных практических ситуациях; подбор материала для беседы с пациентом	
ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.	наличие интереса к будущей профессии	Наблюдение за работой студентов на учебных занятиях, анализ их активности на семинарских, практических занятиях, контроль выполнения самостоятельной работы
ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их	грамотно оценивать ресурсы, необходимые для выполнения заданий	Оценка результатов участия обучающихся в практической деятельности,

эффективность и качество.		выполнения заданий на практических занятиях, решения ситуационных задач Анализ и оценка компьютерных презентаций
ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.	Использование понятий и принципов в конкретных условиях и новых ситуациях	Наблюдение и оценка выполнения практической деятельности
ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.	Подготовка и использование вопросов для опроса пациентов с наследственной патологией, работая с различными источниками информации	Анализ и оценка компьютерных презентаций, работы с таблицами, презентациями, базами данных
ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.	Подготовка заданий в виде презентации. Использование информационно-коммуникативных технологий в профессиональной деятельности	Наблюдение и оценка выполнения практической деятельности Анализ и оценка компьютерных презентаций
ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.	Определяет и адекватно применяет методы диагностики уровня профессиональной компетентности и личностного развития Планирует деятельность по реализации задач профессионального и личностного развития, самообразования	Наблюдение и оценка выполнения заданий на практических занятиях Проверка тезисов профилактической беседы
ОК 11 Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку	Применяет полученные знания по экологии природы, жизни, общества и личности в повседневных условиях Соблюдает в процессе обучения традиции и нравственные нормы по отношению к природе, обществу и человеку	Индивидуальный и групповой опрос Защита рефератов и электронных презентаций

2. ФОРМЫ И МЕТОДЫ КОНТРОЛЯ

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

Наименование разделов	Наименование контрольно-оценочного средства	
	Текущий контроль	Промежуточная аттестация
Раздел 1 Цитологические и биохимические основы наследственности	Устный опрос Тестирование Практическая работа Подготовка реферативных сообщений	дифференцированный зачет
Раздел 2. Закономерности наследования признаков	Устный опрос Тестирование Практическая работа Решение задач	
Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.	Устный опрос Тестирование Практическая работа Решение задач	
Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	Устный опрос Тестирование Составление электронных презентаций и подготовка реферативных сообщений	
Раздел 5. Наследственность и патология.	Устный опрос Тестирование Практическая работа Составление и анализ родословных схем Составление электронных презентаций и подготовка реферативных сообщений	

3. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ

Предметом оценки служат умения и знания, предусмотренные ФГОС по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики формирование общих и профессиональных компетенций.

3.1. Задания для проведения текущего контроля

Раздел 1 Цитологические и биохимические основы наследственности

Фронтальный опрос

1. Дайте определение генетике как науки.
2. Что такое наследственность?
3. Что такое изменчивость?
4. Что изучает медицинская генетика?
5. Каковы основные положения медицинской генетики?
6. С какими науками связана медицинская генетика?
7. Назовите достижения медицинской генетики?
8. Кто является объектом изучения клинической генетики?

Тест по разделу 1 «Цитологические и биохимические основы наследственности»

Задание: выберите один верный ответ.

1 вариант

1. К двумембранным органоидам клетки относят:
а) Рибосома; в) Эндоплазматическая сеть;
б) Митохондрия; г) Лизосома.
2. Лизосомы в организме выполняют функцию:
а) Участвуют в удалении отмирающих в процессе жизнедеятельности клеток, органов
б) Участвуют в обменных процессах
3. Центриоли играют важную роль в:
а) Участвуют в образовании ядра
б) Участвуют в образовании веретена деления
4. Основная функция гранулярной эндоплазматической сети:
а) Синтез белка
б) Образование ферментов
5. Ядро выполняет функции:
а) Деление клетки
б) Сохранение и передача наследственной информации
6. Функции гена заключаются в кодировании:
а) углеводов
б) липидов
в) белков
7. Какое количество хромосом содержится в соматических клетках организма человека?
а) 48 хромосом (24 пары)
б) 46 хромосом (23 пары)

в) 3 хромосомы (11 пар соматических и 1 - половая)

8. Какие хромосомы называют соматическими (аутосомами), а какие – половыми (гоносомами)?

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

9. В чем сущность митоза?

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

10. Транскрипция это:

- а) перенос генетической информации от ДНК к РНК
- б) передача аминокислот на рибосомы

11. Какие существенные события происходят в мейозе?

- а) во время мейоза число хромосом, свойственное организму, возрастает вдвое;
- б) в мейозе происходит свободная рекомбинация родительских хромосом;
- в) в мейозе происходит рекомбинация сцепленных генов при кроссинговере;
- г) во время мейоза число хромосом, свойственное организму, уменьшается вдвое, происходит рекомбинация генов, принадлежащих к разным группам сцепления, и рекомбинация сцепленных генов при кроссинговере.

12. Кроссинговер - это:

- а) процесс обмена между близко расположенными несестринскими хроматидами негомологичных хромосом;
- б) процесс обмена участками между гомологичных хромосом с образованием хиазм в профазе I мейоза.

13. В чем главное отличие интерфазы от интеркинеза?

- а) интерфаза - значительно более продолжительная стадия, чем интеркинез;
- б) интерфаза отделяет одно митотическое деление от другого, а интеркинез - I деление мейоза от II деления;
- в) в отличие от интерфазы в интеркинезе не происходит синтеза ДНК.

14. Какая стадия клеточного цикла является наиболее благоприятной для изучения хромосомы?

- а) интерфаза является наиболее благоприятной стадией митоза для изучения кариотипа;
- б) профаза является наиболее благоприятной стадией митоза для изучения хромосом;
- в) метафаза - наиболее благоприятная фаза для изучения хромосом.

15. Эукариотической клеткой является:

- а. Лимфоцит;
- З. Бацилла чумы;

- б. Сенная палочка; 4. Вирус гриппа.

2 вариант

1. Все органоиды клетки связаны между собой с помощью:
а) Клеточной стенки; в) Эндоплазматической сети;
б) Цитоплазмы; г) Вакуолей.
2. Функции аппарата Гольджи:
а) На его мембранах происходит синтез белков
б) На его мембранах происходит синтез жиров и углеводов
3. Митохондрии участвуют в образовании:
1. Нуклеиновых кислот
2. АТФ
4. В состав ядрышка входят:
а) ДНК
б) РНК и белок
5. Какие молекулы имеют структуру двойной спирали
а) белка
б) РНК
в) ДНК
6. Эухроматиновые участки хромосом содержат:
а) структурные гены
б) повторяющиеся последовательности
7. Что такое хромосома?
а) хромосома - это самовоспроизводящаяся ядерная структура, состоящая из двойной спирали ДНК, связанной с гистонами в нуклеосомы; ДНК состоит из уникальных и повторяющихся последовательностей, в которых локализованы собственно гены;
б) хромосома - это суборганOID ядра, видимый в период деления клетки, способный к самовоспроизведению, содержащий гены.
8. Гомологичны ли X- и Y- хромосомы?
а) все хромосомы человека парные и гомологичные, т.к. аналогичные локусы располагаются в них в одинаковой последовательности. Одна из каждой пары гомологичных хромосом наследуется от отца, другая - от матери;
б) часть короткого плеча X-хромосомы и короткое плечо Y- хромосомы гомологичны и конъюгируют в мейозе;
в) X- и Y- хромосомы негомологичные, т.к. имеют различную структуру и различные функции. Между ними в мейозе не происходит рекомбинации. Локализованные в них гены наследуются сцеплено с полом.
9. Правильная последовательность стадии митоза:
а) профазы, телофаза, анафаза, метафаза
б) метафаза, профазы, телофаза, анафаза
в) интерфаза, профазы, метафаза, телофаза, анафаза, телофаза
г) профазы, метафаза, анафаза, телофаза
10. На каком этапе митотического цикла происходит репликация хромосом?

- а) в профазе митоза;
- б) в синтетическом периоде клеточного (митотического) цикла;
- в) в метафазе митоза, т.к. именно на этой стадии отчетливо видно, что все хромосомы удвоены

11. На какой стадии клеточного цикла происходит обмен генетическим материалом между несестринскими хроматидами гомологичных хромосом?

- а) кроссинговер (перекрест) с образованием хиазм происходит в профазе I мейоза;
- б) кроссинговер происходит в профазе II мейоза;
- в) обмен генетическим материалом между несестринскими хроматидами гомологических хромосом (кроссинговер) происходит в интеркинезе.

12. Важнейшими отличиями митоза от мейоза являются:

- а) в митозе сохраняется постоянство числа хромосом в ряду клеточных поколений, а мейоз обеспечивает репродукцию (уменьшение) числа хромосом вдвое;
- б) мейоз в отличие от митоза увеличивает наследственную изменчивость за счет случайного расхождения гомологических хромосом в разные клетки;
- в) в отличие от митоза, поддерживающего постоянство числа хромосом в ряду поколений, мейотический процесс обеспечивает редукцию числа хромосом в половых клетках наполовину и увеличивает генетическую изменчивость за случайного расхождения гомологичных хромосом в разные половые клетки и кросс.

13. Когда начинается и заканчивается мейоз у индивидуумов женского пола?

- а) мейоз (созревание половых клеток) начинается и заканчивается у лиц женского пола в периоде полового созревания (пубертате);
- б) мейоз у лиц женского пола начинается в эмбриональном периоде развития и завершается после рождения;
- в) мейоз у лиц женского пола начинается на поздней эмбриональной стадии и завершается после оплодотворения.

14. На какие характеристики опирается классификация хромосом человека?

- а) на величину хромосом;
- б) на число хромосом;
- в) на относительную длину и центромерный индекс хромосом.

15. Хромопласты, хлоропласты, лейкопласты – это:

- а. Включения
- б. Пластиды

Эталон ответов

1 вариант		2 вариант	
№ вопроса	ответ	№ вопроса	ответ
1	Б	1	Б
2	А	2	Б
3	Б	3	Б
4	А	4	Б
5	А	5	В
6	В	6	А
7	Б	7	Б
8	А	8	В
9	В	9	Г
10	А	10	В

11	Г	11	В
12	Б	12	В
13	В	13	В
14	В	14	В
15	А	15	Б

Раздел 2. Закономерности наследования признаков

Контрольная работа

«Решение генетических задач»

1 вариант

Задача № 1

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

Задача № 2

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

Задача № 3

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

Задача № 4

Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) находится в X - хромосоме. Отец девушки страдает дальтонизмом, а мать, как и все её предки, различает цвета нормально. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать об их будущих сыновьях, дочерях, а также внуках обоего пола (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена дальтонизма)?

Задача № 5

Какие группы крови возможны у детей, если родители оба гетерозиготные по третьей группе крови?

Контрольная работа

«Решение генетических задач»

2 вариант

Задача № 1

Какое потомство следует ожидать в анализирующем скрещивании жёлтосемянных растений в F?

Задача № 2

Растения красноплодной земляники при скрещивании между собой всегда дают потомство с красными ягодами, а растения белоплодной земляники - с белыми ягодами. В результате скрещивания обоих сортов друг с другом получаются розовые ягоды. Какое потомство возникает при скрещивании между собой гибридных растений земляники с

розовыми ягодами? Какое потомство получится, если опылить красноплодную землянику пыльцой гибридной земляники с розовыми ягодами?

Задача № 3

Окрашенность шерсти кроликов (в противоположность альбинизму) определяется доминантным геном. Цвет же окраски контролируется другим геном, расположенным в другой хромосоме, причём серый цвет доминирует над чёрным (у кроликов-альбиносов гены цвета окраски себя не проявляют). Какими признаками будут обладать гибридные формы, полученные от скрещивания серых кроликов с альбиносами, несущими ген чёрной окраски? Предполагается, что исходные животные гомозиготны по обоим упомянутым здесь генам. Какая часть кроликов F_2 окажется чёрной?

Задача № 4

Отсутствие потовых желез у людей передаётся по наследству как рецессивный признак, сцепленный с X - хромосомой. Не страдающий этим недостатком юноша женится на девушке, отец которой лишён потовых желёз, а мать и её предки здоровы. Какова вероятность, что сыновья и дочери от этого брака будут страдать отсутствием потовых желёз? А каков прогноз в отношении внуков того и другого пола в предположении, что жёны сыновей и мужья дочерей будут здоровыми людьми?

Задача № 5

Определите группу крови у потомства первого поколения, если у матери четвертая группа крови, а у отца вторая гомозиготная группа крови.

Эталоны решения задач

1 вариант

Задача №1

Решение:

F_1 было единообразным, значит, родители - гомозиготы. При скрещивании двух различных гомозигот в F_1 все потомки должны быть гетерозиготными. Они желтосемянные, значит этот признак доминирует. Аллели, определяющие жёлтую окраску, обозначим через A , а зелёную - через a . Для получения второго поколения скрещиваем гибриды F_1 .

Задача № 2

Решение:

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

Задача № 3

Решение:

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

Задача № 4

Решение:

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

Задача № 5

Решение:

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

2 вариант

Задача № 1

Решение:

Дано:

F1 желтосеменной

А-ген желтосемянности

а-ген зелёносемянности

Решение:

Скрещиваем желтосеменное растение F1 с зеленосеменным.

$P: Aa \times aa$

Гаметы: (A) (a) (a) (a)

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

Задача № 2

При скрещивании между собой растений с розовыми ягодами получается 25% красноплодных, 50% с розовыми ягодами и 25% белоплодных.

Растения с розовыми ягодами (KB) - гибриды F1. При скрещивании KB x KB образуются гаметы двух сортов: K несут признак красноплодности и B признак белоплодности. Пользуясь решёткой Пеннета, внося в неё обозначения гамет, определяем генотип и фенотип получившихся растений.

Скрещивание KK x KB даёт расщепление: 50% KK (красноплодных) и 50% KB (с розовыми ягодами)

	K	B
K	KK	KB
B	KB	BB

Задача № 3

Решение:

Все гибриды первого поколения будут серыми. Во втором поколении черными окажутся 3/16 всего потомства.

Задача № 4

Решение:

Невеста гетерозиготна по гену, определяющему развитие потовых желез. Поэтому все её дочери родятся здоровыми по этому признаку, но сыновья с вероятностью 1/2 могут страдать отсутствием потовых желез.

Задача № 5

Решение:

В семье родителей с 4 группой крови и второй гомозиготной появятся дети с вероятностью 50% с 4 группой крови и 50% со второй группой крови, так как родители несут гены, отвечающие за 4 и 2 группы крови.

Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

Тест

Задание: выберите один верный ответ.

1 вариант

1. Свойство живых организмов приобретать в онтогенезе новые признаки и свойства называется:
 1. Наследственностью
 2. Изменчивостью
2. Различие между популяциями или расами – это:
 1. Групповая изменчивость
 2. Индивидуальная
3. Изменчивость, при которой наследственный материал не изменяется, а изменяются только внешние признаки – это:
 1. Фенотипическая или модификационная изменчивость
 2. Генотипическая или наследственная изменчивость
4. Фенокопирование проявляется при:
 1. Генотипической изменчивости
 2. Модификационной изменчивости
5. Главным источником генетического разнообразия является:
 1. Комбинативная изменчивость
 2. Мутационная
6. Мутация – это:
 1. Изменение генов
 2. Наследование генов
7. Мутагенез, возникающий при направленном воздействии внутренних и внешних факторов называется:
 1. Спонтанным
 2. Индуцированным
8. К физическим мутагенам относят:
 1. Пестициды, табачные изделия, органические растворители, пищевые добавки
 2. Радиактивное, лазерное, ультрафиолетовое и рентген – излучение.
9. К биологическим мутагенам относят:
 1. Продукты переработки нефти, лекарственные препараты, тяжелые металлы.
 2. Вирусы, продукты обмена веществ и антигены некоторых микробов и паразитов.
10. Факторы внешней среды, которые вызывают изменение наследственных структур называются:
 1. Экзогенными мутагенами
 2. Эндогенными мутагенами

11. Структурные изменения отдельных хромосом – это:
 1. Генные мутации
 2. Хромосомные мутации
12. Изменение наследственного материала в половых клетках – это:
 1. Соматические мутации
 2. Генеративные мутации
13. Мутагены вызывают:
 1. Соматические заболевания
 2. Генетические заболевания
14. Наследственность – это:
 1. Свойство организмов повторять в ряду поколений признаки развития организма.
 2. Свойства организмов изменять уже имеющиеся признаки организма.
15. Генетический «груз»:
 1. Не опасен для здоровья будущих поколений
 2. Повышает риск рождения больного потомства

2 вариант

1. Изменчивость – это:
 1. Свойство живых организмов наследовать признаки от родителей.
 2. Свойство живых организмов приобретать в онтогенезе новые признаки и свойства.
2. Различие между особями одной популяции – это:
 1. Групповая изменчивость
 2. Индивидуальная
3. Изменчивость, при которой изменяется наследственный материал – это:
 1. Фенотипическая или модификационная изменчивость
 2. Генотипическая или наследственная изменчивость
4. Фенокопирование проявляется при:
 1. Генотипической изменчивости
 2. Модификационной изменчивости
5. Приспособление организмов к постоянно меняющимся условиям среды обеспечивает:
 1. Комбинативная изменчивость
 2. Мутационная
6. Мутация – это:
 1. Изменение генов
 2. Наследование генов
7. Мутагенез, возникающий без видимого дополнительного воздействия на организм внешних факторов называется:
 1. Спонтанным
 2. Индуцированным

8.К химическим мутагенам относят:

- 1.Пестициды, табачные изделия, органические растворители, пищевые добавки
- 2.Радиоактивное, лазерное, ультрафиолетовое и рентген – излучение.

9.К биологическим мутагенам относят:

1. Вирусы, продукты обмена веществ и антигены некоторых микробов и паразитов.
2. Продукты переработки нефти, лекарственные препараты, тяжелые металлы.

10.Особенности организма человека, провоцирующие изменение наследственного аппарата называются:

- 1.Экзогенными мутагенами
- 2.Эндогенными мутагенами

11.Изменение гена, приводящие к появлению новых видов и аллелей - это:

1. Генные мутации
2. Хромосомные мутации

12.Изменение наследственного материала в клетках тела – это:

1. Соматические мутации
2. Генеративные мутации

13.Мутагены вызывают:

1. Соматические заболевания
2. Генетические заболевания

14.Наследственность – это:

1. Свойства организмов изменять уже имеющиеся признаки организма.
2. Свойство организмов повторять в ряду поколений признаки развития организма.

15. Генетический «груз»:

1. Повышает риск рождения больного потомства.
2. Не опасен для здоровья будущих поколений.

Эталоны ответов

1 вариант

2 вариант

№ вопроса	Ответ	№ вопроса	Ответ
1	2	1	2
2	1	2	2
3	1	3	2
4	2	4	2
5	1	5	2
6	1	6	1
7	2	7	1
8	2	8	1
9	2	9	1
10	1	10	2
11	2	11	1
12	2	12	1
13	2	13	2

14	1	14	2
15	2	15	1

Раздел 5. Наследственность и патология.

Тест.

Задание: выберите один верный ответ.

1 вариант

1. Дерматоглифический метод изучает:
 1. Хромосомный набор человека
 2. Папиллярные линии и узоры на коже ладоней и стоп.
2. Лабораторные методы направлены для идентификации:
 1. Этиологии болезни, первичного и вторичного изменений патогенеза.
 2. Анализа крови.
3. Цитогенетический метод изучает:
 1. Клетку и её органоиды.
 2. Структуру хромосом.
4. Оценку показателей биологических жидкостей устанавливает:
 1. Молекулярно – генетический метод
 2. Биохимический метод
1. Генеалогия – это учение о:
 1. Родословных
 2. ДНК И РНК
2. Определение типа наследственного заболевания дает:
 1. Молекулярно – генетический метод
 2. Генеалогический метод
3. Гемофилия относится к:
 1. Аутомно – доминантному наследованию
 2. Х – рецессивному типу наследования
4. Закономерности многоплодной беременности изучает:
 1. Биохимический метод
 2. Близнецовый метод
5. Идентичных или однояйцевых близнецов называют:
 1. Дизиготные
 2. Монозиготные
6. Исследование наследственных болезней у зародыша - это:
 1. Пренатальная диагностика
 2. Преимплантационная диагностика

2 вариант

1. Иммунологический метод изучает:
 1. Групп крови, белков сыворотки крови и тканей.
 2. ДНК и РНК.
2. Определяет этиологию болезни, первичный и вторичный патогенез метод:
 1. Цитогенетический
 2. Лабораторный
3. Для цитогенетического анализа необходимы клетки:
 1. Неделяющиеся
 2. Делящиеся
4. Для изучения структуры участков ДНК – гена или участка хромосом используют:
 1. Биохимический анализ
 2. Молекулярно – генетический метод
1. Генеалогия – это учение о:
 - 1.Родословных
 - 2.ДНК И РНК
2. Установление наследственного характера признака дает:
 - 1.Молекулярно – генетический метод
 - 2.Генеалогический метод
3. Дальтонизм относятся к:
 - 1.Аутосомно – доминантному наследованию
 - 2.Х – рецессивному типу наследования
4. Многоплодную беременность изучает:
 1. Биохимический метод
 2. Близнецовый метод
5. Неидентичных или двуяйцевых близнецов называют:
 - 1.Дизиготные
 - 2.Монозиготные
6. Дородовое определение врожденной или наследственной патологии у плода, это:
 - 1.Пренатальная диагностика
 - 2.Преимплантационная диагностика

Эталон ответов

1 вариант

№ вопроса	Ответ
1	1
2	1
3	2
4	2
5	1

2 вариант

№ вопроса	Ответ
1	1
2	2
3	2
4	2
5	1

6	2	6	2
7	2	7	2
8	2	8	2
9	2	9	1
10	2	10	1

Задание: выберите один верный ответ.

3 вариант

1. Наследственными болезнями называют:
 - 1.Хронические заболевания человека
 - 2.Патологические состояния, характеризующиеся изменением наследственного материала.
2. Нарушения, причиной которых являются мутации отдельных генов - это:
 - 1.Мультифакторные заболевания
 - 2.Моногенные заболевания
- 3.Синдромы, сопровождающиеся аномальным количеством или нарушением структуры хромосом называются:
 1. Моногенными
 2. Хромосомными
- 4.Особенностями клинических проявлений наследственной патологии являются:
 1. Врожденный характер заболевания, семейный характер заболевания, клинический полиморфизм
 - 2.Полное выздоровление, хроническое течение заболевания.
5. Геномные синдромы характеризуются
 - 1.Изменением числа хромосом
 2. Изменением числа генных участков
- 6.Трисомия 21 пары хромосом это причина:
 1. Синдрома Патау
 2. Болезни Дауна
- 7.Синдром Эдвардса, синдром Шерешевского – Тернера – это:
 1. Генные заболевания
 2. Хромосомные болезни
- 8.К генетическим болезням относят:
 - 1.Нейрофиброматоз
 - 2.Синдром Клайнфельтера
- 9.К болезням с наследственной предрасположенностью относят:
 1. Бронхит, пневмония
 2. Гипертоническая болезнь
- 10.Планирование деторождения с учетом репродуктивного возраста матери, это:
 - 1.Вторичная профилактика

2. Первичная профилактика

11.Прерывание беременности – это:

- 1.Вторичная профилактика
2. Первичная профилактика

12.Проведение лечебных мероприятий до рождения ребенка – это:

1. Первичная профилактика
2. Третичная профилактика

13.Показаниями для медико – генетического консультирования являются:

1. Установление или уточнения диагноза, рождение ребенка с пороками развития
2. Инфекционные заболевания

14.Дородовое определение врожденной патологии у плода – это:

1. Пренатальная диагностика
- 2.Преимплантационная диагностика

15.Исследование околоплодной жидкости – это:

- 1.Неинвазивный метод
- 2.Инвазивный метод

4 вариант

1.Патологические состояния, характеризующиеся изменением наследственного материала называют:

- 1.Наследственными болезнями человека
- 2.Хронические заболевания человека

2. Болезни с наследственной предрасположенностью, при которых необходимо совместное действие наследственных и внешних факторов - это:

- 1.Мультифакторные заболевания
- 2.Моногенные заболевания

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

1. Моногенными
2. Хромосомными

4. Врожденный и семейный характер заболевания, клинический полиморфизм это особенности проявления клиники:

1. Наследственной патологии
2. Хронических заболеваний

5. Геномные синдромы характеризуются:

- 1.Изменением числа хромосом
2. Изменением числа генных участков

6.Трисомия 13 пары хромосом это причина:

1. Синдрома Патау
2. Болезни Дауна

7.Синдром Эдвардса, синдром Шерешевского – Тернера – это:

1. Генные заболевания
 2. Хромосомные болезни
8. К генетическим болезням относят:
1. Фенилкетонурия
 2. Синдром Клайнфельтера
9. К болезням с наследственной предрасположенностью относят:
1. Бронхит, пневмония
 2. Бронхиальная астма
10. Отказ от деторождения в случаях высокого риска наследственной патологии, это:
1. Вторичная профилактика
 2. Первичная профилактика
11. Прерывание беременности – это:
1. Вторичная профилактика
 2. Первичная профилактика
12. Проведение лечебных мероприятий до рождения ребенка – это:
1. Третичная профилактика
 2. Первичная профилактика
13. Показаниями для медико – генетического консультирования являются:
1. Повторные спонтанные аборт, выкидыши, мертворождение
 2. Инфекционные заболевания
14. Исследование наследственных болезней у зародыша – это:
1. Пренатальная диагностика
 2. Преимплантационная диагностика
15. Методы обследования плода без оперативного вмешательства – это:
1. Неинвазивный метод
 2. Инвазивный метод

Эталоны ответов

3 вариант

4 вариант

№ вопроса	Ответ	№ вопроса	Ответ
1	2	1	1
2	2	2	1
3	2	3	2
4	1	4	1
5	1	5	1
6	2	6	1
7	2	7	2
8	1	8	1
9	2	9	2
10	2	10	2
11	1	11	1
12	2	12	1
13	1	13	1

14	1		14	2
15	2		15	1

4. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Предметом оценки служат умения и знания, предусмотренные ФГОС по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики, направленные на формирование общих и профессиональных компетенций.

Задания для проведения промежуточной аттестации.

Вопросы для самоподготовки к дифференцированному зачету

1. Проблемы и методы современной генетики.
2. В чем состоит суть явлений наследственности и изменчивости?
3. Что изучает медицинская генетика?
4. Основные положения медицинской генетики, значение медицинской генетики.
5. Связь генетики с другими науками
6. Органеллы клетки, характеристика основных органоидов клетки
7. Характеристика митоза
8. Характеристика мейоза, его генетическое значение
9. Функции хромосом, их морфологическое строение
10. Молекулярная структура хромосом, классификация хромосом
11. Определение кариотипа
12. Виды нуклеиновых кислот, их значение
13. Отличие нуклеиновых кислот
14. Правило комплементарности
15. Что такое редупликация?
16. Что такое ген, структура гена
17. Понятие генетического кода, его свойства
18. Что такое генотип и фенотип?
19. Пенетрантность и экспрессивность
20. Критерии типов наследования
21. Клинико – генеалогический метод
22. Близнецовый метод
23. Биохимический метод
24. Цитологический метод
25. Метод дерматоглифики
26. Методы пренатальной диагностики
27. Понятие генотипа
28. Виды изменчивости
29. Виды мутаций
30. Мутагены. Мутагенез
31. Классификация наследственных болезней
32. Причины хромосомных и генных заболеваний
33. Типы наследования заболеваний
34. Профилактика наследственных заболеваний
35. Определение профилактики
36. Пути реализации первичной профилактики
37. Мероприятия вторичной профилактики
38. Задачи медико – генетического консультирования, показания к нему.
39. Причины обращаемости в МГК
40. Пренатальная диагностика

41. Инвазивные и неинвазивные методы диагностики

Итоговый тест по дисциплине «генетика человека с основами медицинской генетики»

1 вариант

1. Что такое генетика?
 - а) наука о законах наследственности и изменчивости у человека;
 - б) наука о закономерностях наследственности и изменчивости с точки зрения патологии;
 - в) наука о наследственности и изменчивости на клеточном уровне;
 - г) наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости организмов.
2. Какая отрасль генетики является наиболее перспективной бурно развивающейся в настоящее время?
 - а) популяционная генетика;
 - б) цитогенетика;
 - в) молекулярная генетика.
3. С какими дисциплинами медико - биологического цикла наиболее тесно связана генетика?
 - а) с общей патологией;
 - б) с анатомией и физиологией;
 - в) с невропатологией;
 - г) с анатомией, физиологией и патологией речевых и сенсорных систем;
 - д) с психопатологией.
4. С какими дисциплинами психолого - педагогического цикла наиболее тесно связана генетика?
 - а) с педагогикой (сурдо-, олиго- и др.);
 - б) с психологией;
 - в) с историей специального образования.
5. Сущность законов Менделя можно определить следующим образом:
 - а) признаки контролируются парами факторов, которые разделяются в мейозе так, что каждая гамета получает по одному из каждой пары аллелей;
 - б) каждый аллель из пары передается из поколения в поколение как дискретная, неизменяющаяся единица вместе с любым другим из другой пары;
 - в) каждый организм наследует по одному аллелю из пары от каждого из родителей; при этом один из аллелей может проявляться, подавляя проявление другого;
 - г) каждая пара аллелей локализована в паре гомологичных хромосом;
 - д) аллели, входящие в группу сцепления, разделяются и образуют новые сочетания, которые попадают в гаметы.
6. Какие исследования подготовили почву для переоткрытия законов Менделя?
 - а) гибридологический анализ;
 - б) биохимические исследования;
 - в) цитологические исследования.

7. В чем сущность хромосомной теории наследственности'?
- хромосомы являются носителями менделевских «элементов» — генов;
 - при образовании мужских и женских гамет в каждую из них может попасть любой аллель из пары вместе с любым другим из другой пары;
 - каждая пара аллелей локализована в паре гомологичных хромосом, причем каждая хромосома несет по одному аллелю.
8. Мутагенез — это:
- мутационный процесс;
 - способность физического, химического или биологического агента вызвать мутацию;
 - особь, у которой произошла мутация.
9. Микрохромосомные перестройки выявляются с помощью:
- рутинной окраски хромосом;
 - молекулярно-цитогенетических методов;
 - дифференциального окрашивания профазных (прометафазных) хромосом.
10. Амплификация генов - это:
- метод размножения определенных последовательностей ДНК;
 - наличие дополнительных копий генов;
 - наличие дополнительных хромосом.
11. Дайте определение понятия молекулярного зонда:
- зонд в генетике - это короткий отрезок ДНК известной структуры с радиоактивной или флуоресцентной меткой, используемой для идентификации ДНК;
 - зонд - это структурный полиморфизм ДНК человека;
 - зонд - это метод геномной дактилоскопии для установления отцовства.
12. С чем связано явление полиморфизма по длине рестрикционных фрагментов?
- с наличием участков ДНК разной длины после обработки ДНК определенной рестриктазой;
 - со значительным числом нуклеотидных замен;
 - с полимеразной цепной реакцией.
13. Что такое эндонуклеазные рестриктазы?
- ферменты из группы бактериальных эндонуклеаз, разрывающие цепочку ДНК на фрагменты;
 - рестриктазы — это специфические зонды для ДНК-диагностики;
 - это ферменты, ускоряющие реакцию гибридизации комплементарных цепей ДНК.
14. К методам генетики человека относятся:
- гибридологический;
 - клинико-генеалогический;
 - цитологический;
 - близнецовый;
 - фетоскопия.

15. Генеалогический метод- это:
 - а) метод родословных;
 - б) прослеживание признака болезни с указанием типа родословных связей;
 - в) систематизация сведений о наследственных признаках человека;
 - г) изучение сцепления генов и их взаимодействия.

16. Пробанд - это:
 - а) человек, с которого начинается сбор сведений о семье;
 - б) человек, имеющий признак, по которому собираются генеалогические данные;
 - в) родоначальник семьи.

17. Сибсы - это:
 - а) родственники 1 степени родства;
 - б) родственники 2 степени родства;
 - в) сводные братья и сестры;
 - г) родные братья и сестры;
 - д) братья и сестры.

18. Сущность близнецового метода исследования заключается в:
 - а) составлении родословной близнецовой пары;
 - б) анализе родословной близнецовой пары;
 - в) сравнении внутриспарных различий мз- (монозиготных) и дз- (дизиготных) близнецов;
 - г) изучении мз- близнецов, воспитывавшихся врозь; д) контроль по партнеру.

19. Близнецовый метод исследования используется для:
 - а) установления типа наследования признака (болезни);
 - б) установления соотносительной роли наследственных и средовых факторов в детерминации какого-либо признака (болезни);
 - в) установления риска заболеть у здоровых родственников пробанда.

20. Цитогенетический метод используется для:
 - а) обнаружения генных мутаций;
 - б) обнаружения хромосомных aberrаций;
 - в) обнаружения микроaberrаций хромосом;
 - г) изучения кариотипа.

21. К цитогенетическим методам относятся:
 - а) определение полового хроматина;
 - б) метод дифференциального окрашивания хромосом;
 - в) геномная дактилоскопия.

22. Биохимический метод используется для:
 - а) анализа кариотипа;
 - б) определения уровня ферментов — первичных продуктов генов;
 - в) диагностики врожденных нарушений обмена у плода и ребенка;
 - г) установления гетерозиготного носительства.

23. Молекулярно - генетический метод позволяет:
- а) производить пренатальную (дородовую) диагностику при некоторых наследственных болезнях;
 - б) выявлять хромосомные aberrации;
 - в) диагностировать наследственные болезни, устанавливать отцовство;
 - г) лечить наследственные болезни с помощью коррекции мутантных генов.
24. Популяционно - статистические методы и моделирование необходимы при:
- а) изучении частоты различных генов (генотипов) в популяции;
 - б) математическом моделировании возможных путей передачи наследственных болезней;
 - в) изучении патогенеза наследственных болезней на животных.
25. Какие молекулы имеют структуру двойной спирали:
- а) белка;
 - б) РНК;
 - в) ДНК?
26. Функции гена заключаются в кодировании:
- Λ
- а) углеводов;
 - б) липидов;
 - в) ДНК;
 - г) РНК;
 - д) белков.
27. Эухроматиновые участки хромосом содержат:
- а) структурные гены;
 - б) повторяющиеся последовательности.
28. 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).
29. Что такое хромосома?
- а) хромосома — это самовоспроизводящаяся ядерная структура, состоящая из двойной спирали ДНК, связанной с гистонами в нуклеосомы; ДНК состоит из уникальных и повторяющихся последовательностей, в которых локализованы собственно гены;
 - б) хромосома — это самовоспроизводящаяся цитоплазматическая структура, состоящая из двойной спирали ДНК, связанной с гистонами в нуклеосомы; ДНК состоит из повторяющихся и уникальных последовательностей, в которых локализованы собственно гены;
 - в) хромосома — это суборганонид ядра, видимый в период деления клетки, способный к самовоспроизведению, содержащий гены.
30. Какие хромосомы называют соматическими (аутосомами), а какие — половыми (гоносомами)?

а) 44 хромосомы (22 пары), одинаковые у мужчин и женщин, называют соматическими, или аутосомами, а 2 (1 пара), различающиеся у мужчин и женщин, — половыми, или гоносомами. у женщин это две х-хромосомы, а у мужчины - х- и у-хромосомы (хх и ху соответственно);

б) соматическими хромосомами, или аутосомами, называют хромосомы групп а, в, d, е, f, а к половым, или гоносомам, относятся хромосомы группы g.

в) к половым относятся одна из хромосом группы с (хромосома х) и хромосома у.

31. Гомологичны ли х- и у-хромосомы?

а) все хромосомы человека парные и гомологичные, т.к. аналогичные локусы располагаются в них в одинаковой последовательности. одна из каждой пары гомологичных хромосом наследуется от отца, другая — от матери; б) часть короткого плеча х-хромосомы и короткое плечо у- хромосомы гомологичные и конъюгируют в мейозе;

в) х- и у- хромосомы не гомологичные, т.к. имеют различную структуру и различные функции. между ними в мейозе не происходит рекомбинации, локализованные в них гены наследуются сцепленно с полом.

32. В чем сущность митоза?

а) сущность митоза состоит в идентичной редупликации хромосом и образовании веретена деления;

б) сущность митоза состоит в серии циклических необратимых изменений хромосом;

в) сущность митоза состоит в правильном распределении между дочерними ядрами хроматид и передаче генетического материала от одного клеточного поколения к другому.

33. Правильная последовательность стадии митоза:

а) профазы, телофазы, анафазы, метафазы;

б) метафаза, профазы, телофазы, анафазы;

в) интерфаза, профазы, метафаза, телофазы, анафазы, телофазы;

г) профазы, метафаза, анафазы, телофазы.

34. Какова основная функция ахроматинового веретена?

а) основной функцией ахроматинового веретена является образование центросом

- оргanelл, с которыми связано деление клетки;

б) основной функцией ахроматинового веретена является организация движений хромосом в мейозе и митозе;

в) основной функцией ахроматинового веретена (веретена деления) является формирование клеточной мембраны при образовании дочерних клеток в телофазе.

35. На каком этапе митотического цикла происходит репликация хромосом?

а) в профазе митоза;

б) в синтетическом периоде клеточного (митотического) цикла;

в) в метафазе митоза, т.к. именно на этой стадии отчетливо видно, что все хромосомы удвоены.

36. Какие существенные события происходят в мейозе?

- а) во время мейоза число хромосом, свойственное организму, возрастает вдвое;
- б) в мейозе происходит свободная рекомбинация родительских хромосом;
- в) в мейозе происходит рекомбинация сцепленных генов при кроссинговере;
- г) во время мейоза число хромосом, свойственное организму, уменьшается вдвое, происходит рекомбинация генов, принадлежащих к разным группам сцепления, и рекомбинация сцепленных генов при кроссинговере.

37. На какой стадии клеточного цикла происходит обмен генетическим материалом между несестринскими хроматидами гомологичных хромосом?

- а) кроссинговер (перекрест) с образованием хиазм происходит в профазе I мейоза;
- б) кроссинговер происходит в профазе II мейоза;
- в) обмен генетическим материалом между несестринскими хроматидами гомологичных хромосом (кроссинговер) происходит в интеркинезе.

38. Кроссинговер - это:

- а) механизм, который ведет к обмену участками между несестринскими хроматидами гомологичных хромосом в профазе I мейоза;
- б) процесс обмена между близко расположенными несестринскими хроматидами негомологичных хромосом;
- в) процесс обмена участками между сестринскими хроматидами гомологичных хромосом с образованием хиазм в профазе I мейоза.

39.

Важнейшими отличиями митоза от мейоза являются:

- а) в митозе сохраняется постоянство числа хромосом в ряду клеточных поколений, а мейоз обеспечивает редукцию (уменьшение) числа хромосом вдвое;
- б) мейоз в отличие от митоза увеличивает наследственную изменчивость за счет случайного расхождения гомологичных хромосом в разные клетки;
- в) в отличие от митоза, поддерживающего постоянство числа хромосом в ряду поколений, мейотический процесс обеспечивает редукцию числа хромосом в половых клетках наполовину и увеличивает генетическую изменчивость за счет случайного расхождения гомологичных хромосом в разные половые клетки и кроссинговера в I мейотическом делении.

40. В чем главное отличие интерфазы от интеркинеза?

- а) интерфаза — значительно более продолжительная стадия, чем интеркинез;
- б) интерфаза отделяет одно митотическое деление от другого, а интеркинез - I деление мейоза от II деления;
- в) в отличие от интерфазы в интеркинезе не происходит синтеза ДНК.

41. Когда начинается и заканчивается мейоз у индивидуумов женского пола?

- а) мейоз (созревание половых клеток) начинается и заканчивается у лиц женского пола в периоде полового созревания (пубертате);
- б) мейоз у лиц женского пола начинается в эмбриональном периоде развития и завершается только после рождения;

в) мейоз у лиц женского пола начинается на поздней эмбриональной стадии и завершается после оплодотворения.

42. Какая стадия клеточного цикла является наиболее благоприятной для изучения хромосомы?

- а) интерфаза является наиболее благоприятной стадией митоза для изучения кариотипа;
- б) профазы являются наиболее благоприятной стадией митоза для изучения хромосом;
- в) метафаза - наиболее благоприятная фаза для изучения хромосом.

43. На какие характеристики опирается классификация хромосом человека?

- а) на величину хромосом;
- б) на число хромосом;
- в) на относительную длину и центромерный индекс хромосом.

44. Что известно о механизмах геномных мутаций?

а) наиболее важным механизмом является нерасхождение хромосом. те хромосомы, которые должны были разделиться во время клеточного деления, остаются соединенными вместе и в анафазе отходят к одному и тому же полюсу. это может произойти в ходе митотического деления, но чаще наблюдается во время мейоза;

б) главным механизмом является утрата отдельных хромосом вследствие «анафазного отставания». во время движения к полюсам одна хромосома может отстать от других;

в) основным механизмом является полиплоидизация, т.е. увеличение диплоидного числа хромосом путем добавления гаплоидных (п) наборов: $3n$ — триплоидия, $4n$ — тетраплоидия и т.д. — в связи с двойным оплодотворением или отсутствием I мейотического деления;

г) причинами геномных мутаций могут являться нерасхождение хромосом в мейозе, явления «анафазного отставания» и полиплоидизации.

45. Что такое анеуплоидия (гетероплоидия)?

- а) отсутствие отдельных хромосом или их избыточное число в геноме ($2n - 1$ - моносомия, $2n + 1$ - трисомия и т.д.);
- б) число хромосомных наборов, кратное гаплоидному;
- в) уменьшение или увеличение диплоидного набора хромосом вдвое.

46. Какие болезни называют генными?

- а) болезни, наследующиеся в соответствии с законом менделя;
- б) болезни, обусловленные мутациями в одном или нескольких генах (локусах);
- в) только моногенные заболевания;
- г) только менделирующие болезни;
- д) все болезни, связанные с генными влияниями.

47. Как часто встречаются генные болезни среди населения?

- а) 0,1—0,2%;
- б) не менее 1—2%.

48. В каких случаях используется термин «аллель»?

- а) для обозначения видоизменений одного и того же гена, контролирующего альтернативные варианты того же признака;
- б) для обозначения генов гомологичных локусов, кодирующих один и тот же признак;
- в) для обозначения генов, определяющих фенотип как в гомозиготном, так и гетерозиготном состоянии.

49. Что такое ген?

- а) ген - это наименьшая единица мутации (мутон), рекомбинации (рекон) и функций (цистрон), занимающая строго определенное место на хромосоме, - локус;
- б) ген - это функциональная единица наследственности (цистрон);
- в) ген - это элементарная единица наследственности, контролирующая развитие отдельного наследственного признака;
- г) ген - это участок молекулы ДНК, кодирующий полипептидную цепь;
- д) ген - это матрица для синтеза белков, жиров и углеводов.

50. В каких случаях используют термин «генотип»?

- а) генотипом называют аллели в локусе, определяющем данный признак;
- б) генотип - это комплекс наследственных особенностей человека, включая особенности строения, физиологических функций и типологические свойства высшей нервной деятельности и психики;
- в) под генотипом понимают всю совокупность генов, присущих данному индивиду.

2 вариант

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

- а) 44 хромосомы (22 пары), одинаковые у мужчин и женщин, называют соматическими, или аутосомами, а 23 пара, различающиеся у мужчин и женщин, - половыми, или гоносомами. у женщин это две х-хромосомы, а у мужчины - х- и у-хромосомы (хх и ху соответственно);
- б) соматическими хромосомами, или аутосомами, называют хромосомы групп а, в, d, е, f, а к половым, или гоносомам, относятся хромосомы группы g.
- в) к половым относятся одна из хромосом группы с (хромосома х) и хромосома у.

2. Гомологичны ли х- и у-хромосомы?

- а) все хромосомы человека парные и гомологичные, т.к. аналогичные локусы располагаются в них в одинаковой последовательности. одна из каждой пары гомологичных хромосом наследуется от отца, другая — от матери;
- б) часть короткого плеча х-хромосомы и короткое плечо у-хромосомы гомологичны и конъюгируют в мейозе;
- в) х- и у-хромосомы не гомологичные, т.к. имеют различную структуру и различные функции. между ними в мейозе не происходит рекомбинации. локализованные в них гены наследуются сцепленно с полом.

3. В чем сущность митоза?

- а) сущность митоза состоит в идентичной редупликации хромосом и образовании веретена деления;

б) сущность митоза состоит в серии циклических необратимых изменений хромосом

в) сущность митоза состоит в правильном распределении между дочерними ядрами хроматид и передаче генетического материала от одного клеточного поколения к другому.

4. Правильная последовательность стадии митоза:

а) профаза, телофаза, анафаза, метафаза;

б) метафаза, профаза, телофаза, анафаза;

в) интерфаза, профаза, метафаза, телофаза, анафаза, телофаза;

г) профаза, метафаза, анафаза, телофаза.

5. Какова основная функция ахроматинового веретена?

а) основной функцией ахроматинового веретена является образование центросом

органелл, с которыми связано деление клетки;

б) основной функцией ахроматинового веретена является организация движений

хромосом в мейозе и митозе;

в) основной функцией ахроматинового веретена (веретена деления) является формирование клеточной мембраны при образовании дочерних клеток в телофазе.

6. На каком этапе митотического цикла происходит репликация хромосом?

а) в профазе митоза;

б) в синтетическом периоде клеточного (митотического) цикла;

в) в метафазе митоза, т.к. именно на этой стадии отчетливо видно, что все хромосомы удвоены.

7. Какие существенные события происходят в мейозе?

а) во время мейоза число хромосом, свойственное организму, возрастает вдвое;

б) в мейозе происходит свободная рекомбинация родительских хромосом;

в) в мейозе происходит рекомбинация сцепленных генов при кроссинговере;

г) во время мейоза число хромосом, свойственное организму, уменьшается вдвое, происходит рекомбинация генов, принадлежащих к разным группам сцепления, и рекомбинация сцепленных генов при кроссинговере.

8. На какой стадии клеточного цикла происходит обмен генетическим материалом между несестринскими хроматидами гомологичных хромосом?

а) кроссинговер (перекрест) с образованием хиазм происходит в профазе I мейоза;

б) кроссинговер происходит в профазе II мейоза;

в) обмен генетическим материалом между несестринскими хроматидами гомологичных хромосом (кроссинговер) происходит в интеркинезе.

9. Кроссинговер - это:

а) механизм, который ведет к обмену участками между несестринскими хроматидами гомологичных хромосом в профазе I мейоза;

- б) процесс обмена между близко расположенными несестринскими хроматидами негомологичных хромосом;
- в) процесс обмена участками между сестринскими хроматидами гомологичных хромосом с образованием хиазм в профазе I мейоза.

10. Важнейшими отличиями митоза от мейоза являются:

- а) в митозе сохраняется постоянство числа хромосом в ряду клеточных поколений, а мейоз обеспечивает редукцию (уменьшение) числа хромосом вдвое;
- б) мейоз в отличие от митоза увеличивает наследственную изменчивость за счет случайного расхождения гомологичных хромосом в разные клетки;
- в) в отличие от митоза, поддерживающего постоянство числа хромосом в ряду поколений, мейотический процесс обеспечивает редукцию числа хромосом в половых клетках наполовину и увеличивает генетическую изменчивость за счет случайного расхождения гомологичных хромосом в разные половые клетки и кроссинговера в I мейотическом делении.

11. В чем главное отличие интерфазы от интеркинеза?

- а) интерфаза - значительно более продолжительная стадия, чем интеркинез;
- б) интерфаза отделяет одно митотическое деление от другого, а интеркинез - I деление мейоза от II деления;
- в) в отличие от интерфазы в интеркинезе не происходит синтеза ДНК.

12. Когда начинается и заканчивается мейоз у индивидуумов женского пола?

- а) мейоз (созревание половых клеток) начинается и заканчивается у лиц женского пола в периоде полового созревания (пубертате);
- б) мейоз у лиц женского пола начинается в эмбриональном периоде развития и завершается только после рождения;
- в) мейоз у лиц женского пола начинается на поздней эмбриональной стадии и завершается после оплодотворения.

13. Какая стадия клеточного цикла является наиболее благоприятное для изучения хромосомы?

- а) интерфаза является наиболее благоприятной стадией митоза для изучения кариотипа;
- б) профаза является наиболее благоприятной стадией митоза для изучения хромосом;
- в) метафаза - наиболее благоприятная фаза для изучения хромосом.

14. На какие характеристики опирается классификация хромосом человека?

- а) на величину хромосом;
- б) на число хромосом;
- в) на относительную длину и центромерный индекс хромосом.

15. Что известно о механизмах геномных мутаций?

- а) наиболее важным механизмом является нерасхождение хромосом. те хромосомы, которые должны были разделиться во время клеточного деления, остаются соединенными вместе и в анафазе отходят к одному и тому же полюсу. это может произойти в ходе митотического деления, но чаще наблюдается во время мейоза;

б) главным механизмом является утрата отдельных хромосом вследствие «анафазного отставания». во время движения к полюсам одна хромосома может отстать от других;

в) основным механизмом является полиплоидизация, т.е. увеличение диплоидного

числа хромосом путем добавления гаплоидных (п)

наборов: 3п - триплоидия, 4п - тетраплоидия и т.д. - в связи с двойным оплодотворением или отсутствием I мейотического деления;

г) причинами геномных мутаций могут являться нерасхождение хромосом в мейозе

явления «анафазного отставания» и полиплоидизации.

16. Что такое анеуплоидия (гетероплоидия)?

а) отсутствие отдельных хромосом или их избыточное число в геноме (2п - 1 - моносомия, 2п + 1 - трисомия и т.д.);

б) число хромосомных наборов, кратное гаплоидному;

в) уменьшение или увеличение диплоидного набора хромосом вдвое.

17. Какие болезни называют генными?

а) болезни, наследующиеся в соответствии с законом Менделя;

б) болезни, обусловленные мутациями в одном или нескольких генах (локусах);

в) только моногенные заболевания;

г) только менделирующие болезни;

д) все болезни, связанные с генными влияниями.

18. Как часто встречаются генные болезни среди населения?

а) 0,1- 0,2%;

б) не менее 1- 2%.

19. В каких случаях используется термин «аллель»?

а) для обозначения видоизменений одного и того же гена, контролирующего альтернативные варианты того же признака;

б) для обозначения генов гомологичных локусов, кодирующих один и тот же признак;

в) для обозначения генов, определяющих фенотип, как в гомозиготном, так и гетерозиготном состоянии.

20. Что такое ген?

а) ген - это наименьшая единица мутации (мутон), рекомбинации (рекон) и функций

(цистрон), занимающая строго определенное место на хромосоме, - локус;

б) ген - это функциональная единица наследственности (цистрон);

в) ген - это элементарная единица наследственности, контролирующая развитие отдельного наследственного признака;

г) ген - это участок молекулы ДНК, кодирующий полипептидную цепь;

д) ген - это матрица для синтеза белков, жиров и углеводов.

21. В каких случаях используют термин «генотип»?

а) генотипом называют аллели в локусе, определяющем данный признак;

б) генотип - это комплекс наследственных особенностей человека, включая особенности строения, физиологических функций и типологические свойства высшей нервной деятельности и психики;

- в) под генотипом понимают всю совокупность генов, присущих данному индивиду.
22. Под термином «фенотип» следует понимать:
- физическое или химическое проявление исследуемого признака;
 - совокупность наследственно обусловленных признаков организма;
 - совокупность всех свойств и признаков организма, сформировавшихся в результате взаимодействия генотипа с окружающей средой.
23. Что такое генетика?
- наука о законах наследственности и изменчивости у человека;
 - наука о закономерностях наследственности и изменчивости с точки зрения патологии;
 - наука о наследственности и изменчивости на клеточном уровне;
 - наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости организмов.
24. Какая отрасль генетики является наиболее перспективной и бурно развивающейся в настоящее время?
- популяционная генетика;
 - цитогенетика;
 - молекулярная генетика.
25. С какими дисциплинами медико - биологического цикла наиболее тесно связана генетика?
- с общей патологией;
 - с анатомией и физиологией;
 - с невропатологией;
 - с анатомией, физиологией и патологией речевых и сенсорных систем;
 - с психопатологией.
26. С какими дисциплинами психолого-педагогического цикла наиболее тесно связана генетика?
- с педагогикой (сурдо-, олиго- и др.);
 - с психологией;
 - с историей специального образования.
27. Сущность законов Менделя можно определить следующим образом:
- признаки контролируются парами факторов, которые разделяются в мейозе так, что каждая гамета получает по одному из каждой пары аллелей;
 - каждый аллель из пары передается из поколения в поколение как дискретная, неизменяющаяся единица вместе с любым другим из другой пары;
 - каждый организм наследует по одному аллелю из пары от каждого из родителей; при этом один из аллелей может проявляться, подавляя проявление другого;
 - каждая пара аллелей локализована в паре гомологичных хромосом;
 - аллели, входящие в группу сцепления, разделяются и образуют новые сочетания, которые попадают в гаметы.
28. Какие исследования подготовили почву для переоткрытия законов Менделя?
- гибридологический анализ;

- б) биохимические исследования;
 - в) цитологические исследования.
29. В чем сущность хромосомной теории наследственности?
- а) хромосомы являются носителями менделевских «элементов» - генов;
 - б) при образовании мужских и женских гамет в каждую из них может попасть любой аллель из пары вместе с любым другим из другой пары;
 - в) каждая пара аллелей локализована в паре гомологичных хромосом, причем каждая хромосома несет по одному аллелю.
30. Мутагенез - это:
- а) мутационный процесс;
 - б) способность физического, химического или биологического агента вызвать мутацию;
 - в) особь, у которой произошла мутация.
31. Микрохромосомные перестройки выявляются с помощью:
- а) рутинной окраски хромосом;
 - б) молекулярно-цитогенетических методов;
 - в) дифференциального окрашивания профазных (прометафазных) хромосом.
32. Амплификация генов - это:
- а) метод размножения определенных последовательностей ДНК;
 - б) наличие дополнительных копий генов;
 - в) наличие дополнительных хромосом.
33. Дайте определение понятия молекулярного зонда:
- а) зонд в генетике - это короткий отрезок ДНК известной структуры с радиоактивной или флуоресцентной меткой, используемой для идентификации ДНК;
 - б) зонд - это структурный полиморфизм ДНК человека;
 - в) зонд - это метод геномной дактилоскопии для установления отцовства.
34. С чем связано явление полиморфизма по длине рестрикционных фрагментов?
- а) с наличием участков ДНК разной длины после обработки ДНК определенной рестриктазой;
 - б) со значительным числом нуклеотидных замен;
 - в) с полимеразной цепной реакцией.
35. Что такое эндонуклеазные рестриктазы?
- а) ферменты из группы бактериальных эндонуклеаз, разрывающие цепочку ДНК на фрагменты;
 - б) рестриктазы - это специфические зонды для ДНК-диагностики;
 - в) это ферменты, ускоряющие реакцию гибридизации комплементарных цепей ДНК.
36. К методам генетики человека относятся:
- а) гибридологический;
 - б) клинико-генеалогический;

- в) цитологический;
 - г) близнецовый;
 - д) фетоскопия.
37. Генеалогический метод - это:
- а) метод родословных;
 - б) прослеживание признака болезни с указанием типа родословных связей;
 - в) систематизация сведений о наследственных признаках человека;
 - г) изучение сцепления генов и их взаимодействия.
38. Проб анд - это:
- а) человек, с которого начинается сбор сведений о семье;
 - б) человек, имеющий признак, по которому собираются генеалогические данные;
 - в) родоначальник семьи.
39. Сибсы - это:
- а) родственники 1 степени родства;
 - б) родственники 2 степени родства;
 - в) сводные братья и сестры;
 - г) родные братья и сестры;
 - д) братья и сестры.
40. Сущность близнецового метода исследования заключается в:
- а) составлении родословной близнецовой пары;
 - б) анализе родословной близнецовой пары;
 - в) сравнении внутрипарных различий мз- (монозиготных) и дз (дизиготных) близнецов;
 - г) изучении мз- близнецов, воспитывавшихся врозь;
 - д) контроль по партнеру.
41. Близнецовый метод исследования используется для:
- а) установления типа наследования признака (болезни);
 - б) установления соотносительной роли наследственных и средовых факторов в детерминации какого-либо признака (болезни);
 - в) установления риска заболеть у здоровых родственников пробанда.
42. Цитогенетический метод используется для:
- а) обнаружения генных мутаций;
 - б) обнаружения хромосомных aberrаций;
 - в) обнаружения микроaberrаций хромосом;
 - г) изучения кариотипа.
43. К цитогенетическим методам относятся:
- а) определение полового хроматина;
 - б) метод дифференциального окрашивания хромосом;
 - в) геномная дактилоскопия.
44. Биохимический метод используется для:
- а) анализа кариотипа;
 - б) определения уровня ферментов — первичных продуктов генов;
 - в) диагностики врожденных нарушений обмена у плода и ребенка;

г)установления гетерозиготного носительства.

45.Молекулярно-генетический метод позволяет:

- а)производить пренатальную (дородовую) диагностику при некоторых наследственных болезнях;
- б)выявлять хромосомные aberrации;
- в)диагностировать наследственные болезни, устанавливать отцовство;
- г)лечить наследственные болезни с помощью коррекции мутантных генов.

46.Популяционно - статистические методы и моделирование: необходимы при:

- а) изучении частоты различных генов (генотипов) в популяции;
- б) математическом моделировании возможных путей передачи на следственных болезней;
- в) изучении патогенеза наследственных болезней на животных.

47.Какие молекулы имеют структуру двойной спирали:

- а) белка;
- б) РНК;
- в) ДНК?

48.Функции гена заключаются в кодировании:

- а) углеводов;
- б)липидов;
- в) ДНК;
- г) РНК;
- д) белков.

49.Эухроматиновые участки хромосом содержат:

- а) структурные гены;
- б) повторяющиеся последовательности.

50.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).

Эталоны ответов

1 вариант

2 вариант

№ вопроса	Ответ	№ вопроса	Ответ
1	В	1	А
2	В	2	В
3	Г	3	В
4	А	4	Г
5	А В Г	5	Б
6	А В	6	Б
7	А Б	7	Г
8	Б	8	А
9	Б	9	В
10	Б	10	В
11	А	11	В
12	А	12	Б

13	А	13	В
14	А Б В Г	14	В
15	А	15	Г
16	А	16	А
17	Г	17	Б
18	А Б	18	Б
19	Б	19	Б
20	В	20	А
21	А Б	21	Б
22	Б	22	В
23	А	23	В
24	А	24	В
25	В	25	Г
26	Д	26	А
27	А	27	А Б Г
28	Б	28	А В
29	А	29	А Б
30	А	30	Б
31	В	31	Б
32	В	32	Б
33	Г	33	А
34	Б	34	А
35	Б	35	А
36	Г	36	А Б В Г
37	А	37	А
38	В	38	А
39	В	39	Г
40	В	40	А Б
41	Б	41	Б
42	В	42	В
43	В	43	А Б
44	Г	44	Б
45	А	45	А
46	Б	46	А
47	Б	47	В
48	Б	48	Д
49	А	49	А
50	Б	50	Б

Критерии оценки теста:

- «5» - получают студенты, справившиеся с работой на 90-100 %;
- «4» - ставится в том случае, если верные ответы составляют 70-89 % от общего количества;
- «3» - соответствует работа, содержащая 50 – 69 % правильных ответов;
- «2» - соответствует работа, содержащая менее 49 % правильных ответов.