

Министерство здравоохранения Иркутской области
Областное государственное бюджетное
профессиональное образовательное учреждение
«Усть - Ордынский медицинский колледж им. Шобогорова М.Ш.»


«Утверждаю»
Директор ОГБПОУ
«УМК им. Шобогорова М.Ш.»
Хичибеева А.И.
«__» _____ 2020 г

Фонд оценочных средств по дисциплине

ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

Для специальности: 34.02.01

«Сестринское дело»

ОДОБРЕНО

Цикловой методической комиссией

ОГСЭ, ЕН и ОП дисциплин

Протокол № 1 от «8» августа 2020 г.

¹ Председатель *Умань*

СОГЛАСОВАНО

Заместитель директора по учебно-
воспитательной работе

В.В. Афанасьева В.В. Афанасьева

«8» августа 2020 г.

Фонд оценочных средств разработан на основе

рабочей программы дисциплины ОП 04 Генетика человека с основами медицинской генетики

и в соответствии

с Федеральным государственным образовательным стандартом

среднего профессионального образования

по специальности 34.02.01 Сестринское дело,

утверждённым приказом Министерства образования и науки Российской Федерации

от 12 мая 2014 г. №502

Разработчик:

А.С. Баинов, преподаватель ОГБПОУ «УМК им. Шобогорова»

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Федеральный Государственный образовательный стандарт подготовки по специальности 34.02.01 «Сестринское дело» предусматривает в процессе преподавания учебной дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики» формирование у обучающихся определённых умений и знаний.

Контроль и оценка уровня освоения учебной дисциплины, уровня сформированности заданных ФГОС общих и профессиональных компетенций осуществляется на практических занятиях, а также в ходе промежуточной аттестации.

На каждом занятии предусмотрен **текущий контроль** знаний и умений. Он включает:

- устный контроль;
- письменный контроль;
- выполнение тестовых заданий;

Для проведения текущего контроля сформирован фонд заданий по каждой теме и разделу дисциплины. Разработаны показатели освоения знаний и умений. Для проведения процедуры оценивания показателей усвоения разработаны критерии. Действует балльная система оценки знаний студентов.

Промежуточная аттестация проводится в виде **дифференцированного зачета**.

Дифференцированный зачет состоит из 40 тестовых вопросов с одним вариантом ответа, двух генетических задач, задания на определение типа наследования признака и 2 ситуационных задач.

Представленный комплект ФОС по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» включает контрольные материалы, используемые для проведения промежуточной аттестации обучающихся.

2. ПАСПОРТ КОМПЛЕКТА ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

В результате освоения учебной дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики» обучающийся должен обладать следующими умениями и знаниями, предусмотренными ФГОС СПО специальность 34.02.01 Сестринское дело.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен уметь:

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

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен знать:

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

Изучение дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики» способствует формированию у обучающихся необходимых специалисту профессиональных и общих компетенций.

ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ КОМПЕТЕНЦИИ:

- ПК1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
- ПК2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств)
- ПК2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса)
- ПК2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.
- ПК2.4. Применять медикаментозные средства в соответствии с правилами их использования.
- ПК2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса)
- ПК2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

ОБЩИЕ КОМПЕТЕНЦИИ:

- ОК1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес
- ОК2. Организовать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.
- ОК3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести

за них ответственность

ОК4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития

ОК5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности

ОК8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и

ОК11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку

Формой аттестации по учебной дисциплине является **дифференцированный зачет.**

Задания для проведения дифференцированного зачета.

Часть 1.

1. Сперматогенез состоит из:

- а) 2 фаз
- б) 4 фаз**
- в) 5 фаз
- г) 3 фаз

2. Если в ядре клетки одно тельце Барра то кариотип организма будет:

- а) 46,XY
- б) 45,Y0
- в) 46,XX**
- г) 45,X0

3. Наследственность – это свойство организмов:

- а) взаимодействовать со средой обитания
- б) реагировать на изменение окружающей среды;
- в) передавать свои признаки и особенности развития потомству**
- г) приобретать новые признаки в процессе индивидуального развития.

4. Какие гаметы будут образовываться у организма с генотипом AABbCc:

- а) ABC,ABc
- б) aBc, Abc, ABC
- в) Abc,ABC,ABc,AbC**
- г) AbC, ABc

5. Как называются гены, расположенные на гомологичных хромосомах?

- а) доминантные
- б) гомозиготные
- в) гетерозиготные
- г) аллельные**

6. Какой пол у человека является гомогаметным?

- а) мужской
- б) женский**

7. Что отражает закон Моргана:

- а) закон единообразия гибридов 1 поколения
- б) закон расщепления признаков
- в) закон независимого наследования признаков
- г) закон сцепленного наследования признаков**

8. Мутации, которые приводят к изменению первичной структуры соответствующего протеина, называются

- а) геномные
- б) хромосомные
- в) генные**

9. Какой кариотип характерен для синдрома Шерешевского-Тернера?

- а) 47, XX 21+

- б) 47, XXУ
- в) 47, ХУ 13+
- г) **45, ХО**

10. Что такое тельце Барра?

- а) X-хромосома
- б) инактивированная У-хромосома
- в) **инактивированная X-хромосома**
- г) У-хромосома

11. От чего зависит частота перекомбинации генов, входящих в одну группу сцепления?

- а) **от расстояния между сцепленными генами в хромосоме**
- б) от расстояния между гомологичными хромосомами
- в) от расстояния между негомологичными хромосомами
- г) ни от чего не зависит – случайна

12. Для какого наследственного заболевания характерен «мышинный» запах мочи и пота?

- а) галактоземия
- б) синдром Патау
- в) муковисцидоз
- г) **фенилкетонурия**

13. Единственная жизнеспособная моносомия у человека:

- а) **45,Х0**
- б) 46,ХХ
- в) 45,У0
- г) 47,ХХУ

14. Генотип дрозофилы АаВв. Сколько типов гамет и какие будут образовываться, если гены А и В сцеплены и наблюдается их полное сцепление:

- а) один тип – АВ
- б) **два типа – АВ и ав**
- в) два типа – Ав и аВ
- г) четыре типа – АВ, Ав, аВ, ав

15. Какое заболевание мы можем обнаружить при помощи цитогенетического метода?

- а) нейрофиброматоз
- б) галактоземия
- в) **синдром Эдвардса**
- г) синдром Марфана

16. Какое явление вызывает нарушение закона Моргана?

- а) митоз
- б) редупликация
- в) конъюгация
- г) **кроссинговер**

17. Закон сцепленного наследования генов сформулировал:

- а) Г. Мендель
- б) **Т. Морган**
- в) Ф. Крик
- г) Г. де Фриз

18. Сколько групп сцепления у человека?

- а) 4
- б) 2
- в) **23**
- г) 46

19. Экспрессивность – это:

- а) вероятность проявления гена в фенотипе
- б) степень проявления генотипа в фенотипе
- в) вероятность проявления генотипа в фенотипе
- г) **степень проявления гена в фенотипе**

20. Частота встречаемости синдрома Дауна составляет:

- а) 1:50000
- б) 1:2500
- в) 1:1000-1500
- г) **1:700-800**

21. Какие гормоны анализируют на втором этапе скрининга беременных женщин?

- а) эстроген, прогестерон, ХГЧ
- б) **эстриол, ХГЧ, альфа-фетопротеина**
- в) альфа-фетопротеин, эстриол
- г) прогестерон, альфа-фетопротеин

22. При дигибридном скрещивании расщепление во втором поколении по фенотипу будет равно:

- а) **9:3:3:1**
- б) 12:4
- в) 9:3:4
- г) 15:1

23. Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений

- а) **гибридологическим**
- б) цитогенетическим
- в) близнецовым
- г) биохимическим

24. Забор околоплодной жидкости и слущенных клеток плода называется:

- а) кордоцентез
- б) биопсия хориона
- в) **амниоцентез**
- г) фетоскопия

25. Какой набор хромосом и какое количество ДНК будет находиться в ядре перед началом митоза?

- а) 4n4c
- б) 2n2c
- в) **2n4c**
- г) 4n2c

26. Какие структуры расходятся к полюсам в анафазе I мейоза?

- а) хроматиды
- б) **хромосомы**
- в) молекулы ДНК
- г) центромеры

27. Какое количество митохондриальной ДНК получает зародыш от родителей?

- а) 100% от отца
- б) 50% от матери, 50% от отца
- в) **100% от матери**
- г) 70% от матери, 30% от отца

28. Какие сорта гамет образуются у мужчины?

- а) 22, X и 23, Y
- б) 23, X и 21, X
- в) 23, X и 22, Y
- г) **23, X и 23, Y**

29. Какой пол будет иметь зародыш с набором хромосом 48, XXYY?

- а) **мужской**
- б) женский
- в) будет гермафродитом

30. Процесс восстановления ДНК после точечной мутации называется

- а) репликация
- б) **репарация**
- в) транскрипция

г) трансляция

31. Есть ли в генах эукариот экзоны?

а) да

б) нет

32. К физическим факторам мутагенеза относится:

а) ультрафиолет

б) формалин

в) вирусы

г) чужеродная ДНК

33. В пять заболеваний, для которых обязателен неонатальный скрининг, входит:

а) синдрома кошачьего крика

б) синдрома Марфана

в) нейрофиброматоз

г) **фенилкетонурии**

34. Кратное гаплоидному набору увеличение числа хромосом-это:

а) анеуплоидия

б) моноплоидия

в) **полиплоидия**

г) диплоидия

35. Если в потомстве получилось 45% кроссоверных особей это значит, что расстояние между генами:

а) 55 %

б) 22,5 морганид

в) 55 сантиморган

г) **45 сантиморган**

36. Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.

а) AA и aa

б) Aa и Aa

в) **Aa и aa**

г) AA и Aa

37. Случай рождения детей с синдромом Дауна— это результат нарушения процесса

а) митоза

б) **мейоза**

в) амитоза

г) непрямого деления

38. Факторы среды, вызывающие появление мутаций

а) мутанты

б) **мутагены**

в) мутации

39. К какому типу мутаций относится замена нуклеотида в цепи ДНК?

а) геномная

б) хромосомная

в) **генная**

г) основная

40. У людей в норме два разнояйцовых близнеца отличаются друг от друга

а) только по фенотипу

б) **по фенотипу и генотипу**

в) по генотипу

г) по числу хромосом в ядрах соматических клеток

41. Изучение родословной человека в большом числе поколений составляет сущность метода

а) близнецового

б) **генеалогического**

- в) биохимического
- г) цитогенетического

42. Сколько сперматозоидов получится из 5 сперматогониев?

- а) 5
- б) 10
- в) 15
- г) **20**

43. Случайно возникшие, стойкие изменения генотипа, затрагивающие целые хромосомы, их части и отдельные гены называются

- а) модификация
- б) **мутация**
- в) репликация
- г) транскрипция

44. Овогенез состоит из:

- а) 2 фаз
- б) 4 фаз
- в) 5 фаз
- г) **3 фаз**

45. Сколько гамет образуется у организма с генотипом ccDdFf?

- а) 2
- б) 3
- в) 5
- г) **4**

46. Как называется двойной набор хромосом в соматических клетках человека?

- а) **диплоидный**
- б) гетозиготный
- в) гаплоидный
- г) гемизиготный

47. Какое из наследственных заболеваний наследуется как аутосомно-рецессивное?

- а) синдром Дауна
- б) фенилкетонурия
- в) **нейрофиброматоз**
- г) синдром Марфана

48. Синдром Эдвардса это:

- а) **трисомия 18 хромосомы**
- б) делеция короткого плеча 5 хромосомы
- в) моносомия X0
- г) трисомия 15 хромосомы

49. Сходство близнецов по изучаемым признакам называется:

- а) **конкордантность**
- б) пропорциональность
- в) дискордантность
- г) непропорциональность

50. Причиной спонтанного мутагенеза является:

- а) **ошибки в ходе репликации ДНК**
- б) воздействие ионизирующего излучения;
- в) действие химических мутагенов
- г) верны все ответы.

51. По какому типу наследуется фенилкетонурия?

- а) сцепленный с полом доминантный
- б) аутосомно-доминантный
- в)
- г) сцепленный с полом рецессивный

52. У человека решающую роль в определении пола играет:

- а) X-хромосома

б) У-хромосома

53. Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют

- а) генеалогическим
- б) близнецовым
- в) гибридологическим
- г) **цитогенетическим**

54. В какой фазе мейоза происходит кроссинговер?

- а) **профаза I**
- б) метафаза I
- в) анафаза II
- г) телофаза II

55. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка

- а) генеалогического
- б) **близнецового**
- в) цитогенетического
- г) гибридологического

56. Сколько у человека групп сцепления?

- а) 46
- б) 22
- в) **23**
- г) 48

57. Если в потомстве получилось 23% кроссоверных особей, это значит, что расстояние между генами:

- а) **23 сантиморган**
- б) 77 морганид
- в) 11,5 сантиморганид
- г) 46 морганид

58. Взятие крови из пуповины:

- а) **кордоцентез**
- б) фетоскопия
- в) биопсия хориона
- г) амниоцентез

59. При доминантном эпистазе расщепление будет равно:

- а) 12:3:1
- б) **9:3:4**
- в) 9:6:1
- г) 1:4:6:4:1

60. Совокупность внешних и внутренних признаков организма называется:

- а) комплементарность
- б) генотип
- в) комбинативность
- г) **фенотип**

61. Какой набор хромосом и какое количество ДНК будет находиться в ядре перед началом профазы II мейоза?

- а) $2n2c$
- б) $2n1c$
- в) **$1n2c$**
- г) $2n4c$

62. Какие структуры расходятся к полюсам в анафазе митоза?

- а) **хроматиды**
- б) хромосомы
- в) молекулы ДНК
- г) центромер

63. Некратное геному увеличение или уменьшение числа хромосом на одну (реже две и более), вследствие нерасхождения какой-либо пары гомологичных хромосом в мейозе

- а) полиплоидия
- б) гаплоидия
- в) **гетероплоидия**

64. Какой пол будет иметь зародыш с набором хромосом 45,X0?

- а) мужской
- б) **женский**
- в) будет гермафродитом

65. Есть ли в генах прокариот интроны?

- а) да
- б) **нет**

66. С помощью генеалогического метода можно выяснить

- а) характер изменения генов
- б) влияние воспитания на развитие психических особенностей человека
- в) **закономерности наследования признаков у человека**
- г) характер изменения хромосом

67. Трисомик – это организм с набором хромосом:

- а) $2n - 1$
- б) **$2n + 1$**
- в) $2n + 2$
- г) $2n - 2$.

68. К хромосомным мутациям относится:

- а) синдром Марфана
- б) **синдром кошачьего крика**
- в) синдром Дауна
- г) синдром Тернера

69. По адаптивному значению мутации разделяют на

- а) генеративные и соматические
- б) **полезные, вредные, нейтральные**
- в) геномные, хромосомные, генные
- г) спонтанные и индуцированные

70. Выберите вид, у которого пол определяется температурой среды в период развития яиц

- а) человек
- б) дрозофила
- в) утконос
- г) **крокодил**

71. Для какого моногенного заболевания характерны следующие симптомы: появление коричневых пятен на коже, множественные опухоли нервной ткани?

- а) муковисцидоз
- б) **нейрофиброматоз**
- в) синдром кошачьего крика
- г) фенилкетонурия

72. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера?

- а) ненаследственные
- б) моногенные
- в) хромосомные
- г) **геномные**

73. У людей больных этим заболеванием наблюдается нарушение пигментации кожи, волос и радужки глаз (альбинизм).

- а) синдром Мартина-Белла
- б) синдром Марфана
- в) галактоземия
- г) **фенилкетонурия**

74. По месту возникновения мутации разделяют на

а) генеративные и соматические

б) полезные, вредные, нейтральные

в) геномные, хромосомные, генные

г) спонтанные и индуцированные

75. Поворот участка хромосомы на 180 градусов называется:

а) инсерция

б) инверсия

в) делеция

г) транслокация

76. Хромосомная болезнь человека синдром Дауна была изучена с помощью метода

а) генеалогического

б) близнецового

в) цитогенетического

г) биохимического

77. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Патау?

а) 47, XX 21+

б) 47, XXУ

в) 47, ХУ 13+

г) 45, ХО

78. Некратное гаплоидному набору увеличение числа хромосом - это:

а) анеуплоидия

б) моноплоидия

в) полиплоидия

г) диплоидия

79. Моносомик – это организм с набором хромосом:

а) $2n - 1$

б) $2n + 1$

в) $2n + 2$

г) $2n - 2$

80. В каком периоде клеточного цикла происходит репликация ДНК?

а) профазе

б) синтетическом

в) постмитотическом

г) постсинтетическом

81. При делеции происходит:

а) удвоение участка хромосомы

б) перемещение участка на негомологичную хромосому

в) выпадение участка хромосомы

г) поворот участка хромосомы на 180°

82. Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?

а) 0%

б) 25%

в) 50%

г) 75%

д) 100%

83. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Эдвардса?

а) 47, ХУ 18+

б) 47, ХУ 13+

в) 47, XX 21+

г) 46, ХО 13+

84. Соматические мутации у человека

а) формируются в гаметах

б) передаются следующему поколению

в) возникают в клетках органов тела

г) обусловлены нарушением обмена веществ

85. Какой кариотип характерен для синдрома Дауна?

а) 47, XX 21+

б) 47, XXУ

в) 47, ХУ 13+

г) 45, ХО

86. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие наследственных признаков

а) генеалогического

б) близнецового

в) цитогенетического

г) биохимического

87. Мутации, приводящие к изменению числа хромосом:

а) генные

б) геномные

в) хромосомные

88. Пол, который образует гаметы, одинаковые по половой хромосоме, называют:

а) гетерогаметным

б) гетерозиготным

в) гомозиготным

г) гомогаметным

89. Какой тип наследования имеет муковисцидоз?

а) сцепленный с полом доминантный

б) аутосомно-доминантный

в) аутосомно-рецессивный

г) сцепленный с полом рецессивный

90. Парные гены гомологичных хромосом называют

а) сцепленными

б) неаллельными

в) аллельными

г) диплоидными

91. Генофонд популяции — это совокупность всех составляющих ее

а) особей

б) модификаций

в) генотипов

г) фенотипов

92. Биохимический метод изучения наследственности человека заключается в том, что:

а) изучают тип наследования признака по нескольким родственным семействам

б) сравнивают однояйцовых близнецов по изучаемому признаку

в) изучают изменения в составе затронутых мутацией белков

г) все перечисленное

93. Какой кариотип характерен для больного с синдромом «кошачьего крика»?

а) 45, ХО

б) 46, XX t(15+2a)

в) 46 XX,5p-

г) 47, XXX

94. X-хромосома инактивируется у женского пола:

а) сразу после оплодотворения

б) в раннем эмбриогенезе

в) после рождения

г) во время полового созревания

95. Особенности исследования наследования признаков у человека являются:

а) позднее половое созревание

б) малочисленное потомство

в) относительно большое число хромосом

г) **а+б+в.**

96. По характеру изменения генотипа мутации разделяют на

а) генеративные и соматические

б) полезные, вредные, нейтральные

в) **геномные, хромосомные, генные**

г) спонтанные и индуцированные

97. Сколько яйцеклеток получится из 300 овогониев?

а) 75

б) 600

в) **300**

г) 1200

98. При транслокации происходит:

а) удвоение участка хромосомы

б) **перемещение участка на негомологичную хромосому**

в) выпадение участка хромосомы

г) поворот участка хромосомы на 180°

99. Гомозиготными организмами называются такие, которые:

а) несут в себе только доминантный, либо только рецессивный ген;

б) образуют только один сорт гамет

в) при скрещивании с себе подобными не дают расщепления;

г) **верны все ответы.**

100. По какому типу наследуется синдром Марфана?

а) **аутосомно-доминантный**

б) сцепленный с полом доминантный

в) аутосомно-рецессивный

г) сцепленный с полом рецессивный

101. В кариотипе человека имеется:

а) 22 аутосомы

б) 23 аутосомы

в) **44 аутосомы**

г) 46 аутосом

102. При дупликации происходит:

а) **удвоение участка хромосомы**

б) перемещение участка на негомологичную хромосому

в) выпадение участка хромосомы

г) поворот участка хромосомы на 180°

103. Какой кариотип характерен для синдрома Клайнфельтера?

а) 47, XX 21 +

б) **47, XXУ**

в) 47, ХУ 13+

г) 45, ХО

104. В основе какого моногенного заболевания лежит нарушения транспорта ионов через мембраны клеток?

а) **муковисцидоз**

б) синдром Дауна

в) галактоземия

г) синдром Марфана

105. Для какого наследственного заболевания характерен «мышинный» запах мочи и пота?

а) синдром Мартина-Белла

б) синдром Марфана

в) галактоземия

г) **фенилкетонурия**

106. Для какого наследственного заболевания характерен макроорхидизм?

а) синдром Мартина-Белла

б) синдром Марфана

в) синдром Клайнфельтера

г) синдром Тернера

107. Гетерозиготными организмами называют такие, которые:

а) образуют несколько типов гамет

б) при скрещивании с себе подобными не дают расщепления

в) несут в себе только доминантный ген

г) ни один ответ не верен.

108. Мать является носителем гена цветовой слепоты, отец различает цвета нормально. В потомстве цветная слепота может быть:

а) у всех сыновей

б) у всех дочерей

в) у половины сыновей

г) у половины дочерей

109. Исследуя аминокислотный состав гемоглобина, ученые используют:

а) близнецовый метод

б) цитогенетический метод

в) генеалогический метод

г) биохимический метод.

110. Для какого наследственного заболевания характерно отставание в физическом развитии, катаракта, цирроз печени, желтуха?

а) муковисцидоз

б) галактоземия

в) синдром кошачьего крика

г) фенилкетонурия

111. К факторам, вызывающим индуцированный мутагенез относятся:

а) рентгеновские лучи

б) азотистая кислота;

в) гамма-лучи

г) верны все ответы.

112. 11. У-хромосома относится к:

а) метацентрикам

б) субметацентрикам

в) акроцентрикам

113. С помощью какого метода было установлено наследование дальтонизма у человека?

а) гибридологического

б) генеалогического

в) близнецового

г) биохимического

114. Мутации в соматических клетках

а) передаются по наследству

б) не наследуются

в) вызывают модификации

г) носят приспособительный характер

115. Ген, вызывающий цветовую слепоту у человека, расположен:

а) в X – хромосоме

б) в Y – хромосоме

в) в 15-ой хромосоме

д) в 21-ой хромосоме

116. Частота встречаемости фенилкетонурии в России составляет:

а) 1:2000

б) 1:800

в) 1:5000

г) 1:500

117. Изменения, происходящие в генах под влиянием факторов внешней или внутренней среды – это:

- а) мутации**
- б) модификации
- в) комбинации

118. Для определения влияния условий жизни на фенотип человека проводят наблюдения за однойцевыми близнецами, так как

- а) они гомозиготны по всем аллелям
- б) они имеют внешнее сходство с родителями
- в) у них одинаковый набор хромосом
- г) они имеют одинаковый генотип**

119. Свойство родительских организмов передавать свои признаки и особенности развития потомству называют:

- а) изменчивостью
- б) наследственностью**
- в) приспособленностью
- г) выживаемостью.

120. Определяя частоты встречаемости генов и генотипов, ученые используют:

- а) близнецовый метод
- б) цитогенетический метод
- в) генеалогический метод
- г) популяционный метод.**

121. У человека, пол определяется:

- а) до оплодотворения
- б) после оплодотворения
- в) во время оплодотворения**

122. При инверсии происходит:

- а) удвоение участка хромосомы
- б) перемещение участка на негомологичную хромосому
- в) выпадение участка хромосомы
- г) поворот участка хромосомы на 180°**

123. Нарушение формирования соединительной ткани является причиной развития:

- а) синдрома Марфана**
- б) кистозного фиброза
- в) болезни Реклингхаузена
- г) синдрома кошачьего крика

124. Полиплоидия возникает в результате:

- а) генных мутаций
- б) геномных мутаций**
- в) соматических мутаций
- г) модификационной изменчивости.

125. Какой тип наследования имеет нейрофиброматоз?

- а) сцепленный с полом доминантный
- б) аутосомно-доминантный**
- в) аутосомно-рецессивный
- г) сцепленный с полом рецессивный

126. Какое утверждение верно для хромосом человека:

- а) половые хромосомы X и Y полностью гомологичны друг другу
- б) половые хромосомы X и Y вообще не имеют гомологичных участков
- в) половые хромосомы X и Y гомологичны друг другу по небольшому участку**

127. Модификации:

- а) носят необратимый характер
- б) носят адаптивный характер**
- в) наследуются

г) все ответы верны

128. Причинными факторами генной наследственной патологии являются:

- а) перенос участка одной хромосомы на другую
- б) изменение структуры ДНК**
- в) взаимодействие генетических и средовых факторов
- г) увеличение количества хромосом
- д) делеция, дупликация, транслокация участков хромосом

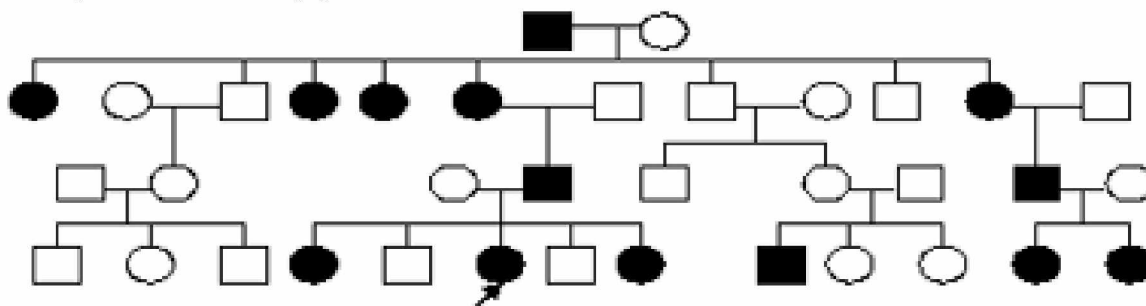
129. Модификационная изменчивость связана с изменением:

- а) генотипа
- б) генофонда
- в) фенотипа**

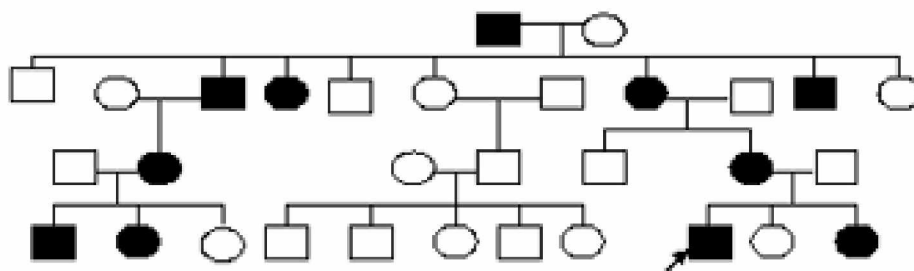
Часть 2.

(3 балла за ответ, 1 балл за определение типа наследования, 1 – обоснование ответа, 1- правильно определенный генотип пробанда)

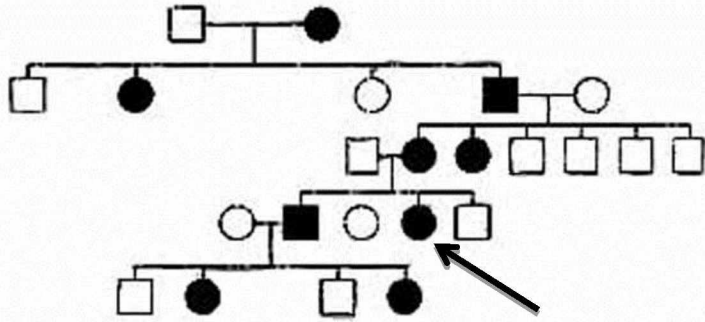
1. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



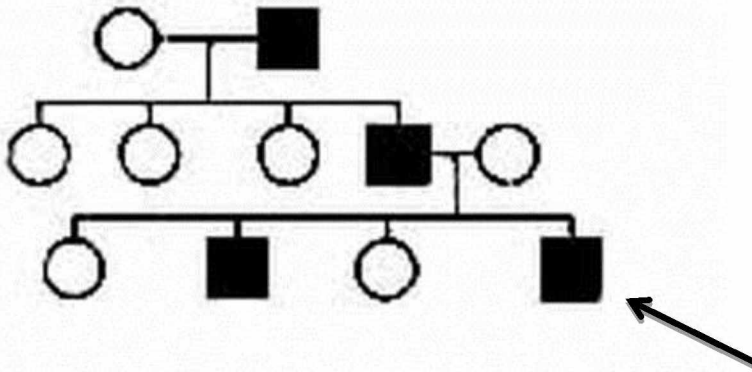
- 1. Доминантный ген сцепленный с X-хромосомой
 - 2. Больных девочек больше, чем больных мальчиков, больные встречаются в каждом поколении, больной отец- все его дочери больны .
 - 3. Генотип пробанда - $X^A X^a$
2. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



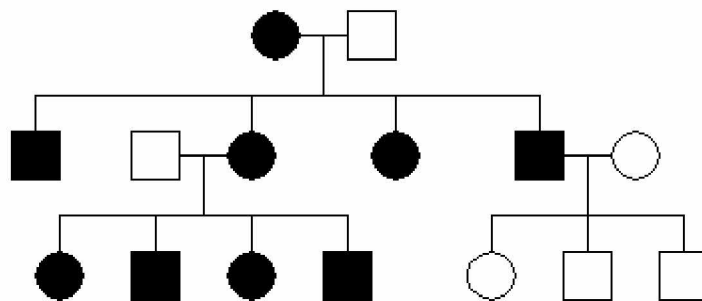
- 1. Аутомно-доминантный тип наследования.
 - 2. Больные в каждом поколении, здоровые дети у здоровых родителей, больные дети у больных родителей.
 - 3. Генотип пробанда – Aa
3. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



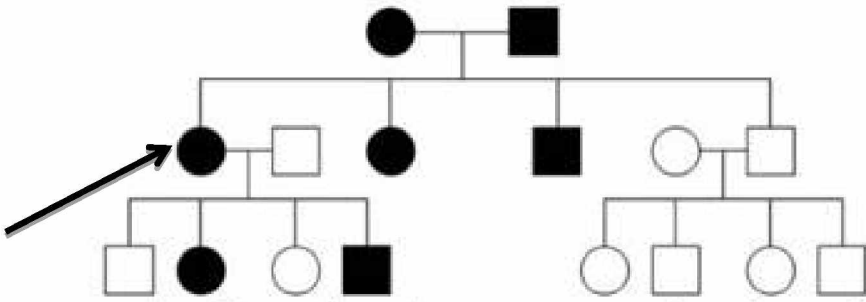
1. X - сцепленный доминантный ген.
2. Больные в каждом поколении, от больного мужчины и здоровой женщины рождаются здоровые сыновья и дочери все больные, от больной женщины и здорового мужчины половина дочерей и сыновей будут больны.
3. Генотип пробанда $X^A X^a$
4. **Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.**



1. Голандрический тип наследования.
2. Болеют только мальчики, передается по мужской линии.
3. Генотип пробанда XU^A
5. **Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.**



1. Митохондриальный тип наследования.
2. Болеют и мальчики и девочки, передача гена идет по женской линии, у больных женщин все дети больны, у больных мужчин все дети здоровы.
6. **Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.**



1. Аутосомно-доминантный тип наследования.
2. Больные рождаются в каждом поколении, болеют и мальчики и девочки, у больных гетерозигот рождаются больные и здоровые в соотношении 3:1, у гомозигот по рецессиву дети здоровы, у больной женщины- гетерозиготы и здорового мужчины рождаются и больные и здоровые дети.
3. Генотип пробанда Аа.

Часть 3.

1. Отец семейства (его мать была резус-отрицательна, I группа крови) резус-положителен, III группа крови. Мать - резус-отрицательная, I группа крови. Какие возможны варианты (по группам крови и резус-фактору) у потомства.
2. Резус-отрицательная женщина, гомозиготная со второй группой крови, вышла замуж за резус- положительного мужчину с первой группой крови. Определите генотипы родителей, генотипы и фенотипы потомства.
3. Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета) наследуется как доминантный сцепленный с X - хромосомой признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами. Определите вероятность того, что следующий ребенок тоже будет с нормальными зубами.
4. Рecessивный ген гемофилии (несвертываемость крови) сцеплен с X- хромосомой (с полом). Отец девушки страдает гемофилией, тогда как мать в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по данному заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать о будущих сыновьях и дочерях.
5. В медико – генетической консультации решается вопрос: является ли мальчик в семье супругов F. родным или приемным. Установлено: мать и отец имеют IV гр. крови gh-, ребенок – I гр. крови gh-.
Запишите решение генетической задачи.
6. Ангидрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие потоотделения, нарушение терморегуляции) передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией. У них рождается больная девочка и здоровый сын. Определить вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.
7. В поликлинику пришли муж и жена, являющиеся троюродными братом и сестрой. Они жаловались, что у их ребенка наблюдаются судорожные припадки, дрожание конечностей и неприятный запах пота и мочи, родители здоровы.
Какой предварительный диагноз вы можете поставить? Как его подтвердить? Чем можно помочь ребенку?
 1. Фенилкетонурия: судорожные припадки, дрожание конечностей и неприятный запах пота и мочи, а также то, что родители являются кровными родственниками указывает на эту болезнь.
 2. Необходимо провести молекулярно-генетический и биохимические исследования.

3. Необходимо снять ребенка с грудного вскармливания и назначить специальную белковую диету без фенилаланина.
8. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по поводу того, что родившаяся у нее дочь страдает рвотой, диареей, останавливается прибавка в массе тела, наблюдается вялое сосание, появилась желтая окраска склер, слизистых и кожи. Какой предположительно можно поставить диагноз? Как его подтвердить? Каков прогноз заболевания и какие рекомендации можно дать родителям ребенка?
1. Галактоземия
 2. Провести биохимический анализ, или молекулярно-генетический анализ.
 3. Прогноз благоприятный, необходимо снять ребенка с грудного вскармливания, и перевести на диету, не содержащую галактозы и лактозы.
9. Супруги В-ко обратились в МГК по прогнозу потомства в связи с болезнью Дауна у ребенка, который умер на 3-м месяце жизни от сепсиса. Женщине 24 года, здорова. При осмотре обнаруживается правильное телосложение. Дерматоглифы рук без патологии. Кариотип 46,XX. Родословная без сигнального отягощения. Мужу 26 лет, здоров, имеет правильное телосложение, дерматоглифы рук без патологии. Кариотип 46,XY. Родословная без особенностей. Ответьте письменно на вопросы.
1. Каков прогноз потомства по болезни Дауна у данных родителей?
 2. Необходимо ли было определение кариотипов у них?
 3. Как изменится прогноз потомства по болезни Дауна у этих супругов через 10-15 лет?
 1. Болезнь Дауна в этой семье не является семейным заболеванием, рождение ребенка с этим синдром вероятностное событие, которое составляет 1 ребенок на 800 рождений. Кариотип родителей нормальный, транслокаций у них нет.
 2. Да, кариотипирование было необходимо для того, чтобы исключить Робертсоновскую транслокацию, т.е. прикрепление 21 хромосомы к 14 или 22. Если один из родителей будет являться обладателем такой мутации, то риск повторного рождения ребенка с синдромом Дауна составит 1 к 3.
 3. Через 10-15 лет риск рождения ребенка с синдромом Дауна возрастет, т.к. матери будет свыше 35 лет, а риск рождения ребенка с этим синдромом растет с возрастом матери.
10. Больная Т-ко, 27 лет, направлена в МГК по поводу бесплодия в 5-летнем браке. Выяснено, что у женщины никогда не было менструаций. При обследовании обнаружено: рост 142 см, вес 50 кг, короткая шея с крыловидными складками. Искривление ключиц и позвоночника. На лице, туловище и конечностях большое количество пигментированных родинок. Низкий рост волос на шее сзади. Молочные железы недоразвиты, соски их резко втянуты. Половое оволосение скудное. Дальновзоркость обоих глаз. Интеллект не нарушен. При гинекологическом обследовании определяется очень маленькая, недоразвитая матка, яичники в виде тяжей. Дерматоглифика с грубыми патологическими знаками. Половой хроматин (тельца Барра) в буккальном соскобе не обнаружен. В родословной случаев низкорослости и бесплодия неизвестно. Ответьте письменно на вопросы.
1. Какой диагноз можно поставить женщине?
 2. Какой можно ожидать у нее кариотип?
 3. Какие признаки являются решающими в постановке диагноза?.....
 1. Синдром Шерешевского-Тернера.

2. 45,ХО

3. Бесплодие в 5-летнем браке, отсутствие менструаций. Рост 142 см, короткая шея с крыловидными складками. Половое оволосение скудное. При гинекологическом обследовании определяется очень маленькая, недоразвитая матка, яичники в виде тяжей. Половой хроматин (тельца Барра) в буккальном соскобе не обнаружен.

11.

1. Синдром Клайнфельтера

2.47,XXY

3. Женский тип телосложения, гинекомастия, слабое оволосение лица, подмышечных впадин и лобка, микроорхидизм. В клетках есть тельце Барра, в норме у мужчины быть не должно.

4. Провести цитогенетический анализ на обнаружении лишней X-хромосомы

Критерии оценки дифференцированного зачета.

Оценка «5» выставляется, если тест содержит 90% и больше правильных ответов, оценка «4» - 80%-89% правильных ответов, оценка «3» - 70%-79% правильных ответов, оценка «2» - менее 70% правильных ответов.

Оценки объявляются в день проведения зачета

Литература:

Основные источники:

1. Рубан Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики Ростов-на-Дону «Феникс» 2017

2. Дополнительные источники:

1. Электронная библиотека студента (консультант студента).