

**ШЕНТАЛИНСКИЙ ФИЛИАЛ ГОСУДАРСТВЕННОГО БЮДЖЕТНОГО
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО УЧРЕЖДЕНИЯ
«ТОЛЬЯТТИНСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»**

**Контрольно - измерительные материалы для
текущего контроля**

**по дисциплине « Генетика с основами
медицинской генетики»**

для специальности 31.02.01. Лечебное дело

Шентала, 2023

Рассмотрено и одобрено
на заседании ЦМК «Общепрофессиональных дисциплин и
профессиональных модулей»
Протокол № 2 от «28 » сентября 2023 г.

Контрольно- измерительные материалы дисциплины «Генетика с основами
медицинской генетики» составлены в соответствии с требованиями ФГОС
СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

Разработчик: Серикова Т.Н.– преподаватель Шенталинского филиала
ГБПОУ ТМедК

1.Паспорт контрольно-измерительных материалов

Контрольно-измерительные материалы (КИМ) предназначены для проведения текущего контроля по дисциплине «Генетика с основами медицинской генетики» для специальности 31.02.01. Лечебное дело

В результате освоения учебной дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики»

обучающийся должен обладать следующими умениями и знаниями, предусмотренными ФГОС СПО специальность 31.02.01 Лечебное дело.

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;
- - признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. - правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **уметь**:

- проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;
- формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;
- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;
- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.

Изучение дисциплин способствует формированию у обучающихся необходимых специалисту профессиональных и общих компетенций.

ПРОФЕССИОНАЛЬНЫЕ КОМПЕТЕНЦИИ:

ПК 2.1	Проводить обследование пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений
ПК 4.1	Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными заболеваниями.
ПК 4.4	Организовывать среду, отвечающую действующим санитарным правилам и нормам
ПК 6.7	Осуществлять защиту персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.

ОБЩИЕ КОМПЕТЕНЦИИ

ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;

ОК 04. Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде;

ОК 05. Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста;

ОК 06. Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения;

ОК 07. Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях;

ОК 09. Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках.

Критерии оценки ответов в тестовой форме

Оценка знаний студентов производится в соответствии со следующей шкалой:

1. Оценка «отлично» ставиться, если студент ответил правильно 100-90 % заданий.
2. Оценка «хорошо» ставиться, если студент ответил правильно 80-89% заданий.
3. Оценка «удовлетворительно» ставиться, если студент ответил правильно 60-79% заданий.
4. Оценка «неудовлетворительно» ставиться, если студент ответил правильно менее 60% заданий.

К каждому заданию в тестовой форме приведены эталоны ответов.

2. Тестовые задания

по дисциплине «Генетика с основами медицинской генетики»

Блок А: с выбором одного правильного ответа.

1. Укажите фамилию основоположника генетики.

- А) Т. Морган.
- Б) Г. Мендель.
- В) Р. Вирхов.
- Г) И.И. Мечников

2. Укажите год рождения генетики как науки.

- А) 1780 г.
- Б) 1900 г.
- В) 1850 г.
- Г) 1950 г.

3 Укажите количество хромосом в кариотипе человека.

- А) 23.
- Б) 26.
- В) 46.
- Г) 56.

4. Укажите, как называется метод изучения родословной человека.

- А) Близнецовый.
- Б) Цитогенетический.
- В) Биохимический.

Г) Генеалогический

5. Укажите обозначение половых хромосом человека

А) А и Т.

Б) Г и Ц..

В) Х и У.

Г) А и У.

6. Укажите количество хромосом при болезни Дауна.

А) 43.

Б) 45.

В) 46.

Г) 47.

7 Укажите количество пар аутосом в организме человека.

А) 20 пар.

Б) 22 пары.

В) 23 пары.

Г) 46 пар.

8. Выберите, как называется вторая стадия митоза.

А) Профаза.

Б) Метафаза.

В) Анафаза.

Г) Телофаза.

9. Выберите наиболее характерные симптомы при синдроме «кошачьего крика» у детей.

А) Высунутый язык

Б) Бесплодность

В) Крик похожий на «кошачий»

Г) Высокий рост

10. Как называется 1-й закон Менделя?

А) закон расщепления признаков в соотношении 3 : 1.

Б) закон единообразия первого поколения.

В) неполное доминирование при промежуточном наследовании.

Г) промежуточное наследование при неполном доминировании.

11 Лицо родословная которого составляется, называется:

А) сибс

Б) пробанд

В) больной

Г) родоначальник

12. Что образуется в результате овогенеза:

А) сперматозоид

Б) яйцеклетка

В) зигота

Г) хромосома

13. Рибосома представляет собой:

А) хромосому увеличенного размера по сравнению с нормой

Б) хромосому, состоящую из нескольких молекул ДНК

- В) гигантскую молекулу ДНК
Г) органоид, на котором осуществляется биосинтез белка
- 14. Гаметами называются:**
А) половые железы
Б) половые хромосомы
В) наружные половые органы
Г) мужские половые клетки
- 15. Здоровый мужчина имеет кариотип:**
А) 46XX
Б) 47XXY
В) 46XY
Г) 45X0
- 16. Наследственное заболевание, характеризующееся несвертываемостью крови у больного, называется:**
А) гемофилия
Б) фенилкетонурия
В) талассемия
Г) альбинизм
- 17. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Дауна:**
А) 47XX+18
Б) 46XY
В) 47XY+21
Г) 8XXXXY
- 18. Сколько клеток образуется в результате митоза:**
А) одна
Б) две
В) три
Г) четыре
- 19. Если один из родителей имеет первую группу крови (I^0I^0), а другой - четвертую (I^AI^B), то ребенок может иметь группу:**
А) 1, 2, 3, 4
Б) 2, 3
В) 1, 4
Г) только 4
- 20. К какой группе наследственных болезней относятся гипертоническая болезнь и бронхиальная астма?**
А) генные болезни
Б) болезни с наследственной предрасположенностью
В) митохондриальные болезни
Г) хромосомные болезни
- 21. Дети с синдромом Дауна (трисомная форма) чаще рождаются у матерей...**
А) 30-35 лет
Б) старше 35 лет
В) 18-20 лет
Г) 25-30 лет
- 22. «Подавляемый» признак одного из родителей Мендель назвал**

- А) рецессивным
- Б) гибридным
- В) гомозиготным
- Г) доминантным

23. Генотип - это

- А) совокупность всех признаков и свойств организмов, сложившихся в процессе индивидуального развития
- Б) способность живых организмов приобретать новые признаки и свойства
- В) совокупность всех генов одного организма
- Г) совокупность внешних признаков организма

24. Из оплодотворенной яйцеклетки человека разовьется зародыш мужского пола, если после оплодотворения в зиготе будет

- А) 22 аутосомы + XX
- Б) 22 аутосомы + XY
- В) 44 аутосомы + XY
- Г) 44 аутосомы + X

25. Генотип человека, имеющего третью группу крови:

- А) i^0i^0
- Б) I^Bi^0 или I^BI^B
- В) I^AI^A или I^Ai^0
- Г) I^AI^B

Блок Б. Вставить пропущенное слово.

26. Напишите какие клетки имеют хорошо оформленное ядро _____
27. Укажите каков набор хромосом в соматических клетках -----
28. Дайте название первичной перетяжке хромосомы _____
29. Как называются равноплечие хромосомы _____
30. Укажите какой набор хромосом имеют половые гаметы ----
31. Укажите численный набор кариотипа человека _____
32. Укажите какими буквами обозначаются половые хромосомы человека _____
33. Какое название имеют неполовые хромосомы-----
34. Назвать фамилию ученого основоположника генетики -----
35. Укажите какое растение выбрал Г. Мендель для своих опытов ---
36. Какой пол у человека является гомогаметным?
37. Дать название организму имеющему генотип АА-----
38. Как называется скрещивание при котором родители отличаются по одной паре признаков-----
39. Как называется преобладающий признак, проявляющийся у гибрида первого поколения и подавляющий развитие другого признака.----
40. Укажите количество гамет у особи с генотипом ААВв----
41. Как называется наука изучающая наследственность и изменчивость----
42. Кариотип XXУ соответствует синдрому-----
43. Записать генотип светловолосого мужчины, больного гемофилией (все признаки рецессивные). -----
44. Совокупность всех генов организма – это -----
45. Дать название процессу образования женских половых клеток ----
46. Дать название процессу образования мужских половых клеток ----
47. Запишите кариотип при синдроме Дауна -----
48. Запишите кариотип при синдроме Шерешевского –Тернера----
49. Для какого синдрома характерны крыловидные складки на шее ---
50. Какое название имеет метод изучения папиллярных узоров кожи ладоней и стоп человека-----

**3. Эталон ответов на тестовые задания по дисциплине
«Генетика с основами медицинской генетики»**

Блок А	Блок Б
1. Г	26. прокариоты
2. Б	27. 2n
3. В	28. центромера
4. Г	29. метацентрические
5. В	30. 1n
6. В	31. 46
7. Б	32. Х и У
8. Б	33. аутосомы
9. В	34. Г.Мендель
10. Б	35. горох
11. Б	36. женский
12. Б	37. гомозигота
13. Г	38. моногибридное
14. А	39. доминантный
15. В	40. 2
16. А	41. генетика
17. В	42. Клайнфельтера
18. Б	43. aaXhY
19. Б	44. генотип
20. Б	45. овогенез
21. Б	46. сперматогенез
22. А	47. 46+21
23. В	48. 45XO
24. Б	49. синдром Шерешевского-Тернера
25. Б	50. дерматоглифики

**Шенталинский филиал
ГБПОУ «Тольяттинский медицинский колледж»**

**Программа промежуточной аттестации
в форме дифференцированного зачета
по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»,
Специальность 31.02.01 Лечебное дело
Преподаватель: Серикова Т.Н.**

Рассмотрено и одобрено
на заседании ЦМК
Общепрофессиональных дисциплин
и профессиональных модулей
Протокол № 2 от
«28 » сентября 2023 г.

Пояснительная записка

Согласно Порядку организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам среднего профессионального образования от 24.08.2022 N 762 (ред. от 20.12.2022), освоение образовательной программы среднего профессионального образования, в том числе отдельной части или всего объема учебного предмета, курса, дисциплины (модуля) образовательной программы, сопровождается текущим контролем успеваемости и промежуточной аттестацией. В Шенталинском филиале ГБПОУ «Тольяттинский медицинский колледж» промежуточная аттестация проводится в соответствии с требованиями к оцениванию качества освоения основной профессиональной образовательной программы, изложенными в ФГОС СПО по специальности, и Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации студентов ГБПОУ «Тольяттинский медколледж», утвержденным Приказом от 04.02.2022 г. № 43.

Промежуточная аттестация по учебной дисциплине «Генетика с основами медицинской генетики» проводится в форме дифференцированного зачета и обеспечивает оперативное управление учебной деятельностью студента и ее корректировку.

Цели проведения дифференцированного зачета :

- определение качества и соответствия подготовки специалиста Федеральному государственному образовательному стандарту среднего профессионального образования в части требований к знаниям, умениям, практическому опыту по специальности Лечебное дело (базовая подготовка);
- определение полноты и прочности теоретических знаний по учебной дисциплине «Генетика с основами медицинской генетики»;
- определение сформированности умений применять полученные теоретические знания
- определение наличия навыков самостоятельной работы с учебной литературой.

В результате промежуточной аттестации по дисциплине «Генетика с основами медицинской генетики» осуществляется комплексная проверка следующих умений :

- проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;
- формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;

- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;
- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.

В результате освоения 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;
- признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.
- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования.

Содержание дисциплины должно быть ориентировано на подготовку обучающихся к освоению профессиональных модулей программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.01

Лечебное дело и овладению профессиональными компетенциями (далее - ПК):

ПК2.1 Проводить обследование пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений

ПК 4.1 Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными заболеваниями.

ПК4.4 Организовывать среду, отвечающую действующим санитарным правилам и нормам

ПК 6.7 Осуществлять защиту персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.

В процессе освоения дисциплины у обучающихся должны быть сформированы общие компетенции (далее - ОК) и личностные результаты:

ОК 01 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам

ОК 02 Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности

ОК 04 Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде

ОК 05 Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном

языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста

ОК 06 Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения;

ОК 07 Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях;

ОК 09 Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках

Дифференцированный зачет по учебной дисциплине « Генетика с основами медицинской генетики » проводится на 2-м курсе после окончания занятий по данным дисциплинам. К зачету допускаются студенты, полностью освоившие в установленные сроки все виды учебной работы по учебной дисциплине « Генетика с основами медицинской генетики »

Материал для зачета составлен на основе рабочей программы по дисциплине «Генетика с основами медицинской генетики» , охватывает наиболее актуальные для темы курса, целостно отражает объем проверяемых теоретических знаний и умений.

Разработано 4 варианта каждый вариант включает в себя 30 заданий.

Содержание вариантов до сведения студентов не доводится.

Для подготовки к дифференцированному зачету студентам предлагается краткое содержание учебной информации, перечень вопросов и тем, по которым составлены задания.

Дифференцированный зачет проводится на последнем занятии за счет объема времени, отводимого на изучение дисциплины или курса.

Форма проведения дифференцированного зачет – письменная. На сдачу дифференцированного зачета предусматривается 2 академических часа.

В критерии оценки уровня подготовки студента входят:

уровень освоения студентом материала, предусмотренного рабочей программой по учебной дисциплине « Генетика с основами медицинской генетики»;

Уровень подготовки студента оценивается в баллах:

«5» (отлично)

«4» (хорошо)

«3» (удовлетворительно)

«2» (неудовлетворительно)

Критерии оценки выполнения тестовых заданий

5 «отлично» – не менее 90% правильных ответов;

- 4 «хорошо» – не менее 80% правильных ответов;
- 3 «удовлетворительно» – не менее 60% правильных ответов;
- 2 «неудовлетворительно» – менее 60% правильных ответов.

При удалении с дифференцированного зачета студент считается не аттестованным.

Удаление возможно при следующих обстоятельствах:

- Появление в состоянии алкогольного, токсического или наркотического опьянения;
- Грубое нарушение дисциплины во время зачета, мешающее ходу аттестационного процесса, унижающее честь и достоинство других участников образовательного процесса;
- Использование на дифференцированном зачете не разрешенных информационных источников: учебник, лекции, «шпаргалки», мобильный телефон и др.;
- Отсутствие второй обуви в установленный приказом по колледжу сезон;
- Отсутствие белого халата (медицинского костюма).

Результаты сдачи дифференцированного зачета определяются оценками. Итоговая оценка по дисциплине выставляется с учетом результатов текущей успеваемости по дисциплине и оценки, полученной на дифференцированном зачете.

Студенты, которые не смогли сдать дифференцированный зачет в установленные сроки, считаются имеющими академическую задолженность.

Пересдача дифференцированного зачета осуществляется до окончания текущего семестра в установленные заведующим отделением сроки. Пересдача дифференцированного зачета по дисциплине на более высокий балл не предусматривается.

Дифференцированный зачет по учебной дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Вариант 1

1. Укажите один правильный ответ

Что отражает закон Моргана?

1. закон единообразия.
2. закон расщепления признаков в потомстве в соотношении 1 : 3.
3. закон независимого расщепления признаков, если гены находятся в разных парах гомологичных хромосом.
4. закон сцепленного наследования признаков, если гены находятся в одной хромосоме.

2. Укажите один правильный ответ

Определите, какие группы крови возможны у детей, если у матери – I(O) группа, а у отца – III(B) группа крови:

1. I(O) и II(A) группы;
2. II(A) и III(B) группы;
3. I(O) и III(B) группы;
4. II(A) и IV(AB) группы.

3. Установите соответствие между функцией органоида клетки и органоидом, выполняющим эту функцию.

ФУНКЦИЯ		ОРГАНОИД
А) секреция синтезированных веществ Б) биосинтез белков В) расщепление органических веществ Г) образование лизосом Д) формирование полисом Е) защитная		1) аппарат Гольджи 2) лизосома 3) рибосома

4. Укажите один правильный ответ

Пробанд – это:

1. Больной, обратившийся к врачу
2. Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию
3. Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика
4. Лицо, с которого начинается сбор родословной

5. Укажите один правильный ответ

При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровно-родственными браками:

1. Х-сцепленное рецессивный
2. Аутосомно-рецессивный
3. Х-сцепленный доминантный
4. Аутосомно - доминантный

6. Укажите один правильный ответ

Объектом изучения клинической генетики являются:

1. Больной человек
2. Больной и больные родственники
3. Больной и все члены его семьи, в том числе здоровые

7. Укажите один правильный ответ

Какова вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных сына и брата гемофилией:

1. 25%
2. 50%
3. 100%
4. Близко к 0%

8. Укажите один правильный ответ

Эпикант – это:

1. Сросшиеся брови
2. Широко расставленные глаза
3. Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза
4. Сужение глазной щели

9. Укажите один правильный ответ

Кариотип свойственный синдрому "кошачьего крика":

1. 45, XO
2. 47, XXU
3. 46, XX / 47, XX + 13
4. 46, XX, del (p5)
5. 47, XX + 18

10. Укажите один правильный ответ

Хромосомный набор-это:

1. Фенотип
2. Генотип
3. Кариотип
4. Рекомбинант

11. Укажите один правильный ответ

Процесс удвоения молекул нуклеиновых кислот называется:

1. Транскрипция
2. Процессинг
3. Полиплоидия
4. Трансляция
5. Репликация

12. Укажите один правильный ответ

Брак между родственниками I степени родства:

1. морганический
2. инцест
3. инбридинг
4. полигамия

13. Укажите один правильный ответ
Аутосомно-доминантно наследуются:

1. гемофилия
2. синдром Шерешевского-Тернера
3. миопатия Дюшенна
4. нейрофиброматоз
5. шизофрения

14. Укажите один правильный ответ
Делеция - это:

1. удвоение участка хромосом
2. поворот участка на 180 градусов
3. Утрата участка хромосом

15. Укажите один правильный ответ
Основной закон популяционной генетики - закон:

1. Менделя
2. Бидл-Татума
3. Харди-Вайнберга
4. Моргана
5. Райта

16. Укажите один правильный ответ
Основными задачами медицинской генетики является изучение:

1. законов наследственности и изменчивости человеческого организма
2. популяционной статистики наследственных заболеваний
3. молекулярных и биохимических аспектов наследственности
4. изменения наследственности од воздействием факторов окружающей среды
5. всего перечисленного

17. Укажите один правильный ответ
Доминантный ген - это ген, действие которого:

1. выявляется в гетерозиготном состоянии
2. выявляется в гомозиготном состоянии
3. выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии

4. неверно все из перечисленного

18. Укажите один правильный ответ

Фенотипическими признаками хромосомных болезней являются:

1. нарушения психического развития
2. нарушения физического развития
3. множественные пороки развития
4. все перечисленные

19. Укажите один правильный ответ

Мультифакториальные заболевания характеризует:

1. аутосомно-доминантный тип наследования
2. отсутствие менделирования
3. чаще болеют дети
4. возможность выделения отдельных форм с эффектом главного гена

20. Укажите один правильный ответ

Не содержат 46 хромосом следующие клетки:

1. яйцеклетка
2. плоский эпителий
3. эндотелий
4. нейрон
5. миоцит

21. Установите соответствие между процессами, происходящими на разных этапах жизненного цикла клетки, и этапами, в которых эти процессы происходят: к каждой позиции, данной в первом столбце, подберите соответствующую позицию из второго столбца.

ПРОЦЕССЫ	ЭТАПЫ ЖИЗНЕННОГО ЦИКЛА
А) репликация ДНК Б) образование веретена деления В) сборка рибосом Г) расхождение хроматид к полюсам Д) удвоение центриолей Е) исчезновение ядерной мембраны	1) интерфаза 2) митоз

22. Установите соответствие между характеристиками и органоидами клетки: к каждой позиции, данной в первом столбце, подберите соответствующую позицию из второго столбца.

ХАРАКТЕРИСТИКИ		ОРГАНОИДЫ
А) замкнутая молекула ДНК Б) окислительные ферменты на кристах В) внутреннее содержимое — кариоплазма Г) линейные хромосомы Д) наличие хроматина в интерфазе Е) складчатая внутренняя мембрана		1) ядро 2) митохондрии

23. Установите соответствие между признаками и видами нуклеиновых кислот.

ПРИЗНАКИ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ		ВИДЫ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ
А) хранит наследственную информацию Б) копирует наследственную информацию и передаёт её к месту синтеза белка В) является матрицей для синтеза белка Г) состоит из двух цепей Д) переносит аминокислоты к месту синтеза белка Е) специфична по отношению к аминокислоте		1) ДНК 2) и-РНК 3) т-РНК

24. Укажите один правильный ответ

В основе какого метода лежит микроскопическое исследование числа и структуры хромосом в целях изучения причин наследственных заболеваний человека?

- 1) цитогенетического
- 2) генеалогического
- 3) близнецового
- 4) биохимического

25. Выберите два верных ответа из пяти и запишите в таблицу цифры, под которыми они указаны.

Генеалогический метод позволяет определить

1. степень влияния среды на формирование фенотипа
2. влияние воспитания на онтогенез человека
3. тип наследования признака
4. интенсивность мутационного процесса

5. этапы эволюции органического мира

26. Выберите из текста три предложения, которые дают верную характеристику методам исследования генетики и наследственности человека. Запишите цифры, под которыми они указаны.

1. Генеалогический метод, используемый в генетике человека, основан на изучении родословного древа. 2. Благодаря генеалогическому методу был установлен характер наследования конкретных признаков. 3. Близнецовый метод позволяет прогнозировать рождение однояйцевых близнецов. 4. При использовании цитогенетического метода устанавливают наследование у человека групп крови. 5. Характер наследования гемофилии (плохой свёртываемости крови) был установлен путём анализа родословных как Х-сцепленный рецессивный ген. 6. Гибридологический метод позволяет изучить распространение болезней по природным зонам Земли.

27. Ниже приведен перечень методов генетики. Все они, кроме двух, относятся к методам генетики человека.

Найдите два термина, «выпадающих» из общего ряда, и запишите цифры, под которыми они указаны.

1. Близнецовый
2. Генеалогический
3. Цитогенетический
4. Гибридологический
5. индивидуального отбора

28. Выберите два верных ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Для изучения наследственных болезней человека исследуют клетки околоплодной жидкости методами:

1. цитогенетическим
2. биохимическим
3. гибридологическим
4. физиологическим
5. сравнительно-анатомическим

29. Установите соответствие между примерами и методами выявления мутаций:

- | | |
|--|---------------------|
| А) утрата X-хромосомы | 1) биохимический |
| Б) образование бессмысленных триплетов | 2) цитогенетический |
| В) появление дополнительной хромосомы | |
| Г) изменение структуры ДНК в пределах гена | |
| Д) изменение морфологии хромосомы | |
| Е) изменение числа хромосом в кариотипе | |

30. Укажите один правильный ответ

В характеристику болезни Дауна входит все перечисленное, кроме

1. монголоидного разреза глаз
2. олигофрении
3. нарушения речи
4. врожденных пороков сердца
5. пирамидной недостаточности

Дифференцированный зачет по учебной дисциплине
«Генетика человека с основами медицинской генетики»

Вариант II

1. Укажите один правильный ответ

Сибсы – это:

1. Все родственники пробанда
2. Дядя пробанда
3. Родители пробанда
4. Братья и сестры пробанда

2. Укажите один правильный ответ

Кариотип, свойственный синдрому Клайнфельтера:

1. 47, XXУ
2. 47, ХУУ
3. 46, ХУ
4. 45, У
5. 47, ХХХ

3. Укажите один правильный ответ

Гаплоидный набор содержат клетки:

1. Нейроны
2. Гепатоциты
3. Зиготы
4. Гаметы
5. Эпителиальные

4. Укажите один правильный ответ

Для изучения роли генетических и средовых факторов используется метод:

1. Клинико-генеалогический
2. Прямого ДНК-зондирования
3. Микробиологический
4. Цитологический
5. Близнецовый

5. Укажите один правильный ответ

Запрограммированная смерть клетки носит название:

1. Апоптоз
2. Некроз
3. Дегенерация
4. Хроматолиз
5. Мутация

6. Укажите один правильный ответ

Геномные мутации - это:

1. Нарушение в структуре гена
2. Изменение числа хромосом
3. Накопление интронных повторов
4. Изменение структуры хромосом

7. Укажите один правильный ответ

Замену отдельных нуклеотидов в цепи ДНК на другие относят к:

1. Хромосомным мутациям
2. Геномным мутациям
3. Генным мутациям

8. Укажите один правильный ответ

Вероятность рождения больного сына у отца, страдающего гемофилией:

1. 25%
2. 0
3. 50%
4. 100%

9. Укажите один правильный ответ

Фенотип - это совокупность признаков и свойств организма, проявление которых обусловлено

1. действием доминантного гена
2. действием рецессивного гена
3. действием как доминантных, так и рецессивных генов г
4. взаимодействием генотипа с факторами среды

10. Укажите один правильный ответ

Диагноз синдрома Марфана ставится на основании:

1. жалоб больного и данных семейного анамнеза
2. характерного сочетания клинических признаков
3. биохимического анализа

4. клинических симптомов, биохимического и патоморфологического исследований

11. Укажите один правильный ответ

Генные болезни обусловлены:

1. потерей части хромосомного материала
2. увеличением хромосомного материала
3. потерей двух и более генов
4. мутацией одного гена

12. Установите соответствие между признаками и видами нуклеиновых кислот.

ПРИЗНАКИ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ		ВИДЫ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ
А) хранит наследственную информацию Б) копирует наследственную информацию и передаёт её к месту синтеза белка В) является матрицей для синтеза белка Г) состоит из двух цепей Д) переносит аминокислоты к месту синтеза белка Е) специфична по отношению к аминокислоте		1) ДНК 2) и-РНК 3) т-РНК

13. Укажите один правильный ответ

Для синдрома Эдвардса характерно:

1. трисомия по 17 хромосоме
2. трисомия по 18 хромосоме
3. делеция 18 хромосомы
4. инверсия 17 хромосомы

14. Укажите один правильный ответ

Для синдрома Шерешевского-Тернера характерно:

1. первичная аменорея
2. моносомия X
3. выявление симптомов с рождения
4. низкий рост
5. все перечисленное

15. Установите соответствие между функцией органоида клетки и органоидом, выполняющим эту функцию.

ФУНКЦИЯ		ОРГАНОИД
А) секреция синтезированных веществ Б) биосинтез белков В) расщепление органических веществ Г) образование лизосом Д) формирование полисом Е) защитная		1) аппарат Гольджи 2) лизосома 3) рибосома

16. Ниже приведен перечень методов генетики. Все они, кроме двух, относятся к методам генетики человека.

Найдите два термина, «выпадающих» из общего ряда, и запишите цифры, под которыми они указаны.

1. Близнецовый
2. Генеалогический
3. Цитогенетический
4. Гибридологический

индивидуального отбора

17. Укажите один правильный ответ

Мономерами молекул нуклеиновых кислот являются

1. Нуклеозиды
2. Нуклеотиды
3. Полинуклеотиды
4. азотистые основания

18. Укажите один правильный ответ

Число хромосом в кариотипе человека равно

1. 48
2. 44
3. 23
4. 46

19. Укажите один правильный ответ

Как называется 1-й закон Менделя?

1. закон расщепления признаков в соотношении 3 : 1.
2. закон единообразия первого поколения.

3. неполное доминирование при промежуточном наследовании.
4. промежуточное наследование при неполном доминировании.

20. Укажите один правильный ответ

Укажите пример записи анализирующего скрещивания.

1. AA x Aa
2. aa x aa
3. Aa x aa
4. AA x AA

21. Укажите один правильный ответ

В основе какого метода лежит микроскопическое исследование числа и структуры хромосом в целях изучения причин наследственных заболеваний человека?

1. Цитогенетического
2. Генеалогического
3. Близнецового
4. биохимического

22. Укажите один правильный ответ

Вероятность кроссинговера между генами А и В — 7%, между генами В и С — 10%, между генами А и С — 17%. Каков вероятный порядок расположения генов в хромосоме, если известно, что они сцеплены?

1. А — В — С
2. А — С — В
3. В — С — А
4. С — А — В

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

1. Гибридологического
2. Генеалогического
3. Близнецового
4. Биохимического

24. Установите соответствие между примерами и методами выявления мутаций:

- А) утрата X-хромосомы
Б) образование бессмысленных триплетов
В) появление дополнительной хромосомы
Г) изменение структуры ДНК в пределах гена

- 1) биохимический
2) цитогенетический

Д) изменение морфологии хромосомы

Е) изменение числа хромосом в кариотипе

25. Выберите два верных ответа из пяти и запишите в таблицу цифры, под которыми они указаны.

Генеалогический метод позволяет определить

1. степень влияния среды на формирование фенотипа
2. влияние воспитания на онтогенез человека
3. тип наследования признака
4. интенсивность мутационного процесса
5. этапы эволюции органического мира

26. Выберите два верных ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Какие методы научного исследования используются для диагностики сахарного диабета и выявления характера его наследования?

1. Биохимический
2. Цитогенетический
3. Близнецовый
4. Генеалогический
5. Исторический

27. Выберите два верных ответа. К особенностям гибридологического метода относят

1. подбор родительских пар с альтернативными признаками
2. наличие хромосомных перестроек
3. количественный учёт наследования каждого признака
4. определение мутантных генов
5. определение числа хромосом в соматических клетках

28. Выберите два верных варианта ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Биохимический метод исследования используется для:

1. изучения кариотипа организма
2. установления характера наследования признака
3. диагностике сахарного диабета
4. определения дефектов ферментов
5. определения массы и плотности органоидов клетки

29. Установите соответствие между процессами, происходящими на разных этапах жизненного цикла клетки, и этапами, в которых эти процессы происходят: к каждой позиции, данной в первом столбце, подберите соответствующую позицию из второго столбца.

ПРОЦЕССЫ		ЭТАПЫ ЖИЗНЕННОГО ЦИКЛА
А) репликация ДНК Б) образование веретена деления В) сборка рибосом Г) расхождение хроматид к полюсам Д) удвоение центриолей Е) исчезновение ядерной мембраны 30. Укажите один правильный ответ Основной закон популяционной генетики:		1) интерфаза 2) митоз
1. Менделя 2. Бидл-Татума 3. Харди-Вайнберга 4. Моргана 5. Райта		

Дифференцированный зачет по учебной дисциплине
 «Генетика человека с основами медицинской генетики»
Вариант III

1. Выберите один, наиболее правильный вариант. Какой метод используют в генетике при изучении геномных мутаций

1. Близнецовый
2. Генеалогический
3. Биохимический
4. Цитогенетический

2. Выберите два верных ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Генетики, используя генеалогический метод исследования, составляют

1. генетическую карту хромосом
2. схему скрещивания
3. родословное древо
4. схему предковых родителей и их родственные связи в ряде поколений
5. вариационную кривую

3. Укажите один правильный ответ

Хромосомный набор в соматических клетках мужчин содержит

1. 44 аутосомы и две Х-хромосомы
2. 44 аутосомы, одну Х-хромосому и одну У-хромосому
3. 22 аутосомы и одну Х-хромосому
4. 44 аутосомы, две У-хромосомы

4. Укажите один правильный ответ

Однояйцовые близнецы могут появиться в том случае, если:

1. одна яйцеклетка оплодотворяется одним сперматозоидом
2. одна яйцеклетка оплодотворяется двумя сперматозоидами
3. две яйцеклетки оплодотворяются двумя сперматозоидами
4. две яйцеклетки оплодотворяется одним сперматозоидом

5. Укажите один правильный ответ

К хромосомным мутациям относят:

1. трансляция
2. инверсия
3. мимикрия
4. реполяризация
5. экстраполяция

6. Укажите один правильный ответ

Кариотип свойственный синдрому "кошачьего крика":

1. 45, XO
2. 47, XXU
3. 46, XX / 47, XX + 13
4. 46, XX, del (p5)
5. 47, XX + 18

7. Укажите один правильный ответ

Как называется 1-й закон Менделя?

1. закон расщепления признаков в соотношении 3 : 1.
2. закон единообразия первого поколения.
3. неполное доминирование при промежуточном наследовании.
4. промежуточное наследование при неполном доминировании.

8. Установите соответствие между функцией органоида клетки и органоидом, выполняющим эту функцию.

ФУНКЦИЯ		ОРГАНОИД
---------	--	----------

А) секреция синтезированных веществ Б) биосинтез белков В) расщепление органических веществ Г) образование лизосом Д) формирование полисом Е) защитная		1) аппарат Гольджи 2) лизосома 3) рибосома
---	--	--

9. Укажите один правильный ответ

Фенотип - это совокупность признаков и свойств организма, проявление которых обусловлено

1. действием доминантного гена
2. действием рецессивного гена
3. действием как доминантных, так и рецессивных генов г
4. взаимодействием генотипа с факторами среды

10. Укажите один правильный ответ

Число хромосом в кариотипе человека равно

1. 48
2. 44
3. 23
4. 46

11. Выберите два верных ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Для изучения наследственных болезней человека исследуют клетки околоплодной жидкости методами:

1. цитогенетическим
2. биохимическим
3. гибридологическим
4. физиологическим
5. сравнительно-анатомическим

12. Укажите один правильный ответ

Вероятность рождения больного сына у отца, страдающего гемофилией:

1. 25%
2. 0
3. 50%
4. 100%

13. ПРИЗНАКИ НУКЛЕИНОВЫХ		ВИДЫ НУКЛЕИНОВЫХ
--------------------------	--	------------------

КИСЛОТ		КИСЛОТ
А) хранит наследственную информацию Б) копирует наследственную информацию и передаёт её к месту синтеза белка В) является матрицей для синтеза белка Г) состоит из двух цепей Д) переносит аминокислоты к месту синтеза белка Е) специфична по отношению к аминокислоте		1) ДНК 2) и-РНК 3) т-РНК

14. Укажите один правильный ответ

Диагноз синдрома Марфана ставится на основании:

1. жалоб больного и данных семейного анамнеза
2. характерного сочетания клинических признаков
3. биохимического анализа
4. клинических симптомов, биохимического и патоморфологического исследований

15. Укажите один правильный ответ

Геномные мутации - это:

1. Нарушение в структуре гена
2. Изменение числа хромосом
3. Накопление интронных повторов
4. Изменение структуры хромосом

16. Выберите из текста три предложения, которые дают верную характеристику методам исследования генетики и наследственности человека. Запишите цифры, под которыми они указаны.

1. Генеалогический метод, используемый в генетике человека, основан на изучении родословного древа. 2. Благодаря генеалогическому методу был установлен характер наследования конкретных признаков. 3. Близнецовый метод позволяет прогнозировать рождение однояйцевых близнецов. 4. При использовании цитогенетического метода устанавливают наследование у человека групп крови. 5. Характер наследования гемофилии (плохой свёртываемости крови) был установлен путём анализа родословных как Х-сцепленный рецессивный ген. 6. Гибридологический метод позволяет изучить распространение болезней по природным зонам Земли.

17. Укажите один правильный ответ

Аутосомно-доминантно наследуются:

1. гемофилия
2. синдром Шерешевского-Тернера
3. миопатия Дюшенна
4. нейрофиброматоз
5. шизофрения

18. Укажите один правильный ответ

Вероятность кроссинговера между генами А и В — 7%, между генами В и С — 10%, между генами А и С — 17%. Каков вероятный порядок расположения генов в хромосоме, если известно, что они сцеплены?

1. А — В — С
2. А — С — В
3. В — С — А
4. С — А — В

19. Установите соответствие между характеристиками и органоидами клетки: к каждой позиции, данной в первом столбце, подберите соответствующую позицию из второго столбца.

ХАРАКТЕРИСТИКИ		ОРГАНОИДЫ
А) замкнутая молекула ДНК Б) окислительные ферменты на кристах В) внутреннее содержимое — кариоплазма Г) линейные хромосомы Д) наличие хроматина в интерфазе Е) складчатая внутренняя мембрана		1) ядро 2) митохондрии

20. Укажите один правильный ответ Основной закон популяционной генетики:

1. Менделя
2. Бидл-Татума
3. Харди-Вайнберга
4. Моргана

Райта

21. Укажите один правильный ответ

В характеристику болезни Дауна входит все перечисленное, кроме

1. монголоидного разреза глаз
2. олигофрении
3. нарушения речи

4. врожденных пороков сердца
5. пирамидной недостаточности

22. Укажите один правильный ответ

Кариотип, свойственный синдрому Клайнфельтера:

1. 47, ХХУ
2. 47, ХУУ
3. 46, ХУ
4. 45, У
5. 47, ХХХ

23. Укажите один правильный ответ

Процесс удвоения молекул нуклеиновых кислот называется:

1. Транскрипция
2. Процессинг
3. Полиплоидия
4. Трансляция
5. Репликация

24. Укажите один правильный ответ

Пробанд – это:

1. Больной, обратившийся к врачу
2. Здоровый человек, обратившийся в медико-генетическую консультацию
3. Лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика
4. Лицо, с которого начинается сбор родословной

25. Укажите один правильный ответ

Мультифакториальные заболевания характеризует:

1. аутосомно-доминантный тип наследования
2. отсутствие менделирования
3. чаще болеют дети
4. возможность выделения отдельных форм с эффектом главного гена

26. Установите соответствие между процессами, происходящими на разных этапах жизненного цикла клетки, и этапами, в которых эти процессы происходят: к каждой позиции, данной в первом столбце, подберите соответствующую позицию из второго столбца.

ПРОЦЕССЫ		ЭТАПЫ ЖИЗНЕННОГО ЦИКЛА
----------	--	------------------------

А) репликация ДНК Б) образование веретена деления В) сборка рибосом Г) расхождение хроматид к полюсам Д) удвоение центриолей Е) исчезновение ядерной мембраны		1) интерфаза 2) митоз
--	--	--------------------------

27. Укажите один правильный ответ

Укажите пример записи анализирующего скрещивания.

1. AA x Aa
2. aa x aa
3. Aa x aa
4. AA x AA

28. Укажите один правильный ответ

Замену отдельных нуклеотидов в цепи ДНК на другие относят к:

1. Хромосомным мутациям
2. Геномным мутациям
3. Генным мутациям

29. Укажите один правильный ответ

Доминантный ген - это ген, действие которого:

1. выявляется в гетерозиготном состоянии
2. выявляется в гомозиготном состоянии
3. выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии

неверно все из перечисленного

30. Укажите один правильный ответ

Эпикант – это:

1. Сросшиеся брови
2. Широко расставленные глаза
3. Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза
4. Сужение глазной щели

Дифференцированный зачет по учебной дисциплине
«Генетика человека с основами медицинской генетики»

Вариант IV

1. Укажите один правильный ответ

Кариотип, свойственный синдрому Клайнфельтера:

1. 47, XXУ

2. 47, ХУУ
3. 46, ХУ
4. 45, У
5. 47, ХХХ

2. Укажите один правильный ответ

Определите, какие группы крови возможны у детей, если у матери – 1 группа, а у отца – 3 группа крови:

1. 1 и 2 группы;
2. 2 и 3 группы;
3. 1 и 3 группы;
4. 2 и 4 группы.

3. Установите соответствие между функцией органоида клетки и органоидом, выполняющим эту функцию.

ФУНКЦИЯ		ОРГАНОИД
А) секреция синтезированных веществ Б) биосинтез белков В) расщепление органических веществ Г) образование лизосом Д) формирование полисом Е) защитная		1) аппарат Гольджи 2) лизосома 3) рибосома

4. Укажите один правильный ответ

Однояйцовые близнецы могут появиться в том случае, если:

1. одна яйцеклетка оплодотворяется одним сперматозоидом
2. одна яйцеклетка оплодотворяется двумя сперматозоидами
3. две яйцеклетки оплодотворяются двумя сперматозоидами
4. две яйцеклетки оплодотворяется одним сперматозоидом

5. Укажите один правильный ответ

Эпикант – это:

1. Сросшиеся брови
2. Широко расставленные глаза
3. Вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза
4. Сужение глазной щели

6. Укажите один правильный ответ

Доминантный ген - это ген, действие которого:

1. выявляется в гетерозиготном состоянии
2. выявляется в гомозиготном состоянии
3. выявляется в гетеро- и гомозиготном состоянии

неверно все из перечисленного

7. Укажите один правильный ответ

Геномные мутации - это:

1. Нарушение в структуре гена
2. Изменение числа хромосом
3. Накопление интронных повторов
4. Изменение структуры хромосом

8. Укажите один правильный ответ

Укажите пример записи анализирующего скрещивания.

1. AA x Aa
2. aa x aa
3. Aa x aa
4. AA x AA

9. Укажите один правильный ответ

Замену отдельных нуклеотидов в цепи ДНК на другие относят к:

1. Хромосомным мутациям
2. Геномным мутациям
3. Генным мутациям

10. Укажите один правильный ответ

Вероятность рождения больного сына у отца, страдающего гемофилией:

1. 25%
2. 0
3. 50%
4. 100%

11. Укажите один правильный ответ

Аутосомно-доминантно наследуются:

1. гемофилия
2. синдром Шерешевского-Тернера
3. миопатия Дюшенна
4. нейрофиброматоз
5. шизофрения

12. Установите соответствие между процессами, происходящими на разных этапах жизненного цикла клетки, и этапами, в которых эти процессы происходят: к каждой позиции, данной в первом столбце, подберите соответствующую позицию из второго столбца.

ПРОЦЕССЫ		ЭТАПЫ ЖИЗНЕННОГО ЦИКЛА
А) репликация ДНК Б) образование веретена деления В) сборка рибосом Г) расхождение хроматид к полюсам Д) удвоение центриолей Е) исчезновение ядерной мембраны		1) интерфаза 2) митоз

13. Установите соответствие между характеристиками и органоидами клетки: к каждой позиции, данной в первом столбце, подберите соответствующую позицию из второго столбца.

ХАРАКТЕРИСТИКИ		ОРГАНОИДЫ
А) замкнутая молекула ДНК Б) окислительные ферменты на кристах В) внутреннее содержимое — кариоплазма Г) линейные хромосомы Д) наличие хроматина в интерфазе Е) складчатая внутренняя мембрана		1) ядро 2) митохондрии

14. Установите соответствие между признаками и видами нуклеиновых кислот.

ПРИЗНАКИ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ		ВИДЫ НУКЛЕИНОВЫХ КИСЛОТ
А) хранит наследственную информацию Б) копирует наследственную информацию и передаёт её к месту синтеза белка В) является матрицей для синтеза белка Г) состоит из двух цепей Д) переносит аминокислоты к месту синтеза белка Е) специфична по отношению к аминокислоте		1) ДНК 2) и-РНК 3) т-РНК

15. Укажите один правильный ответ

В характеристику болезни Дауна входит все перечисленное, кроме

1. монголоидного разреза глаз
2. олигофрении
3. нарушения речи
4. врожденных пороков сердца
5. пирамидной недостаточности

16. Укажите один правильный ответ

Как называется 1-й закон Менделя?

1. закон расщепления признаков в соотношении 3 : 1.
2. закон единообразия первого поколения.
3. неполное доминирование при промежуточном наследовании.
4. промежуточное наследование при неполном доминировании.

17. Укажите один правильный ответ

Процесс удвоения молекул нуклеиновых кислот называется:

1. Транскрипция
2. Процессинг
3. Полиплоидия
4. Трансляция
5. Репликация

18. Укажите один правильный ответ

К хромосомным мутациям относят:

1. трансляция
2. инверсия
3. мимикрия
4. реполяризация
5. экстраполяция

19. Укажите один правильный ответ

Кариотип свойственный синдрому "кошачьего крика":

1. 45, XO
2. 47, XXU
3. 46, XX / 47, XX + 13
4. 46, XX, del(p5)
5. 47, XX + 18

20. Укажите один правильный ответ

Гаплоидный набор содержат клетки:

1. Нейроны
2. Гепатоциты
3. Зиготы
4. Гаметы
5. Эпителиальные

21. Укажите один правильный ответ

Для изучения роли генетических и средовых факторов используется метод:

1. Клинико-генеалогический
2. Прямого ДНК-зондирования
3. Микробиологический
4. Цитологический
5. Близнецовый

22. Укажите один правильный ответ

Запрограммированная смерть клетки носит название:

1. Апоптоз
2. Некроз
3. Дегенерация
4. Хроматолиз
5. Мутация

23. Укажите один правильный ответ

Диагноз синдрома Марфана ставится на основании:

1. жалоб больного и данных семейного анамнеза
2. характерного сочетания клинических признаков
3. биохимического анализа
4. клинических симптомов, биохимического и патоморфологического исследований

24. Укажите один правильный ответ

Сибсы – это:

1. Все родственники пробанда
2. Дядя пробанда
3. Родители пробанда
4. Братья и сестры пробанда

25. Выберите два верных ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Генетики, используя генеалогический метод исследования, составляют

1. генетическую карту хромосом

2. схему скрещивания
3. родословное древо
4. схему предковых родителей и их родственные связи в ряде поколений
5. вариационную кривую

26. Выберите два верных ответа из пяти и запишите в таблицу цифры, под которыми они указаны.

Генеалогический метод позволяет определить

1. степень влияния среды на формирование фенотипа
2. влияние воспитания на онтогенез человека
3. тип наследования признака
4. интенсивность мутационного процесса
5. этапы эволюции органического мира

27. Выберите два верных ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Какие методы научного исследования используются для диагностики сахарного диабета и выявления характера его наследования?

1. Биохимический
2. Цитогенетический
3. Близнецовый
4. Генеалогический
5. Исторический

28. Выберите два верных ответа. К особенностям гибридологического метода относят

1. подбор родительских пар с альтернативными признаками
2. наличие хромосомных перестроек
3. количественный учёт наследования каждого признака
4. определение мутантных генов
5. определение числа хромосом в соматических клетках

29. Выберите два верных варианта ответа из пяти и запишите цифры, под которыми они указаны. Биохимический метод исследования используется для:

1. изучения кариотипа организма
2. установления характера наследования признака
3. диагностике сахарного диабета
4. определения дефектов ферментов
5. определения массы и плотности органоидов клетки

30. Укажите один правильный ответ

При каком типе наследования значимо чаще больные рождаются в семьях с кровно-родственными браками:

1. Х-сцепленное рецессивный
2. Аутосомно-рецессивный
3. Х-сцепленный доминантный

Эталоны ответов

	Вариант 1	Вариант 2	Вариант 3	Вариант 4
1	4	4	4	1
2	3	1	34	3
3	132132	4	2	132132
4	4	5	1	1
5	2	1	2	3
6	3	2	4	3
7	1	3	2	2
8	3	2	132132	3
9	4	4	4	3
10	3	1	4	2
11	5	4	12	4
12	2	122133	2	121212
13	4	2	122133	221112
14	3	5	1	122133
15	3	132132	2	5
16	5	45	125	2
17	3	2	4	5
18	4	4	1	2
19	2	2	221112	4
20	3	3	3	4
21	121212	1	5	5
22	221112	1	1	1
23	122133	2	5	1
24	1	212122	4	4
25	34	34	2	34
26	125	14	121212	34
27	45	13	3	14
28	12	34	3	13
29	212122	121212	3	14
30	5	3	3	2

Ситуационные задачи к дифференцированному зачету по учебной дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Вариант I

В медико-генетическую консультацию обратилась женщина 22 лет, брат которой умер в возрасте 4 лет. Со слов женщины у больного наблюдались частые бронхиты и пневмонии, с плохо отходящей мокротой. Нарушения пищеварительной функции поджелудочной железы и кишечника: частые боли в животе, метеоризм. Также у ребёнка наблюдалось отставание в физическом развитии.

1) По характерным признакам определите наиболее вероятную наследственную патологию. Какие методы генетических исследований будут иметь решающее значение в диагностике данной наследственной патологии? Ответ обоснуйте.

2) Укажите тип наследования заболевания.

3) Определите принцип оценки генетического риска данного заболевания. Ответ обоснуйте.

4) Ответьте на вопросы, которые интересуют молодую женщину: а) Какова вероятность того, что у её будущего ребёнка проявится данное заболевание и зависит ли это от пола ребёнка? б) Какие рекомендации по планированию семьи можно дать женщине?

5) Составьте план беседы по профилактике усугубления наследственной патологии.

Вариант II

В медико-генетическую консультацию обратилась молодая женщина 25 лет, у её ребёнка-мальчика, здорового от рождения, в возрасте 1 года проявилось сильное отставание в психическом и физическом развитии.

Осмотр больного ребёнка выявил характерный фенотип: отставание умственного развития – олигофрения. Повышенная возбудимость и судорожный синдром. Слабая пигментация (блондин с голубыми глазами и светлой кожей). Кожные экземы (воспаление поверхностных слоев кожи), зуд. В семье, которую обследуют – трое детей, двое из них – мальчики (мальчик 6 лет и девочка 4 года) – сибсы пробанда – здоровы. Его родители, родственники мужа (мать с отцом, брат и замужняя сестра с двумя детьми), а также родственники жены (мать с отцом) здоровы.

В ходе сбора анамнеза выявляется, что родная сестра матери пробанда страдала тяжёлой умственной отсталостью и умерла в раннем детстве, а у сестры бабушки по линии отца одна из беременностей закончилась выкидышем с множественными пороками внутриутробного развития. Одновременно с этим мать ребёнка, которого обследуют, имела преждевременные роды далеко от места своего проживания и не обращалась к врачу с целью проведения анализа крови на фенилаланин.

1) Изучите генеалогическую информацию (легенду) и составьте родословную.

- 2) Определите тип наследования данного заболевания.
- 3) Какую наследственную патологию можно заподозрить?
- 4) Определите необходимость в биохимическом исследовании для уточнения диагноза. Ответ обоснуйте.
- 5) Составьте рекомендации в отношении риска повторного рождения детей с такой патологией.
- 6) Составьте план беседы по профилактике усугубления наследственной патологии.

Вариант III

В медико-генетическую консультацию обратилась здоровая женщина (пробанд). Её сестра также здорова, а брат страдает гемофилией. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужа их тоже здоровы. О двоюродных сибсах со стороны матери пробанда известно: в одной семье один больной брат, две сестры и брат здоровы, в двух других семьях по одному больному брату и по одной здоровой сестре; в четвёртой семье – одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дед страдал гемофилией. Со стороны отца пробанда больных гемофилией не обнаружено. Женщина хочет знать, какова вероятность рождения у неё ребёнка с гемофилией, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

- 1) Составьте родословную данной семьи.
- 2) Определите тип наследования данного заболевания.
- 3) Есть ли возможность пренатальной диагностики гемофилии? Ответ обоснуйте.
- 4) Составьте рекомендации в отношении риска рождения ребёнка с гемофилией у этой женщины. Обоснуйте расчёт риска.
- 5) Составьте план опроса родителей пробанда с целью учета пациентов с наследственной патологией.

Вариант IV

В медико-генетическую консультацию обратилась семейная пара. Родители заметили, что их сын 3 лет встает с пола, опираясь руками о колени, мальчик испытывает затруднения при подъеме по лестнице. При осмотре: широко расставленные лопатки, усилен поясничный лордоз, увеличены и уплотнены икроножные мышцы. Коленные рефлексы отсутствуют. Мышечная сила сильно снижена в мышцах тазового пояса, в меньшей степени в проксимальных отделах верхних конечностей. Мать и отец ребенка здоровы.

- 1) Какую наследственную патологию можно заподозрить? Какие еще симптомы заболевания могут быть выявлены у пациента? Каков прогноз течения заболевания?
- 2) Укажите тип наследования заболевания.
- 3) Составьте рекомендации в отношении риска повторного рождения детей с такой патологией.
- 4) Составьте план беседы по профилактике усугубления наследственной патологии.

Рекомендации по подготовке беседы:

1. Определите тему беседы

Показания для медико-генетического консультирования:

- наличие установленного или предполагаемого наследственного заболевания в семье;
- рождение ребенка с врожденным пороком развития;
- задержка умственного или физического развития ребенка;
- повторные спонтанные аборт, выкидыши, мертворождения;
- высокий риск патологии плода по результатам биохимического скрининга маркерных сывороточных белков беременной;
- наличие УЗИ-маркеров наследственного заболевания у плода;
- возраст беременной 35 лет и старше;
- близкородственные браки;
- воздействие тератогенов в первые 3 мес беременности.

В принципе каждой супружеской паре желательно пройти медикогенетическое консультирование до планирования деторождения (проспективно) и, безусловно, необходимо после рождения больного ребенка (ретроспективно).

Критерии оценки:

1. Выполнение задания в течение недели
2. Доступность изложения научных знаний
3. Правильность изложения научных знаний
4. Социальная значимость беседы (направленность на социально значимое явление, например, мотивация к завершению репродукции до 35 лет)
5. Классический литературный разговорный стиль (правильное построение предложений)
6. Акцентуация наиболее важных моментов беседы (за счет интонации)
7. Динамичный диалог

Еще раз подчеркнем, что консультант при заключительной беседе определяет не «генетический риск», а делает общее заключение, в котором генетический риск учитывает тяжесть течения болезни, продолжительность жизни, современную возможность лечения и дородовой диагностики.

Роль консультанта (врач, консультант-генетик, медицинская сестра, медицинский генетик) состоит в том, чтобы в доступной форме предоставить имеющуюся информацию и ознакомить членов семьи с современными возможностями.

