

**АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО  
ОБРАЗОВАНИЯ  
«СЕВЕРО-КАВКАЗСКИЙ КОЛЛЕДЖ МЕДИЦИНЫ И ГУМАНИТАРНОГО  
ОБРАЗОВАНИЯ»  
(АНО ПО «СЕВКАВКМИГО»)**

**УТВЕРЖДАЮ**



Директор АНО ПО «СЕВКАВКМИГО»

Л.В. Кочергина

01 » октября 2024 года

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

для проведения контроля и промежуточной аттестации в форме  
дифференцированного зачета по учебной дисциплине

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

**Специальность**

34.02.01 Сестринское дело

**Программа подготовки**

базовая

**Форма обучения**

очная

г. Ставрополь, 2024

Фонд оценочных средств составлен в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденный приказом Министерства просвещения России от 04.07.2022 г. № 527.

Фонд оценочных средств предназначен для преподавания дисциплин общепрофессионального цикла обучающимся очной формы обучения по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

**Организация – разработчик:** Автономная некоммерческая организация профессионального образования «Северо-Кавказский колледж медицины и гуманитарного образования», город Ставрополь.

## СОДЕРЖАНИЕ

1	Паспорт фонда оценочных средств по учебной дисциплине	4
1.1	Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины	4
1.2	Формируемые компетенции	4
2	Организация контроля и оценки освоения программы учебной дисциплины	6
2.1	Проведение межсессионного контроля (межсессионной аттестации)	6
2.2	Проведение промежуточного контроля (промежуточной аттестации)	10
3	Перечень учебных изданий, дополнительной литературы, интернет-ресурсов	23

# 1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

## 1.1. Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, а также выполнения обучающимися самостоятельной работы.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<b>Умения</b> - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней	- практическое занятие; - экзамен
<b>Знания</b> - 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.	- устный опрос; - письменный опрос; - практическое занятие; - экзамен

## 1.2. Формируемые компетенции:

Изучение дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики содействуют формированию

### общих компетенций:

ОК 1. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам.

ОК 2. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.

ОК 3. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях.

**профессиональных компетенций:**

ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.

ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни.

ПК 3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения.

ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента.

ПК 4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту.

ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом.

ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме.

ПК 4.6. Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации

Медицинская сестра/ медицинский брат должен обладать **личностными результатами:**

ЛР 7 Осознающий и деятельно выражающий приоритетную ценность каждой человеческой жизни, уважающий достоинство личности каждого человека, собственную и чужую уникальность, свободу мировоззренческого выбора, самоопределения. Проявляющий бережливое и чуткое отношение к религиозной принадлежности каждого человека, предупредительный в отношении выражения прав и законных интересов других людей.

ЛР 9 Сознательный ценность жизни, здоровья и безопасности. Соблюдающий и пропагандирующий здоровый образ жизни (здоровое питание, соблюдение гигиены, режим занятий и отдыха, физическая активность), демонстрирующий стремление к физическому совершенствованию. Проявляющий сознательное и обоснованное неприятие вредных привычек и опасных наклонностей (курение, употребление алкоголя, наркотиков, психоактивных веществ, азартных игр, любых форм зависимостей), деструктивного поведения в обществе, в том числе в цифровой среде.

## 2. ОРГАНИЗАЦИЯ КОНТРОЛЯ И ОЦЕНКИ ОСВОЕНИЯ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

### 2.1 Проведение межсессионного контроля (межсессионной аттестации)

Межсессионный контроль знаний (межсессионная аттестация) проводится в соответствии с графиком проведения межсессионной аттестации в форме тестирования.

Тест включает 15 заданий с выбором ответа. К каждому заданию дается однозначно один правильный ответ. Время прохождения теста 10 минут. Предлагается 2 вариант теста.

#### Критерии оценки тестового задания

Оценка «отлично»	14 - 15 правильных ответов
Оценка «хорошо»	11 - 13 правильных ответов
Оценка «удовлетворительно»	8 - 10 правильных ответов
Оценка «неудовлетворительно»	Менее 8 правильных ответов

### 1 вариант

#### 1. Генетика это – ...

- а) наука о закономерностях наследственности и изменчивости+
- б) учение о наследственном здоровье человека и методах его улучшения, о способах влияния на наследственные качества будущих поколений с целью их улучшения
- в) наука о химическом составе живых клеток и организмов и о лежащих в основе их жизнедеятельности процессах

#### 2. Ген – это...

- а) содержащая ДНК нитевидная структура в ядре клетки, которая несет в себе структурные единицы наследственности, идущие в линейном порядке
- б) концевой участок хромосомы
- в) структурная и функциональная единица наследственности живых организмов

#### 3. Гены, унаследованные организмом от родителей, будут являться:

- а) фенотипом
- б) кариотипом
- в) генотипом

#### 4. Грегор Мендель, основоположник генетики, являлся:

- а) ботаником
- б) монахом
- в) писателем

#### 5. Законы Менделя – это...

- а) принципы передачи наследственных признаков от родителей к потомкам

- б) принципы, согласно которым, передача наследственной информации в ряду поколений, связана с передачей хромосом
- в) законы, гласящие, что генетически близкие виды характеризуются сходными рядами наследственной изменчивости

#### **6. Доминирование – это...**

- а) проявление у гибридов признака только одного из родителей
- б) проявление у гибридов признака обоих родителей
- в) отсутствие проявления какого-либо признака у потомка

#### **7. Чистая линия – это...**

- а) группа организмов, не имеющих признаков которые бы полностью передавались потомству
- б) группа организмов, имеющих некоторые признаки, которые полностью передаются потомству
- в) группа организмов, имеющих признаки которые полностью передаются потомству

#### **8. Аллели – это...**

- а) разные формы одного и того же гена, расположенные в различных участках хромосом, и определяющие альтернативные варианты развития одного и того же признака
- б) разные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках хромосом, и определяющие варианты развития различных признаков
- в) разные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках хромосом, определяющие альтернативные варианты развития одного и того же признака

#### **9. Наследование групп крови системы АВ0 у человека это пример:**

- а) кодоминирования
- б) неполного доминирования
- в) полного доминирования

#### **10. Закон чистоты гамет – это...**

- а) в каждую гамету попадает лишь 1 аллель из пары аллелей данного гена родителя
- б) в каждую гамету попадает целая пара аллелей данного гена родителя
- в) в гамету не поступают аллели от родительской особи

#### **11. Термин «естественный отбор» ввел:**

- а) Мендель
- б) Дарвин
- в) Ламарк

#### **12. Половой диморфизм – это...**

- а) анатомические различия между самками и самцами одного вида, включая разное строение половых органов
- б) анатомические различия между самками и самцами одного вида, исключая разное строение половых органов
- в) процесс, в основе которого лежит конкуренция за полового партнёра между особями одного пола

#### **13. Движущий отбор – это...**

- а) форма естественного отбора, действующая при не направленном изменении окружающей среды
- б) форма естественного отбора, при которой его действие направлено против особей, имеющих сильные отклонения от нормы
- в) форма естественного отбора, действующая при направленном изменении окружающей среды

**14. Выберите 2 формы искусственного отбора:**

- а) положительный и отрицательный
- б) положительный и отсекающий
- в) положительный и незначительный

**15. Движущей силой эволюции, как полагал Дарвин, является:**

- а) генетика
- б) половой отбор
- в) естественный отбор

**2 вариант**

**1. Азотистые основания одной из цепей ДНК соединены с азотистыми основаниями другой цепи:**

- а) ковалентными связями
- б) Ван-дер-ваальсовыми силами
- в) водородными связями

**2. В 1953 году структуру молекулы ДНК смогли расшифровать:**

- а) Алфред Херши и Марта Чейз
- б) Гэри Фелзенфелд и Дэвид Дэйвис
- в) Фрэнсис Крик и Джеймс Уотсон

**3. Мутация – это...**

- а) нестабильное изменение генотипа, происходящее под влиянием внешней или внутренней среды
- б) стойкое преобразование фенотипа, происходящее под влиянием внешней или внутренней среды
- в) стойкое преобразование генотипа, происходящее под влиянием внешней или внутренней среды

**4. Выберите виды мутаций:**

- а) генные
- б) нуклеотидные
- в) полимеразные
- г) хромосомные
- д) геномные

**5. По происхождению мутагены классифицируют на:**

- а) эндогенные и экзогенные
- б) врожденные и приобретенные
- в) постоянные и временные

**6. В каком году произошло так называемое «переоткрытие» законов Менделя?**

- а) 1825
- б) 1900



в) 1913

**7. Кроссинговер – это...**

- а) процесс обмена участками гомологичных хромосом во время конъюгации в профазе 1 мейоза
- б) процесс обмена участками гомологичных хромосом во время конъюгации в профазе 1 митоза
- в) процесс обмена участками гетерологичных хромосом во время конъюгации в профазе 2 мейоза

**8. Рекомбинация- это...**

- а) процесс обмена генетическим материалом путем соединения одинаковых молекул друг с другом
- б) процесс синтеза дочерней молекулы ДНК на матрице родительской ДНК
- в) процесс обмена генетическим материалом путём разрыва и соединения разных молекул

**9. Основной теорией противопоставляющей себя теории эволюции, является:**

- а) Креационизм
- б) Синтетическая теория эволюции
- в) Теистический эволюционизм

**10. Моногибридное скрещивание – это...**

- а) скрещивание чистых линий, различающихся лишь одним изучаемым признаком, за который отвечают аллели одного гена
- б) скрещивание чистых линий, различающихся по трем и более признакам, за которые отвечают аллели разных генов
- в) скрещивание чистых линий, различающихся двумя изучаемыми признаками, за которые отвечают аллели двух генов

**11. Летальные аллели при проявлении в фенотипе вызывают...**

- а) способность особи летать
- б) гибель клетки
- в) гибель особи

**12. Кто был тем, кто описал сцепление генов?**

- а) У. Бэтсон,
- б) Н. Вавилов,
- в) Т. Морган,
- г) Г. Мендель,
- д) Де Фриз.

**13. Название процесса скрещивания особей, которые имеют близкую степень родства:**

- а) депрессия
- б) имбридинг
- в) супрессия

**14. Что такое развитие из неоплодотворенного яйца?**

- а) партеногенез
- б) панмиксия
- в) гиногенез

**15. Чем характеризуется рецессивный ген?**

- а) тем, что проявляется в гомозиготном состоянии,
- б) тем, что проявляется в гетерозиготном состоянии,
- в) тем, что проявляется в гомо- и гетерозиготном состоянии,
- г) тем, что подавляет доминантный ген,
- д) тем, что подавляется доминантным геном.

### Эталоны ответов

#### Вариант 1

1. а	6. а	11. б
2. в	7. б	12. б
3. в	8. в	13. в
4. б	9. а	14. а, б
5. а	10. а	15. в

#### Вариант 2

1. в	6. б	11. в
2. в	7. а	12. в
3. в	8. в	13. б
4. а, г, д	9. а	14. а
5. а	10. а	15. а, д

## 2.2 Проведение промежуточного контроля (промежуточной аттестации)

Промежуточный контроль знаний (промежуточная аттестация) проводится в соответствии с графиком учебного процесса в форме экзамена.

Процедура экзамена устанавливает уровень сформированности умений и усвоения знаний по материалу, пройденному за весь курс.

Экзамен проводится в форме устного опроса и выполнения практического задания.

Экзаменационный билет содержит два теоретических вопроса и одно практическое задание.

Количество билетов - 30.

Время выполнения задания – 90 мин.

## **Контрольно-оценочные материалы для промежуточной аттестации**

### **ПАКЕТ ЗАДАНИЙ ДЛЯ ЭКЗАМЕНУЮЩЕГОСЯ**

#### **Перечень вопросов к экзамену по учебной дисциплине**

1. История развития, основные достижения и проблемы современной генетики.
2. Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость.
3. Механизмы наследственности и изменчивости.
4. Молекулярная генетика, ее основные задачи.
5. ДНК- носитель наследственной информации.
6. Строение и функции РНК. Генетический код и его свойства.
7. Репликация ДНК.
8. Репарация ДНК.
9. Синтез белка.
10. Строение и типы метафазных хромосом человека.
11. Понятие кариотипа.
12. Современные методы цитологического анализа хромосом.
13. Понятие о гетеро- и эухроматине.
14. Половой хроматин.
15. Основные типы деления эукариотических клеток.
16. Клеточный цикл, его периоды.
17. Биологическое значение митоза.
18. Биологическое значение мейоза.
19. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.
20. Сущность законов Менделя.
21. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
22. Генотип. Фенотип. Множественные аллели.
23. Наследование групп крови.
24. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаках.
25. Хромосомная теория Т. Моргана.
26. Сцепленные гены, кроссинговер.
27. Карты хромосом человека.
28. Генеалогический метод.
29. Методика составления родословных, их анализ.
30. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном, сцепленном с полом наследовании.
31. Близнецовый метод.
32. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
33. Цитогенетический метод. Основные показатели для цитогенетического исследования.
34. Кариотипирование- определение количества и качества хромосом.
35. Популяционно-статистический метод.
36. Методы пренатальной диагностики.
37. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.

38. Роль близнецового метода в выявлении роли наследственности и среды в формировании признаков человека.
39. Норма реакции генетически детерминированных признаков.
40. Фенокопии.
41. Комбинативная изменчивость.
42. Мутационная изменчивость.
43. Экзо-и эндомутагены.
44. Классификация мутаций.
45. Мутагенез, его виды.
46. Наследственные болезни и их классификация.
47. Хромосомные болезни.
48. Количественные и структурные аномалии аутосом.
49. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау.
50. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдромы Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера).
51. Причины моногенных заболеваний. Энзимопатии.
52. Нарушения обмена аминокислот.
53. Нарушения обмена углеводов, липидов.
54. Мукополисахаридозы.
55. Нарушения обмена гормонов. Особенности ухода за больными.
56. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.
57. Проспективное и ретроспективное консультирование.
58. Показания к медико-генетическому консультированию.
59. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
60. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию.

### Перечень задач к экзамену по учебной дисциплине

1. Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери – карие. Какое потомство можно ожидать от этого брака, если известно, что ген карих глаз доминирует над геном голубых?
2. У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на женщине правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых – левши. Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами.
3. Миоплегия передается по наследству как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.
4. Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?
5. У человека ген полидактилии доминирует над нормальным строением кисти.
  - а) Определите вероятность рождения шестипалых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны.
  - б) В семье, где один из родителей имеет нормальное строение кисти, а второй – шестипалый, родился ребенок с нормальным строением кисти. Какова вероятность рождения следующего ребенка тоже без аномалии? У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемой, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?
6. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотипы родителей.
7. Если кареглазый (доминант) мужчина – левша (рецессив) женился на голубоглазой женщине, лучше владеющей правой рукой, чем левой, и у них родился голубоглазый ребенок левша, то, что можно сказать о генотипе матери, отца и ребенка?
8. Если отец глухонемой (рецессивный признак) с белым локоном надо лбом (доминантный признак), мать здорова и не имеет белой пряди, а ребенок родился глухонемой и с белым локоном надо лбом, то можно ли сказать, что он унаследовал признаки отца?
9. Мать имеет свободную мочку уха (доминантный признак) и гладкий подбородок, а отец – несвободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке (доминантный признак). Сын имеет свободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке, а дочь имеет те же признаки, что у матери. Напишите возможные генотипы родителей и детей?
10. Отец с курчавыми волосами (доминантный признак) и без веснушек, а мать с прямыми волосами и с веснушками (доминантный признак) имеют троих детей. Все дети имеют веснушки и курчавые волосы. Напишите генотипы родителей и детей.

11. Если женщина с веснушками и волнистыми волосами, отец, который не имел веснушек и имел прямые волосы, выходит замуж за мужчину с веснушками и прямыми волосами (оба его родителя имели такие же признаки), то какие дети у них могут быть?

12. У человека близорукость (М) доминирует над нормальным зрением, а карие глаза (В) над голубыми.

13. Определите, какое потомство можно ожидать в браках:

а) женщина с трисомией по X-хромосоме (47,+X), мужчина с синдромом Дауна (47,+21);

б) здоровая женщина (46,XX) и мужчина с синдромом Клайнфельтера (47,XXY).

14. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. Девушка, имеющая нормальное зрение, отец которой обладал цветовой слепотой, выходит замуж за нормального мужчину, отец которого также страдал цветовой слепотой. Какое зрение ожидать у детей от этого брака?

15. Нормальные в отношении зрения мужчина и женщина имеют:

а) сына, страдающего дальтонизмом и имеющего нормальную дочь;

б) нормальную дочь, имеющую одного нормального сына и одного сына дальтоника;

в) еще нормальную дочь, имеющую пятерых нормальных сыновей. Каковы генотипы родителей, детей и внуков?

16. Ангидрозная эктодермальная дисплазия у людей передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак

а) Юноша, не страдающий этим недостатком, женится на девушке, отец которой лишен потовых желез, а мать и ее предки здоровы. Какова вероятность того, что дети от этого брака будут страдать отсутствием потовых желез?

б) Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией. У них рождаются больная девочка и здоровый сын. Определите вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.

17. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец обладает гипертрихозом?

18. Составьте родословную по данным анамнеза. Пробанд – больная шизофренией женщина. Ее брат и сестра здоровы. Отец пробанда здоров. Со стороны отца имеются следующие родственники: больной шизофренией дядя и две здоровые тетки, одна из них имеет троих здоровых детей, вторая - здорового сына. Дед и бабушка со стороны отца здоровы. Сестра бабушки болела шизофренией. Мать пробанда, дядя, дед и бабушка с материнской стороны здоровы. У дяди два здоровых ребенка. Составив родословную, определите по какой линии передается предрасположение к болезни?

19. Составьте родословную больного эпилепсией мужчины. Родители Пробанда, его брат и сестра – здоровы. Две тетки по линии матери здоровы: обе замужем и имеют по одному здоровому ребенку. Дед и бабушка по материнской линии здоровы. По отцовской линии: дед, бабушка и тетки здоровы. Дети дяди (сын и дочь) - здоровы. У тетки – сын больной эпилепсией. Составив родословную, определите, по какой линии передается предрасположенность к болезни?

20. Пробанд – здоровая замужняя женщина, обратившаяся в медико-генетическую консультацию по вопросу о прогнозе заболевания у потомства в связи со случаями маниакально-депрессивного психоза в семье. Ее родители, брат и сестра здоровы. Сестра имеет здорового ребенка. По материнской линии - тетка, две ее дочери, дед и бабушка здоровы. По отцовской линии имеются здоровые тетка и дядя. Двоюродный брат от тетки пробанда здоров, двоюродная сестра от дяди болеет маниакально-депрессивным психозом. Этой же болезнью страдала сестра бабушки по отцовской линии. Сама бабушка и дед здоровы. Муж пробанда, две сестры его, племянница и родители мужа здоровы. Дед и бабушка тоже были здоровы. Составьте родословную, определите, через кого из поколения дедов передается ген предрасположенности к болезни.

21. Составьте родословную семьи со случаями атаксии Фридрейха (рецессивно наследуемое, прогрессирующее расстройство координации движений). Здоровые муж и жена – двоюродные сибсы – здоровы. Брат мужа и две сестры жены здоровы. Общий дядя супругов тоже здоров. Их общая бабушка была здорова, а дед страдал атаксией. Все родственники со стороны отца мужа, в том числе: два дяди, двоюродная сестра, дед и бабушка здоровы. Все родственники со стороны матери жены, в том числе две тетки, двоюродный брат, дед и бабушка здоровы.

а) Составив родословную, отметьте тех членов семьи, гетерозиготность которых по гену атаксии не вызывает сомнения.

б) Подтверждает ли родословная рецессивный характер наследования болезни?

22. Составьте родословную семьи со случаем врожденной катаракты. Пробанд – мужчина, страдающий катарактой, которая была также у матери и деда по материнской линии. Дядя, тетка со стороны матери и три двоюродных брата от дяди здоровы. Отец пробанда, тетка по отцовской линии, а также дед и бабушка со стороны отца – здоровы. Жена пробанда, ее сестра, два ее брата и родители жены здоровы. Из двух детей пробанда, сын здоров, а дочь страдает врожденной катарактой.

а) Составив родословную (четыре поколения), определите тип наследования болезни в этой семье.

б) Укажите генотипы тех членов семьи, у которых генотип может быть установлен достоверно.

23. Составьте родословную семьи со случаями прогрессирующей миопатии Дюшенна (атрофия скелетной мускулатуры с быстрым развитием и тяжелым течением). Пробанд – больной миопатией мальчик. По данным собранного у родителей анамнеза, сами родители и две сестры пробанда здоровы. По отцовской линии два дяди, тетка, дед и бабушка пробанда здоровы. Две двоюродные сестры от дяди и двоюродный брат от тети пробанда здоровы. По линии матери пробанда один из двух дядей (старший) болел миопатией. Второй дядя (здоровый) имел двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Тетя пробанда имела больного сына. Дед и бабушка здоровы.

а) Составив родословную, отметьте тип наследования болезни в этой семье.

б) Укажите гетерозиготных членов родословной.

24. Одна из форм гемералопии наследуется как доминантный признак.

а) Какова вероятность рождения детей, страдающих гемералопией, от гетерозиготных больных родителей?

б) Какова вероятность рождения детей с анализируемой аномалией в семье, где один из родителей страдает ночной слепотой, а другой нет, если известно, что оба супруга гомозиготны?

25. Галактоземия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Успехи современной медицины позволяют предупредить развитие болезни и избежать тяжелых последствий нарушения обмена. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гомозиготен по гену галактоземии, но развитие болезни у него было предотвращено диетой, а второй гетерозиготен по галактоземии?

26. Болезнь Вильсона наследуется как рецессивный аутосомный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает анализируемым заболеванием, а другой здоров, здоровы были также его родители, братья и сестры?

27. Аниридия наследуется как аутосомный доминантный признак. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей страдает аниридией, а другой нормален, если известно, что у больного родителя эту аномалию имел только отец?

28. Детская форма амавротической семейной идиотии (Тэй – Сакса) наследуется как аутосомный рецессивный признак и заканчивается обычно смертельным исходом к 4 – 5 годам. Первый ребенок в семье умер от анализируемой болезни в то время, когда должен родиться второй. Какова вероятность того, что второй ребенок будет страдать той же болезнью?

29. Плече-лопаточно-лицевая форма миопатии наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность заболевания детей в семье, где оба родителя страдают этой аномалией, но один из них гомозиготен, а другой гетерозиготен?

30. Альбинизм наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцовые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемой болезни, а другой альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом?



**ПАКЕТ ЭКЗАМЕНАТОРА****Билет № 1**

1. История развития, основные достижения и проблемы современной генетики.
2. Методика составления родословных, их анализ.
3. Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери – карие. Какое потомство можно ожидать от этого брака, если известно, что ген карих глаз доминирует над геном голубых?

**Билет № 2**

1. Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость.
2. Близнецовый метод.
3. У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на женщине правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых – левши. Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами.

**Билет № 3**

1. Механизмы наследственности и изменчивости
2. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
3. Миоплегия передается по наследству как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

**Билет № 4**

1. Молекулярная генетика, ее основные задачи.
2. Цитогенетический метод. Основные показатели для цитогенетического исследования.
3. Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?

**Билет № 5**

1. ДНК- носитель наследственной информации.
2. Кариотипирование- определение количества и качества хромосом.
3. У человека ген полидактилии доминирует над нормальным строением кисти.
  - а) Определите вероятность рождения шестипалых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны.
  - б) В семье, где один из родителей имеет нормальное строение кисти, а второй – шестипалый, родился ребенок с нормальным строением кисти. Какова вероятность рождения следующего ребенка тоже без аномалии? У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемой, рецессивен по отношению к гену нормального слуха. Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?

**Билет № 6**

1. Строение и функции РНК. Генетический код и его свойства.
2. Популяционно-статистический метод.

3. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотипы родителей.

**Билет № 7**

1. Репликация ДНК.
2. Методы пренатальной диагностики.
3. Если кареглазый (доминант) мужчина – левша (рецессив) женился на голубоглазой женщине, лучше владеющей правой рукой, чем левой, и у них родился голубоглазый ребенок левша, то, что можно сказать о генотипе матери, отца и ребенка?

**Билет № 8**

1. Репарация ДНК.
2. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.
3. Если отец глухонемой (рецессивный признак) с белым локоном надо лбом (доминантный признак), мать здорова и не имеет белой пряди, а ребенок родился глухонемой и с белым локоном надо лбом, то можно ли сказать, что он унаследовал признаки отца?

**Билет № 9**

1. Синтез белка.
2. Роль близнецового метода в выявлении роли наследственности и среды в формировании признаков человека.
3. Мать имеет свободную мочку уха (доминантный признак) и гладкий подбородок, а отец – несвободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке (доминантный признак). Сын имеет свободную мочку уха и треугольную ямку на подбородке, а дочь имеет те же признаки, что у матери. Напишите возможные генотипы родителей и детей?

**Билет № 10**

1. Строение и типы метафазных хромосом человека.
2. Норма реакции генетически детерминированных признаков.
3. Отец с курчавыми волосами (доминантный признак) и без веснушек, а мать с прямыми волосами и с веснушками (доминантный признак) имеют троих детей. Все дети имеют веснушки и курчавые волосы. Напишите генотипы родителей и детей.

**Билет № 11**

1. Понятие кариотипа.
2. Фенокопии.
3. Если женщина с веснушками и волнистыми волосами, отец, который не имел веснушек и имел прямые волосы, выходит замуж за мужчину с веснушками и прямыми волосами (оба его родителя имели такие же признаки), то какие дети у них могут быть?

**Билет № 12**

1. Современные методы цитологического анализа хромосом.
2. Комбинативная изменчивость.
3. У человека близорукость (М) доминирует над нормальным зрением, а карие глаза (В) над голубыми.

**Билет № 13**

1. Понятие о гетеро- и эухроматине.

2. Мутационная изменчивость.

3. Определите, какое потомство можно ожидать в браках:

а) женщина с трисомией по X-хромосоме (47,+X), мужчина с синдромом Дауна (47,+21);

б) здоровая женщина (46,XX) и мужчина с синдромом Клайнфельтера (47,XXY).

#### **Билет № 14**

1. Половой хроматин.

2. Экзо-и эндомутагены.

3. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. Девушка, имеющая нормальное зрение, отец которой обладал цветовой слепотой, выходит замуж за нормального мужчину, отец которого также страдал цветовой слепотой. Какое зрение ожидать у детей от этого брака?

#### **Билет № 15**

1. Основные типы деления эукариотических клеток.

2. Классификация мутаций.

3. Нормальные в отношении зрения мужчина и женщина имеют:

а) сына, страдающего дальтонизмом и имеющего нормальную дочь;

б) нормальную дочь, имеющую одного нормального сына и одного сына дальтоника;

в) еще нормальную дочь, имеющую пятерых нормальных сыновей. Каковы генотипы родителей, детей и внуков?

#### **Билет № 16**

1. Клеточный цикл, его периоды.

2. Мутагенез, его виды.

3. 16. Ангидрозная эктодермальная дисплазия у людей передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак

а) Юноша, не страдающий этим недостатком, женится на девушке, отец которой лишен потовых желез, а мать и ее предки здоровы. Какова вероятность того, что дети от этого брака будут страдать отсутствием потовых желез?

б) Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией. У них рождаются больная девочка и здоровый сын. Определите вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.

#### **Билет № 17**

1. Биологическое значение митоза.

2. Наследственные болезни и их классификация.

3. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец обладает гипертрихозом?

#### **Билет № 18**

1. Биологическое значение мейоза.

2. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом (синдромы Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера).

3. Составьте родословную по данным анамнеза. Пробанд – больная шизофренией женщина. Ее брат и сестра здоровы. Отец пробанда здоров. Со стороны отца имеются следующие родственники: больной шизофренией дядя и две здоровые тетки, одна из них имеет троих здоровых детей, вторая – здорового сына. Дед и

бабка со стороны отца здоровы. Сестра бабки болела шизофренией. Мать пробанда, дядя, дед и бабушка с материнской стороны здоровы. У дяди два здоровых ребенка. Составив родословную, определите по какой линии передается предрасположение к болезни?

### **Билет № 19**

1. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.
2. Причины моногенных заболеваний. Энзимопатии.
3. Составьте родословную больного эпилепсией мужчины. Родители Пробанда, его брат и сестра – здоровы. Две тетки по линии матери здоровы: обе замужем и имеют по одному здоровому ребенку. Дед и бабушка по материнской линии здоровы. По отцовской линии: дед, бабушка и тетки здоровы. Дети дяди (сын и дочь) - здоровы. У тетки – сын больной эпилепсией. Составив родословную, определите, по какой линии передается предрасположенность к болезни?

### **Билет № 20**

1. Сущность законов Менделя.
2. Мукополисахаридозы.
3. Пробанд – здоровая замужняя женщина, обратившаяся в медико-генетическую консультацию по вопросу о прогнозе заболевания у потомства в связи со случаями маниакально-депрессивного психоза в семье. Ее родители, брат и сестра здоровы. Сестра имеет здорового ребенка. По материнской линии - тетка, две ее дочери, дед и бабушка здоровы. По отцовской линии имеются здоровые тетка и дядя. Двоюродный брат от тетки пробанда здоров, двоюродная сестра от дяди болеет маниакально-депрессивным психозом. Этой же болезнью страдала сестра бабки по отцовской линии. Сама бабушка и дед здоровы. Муж пробанда, две сестры его, племянница и родители мужа здоровы. Дед и бабушка тоже были здоровы. Составьте родословную, определите, через кого из поколения дедов передается ген предрасположенности к болезни.

### **Билет № 21**

1. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
2. Нарушения обмена гормонов. Особенности ухода за больными.
3. Составьте родословную семьи со случаями атаксии Фридрейха (рецессивно наследуемое, прогрессирующее расстройство координации движений). Здоровые муж и жена – двоюродные сибсы – здоровы. Брат мужа и две сестры жен здоровы. Общий дядя супругов тоже здоров. Их общая бабушка была здорова, а дед страдал атаксией. Все родственники со стороны отца мужа, в том числе: два дяди, двоюродная сестра, дед и бабушка здоровы. Все родственники со стороны матери жены, в том числе две тетки, двоюродный брат, дед и бабушка здоровы.
  - а) Составив родословную, отметьте тех членов семьи, гетерозиготность которых по гену атаксии не вызывает сомнения.
  - б) Подтверждает ли родословная рецессивный характер наследования болезни?

### **Билет № 22**

1. Генотип. Фенотип. Множественные аллели.
2. Проспективное и ретроспективное консультирование.
3. Составьте родословную семьи со случаем врожденной катаракты. Пробанд - мужчина, страдающий катарактой, которая была также у матери и деда по

материнской линии. Дядя, тетка со стороны матери и три двоюродных брата от дяди здоровы. Отец пробанда, тетка по отцовской линии, а также дед и бабка со стороны отца – здоровы. Жена пробанда, ее сестра, два ее брата и родители жены здоровы. Из двух детей пробанда, сын здоров, а дочь страдает врожденной катарактой.

а) Составив родословную (четыре поколения), определите тип наследования болезни в этой семье.

б) Укажите генотипы тех членов семьи, у которых генотип может быть установлен достоверно.

### **Билет № 23**

1. Наследование групп крови.

2. Нарушения обмена углеводов, липидов.

3. Составьте родословную семьи со случаями прогрессирующей миопатии Дюшенна (атрофия скелетной мускулатуры с быстрым развитием и тяжелым течением). Пробанд – больной миопатией мальчик. По данным собранного у родителей анамнеза, сами родители и две сестры пробанда здоровы. По отцовской линии два дяди, тетка, дед и бабка пробанда здоровы. Две двоюродные сестры от дяди и двоюродный брат от тети пробанда здоровы. По линии матери пробанда один из двух дядей (старший) болел миопатией. Вторым дядя (здоровый) имел двух здоровых сыновей и здоровую дочь. Тетя пробанда имела больного сына. Дед и бабка здоровы.

а) Составив родословную, отметьте тип наследования болезни в этой семье.

б) Укажите гетерозиготных членов родословной.

### **Билет № 24**

1. Количественная и качественная специфика проявления генов в признаках.

2. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.

3. Одна из форм гемералопии наследуется как доминантный признак.

а) Какова вероятность рождения детей, страдающих гемералопией, от гетерозиготных больных родителей?

б) Какова вероятность рождения детей с анализируемой аномалией в семье, где один из родителей страдает ночной слепотой, а другой нет, если известно, что оба супруга гомозиготны?

### **Билет № 25**

1. Хромосомная теория Т. Моргана.

2. Хромосомные болезни.

3. Галактоземия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Успехи современной медицины позволяют предупредить развитие болезни и избежать тяжелых последствий нарушения обмена. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гомозиготен по гену галактоземии, но развитие болезни у него было предотвращено диетой, а второй гетерозиготен по галактоземии?

### **Билет № 26**

1. Сцепленные гены, кроссинговер.

2. Количественные и структурные аномалии аутосом.

3. Болезнь Вильсона наследуется как рецессивный ауто-сомный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает анализируемым заболеванием, а другой здоров, здоровы были также его родители, братья и сестры?

**Билет № 27**

1. Карты хромосом человека.
2. Болезнь Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау.
3. Аниридия наследуется как аутосомный доминантный признак. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей страдает аниридией, а другой нормален, если известно, что у больного родителя эту аномалию имел только отец?

**Билет № 28**

1. Генеалогический метод.
2. Нарушения обмена аминокислот.
3. Детская форма амавротической семейной идиотии (Тэй – Сакса) наследуется как аутосомный рецессивный признак и заканчивается обычно смертельным исходом к 4 – 5 годам. Первый ребенок в семье умер от анализируемой болезни в то время, когда должен родиться второй. Какова вероятность того, что второй ребенок будет страдать той же болезнью?

**Билет № 29**

1. Методика составления родословных, их анализ.
2. Показания к медико-генетическому консультированию.
3. Плече-лопаточно-лицевая форма миопатии наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность заболевания детей в семье, где оба родителя страдают этой аномалией, но один из них гомозиготен, а другой гетерозиготен?

**Билет № 30**

1. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном, сцепленном с полом наследования.
2. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Неонатальный скрининг на гипотиреоз, фенилкетонурию.
3. Альбинизм наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцовые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемой болезни, а другой альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом?

### 3. ПЕРЕЧЕНЬ УЧЕБНЫХ ИЗДАНИЙ, ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ЛИТЕРАТУРЫ, ИНТЕРНЕТ-РЕСУРСОВ

#### Основные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / О.Б. Гигани, О.О. Гигани, Е.М. Желудова [и др.]; под ред. М.М. Азовой. – Москва: КноРус, 2022. – 208 с. – ISBN 978-5-406-09653-6. – URL: <https://book.ru/book/943241>.

#### Дополнительные источники:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. – Ростов-на-Дону: Феникс, 2020. – 319 с. – (Среднее медицинское образование). – ISBN 978-5-222-35177-2. – URL: <https://znanium.com/catalog/product/1223252>

2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. – 2-е изд., стер. – Санкт-Петербург: Лань, 2020. – 176 с. – ISBN 978-5-8114-5656-7. – URL: <https://e.lanbook.com/book/143706>.

3. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для СПО / Е. Е. Васильева. – 4-е изд., стер. – Санкт-Петербург: Лань, 2021. – 92 с. – ISBN 978-5-8114-7447-9. – URL: <https://e.lanbook.com/book/160127>.

4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. – 2-е изд., испр. и доп. – Москва: Издательство Юрайт, 2020. – 159 с. – (Профессиональное образование). – ISBN 978-5-534-08537-2. – URL: <https://urait.ru/bcode/452069>.

5. Русановский, В.В., Основы генетики: учебник / В.В. Русановский, Т.И. Полякова, И.Б. Сухов. – Москва: Русайнс, 2021. – 105 с. – ISBN 978-5-4365-5174-6. – URL: <https://book.ru/book/936755>.

#### Интернет-ресурсы:

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине, используются следующие электронные библиотечные системы (ЭБС):

1. <https://znanium.com/>
2. <http://urait.ru/>
3. <https://e.lanbook.com/>

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине, используются следующие профессиональные базы данных:

1. Официальный сайт института цитологии и генетики СО РАН // [www.bionet.nsc.ru/publ:c/](http://www.bionet.nsc.ru/publ:c/).
2. Форум о генетике и молекулярной биологии // [www.genoforum.ru](http://www.genoforum.ru).