


Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Шуматов Валентин Борисович
Должность: Ректор
Дата подписания: 15.05.2023 11:15:39
Уникальный программный ключ:
1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94fee387a2985d2657b784eec019bf8a794cb4

Приложение 6
к основной образовательной программе (программе подготовки специалистов среднего звена) среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело, направленности в области профессиональной деятельности оказание населению квалифицированной сестринской помощи для сохранения и поддержания здоровья в разные возрастные периоды жизни
ФГБОУ ВО ТГМУ Минздрава России
Утверждено на заседании ученого совета протокол № 08 от «25» марта 2022 г.

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Тихоокеанский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

«Утверждаю»
Проректор
 Черная И. П.
«20» мая 2022 г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

(наименование дисциплины (модуля))

Специальность	34.02.01 Сестринское дело
Область профессиональной деятельности	Оказание населению квалифицированной сестринской помощи для сохранения и поддержания здоровья в разные возрастные периоды жизни
Квалификация выпускника:	Медицинская сестра/медицинский брат
Форма обучения	Очная
Срок освоения ООП (ППССЗ)	2 года 10 месяцев
Институт/кафедра	Отделение среднего профессионального образования

Владивосток – 2022

2 ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

2.1. Цель и задачи формирования фонда оценочных средств

Цель формирования фонда оценочных средств по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики заключается в оценке сформированности общих и профессиональных компетенций в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело № 502 утвержденный Министерством образования и науки Российской Федерации 12 мая 2014 г., которые позволяют осуществлять определенные трудовые действия в рамках трудовых функций профессионального стандарта «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения» Раздел утвержден приказом Минздравсоцразвития РФ от 23.07.2010 №541н, III раздел, «Медицинская сестра/Медицинский брат».

Задачи формирования фонда оценочных средств

- определение уровня теоретической подготовки обучающихся;
- определение уровня усвоения практических навыков, необходимых для выполнения трудовых действий, предусмотренных квалификационными характеристиками и функциями профессионального стандарта «Медицинская сестра/медицинский брат
- определение способности и готовности к выполнению практической деятельности, предусмотренной квалификационными характеристиками и функциями профессионального стандарта «Медицинская сестра/медицинский брат».

2.2. Место фонда оценочных средств в структуре основной образовательной программы (программы подготовки специалистов среднего звена) по специальности 34.02.01 Сестринское дело, область профессиональной деятельности: оказание населению квалифицированной сестринской помощи для сохранения и поддержания здоровья в разные возрастные периоды жизни.

2.2.1. Фонд оценочных средств регламентирует формы, содержание, виды оценочных средств для текущего контроля, промежуточной аттестации и итоговой (государственной итоговой) аттестации, критерии оценивания дифференцированы по каждому виду оценочных средств.

2.2.2. Фонд оценочных средств обеспечивает оценку готовности выпускников к профессиональной деятельности в рамках профессионального стандарта «Медицинская сестра/медицинский брат», утвержденного приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации 21.07.2020 № 475н

2.3. Требования к результатам освоения основной образовательной программы (программы подготовки специалистов среднего звена) специальности 34.02.01 Сестринское дело

2.3.1. Виды профессиональной деятельности

1. Участие в лечебно-диагностическом и реабилитационном процессах;
2. Проведение профилактических мероприятий;
3. Оказание доврачебной медицинской помощи при неотложных и экстремальных состояниях;
4. Выполнение работ по одной или нескольким профессиям рабочих, должностям служащих (младшая медицинская сестра по уходу за больными).

2.3.2. Фонд оценочных средств определяет уровень формирования у обучающихся установленных во ФГОС СПО и определенных в основной образовательной программе (программе подготовки специалистов среднего звена) по специальности 34.02.01 Сестринское дело общих и профессиональных компетенций

Общие компетенции выпускников

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

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

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

ответственность.

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

ОК 5. Использовать информационно коммуникационные технологии профессиональной деятельности.

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

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

Профессиональные компетенции выпускников

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

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

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

ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

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

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

3. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

3.4.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	№ семестра	Виды контроля	Наименование раздела дисциплины (модуля)	Оценочные средства		
				Форма	Кол-во вопросов в задании	Кол-во независимых вариантов
1	2	3	4	5	6	7
1	2	ТК	Цитологические и биологические основы наследственности	Тестирование, Ситуационные задачи	15	2
2	2	ТК	Закономерности наследования признаков	Тестирование, Ситуационные задачи, Контрольные вопросы	15	2
3	2	ТК	Методы генетики человека. Наследственность и патология.	Тестирование, Ситуационные задачи, Контрольные вопросы	15	2

Контрольные вопросы к экзамену зачету по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

	Код	Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента ситуационной задачи
С	34.02.01	Сестринское дело
К	ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
К	ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
К	ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
К	ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
К	ОК 5	Использовать информационно коммуникационные технологии профессиональной деятельности.
К	ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
К	ОК11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
К	ПК 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
К	ПК 2.1	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
К	ПК 2.2	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
К	ПК 2.5	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
К	ПК 2.6	Вести утвержденную медицинскую документацию.
Ф	А/01.5	Оказание медицинской помощи, осуществление сестринского ухода и наблюдения за пациентами при заболеваниях и (или) состояниях
Ф	А/03.5	Проведение мероприятий по профилактике неинфекционных и инфекционных заболеваний, формированию здорового образа жизни
Ф	А/04.5	Ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала
Ф	А/06.5	Оказание медицинской помощи в экстренной форме
И		ДАЙТЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
		<ol style="list-style-type: none"> 1. Законы Менделя. Менделирующие признаки человека. 2. Виды взаимодействия аллельных генов. 3. Наследование групп крови. Наследование резус-фактора. Резус-конфликт. 4. Наследование, сцепленное с полом. 5. Хромосомная теория наследственности. 6. Генетический код и реализация информации в клетке. 7. Редупликация и репарация ДНК. 8. Комбинативная изменчивость.

		9. Мутационная изменчивость. 10. Генетический и близнецовый методы, их значение для медицины. 11. Цитологический метод диагностики хромосомных нарушений человека. Амниоцентез. Кариотип и идиограмма хромосом человека.
--	--	--

Шкала оценивания

«Отлично» - более 80% правильных ответов

«Хорошо» - 70-79% правильных ответов

«Удовлетворительно» - 55-69% правильных ответов

«Неудовлетворительно» - менее 55% правильных ответов

Тестовые задания по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

	Код	Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст
С	34.02.01	Сестринское дело
К	ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
К	ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
К	ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
К	ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
К	ОК 5	Использовать информационно коммуникационные технологии профессиональной деятельности.
К	ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
К	ОК11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
К	ПК 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
К	ПК 2.1	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
К	ПК 2.2	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
К	ПК 2.5	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
К	ПК 2.6	Вести утвержденную медицинскую документацию.
Ф	А/01.5	Оказание медицинской помощи, осуществление сестринского ухода и наблюдения за пациентами при заболеваниях и (или) состояниях
Ф	А/03.5	Проведение мероприятий по профилактике неинфекционных и инфекционных заболеваний, формированию здорового образа жизни
Ф	А/04.5	Ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала
Ф	А/06.5	Оказание медицинской помощи в экстренной форме
И		ДАЙТЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ 1 УРОВНЯ (ОДИН ПРАВИЛЬНЫЙ ОТВЕТ)

Т		<ol style="list-style-type: none"> 1. Аллельные гены находятся: А) в разных хромосомах; *Б) в одном и том же локусе гомологичных хромосом; В) в негомологичных хромосомах; Г) в митохондриях. 2. Т. Морган сформулировал: *А) хромосомную теорию наследственности; Б) основные закономерности преемственности свойств и признаков; В) процессы образования гамет; Г) метод составления и анализа родословной. 3. Э. Чаргафф открыл: А) модель ДНК; Б) модель РНК; В) структуру хромосом; *Г) закономерности в последовательности и комплементарности азотистых оснований. 4. Свойство организмов повторять в ряду поколений сходные признаки называется: А) репарацией; *Б) наследственностью; В) изменчивость; Г) фенотип. 5. Метод составления и анализа родословной впервые был предложен: А) Г. Менделем; Б) Т. Морганом; *В) Ф. Гальтоном; Г) Н. Бочковым. 6. Метод, который позволяет выяснить характер наследования признака, тип наследования, вероятность проявления анализируемого признака у потомства, называется: А) гибридологическим; *Б) генеалогическим; В) клиническим; Г) биохимическим. 7. Признак, который встречается в родословной часто, с одинаковой частотой у мужчин и женщин, в каждом поколении, у больных детей всегда один из родителей болен, наследуется: А) сцеплено с X-хромосомой; Б) сцеплено с Y-хромосомой; *В) аутосомно-доминантно; Г) аутосомно-рецессивно. 8. Признак, который встречается в родословной редко, с одинаковой частотой у мужчин и женщин, не в каждом поколении, у больных детей могут быть здоровые родители, наследуется: А) сцеплено с X-хромосомой; Б) сцеплено с Y-хромосомой; В) аутосомно-доминантно; *Г) аутосомно-рецессивно. 9. Признаки, которые встречаются в равной степени, как у мужчин, так и у женщин, являются: А) голландрическими; Б) сцепленными с полом; *В) аутосомными; Г) доминантными. 10. Признак, который проявляется в каждом поколении, чаще отмечается у женщин; при больном отце, отмечается у всех его дочерей, называется: А) голландрическим; Б) сцепленным с полом; В) аутосомным; *Г) доминантным, сцепленным с X-хромосомой.
И		<p>ДАЙТЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ 2 УРОВНЯ (НЕСКОЛЬКО ПРАВИЛЬНЫХ ОТВЕТОВ)</p>
Т		<ol style="list-style-type: none"> 1. Основные методы изучения генетики человека: А) гибридологический; Б) #генеалогический; В) клинический; Г) #близнецовый. 2. Трудности изучения генетики человека: А) #большое количество хромосом; Б) #маленькая плодовитость; В) #медленная смена поколений; Г) быстрая смена поколений. 3. Виды взаимодействия аллельных генов: а) #неполное доминирование; б) эпистаз; в) #плейотропия; г) полимерия. 4. В неаллельном участке X-хромосомы содержатся рецессивные гены: А) #мышечной дистрофии Дюшена; Б) #дальтонизма; В) #гемофилии, Г) тёмной эмали зубов. 5. В неаллельном участке X-хромосомы содержатся доминантные гены: А) # витаминостойчивого рахита; Б) дальтонизма; В)

		гемофилии, Г) # тёмной эмали зубов.
--	--	-------------------------------------

Шкала оценивания

«Отлично» - более 80% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

«Хорошо» - 70-79% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

«Удовлетворительно» - 55-69% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

«Неудовлетворительно» - менее 55% правильных ответов на тестовые задания каждого уровня

Типовые ситуационные задачи по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами
медицинской генетики

Ситуационная задача по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской
генетики

№_1__

	Код	Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента ситуационной задачи
С	34.02.01	Сестринское дело
К	ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
К	ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
К	ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
К	ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.
К	ОК 5	Использовать информационно коммуникационные технологии профессиональной деятельности.
К	ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
К	ОК11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
К	ПК 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
К	ПК 2.1	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
К	ПК 2.2	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
К	ПК 2.5	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
К	ПК 2.6	Вести утвержденную медицинскую документацию.
Ф	А/01.5	Оказание медицинской помощи, осуществление сестринского ухода и наблюдения за пациентами при заболеваниях и (или) состояниях
Ф	А/03.5	Проведение мероприятий по профилактике неинфекционных и инфекционных заболеваний, формированию здорового образа жизни
Ф	А/04.5	Ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала
Ф	А/06.5	Оказание медицинской помощи в экстренной форме
И		ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
У		Потемнение зубов может двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосомах другой в X – хромосоме. В семье

		родителей, имеющих темные зубы, родились девочка и мальчик с нормальным цветом зубов. Темные зубы матери обусловлены геном, сцепленным с X - хромосомой, а темные зубы отца - аутосомным геном, по которому он гетерозиготен.
В	1	Определите генотипы родителей, варианты гамет и варианты генотипов потомства.
В	2	Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка без аномалии, а также вид взаимодействия между аллельными генами и тип скрещивания.
В	3	Назовите гены, каких заболеваний локализованы в неаллельном участке X-хромосомы.

Оценочный лист
к ситуационной задаче по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской
генетики №_1__

Вид	Код	Текст компетенции / названия трудовой функции / названия трудового действия / текст элемента ситуационной задачи
С	34.02.01	Сестринское дело
К	ОК 1	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
К	ОК 2	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их выполнение и качество.
К	ОК 3	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
К	ОК 4	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного в развитии.
К	ОК 5	Использовать информационно коммуникационные технологии профессиональной деятельности.
К	ОК 8	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
К	ОК11	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
К	ПК 1.1.	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.
К	ПК 2.1	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
К	ПК 2.2	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
К	ПК 2.5	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
К	ПК 2.6	Вести утвержденную медицинскую документацию.
Ф	A/01.5	Оказание медицинской помощи, осуществление сестринского ухода и наблюдения за пациентами при заболеваниях и (или) состояниях
Ф	A/03.5	Проведение мероприятий по профилактике неинфекционных и инфекционных заболеваний, формированию здорового образа жизни
Ф	A/04.5	Ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала
Ф	A/06.5	Оказание медицинской помощи в экстренной форме
И		ОЗНАКОМЬТЕСЬ С СИТУАЦИЕЙ И ДАЙТЕ РАЗВЕРНУТЫЕ ОТВЕТЫ НА ВОПРОСЫ
У		Потемнение зубов может двумя доминантными генами, один из которых расположен в аутосомах другой в X – хромосоме. В семье родителей, имеющих темные зубы, родились девочка и мальчик с нормальным цветом зубов. Темные зубы матери обусловлены геном, сцепленным с X - хромосомой, а темные зубы отца - аутосомным геном, по которому он гетерозиготен.
В	1	Определите генотипы родителей, варианты гамет и варианты генотипов потомства, а также вид взаимодействия между аллельными генами и тип скрещивания.
Э		А – ген потемнения эмали зубов, а – ген нормы гипоплазии эмали, Xt – ген нормы ХТ - ген 2. Р: ♀ aaXTXt x ♂ Aa Xt Y 3. Г: aXT, aXt AXТ, AY, aXt , aY

		4. F1: AaXTXT, AaXTY, aaXTY, aaXTXt AaXTXt, AaXtY, aaXtXt, aaXtY
P2	отлично	Указываются дескрипторы полного ответа на вопрос: Правильный ответ: 1, 2 и 3.
P1	Хорошо/удовлетворительно	Указываются дескрипторы неполного ответа на вопрос Для оценки «хорошо» - 1 и 2. Для оценки «удовлетворительно» - 1.
P0	неудовлетворительно	Указываются дескрипторы неправильного ответа на вопрос. Ответы не даны.
V	2	Определите вероятность рождения в этой семье следующего ребенка без аномалии.
Э	-	Правильный ответ: 1. 25% 2. Полное доминирование 3. Дигибридное скрещивание
P2	отлично	Указываются дескрипторы полного ответа на вопрос: Правильный ответ: 1, 2.
P1	хорошо/удовлетворительно	Указываются дескрипторы неполного ответа на вопрос: Для оценки «хорошо» - 1 и 2 (частично). Для оценки «удовлетворительно» - 1.
P0	неудовлетворительно	Указываются дескрипторы неправильного ответа на вопрос. Ответы не даны.
V	3	Назовите гены, каких заболеваний локализованы в неаллельном участке X-хромосомы.
Э		Правильный ответ на вопрос: 1. ген гемофилии 2. ген дальтонизма 3. ген ихтиоза 4. ген мышечной дистрофии Дюшена 5. ген витаминостойчивого рахита
P2	отлично	Указываются дескрипторы полного ответа на вопрос: Указываются дескрипторы полного ответа на вопрос: Правильный ответ: 1, 2, 3, 4, 5
P1	хорошо/удовлетворительно	Указываются дескрипторы неполного ответа на вопрос: Для оценки «хорошо» - четыре варианта из пяти возможных Для оценки «удовлетворительно» - один вариант из пяти возможных
P0	неудовлетворительно	Указываются дескрипторы неправильного ответа на вопрос: Ответы не даны.

Примеры задач.

Составить родословные

1. У пробанда есть здоровые сестра с братом, а также сестра с братом больные амавротической семейной идиотией, которые умерли до 4-рех лет. Её мать и отец - двоюродные сибсы, здоровы. Со стороны отца пробанда известны здоровая тетка, дед и бабка. Со стороны матери пробанда есть здоровые два дяди, дед и бабка. У супругов есть общий больной дядя, здоровые: дядя, тетя, дед и бабка. Общий дядя у супругов имеет здоровую дочь. Она в родственном браке с братом матери пробанда имеет две больных и одну здоровую дочерей, одного здорового сына. Определить вероятность рождения у пробанда здоровых детей, если она выйдет замуж за своего здорового полусибса.

2. Пробанд страдает аниридией, которая характеризуется отсутствием радужной оболочки. Он имеет две сестры, одна из которых страдает аниридией. Мать пробанда здорова и вышла из благополучного по этому заболеванию рода. Отец пробанда болен. По линии отца известны больные дядя и одна тетка, вторая - здорова; бабка, ее сестра и прадед больные. У больного дяди больная дочь и два здоровых сына. У бабки - две сестры и брат здоровые, а одна сестра больная. Прадед имел здорового брата и жену. Составить родословную. Определить вероятность рождения в семье пробанда здоровых детей, если он женится на здоровой женщине и из здорового рода по аниридии. По какой линии пробанд получил это заболевание?

3. Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а брат страдает дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровые. Дед и бабушка со стороны матери пробанда здоровы, а прадед со стороны бабушки болен, прабабушка здорова. Со стороны деда пробанда больных дальтонизмом не обнаружено. У здоровой сестры бабушки от здорового мужа родилось шесть детей: два больных сына, три дочери и сын здоровые; у одной здоровой дочери от брака со здоровым мужчиной – один больной сын, у другой здоровой дочери от брака со здоровым мужчиной – семь детей: два больных и два здоровых сына, три здоровых дочери. Определить вероятность рождения у пробанда больных детей, если она выйдет замуж за своего троюродного брата – единственного сына в семье двоюродной тетки. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не обнаружено.

Написать механизм возникновения синдрома.

1. Синдром Шерешевского – Тернера (моносомия по X-хромосоме): 45,X0. Нарушение по женской линии.
2. Синдром Клайнфельтера: 47,XXY. Нарушение по отцовской линии.
3. Синдром Дауна трисомия по 21 хромосоме, 47,XX (+21). Нарушение по линии