

«УТВЕРЖДАЮ»  
Директор факультета среднего  
профессионального образования

 / Заяц Ю.В. /  
«03» июня 2024г.

## ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Дисциплины ОП.05 Генетика с основами медицинской генетики  
основной образовательной программы  
среднего профессионального образования

**Направление подготовки  
(специальность)  
Уровень подготовки**

**34.02.01 Сестринское дело**  
(код, наименование)  
**Среднее профессиональное  
образование**  
(указывается в соответствии с ППСЗ)

**Область профессиональной  
деятельности  
Квалификация выпускника:**

**02 Здравоохранение**  
**Медицинская сестра/  
Медицинский брат**

**Форма обучения**

**Очная**  
(очная, очно-заочная)

**Срок освоения ООП**

**1 год 10 месяцев**  
(нормативный срок обучения)

**Институт/кафедра**

**Отделение СПО**

## 1. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

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

1.2. Фонд оценочных средств определяет уровень формирования у обучающихся установленных в ФГОС СПО и определенных в основной образовательной программе среднего профессионального образования специальности 34.02.01 Сестринское дело в области профессиональной деятельности 02 Здравоохранение общих компетенций.

[https://tgm.ru/sveden/files/34.02.01\\_Sestrinskoe\\_delo\\_ochnaya\\_2023.pdf](https://tgm.ru/sveden/files/34.02.01_Sestrinskoe_delo_ochnaya_2023.pdf)

## 2. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

### 2.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/п	Виды контроля	Оценочные средства
		Форма
1	Текущий контроль	Тесты
		Ситуационные задачи
2	Промежуточная аттестация	Тесты
		Вопросы для собеседования

### 3. Содержание оценочных средств текущего контроля

Текущий контроль осуществляется преподавателем дисциплины при проведении занятий в форме: тестирования и ситуационных задач.

Оценочные средства для текущего контроля.

#### Тесты

#### 1. Биологическое значение митоза:

- обеспечивает редукцию наследственного материала материнской клетки;
- является источником комбинативной изменчивости;
- обеспечивает изменение исходного хромосомного набора;
- \*обеспечивает равномерное распределение наследственного материала между дочерними клетками и сохранение диплоидного набора.

#### 2. В профазу митоза происходит:

- \*спирализация хромосом;
- кроссинговер;
- удвоение хромосом;
- расхождение хромосом.

#### 3. В анафазу митоза происходит:

- деспирализация хромосом;
- кроссинговер;
- редупликация ДНК;
- \*расхождение хромосом.

4. Расхождение к полюсам однохроматидных хромосом при мейозе осуществляется в:

- профазе;
- профазе 2;
- анафазе 1;
- \*анафазе 2.

#### 5. Для телофазы митоза характерно:

- а) расхождение хромосом;
- б) конъюгация гомологических хромосом;
- г) расхождение клеточного центра к полюсам;
- г) \*восстановление ядерной оболочки.

**6. Сперматозоиды первого порядка содержат хромосомный набор:**

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

**7. Хромосомный набор в клетке после мейоза составляет:**

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

**8. Количество хромосом у человека:**

- а) 48;
- б) 22 пары;
- в)  $*46$ ;
- г) 23.

**9. Морфологию хромосом изучают на стадии митоза:**

- а) профазы;
- б) телофазы;
- в) \*метафазы;
- г) анафазы.

**10. Согласно Денверской классификации Y- хромосома относится к:**

- а) группе В;
- б) группе С;
- в) группе D;
- г) \*группе G.

**11. В норме в ядрах соматических клеток женского организма содержится телец Барра (половой хроматин):**

- а) два;
- б) \*одно;
- в) не содержится;
- г) три.

**12. В процессе овогенеза 300 овоцитов первого порядка образуют:**

- а)  $*300$  яйцеклеток;
- б) 600 яйцеклеток;
- в) 900 яйцеклеток;
- г) 1200 яйцеклеток

**13. Равноплечая хромосома называется:**

- а) акроцентрическая;
- б) субметацентрическая;
- в) \*метацентрическая;
- г) телоцентрическая.

**14. В процессе сперматогенеза 600 сперматозоидов первого порядка образуют:**

- а)  $*2400$  сперматозоидов;

- б) 600 сперматозоидов;
- в) 1200 сперматозоидов;
- г) 300 сперматозоидов.

**15. Совокупность всех генов одного организма:**

- а) кариотип;
- б) фенотип;
- в) генофонд;
- г) \*генотип.

**16. Аллельные гены – это гены, находящиеся:**

- а) в разных хромосомах;
- б) в одной хромосоме;
- в) \*в одном и том же локусе гомологичных хромосом;
- г) в негомологичных хромосомах.

**17. Взаимодействие аллельных генов:**

- а) комплементарность;
- б) #полное доминирование;
- в) плейотропия;
- г) эпистатаз;
- д) полимерия;
- е) #кодоминирование.

**18. Свойство организмов повторять в ряде поколений сходные признаки называется:**

- а) нормой реакции;
- б) \*наследственность;
- в) изменчивость;
- г) фенотип.

**19. Элементарная дискретная единица наследственности:**

- а) хромосома;
- б) аминокислота;
- в) \*ген;
- г) РНК.

**20. Количество типов гамет у дигетерозиготного организма (AaBb):**

- а) \*4;
- б) 8;
- в) 2;
- г) 6.

**21. Универсальными донорами являются люди с генотипом группы крови по системе АВО:**

- а)  $I^A I^0$
- б) \* $I^0 I^0$
- в)  $I^B I^B$
- г)  $I^A I^B$

**22. Универсальными реципиентами являются люди с генотипом группы крови по системе АВО:**

- а)  $I^A I^0$
- б)  $I^0 I^0$
- в)  $I^B I^B$
- г) \* $I^A I^B$

**23. Развитие признаков, сцепленных с полом, обусловлено генами, локализованными в:**

- а) аутосомах мужского организма;
- б) аутосомах женского организма;

в) \*гомологичных участках X и Y- хромосом;

г) аутосомах обоих полов.

**24. В негомологичном участке X – хромосомы локализованы рецессивные гены:**

а) гипертрихоза;

б) #гемофилии;

в) #ихтиоза;

г) #дальтонизма.

**25. Голандрические признаки:**

а) ихтиоз;

б) #синдактилия 2и3 пальцев на ногах;

в) дальтонизм;

г) #гипертрихоз.

**26. Структура мономера молекулы ДНК:**

а) азотистое основание, рибоза, остаток фосфорной кислоты;

б) \*дезоксирибоза, остаток фосфорной кислоты, азотистое основание;

в) дезоксирибоза, азотистое основание; полимеразы;

г) рибоза, остаток фосфорной кислоты, рестриктаза.

**27. К хромосомным мутациям относятся:**

а) моносомия;

б) #дефиценции;

в) #транслокация;

г) замена оснований.

**28. Трудности изучения генетики человека:**

а) #большое количество хромосом;

б) раннее половое созревание;

в) #малое количество потомков;

г) #медленная смена поколений.

**29. Этапы генеалогического анализа:**

а) #сбор анамнеза;

б) # анализ родословной;

в) построение генетической карты хромосом;

г) #построение генеалогического дерева.

**30. Для аутосомно-доминантного типа наследования характерно:**

а) #больные встречаются в каждом поколении;

б) больные встречаются не в каждом поколении;

в) у здоровых родителей больной ребенок;

г) #у больных родителей вероятность здорового ребенка 25%.

**31. Биохимический метод генетики человека – это изучение:**

а) кариотипа;

б) генов в популяции;

в) \*активности ферментов;

г) рельефа кожи пальцев.

**32. Для голандрического типа наследования характерно:**

а) у больных родителей все дети больны;

б) больные встречаются не в каждом поколении;

в) \*заболевание передается только от отца к сыну;

г) у герозиготного родителя вероятность рождения больного ребенка составляет 50 %.

**33. Просеивающие, или скрининг-программы используются при:**

а) цитогенетическом методе;

б) \*биохимическом методе;

в) генеалогическом исследовании;

г) популяционно-статистическом методе.

**34. Пробанд это:**

а) родственник больного;

- б) тот, кто собирает сведения о членах родословной;
- в) \*человек, родословную которого изучают;
- г) диплоидный набор хромосом.

35. Метод составления и анализа родословной впервые был предложен: а) Г. Менделем;

- б) Т. Морганом;
- в) \*Ф. Гальтоном;
- г) Н. Бочковым.

*Варианты открытых тестов*

1. Профаза редукционного деления отличается от профазы митоза тем, что...
2. Что происходит в метафазе митоза.
3. Сколько хромосом имеет дочерняя клетка, если митотически разделившаяся материнская клетка имела 14 хромосом.
4. В каком периоде сперматогенеза происходит мейоз.
5. Биологическое значение мейоза.
6. В какой стадии профазы I происходит кроссинговер.
7. В какой стадии мейоза происходит расхождение к полюсам клетки хромосом.
8. Назовите отличия овогенеза от сперматогенеза.
9. Если дигетерозиготный организм образует только 2 типа гамет, то наблюдается ...
10. Строение и функции ДНК.

#### **Ответы к открытым тестам**

1. Профаза редукционного деления, самая длительная и включает 5 этапов. В профазу I происходит конъюгация гомологичных хромосом, образование бивалентов или тетрад, кроссинговер.
2. К центромерам хромосом прикрепляются нити веретена деления, хромосомы начинают двигаться и выстраиваются на экваторе клетки. Хромосомы максимально спирализованы.
3. Дочерняя клетка имеет 14 хромосом, 14 хроматид, 2С ДНК.
4. Два последовательных деления мейоза идут в периоде созревания сперматогенеза.
5. Биологический смысл мейоза заключается в том, что из одной материнской клетки с диплоидным набором хромосом образуется четыре гаплоидные клетки. Поддерживается постоянное число хромосом у видов, размножающихся половым путем. Образуется большое количество различных комбинаций отцовских и материнских хромосом. Происходит рекомбинация генетического материала.
6. Кроссинговер происходит в пахинеуму профазы I.
7. В анафазу первого редукционного деления мейоза.
8. Стадия размножения в сперматогенезе идет непрерывно в течение всей жизни. Количество овогоний на стадии размножения закладывается на этапе эмбрионального развития и больше не увеличивается. В результате сперматогенеза образуется четыре равноценные клетки, отличающиеся по наследственной информации, а в результате овогенеза образуется одна овотида и три направительных тельца. В сперматогенезе есть период формирования.
9. Наблюдается полное сцепление генов.
10. Молекула ДНК представляет собой биополимер, мономером которого являются нуклеотиды. В каждый нуклеотид входит молекула фосфорной кислоты, моносахарид-дезоксирибоза, и одно из четырех азотистых оснований: аденин, гуанин, цитозин и тимин. ДНК состоит из двух спирально закрученных нитей. Отдельные нуклеотиды в одной цепи при полимеризации соединяются между собой остатками фосфорной

кислоты. Соединение нуклеотидов в двух цепях происходит по принципу комплиментарности: азотистое основание одной нити ДНК связано водородным «мостиком» с основанием другой, причем так, что аденин может быть связан только с тиминном, а цитозин с урацилом. Основная биологическая функция ДНК заключается в хранении, постоянном самовозобновлении, самовоспроизведении (репликации) и передачи генетической информации в клетке.

Критерии оценивания

«Отлично» - более 91% правильных ответов.

«Хорошо» - 81-90% правильных ответов.

«Удовлетворительно» - 60-80% правильных ответов.

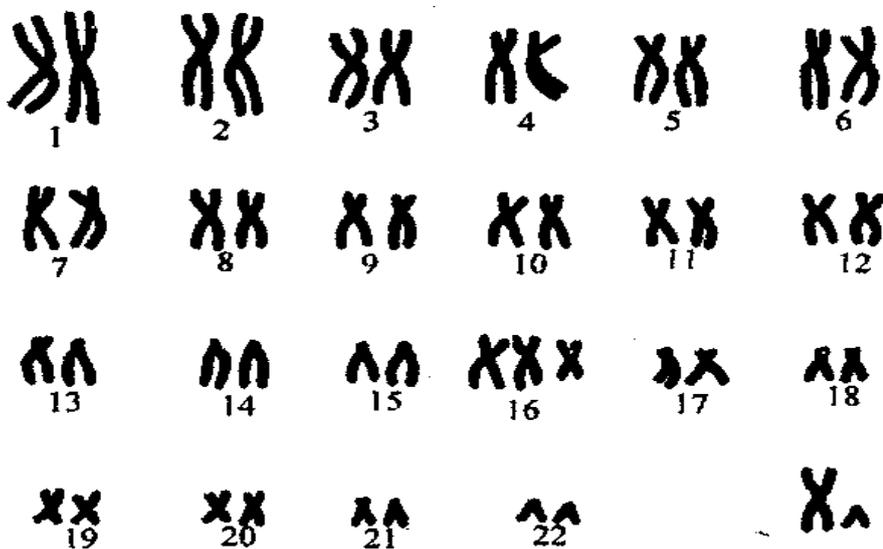
«Неудовлетворительно» - менее 60% правильных ответов.

#### Ситуационные задачи

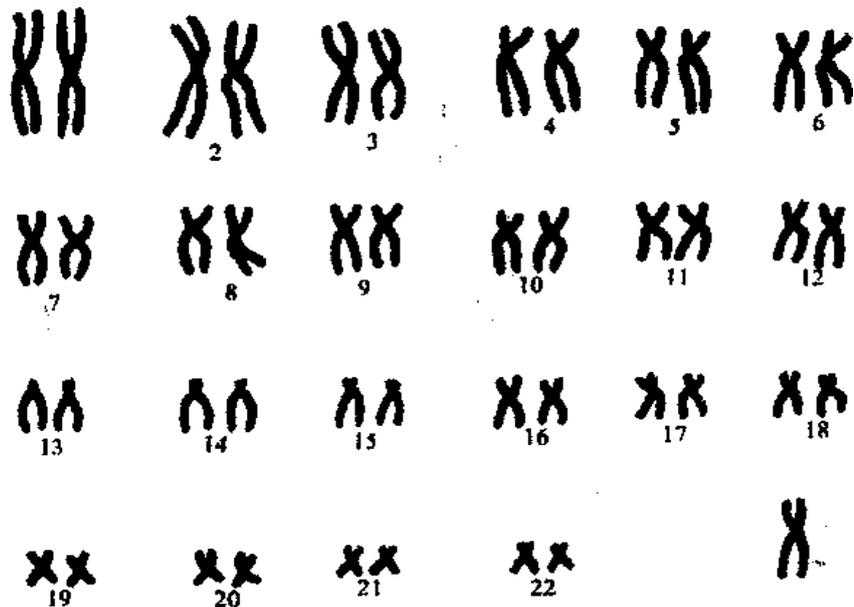
1. В клетках культуры ткани человека по 46 хромосом. При нарушении митоза 21-ая пара акроцентрических хромосом переместилась к одному полюсу клетки. Сколько хромосом окажется в дочерних клетках после митоза? Нарисовать схему митоза.
2. В процессе сперматогенеза, во время редукционного деления произошло нерасхождение 21-ой пары хромосом. Сколько хромосом и хроматид будут иметь в этом случае сперматозоиды человека? Нарисовать схему мейоза. Укажите возможные причины нерасхождения хромосом.
3. Расписать стадии овогенеза клетки с 4 хромосомами. Указать количество хромосом, хроматид. Обозначить периоды и клеточные формы в процессе образования женских половых клеток.
4. 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 трёх братьев и сестёр, двое из которых – левши. Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами. Укажите взаимодействие генов и законы генетики.
5. Доминантный ген Д определяет развитие у человека окостеневшего и согнутого мизинца на руке, что представляет неизвестные неудобства для него. Ген в гетерозиготном состоянии вызывает развитие такого мизинца только на одной руке. Может ли родиться ребенок с нормальными или двумя ненормальными руками у супругов, имеющих дефект мизинца только на одной руке? Укажите взаимодействие генов и законы генетики.
6. Родители Rh<sup>+</sup> по системе Rh имеют II и III группы крови по системе АВО. У них родился ребенок с I группой крови и Rh<sup>-</sup>. Какова вероятность рождения следующего ребенка Rh<sup>-</sup> с I группой крови?
7. У родителей с III группой крови родился сын с I группой крови и альбинос. Альбинизм наследуется как рецессивный аутосомный признак. Определите вероятность рождения второго ребенка здоровым и возможные группы его крови.
8. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X - хромосомой, признак. а) Мужчина, больной гемофилией, женится на женщине, не имеющей этого заболевания. У них рождаются нормальные дочери и сыновья, которые вступают в брак с не страдающими гемофилией лицами. Обнаружится ли у их внуков вновь гемофилия и какова вероятность появления больных в семьях дочерей и сыновей? б) Мужчина, больной гемофилией, вступает в брак с нормальной женщиной, отец

которой страдал гемофилией. Определите вероятность рождения в этой семье здоровых детей?

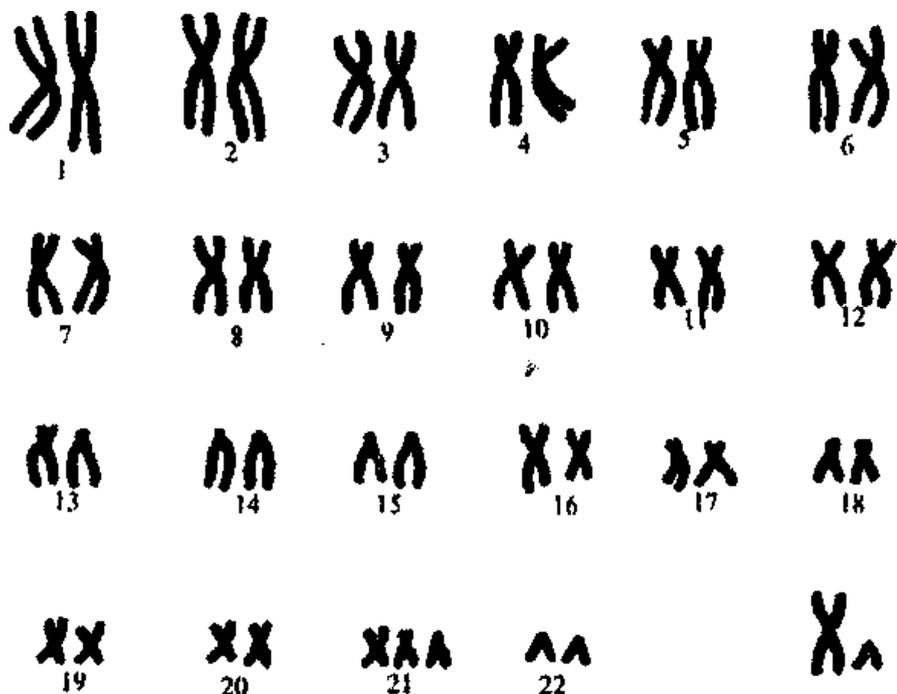
9. Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с У – хромосомой. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец обладает гипертрихозом? Обозначьте тип наследования. Укажите критерии к типу наследования.
10. При синдроме трисомия по X - хромосоме в кариотипе женщины 47 хромосом. Из них 44 аутосомы и 3 X - хромосомы. С каким нарушением мейоза связано возникновение такого аномального кариотипа? Указать возможные варианты.
11. 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.
12. У пробанда в роду наблюдается дефект эмали зубов. Родители пробанда дефекта не имели, однако со стороны родственников отца это часто наблюдалось. Дед и его брат со стороны отца пробанда имел дефект эмали. У брата деда сын не имел дефекта, а дочь, внучка с ее стороны имели темные зубы, внук не имел. У деда со стороны отца пробанда пятеро детей, из которых три дочери, в том числе две – однояйцевые близнецы имеют дефект, а два сына нет. У одной из однояйцевых близнецов - больной сын и здоровая дочь. Какова вероятность появления дефекта у детей пробанда, если она выйдет замуж за своего двоюродного брата, имеющего этот дефект?
13. Описать кариотип по схеме: 1. Число хромосом; 2. Число аутосом; 3. Число половых хромосом; 4. Число глыбок полового хроматина; 5. Пол. 6. Заболевание или норма. Описать синдром.



14. Описать кариотип по схеме: 1. Число хромосом; 2. Число аутосом; 3. Число половых хромосом; 4. Число глыбок полового хроматина; 5. Пол. 6. Заболевание или норма. Описать синдром.



15. Описать кариотип по схеме: 1. Число хромосом; 2. Число аутосом; 3. Число половых хромосом; 4. Число глыбок полового хроматина; 5. Пол. 6. Заболевание или норма. Описать синдром.



**Ответы к ситуационным задачам(решение)**

1.  $2n4c$  46 хромосом, 92 хроматиды, 4с ДНК

$2n2c$   $2n2c$  45 хр-м, 45 хр-д, 2с ДНК 47 хр-м, 47 хр-д, 2с ДНК

При митозе в анафазе расходятся хроматиды.

2.	2n4c	46 хромосом, 92 хроматиды, 4с ДНК
<u>редукционное</u>	↙ ↘	↙ ↘
<u>деление</u>	n2c n2c	22 хр, 44х-ды, 2с ДНК    24 хр, 48 хр-д, 2с ДНК
	↙ ↘ ↙ ↘	↙ ↘ ↙ ↘
<u>эквацционное</u>	nc nc nc nc	22хр-мы, 22хр-мы, 24хр-мы, 24хр-мы,
<u>деление</u>		22х-ды,1с 22х-ды,1с 24х-ды, 1с 24х-ды, 1с

Причины таких нарушений различны, например: увеличение вязкости цитоплазмы, нарушение в синтезе белков тубулинов или патология в сборке микротрубочек веретена деления, изменение в центромерных участках хромосом, сохранение хиазм после кроссинговера, утрата центромерного участка хромосомы.

3. Период	2n4c	4 хромосом, 8 хроматиды, 4с ДНК
размножения	↙ ↘	↙ ↘
(митоз)	2n2c 2n2c	4 хр-м, 4 хр-д, 2с    4 хр-м, 4 хр-д, 2с
	↓        ↓	<i>овогонии</i>
Период роста	2n4c	4 хромосом, 8 хроматиды, 4с ДНК
(интерфаза)	↙ ↘	↙ <i>ооцит 1 порядка</i> ↘
Период созрева-	n2c n2c	2хр-м, 4 хр-д, 2с    2хр-м, 4 хр-д, 2с
ния	↙ ↘ ↙ ↘	↙ ↘ <i>ооцит 2 пор и ред. тельце</i> ↙ ↘
(мейоз)	nc nc nc nc	2 хр-м, 2 хр-м, 2 хр-м, 2 хр-м,
		2 х-д,1с 2 х-д,1с 2 х-д,1с 2 х-д,1с
		<i>яйцеклетка и 3 редукционных тельца</i>

4. Дано: А – ген праворукости

а – ген леворукости

P: ♀ Aa x ♂ Aa

G: A, a A, a

F: AA, Aa, Aa, aa

Полное доминирование, закон расщепления, вероятность рождения левшей составляет 25% .

5. Дано: Д – ген окостеневшего и согнутого мизинца

д – ген нормального мизинца

P: ♀ Dd x ♂ Dd

G: D, d D, d

F: DD, Dd, Dd, dd

Да, может; 25% - норма, 25% - дефект на обеих руках. Неполное доминирование (дефект на одной руке у гетерозигот), закон расщепления.

6. Дано: Д – Rh<sup>+</sup>

д – Rh<sup>-</sup>

I<sup>A</sup>=I<sup>B</sup>>I<sup>0</sup> (Так обозначить можно аллели групп крови)

P: ♀ Dd I<sup>A</sup> I<sup>0</sup> x ♂ Dd I<sup>B</sup> I<sup>0</sup>

G: D I<sup>A</sup>, D I<sup>0</sup>        D I<sup>B</sup>, D I<sup>0</sup>  
d I<sup>A</sup>, d I<sup>0</sup>        d I<sup>B</sup>, d I<sup>0</sup>

F: DD I<sup>A</sup> I<sup>B</sup>, DD I<sup>A</sup> I<sup>0</sup>, Dd I<sup>A</sup> I<sup>B</sup>, Dd I<sup>A</sup> I<sup>0</sup>  
DD I<sup>B</sup> I<sup>0</sup>, DD I<sup>0</sup> I<sup>0</sup>, Dd I<sup>0</sup> I<sup>B</sup>, Dd I<sup>0</sup> I<sup>0</sup>  
Dd I<sup>A</sup> I<sup>B</sup>, Dd I<sup>A</sup> I<sup>0</sup>, dd I<sup>A</sup> I<sup>B</sup>, dd I<sup>A</sup> I<sup>0</sup>  
Dd I<sup>0</sup> I<sup>B</sup>, Dd I<sup>0</sup> I<sup>0</sup>, dd I<sup>0</sup> I<sup>B</sup>, dd I<sup>0</sup> I<sup>0</sup>

Вероятность рождения следующего ребенка Rh<sup>-</sup> с I группой крови составляет 6,25%.

7. Дано: Д – ген нормы; д – ген альбинизма

$$I^A = I^B > I^0$$

$$\begin{array}{l}
 P: \quad \text{♀} \quad Dd \ I^B I^0 \quad \times \quad \text{♂} \quad Dd \ I^B I^0 \\
 G: \quad \quad D I^B, D I^0 \quad \quad D I^B, D I^0 \\
 \quad \quad d I^B, d I^0 \quad \quad d I^B, d I^0 \\
 F: \quad DD \ I^B I^B, DD \ I^B I^0, Dd \ I^B I^B, Dd \ I^B I^0 \\
 \quad \quad DD \ I^B I^0, DD \ I^0 I^0, Dd \ I^0 I^B, Dd \ I^0 I^0 \\
 \quad \quad Dd \ I^B I^B, Dd \ I^B I^0, dd \ I^B I^B, dd \ I^B I^0 \\
 \quad \quad Dd \ I^0 I^B, Dd \ I^0 I^0, dd \ I^0 I^B, dd \ I^0 I^0
 \end{array}$$

Вероятность рождения здорового ребенка составляет 75% с I и III группами крови.

8. Дано:  $X^H$  – ген нормы;  $X^h$  – ген гемофилии

$$\begin{array}{l}
 \text{а) } P: \quad \text{♀} \quad X^H X^H \quad \times \quad \text{♂} \quad X^h Y \\
 G: \quad X^H \quad \quad \quad X^h, Y
 \end{array}$$

$$F_1: \quad X^H Y, X^H X^h$$

$$\begin{array}{l}
 P_2: \quad \text{♀} \quad X^H X^h \quad \times \quad \text{♂} \quad X^H Y \\
 G: \quad X^H, X^h \quad \quad \quad X^H, Y
 \end{array}$$

$$F_1: \quad X^H X^H, X^H Y, X^H X^h, X^h Y$$

Обнаружится 25% больных (половина

$$\text{мальчиков). б) } P: \quad \text{♀} \quad X^H X^h \quad \times \quad \text{♂} \quad X^h Y$$

$$G: \quad X^H, X^h \quad \quad \quad X^h, Y$$

$$F_1: \quad X^H Y, X^H X^h, X^h Y, X^h X^h$$

Вероятность рождения здоровых детей 50%.

9. Дано:  $Y^*$  – ген гипертрихоза

$Y$  – ген нормы

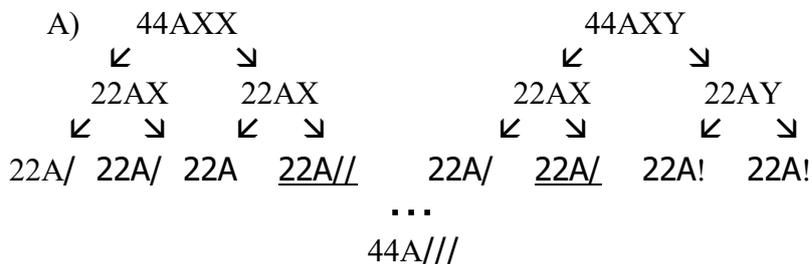
$$P: \quad \text{♀} \quad XX \quad \times \quad \text{♂} \quad XY^*$$

$$G: \quad X \quad \quad \quad X, Y^*$$

$$F_1: \quad XX; XY^*$$

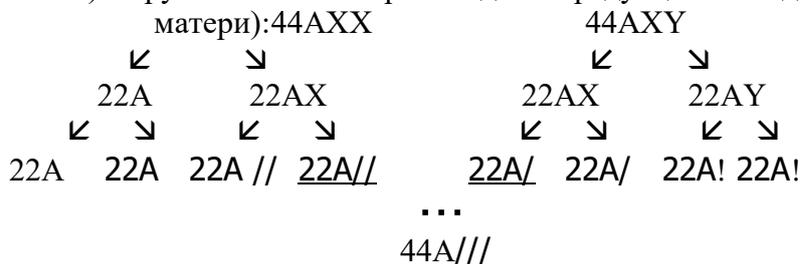
Вероятность рождения детей с гипертрихозом составляет 50%, только мальчики. Тип наследования - голландрический. Критерии к типу наследования: обнаруживается лишь у мужчин; передается по мужской линии из поколения в поколение от отца к сыну.

10. Нарушение в образовании гамет может происходить в эквационном делении (по линии матери):



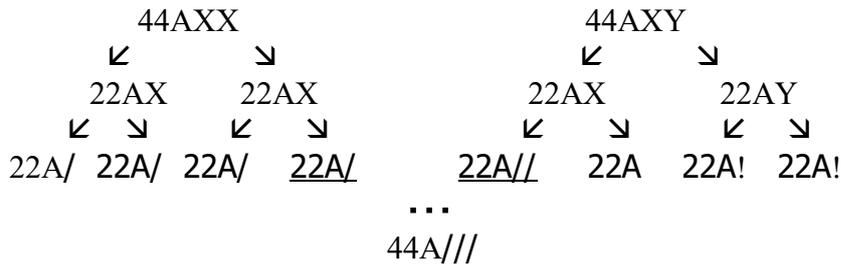
( / - X-хромосома, состоящая из одной хроматиды; // - две хроматиды одной X-хромосомы, ! - Y-хромосомы, состоящая из одной хроматиды ).

Б) Нарушение может происходить в редукционном делении (по линии матери):

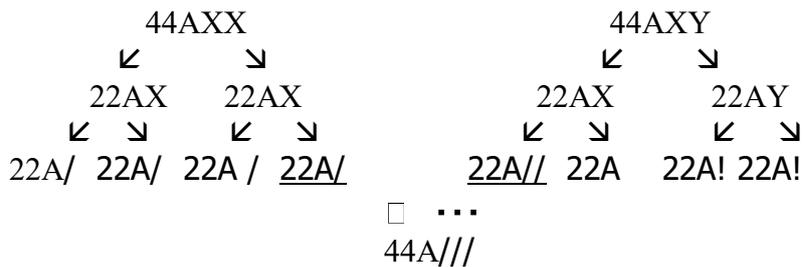


- Такой генотип также возможен при слиянии гамет: ♀22AX + ♂22AXX = 44AXXX

В) Нарушение может происходить в эквационном делении (по линии отца):

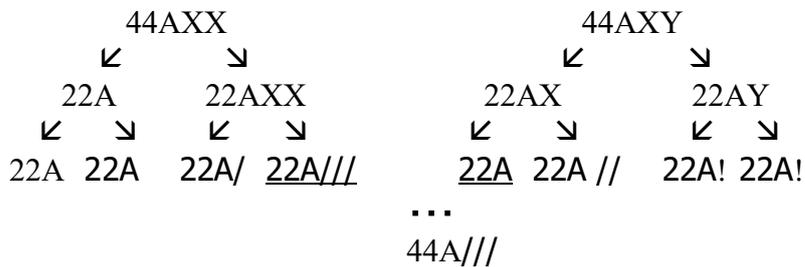


Г) Нарушение может происходить в редукционном делении (по линии отца):



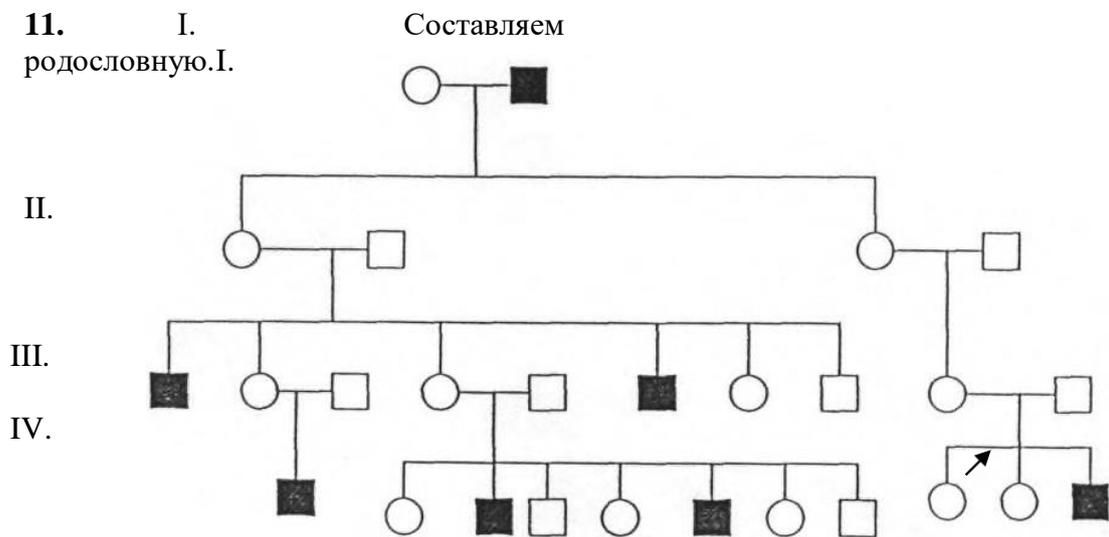
- Такой генотип также возможен при слиянии гамет: ♀22AX + ♂22AXX = 44AXXX

Д) Нарушение происходит как по линии матери, так и по линии отца:



При решении такого рода задач следует помнить, что нарушение расхождения хромосом может быть, как в редукционном делении мейоза, так и в эквационном. В редукционном делении наблюдается нарушение расхождения на уровне пары хромосом (она может пропасть или уйти в одну из клеток), а в эквационном – хромосома может не разойтись на хроматиды или исчезнуть.

11. I. Составляем родословную. I.



II. Анализ

типа

наследования:

- 1.больных в родословной мало;
- 2.больные не в каждом поколении;
- 3.у больных детей родители здоровы;
- 4.болеют только мужчины
- 5.больные сыновья у здоровых матерей и отцов

} поэтому рецессивный тип

- поэтому сцеплен с полом тип

- поэтому сцеплен с X-хромосомой тип

Таким образом, тип наследования – рецессивный сцепленный с X-хромосомой.

III. Определение вероятности рождения у пробанда больных детей. Пробанд может быть носителем заболевания с вероятностью 50% с генотипом:  $X^H X^h$  или  $X^H X^H$ , ее супруг болен -  $X^h Y$ .

Дано:  $X^H$  - ген нормы

$X^h$  – ген гемофилии

#### Вариант 1

P.: ♀  $X^H X^h$  X ♂  $X^h Y$

G.:  $X^H$ ;  $X^h$        $X^h$ ; Y

F.:  $X^H X^h$ ,  $X^h X^h$ ,  $X^h Y$ ,  $X^H Y$  – вероятность 50%

#### Вариант 2

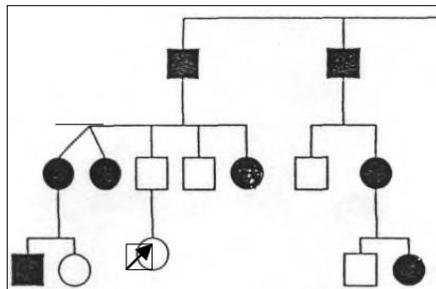
P.: ♀  $X^H X^H$  X ♂  $X^h Y$

G.:  $X^H$ ;  $X^H$        $X^h$ ; Y

F.:  $X^H X^h$ ,  $X^H X^h$ ,  $X^H Y$ ,  $X^H Y$  – вероятность 25%

12.

#### I. Составляем родословную.



#### II. Анализ типа наследования:

1. больных в родословной много;
2. больные в каждом поколении;
3. у больных детей родители больны;
4. болеют чаще женщины;
5. у больных отцов все дочери больны

} поэтому доминантный тип

- поэтому сцеплен с X-хромосомой тип

Таким образом, тип наследования – доминантный, сцепленный с X-хромосомой.

III. Определяем вероятность рождения у пробанда больных детей с дефектом, если она выйдет замуж за своего двоюродного брата. Пробанд не является носителем мутантного гена, т.к. ее мать не указана (значит она - здоровая), а отец здоров.

P.: ♀  $X^h X^h$  X ♂  $X^H Y$

G.:  $X^h$        $X^H$ ; Y

F.:  $X^H X^h$ ,  $X^H Y$  – вероятность рождения детей с дефектом 0%

13. При описании идиограммы просматривают пары хромосом, отмечают отсутствие или лишнюю хромосому и номер группы с аномалией. 1. Число хромосом - 47.

2. Число аутосом - 45.

3. Число половых хромосом – 2: 1 - X-хромосомы, 1 – Y-хромосомы.

4. Число глыбок полового хроматина - 0.

5. Пол - мужской.

6. Заболевание или норма – синдром Эдвардса.

**14. Описание кариотипа по схеме:**

1. Число хромосом - 45.
2. Число аутомосом - 44.
3. Число половых хромосом – 1 X-хромосома.
4. Число глыбок полового хроматина - 0.
5. Пол - женский.
6. Заболевание или норма – синдром Шерешевского-Тернера.

**15. Описание кариотипа по схеме:**

1. Число хромосом - 47.
2. Число аутомосом - 45.
3. Число половых хромосом – 2: 1 - X-хромосомы, 1 – Y-хромосомы.
4. Число глыбок полового хроматина - 0.
5. Пол - мужской.
6. Заболевание или норма – синдром Дауна (трисомия по 21 паре хромосом).

**Критерии оценивания**

«Отлично» - более 91% правильных ответов.

«Хорошо» - 81-90% правильных ответов.

«Удовлетворительно» - 60-80% правильных ответов.

«Неудовлетворительно» - менее 60% правильных ответов.

**4. Содержание оценочных средств промежуточной аттестации**

Промежуточная аттестация проводится в виде зачета.

*Тесты*

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) аутомосомно-доминантно; Г) аутомосомно-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) аутомосомно-доминантно; \*Г) аутомосомно-рецессивно.
9. Признаки, которые встречаются в равной степени, как у мужчин, так и у женщин, являются: А) голландрическими; Б) сцепленными с полом; \*В) аутомосомными; 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) аутомосомным; \*Г) доминантным, сцепленным с X-хромосомой.

11. Основные методы изучения генетики человека: А) гибридологический; Б) #генеалогический; В) клинический; Г) #близнецовый.
12. Трудности изучения генетики человека: А) #большое количество хромосом; Б) #маленькая плодовитость; В) #медленная смена поколений; Г) быстрая смена поколений.
13. Виды взаимодействия аллельных генов: а) #неполное доминирование; б) эпистаз; в) #плейотропия; г) полимерия.
14. В неаллельном участке X-хромосомы содержатся рецессивные гены: А) #мышечной дистрофии Дюшана; Б) #дальтонизма; В) #гемофилии, Г) тёмной эмали зубов.
15. В неаллельном участке X-хромосомы содержатся доминантные гены: А) #витаминоустойчивого рахита; Б) дальтонизма; В) гемофилии, Г) # тёмной эмали зубов.

*Вопросы к собеседованию*

1. Строение ядра. Митоз.
2. Мейоз. Гаметогенез.
3. Законы Менделя. Менделирующие признаки человека.
4. Виды взаимодействия аллельных генов.
5. Наследование групп крови. Наследование резус-фактора. Резус-конфликт.
6. Наследование, сцепленное с полом.
7. Хромосомная теория наследственности.
8. Генетический код и реализация информации в клетке.
9. Редупликация и репарация ДНК.
10. Комбинативная изменчивость.
11. Мутационная изменчивость.
12. Генетический и близнецовый методы, их значение для медицины.
13. Цитологический метод диагностики хромосомных нарушений человека. Кариотип и идиограмма хромосом человека.
14. Хромосомные болезни.
15. Генные болезни.

### **5. Критерии оценивания результатов обучения**

«**Зачтено**» выставляется обучающемуся, если он показал достаточно прочные знания основных положений учебной дисциплины, умение самостоятельно решать конкретные практические задачи, предусмотренные рабочей программой, ориентироваться в рекомендованной справочной литературе, умеет правильно оценить полученные результаты, прошел компьютерное тестирование не менее, чем на 71%.

«**Не зачтено**» выставляется обучающемуся, если при ответе выявились существенные пробелы в знаниях основных положений учебной дисциплины, неумение с помощью преподавателя получить правильное решение конкретной практической задачи из числа предусмотренных рабочей программой учебной дисциплины, прошел компьютерное итоговое тестирование менее, чем на 71%.