

Документ подписан Федеральным государственным бюджетным образовательным учреждением
Информация о владельце:
ФИО: Шуматов Валентин Борисович
Должность: Ректор
Дата подписания: 10.11.2025 09:42:39
Уникальный программный ключ:
1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94fee387a2985d2657b784eec019bf8a794cb4

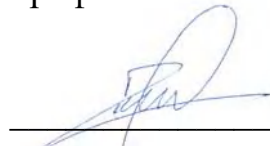
высшего образования

«Тихоокеанский государственный медицинский университет»

Министерства здравоохранения Российской Федерации

«УТВЕРЖДАЮ»

Директор факультета среднего
профессионального образования



/ Заяц Ю.В /

« 16 » мая 2025г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

**Дисциплины ОП.06 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 ППССЗ)

**Область профессиональной
деятельности**

**Квалификация
выпускника:**

Форма обучения

02 Здравоохранение

**Медицинская
сестра/медицинский брат**

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/rim/34.02.01_Sestrinskoe_delo\(2\).pdf](https://tgm.ru/sveden/files/rim/34.02.01_Sestrinskoe_delo(2).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:

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

2. В профазу митоза происходит:

- а) *спирализация хромосом;
- б) кроссинговер;
- в) удвоение хромосом;
- г) расхождение хромосом.

3. В анафазу митоза происходит:

- а) деспирализация хромосом;
- б) кроссинговер;
- в) редупликация ДНК;

г) *расхождение хромосом.

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

а) профазе;

б) профазе 2;

в) анафазе 1;

г) *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. Сперматоциты 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) плеiotропия;
- г) эпистатаз;
- д) полимерия;
- е) #кодминирование.

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 ABO:

- 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. Строение 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 голландрического 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 пахинему 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.

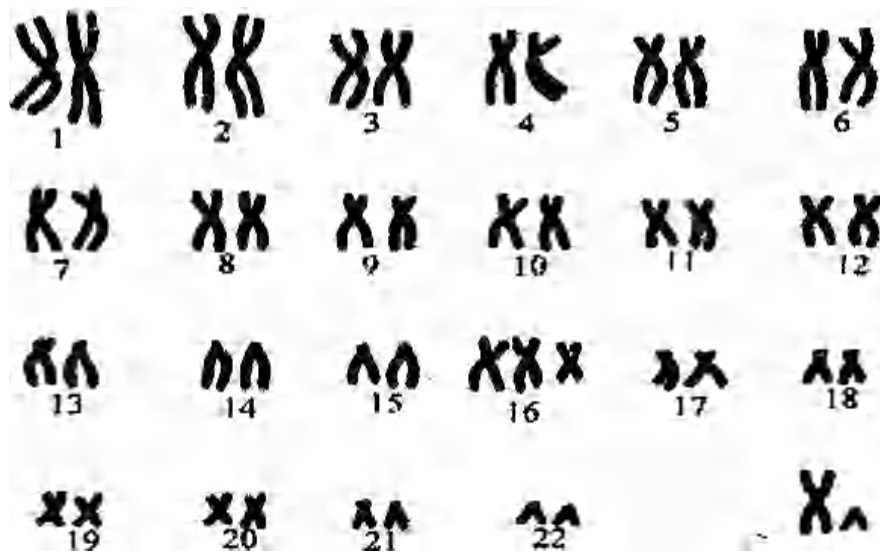
«Неудовлетворительно» - менее 60% правильных ответов.

Ситуационные задачи

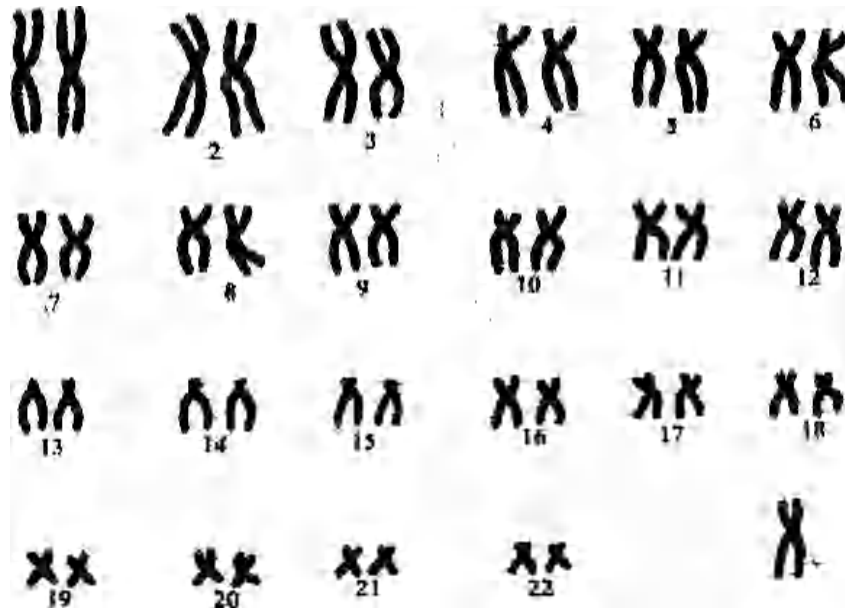
1. В клетках культуры ткани человека по 46 хромосом. При нарушении митоза 21-ая пара акроцентрических хромосом переместилась к одному полюсу клетки.
Сколько хромосом окажется в дочерних клетках после митоза? Нарисовать схему митоза.
2. В процессе сперматогенеза, во время редукционного деления произошло 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.

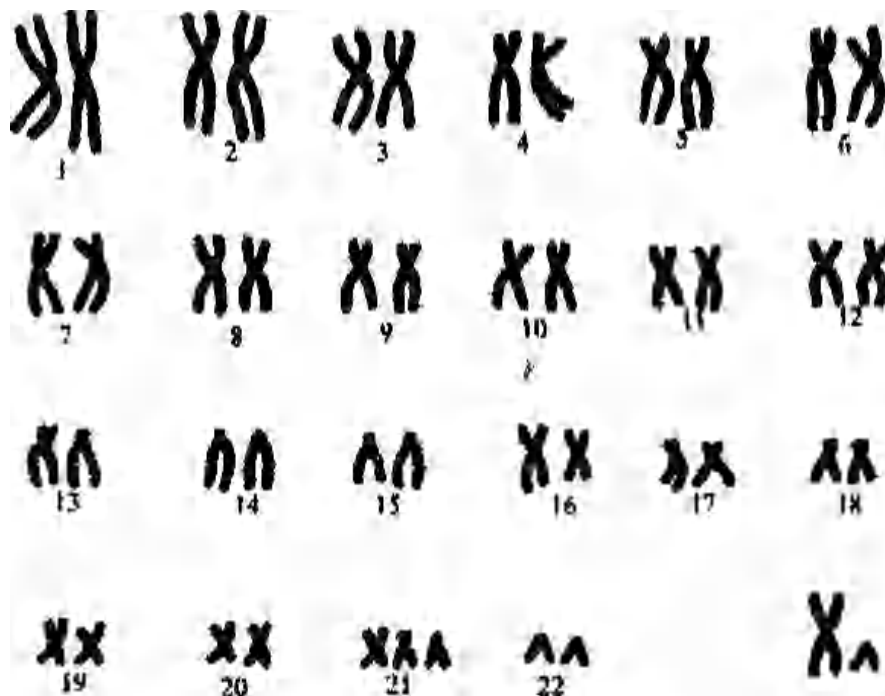
6. Родители Rh⁺ по системе Rh имеют II и III группы крови по системе ABO. У них родился ребенок с I группой крови и Rh⁺. Какова вероятность рождения следующего ребенка Rh⁺ с I группой крови?
7. У родителей с III группой крови родился сын с I группой крови и альбинос. Альбинизм наследуется как рецессивный 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 Y – 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 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 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

$\swarrow \quad \searrow$ $\swarrow \quad \searrow$
 $2n2c \quad 2n2c \quad 45 \text{ хр-м, } 45 \text{ хр-д, } 2с \text{ ДНК} \quad 47 \text{ хр-м, } 47 \text{ хр-д, } 2с \text{ ДНК}$

При митозе в анафазе расходятся хроматиды.

2. $2n4c$ 46 хромосом, 92 хроматиды, 4с ДНК редукционное $\swarrow \searrow$

$\swarrow \quad \searrow$
деление $n2c \quad n2c$ 22 хр, 44х-ды, 2с ДНК 24 хр, 48 хр-д, 2с ДНК
 $\swarrow \searrow \swarrow \searrow \quad \swarrow \searrow \quad \swarrow \quad \searrow$

эквационное $nc \quad nc \quad nc \quad nc$ 22хр-мы, 22хр-мы, 24хр-мы, 24хр-мы, деление 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 $\swarrow \searrow$

$\swarrow \quad \searrow$
(митоз) $2n2c \quad 2n2c$ 4 хр-м, 4 хр-д, 2с 4 хр-м, 4 хр-д, 2с
 $\downarrow \quad \downarrow$ *овогонии*

Период роста $2n4c$ 4 хромосом, 8 хроматиды, 4с ДНК
(интерфаза) $\swarrow \searrow \quad \swarrow \quad \searrow$ *овоцит 1 порядка* $\swarrow \searrow$

Период $n2c \quad n2c$ 2хр-м, 4 хр-д, 2с 2хр-м, 4 хр-д, 2с созревания $\swarrow \searrow \swarrow \searrow$
 $\swarrow \searrow$ *овоцит 2 пор и ред. тельце* $\swarrow \searrow$

(мейоз) $nc \quad nc \quad nc \quad nc$ 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
яйцеклетка и 3 редукционных тельца

4. Дано: А – ген праворукости

а – ген леворукости

Р: ♀ Аа x ♂ Аа

Г: А, а А, а

F: 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: ♀ Дд х ♂ Дд

Г: Д, д Д, д

F: ДД, Дд, Дд, дд

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

6. Дано: Д – Rh⁺ д – Rh⁻

$I^A = I^B > I^0$ (Так обозначить можно аллели групп крови)

P: ♀ Дд I^A I⁰ х ♂ Дд I^B I⁰

Г: Д I^A, Д I⁰ Д I^B, Д I⁰ д I^A, д I⁰ д I^B, д I⁰

F: ДД I^A I^B, ДД I^A I⁰, Дд I^A I^B, Дд I^A I⁰ ДД I^B I⁰, ДД I⁰ I⁰, Дд I⁰ I^B, Дд I⁰ I⁰
Дд I^A I^B, Дд I^A I⁰, дд I^A I^B, дд I^A I⁰
Дд I⁰ I^B, Дд I⁰ I⁰, дд I⁰ I^B, дд I⁰ I⁰

Вероятность рождения следующего ребенка Rh⁺ с I группой крови составляет 6,25%.

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

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

P: ♀ Дд I^B I⁰ х ♂ Дд I^B I⁰

Г: Д I^B, Д I⁰ д I^B, д I⁰ д I^B, д I⁰

F: ДД I^B I^B, ДД I^B I⁰, Дд I^B I^B, Дд I^B I⁰ ДД I⁰ I⁰, ДД I⁰ I^B, Дд I⁰ I^B, Дд I⁰ I⁰
Дд I^B I^B, Дд I^B I⁰, дд I^B I^B, дд I^B I⁰
Дд I⁰ I^B, Дд I⁰ I⁰, дд I⁰ I^B, дд I⁰ I⁰

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

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

а) P: ♀ X^HX^H х ♂ X^h Y

Г: X^H X^h, Y

F₁: X^H Y, X^H X^h

P₂: ♀ X^HX^h х ♂ X^H Y

Г: X^H, X^h X^H, Y

F₁: X^HX^H, X^H Y, X^H X^h, X^h Y

Обнаружится 25% больных (половина мальчиков).

б) P: ♀ X^HX^h х ♂ X^h Y

Г: X^H, X^h X^h, Y

F₁: 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

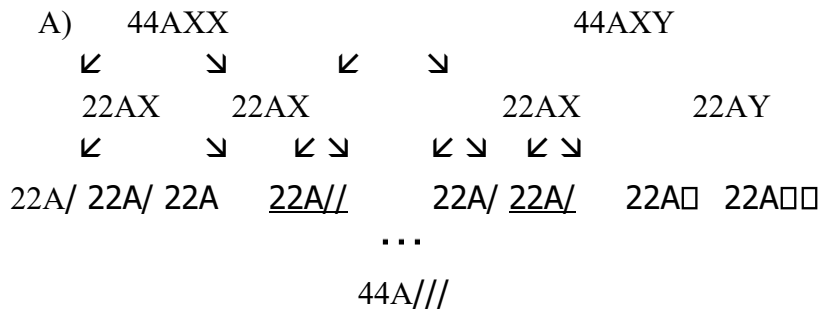
P: ♀ XX х ♂ XY*

Г: X X, Y*

F1: XX; XY*

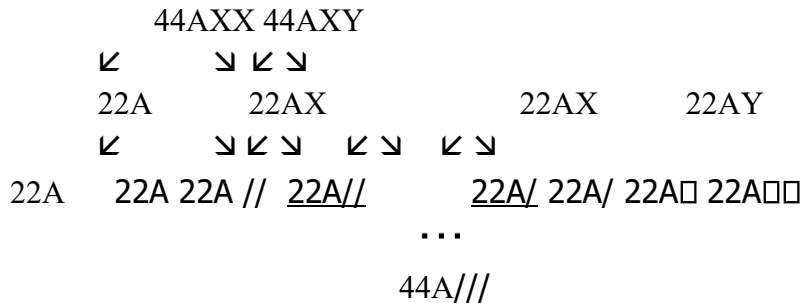
Вероятность рождения детей с гипертрихозом составляет 50%, только мальчики. Тип наследования - голандрический. Критерии к типу наследования: обнаруживается лишь у мужчин; передается по мужской линии из поколения в поколение от отца к сыну.

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



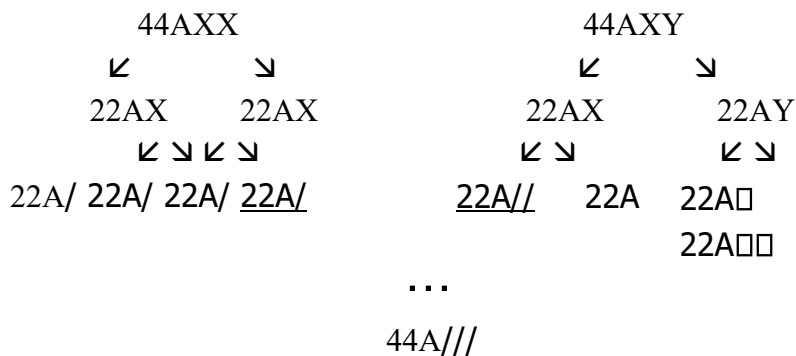
(/ - X-хромосома, состоящая из одной хроматиды; // - две хроматиды одной X-хромосомы, □ - Y-хромосомы, состоящая из одной хроматиды).

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

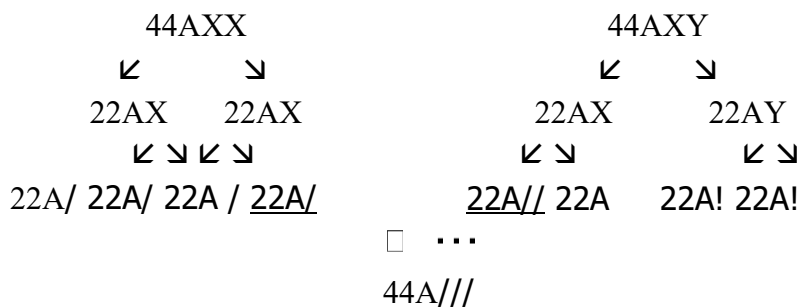


□ Такой генотип также возможен при слиянии гамет: ♀22AX + ♂22AXX = 44AXXX

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

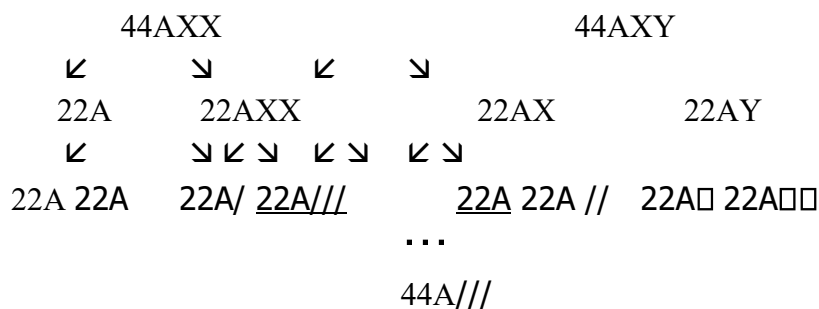


Г) Нарушение может происходить в редукционном делении (по линии отца):



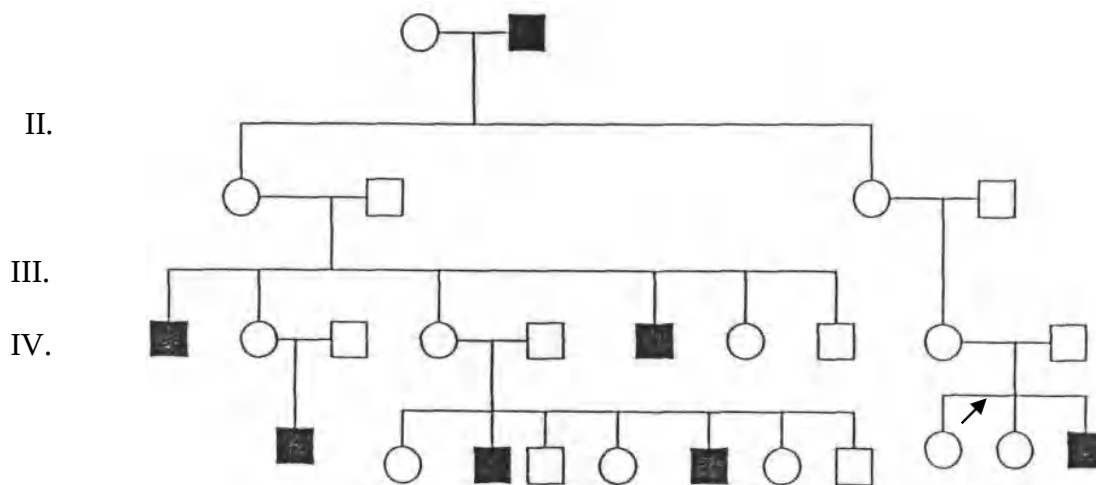
□ Такой генотип также возможен при слиянии гамет: ♀22AX + ♂22AXX = 44AXXX

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

наследования:

типа

- | | |
|--|--------------------------------------|
| 1.больных в родословной мало; | } поэтому рецессивный тип |
| 2.больные не в каждом поколении; | |
| 3.у больных детей родители здоровы; | |
| 4.болеют только мужчины | - поэтому сцеплен с полом тип |
| 5.больные сыновья у здоровых матерей и отцов | - 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

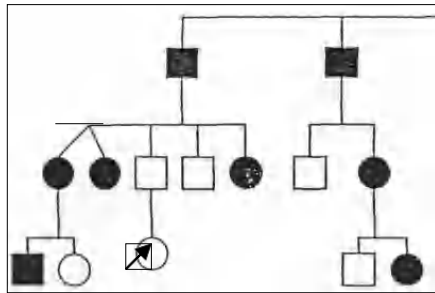
P.: ♀ $X^H X^H$ X ♂ $X^h Y$

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; } поэтому доминантный тип
2. больные в каждом поколении;
3. у больных детей родители больны;
4. болеют чаще женщины;
5. у больных отцов все дочери больны - 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 - здорова), 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 аутосом - 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 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 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) 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) голандрическими; 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) голандрическим; Б) сцепленным с полом; В) аутосомным; *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 Дюшена; 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%.