

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Наумова Наталия Александровна
Должность: Ректор
Дата подписания: 16.04.2025 16:46:59
Уникальный программный ключ:
6b5279da4e034bffa79172803da5b7b558

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«Государственный университет просвещения»

Согласовано
деканом медицинского факультета

«11» 12 2024 г.


/Куликов Д.А./

Рабочая программа дисциплины

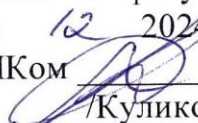
ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Направление подготовки 34.02.01 Сестринское дело

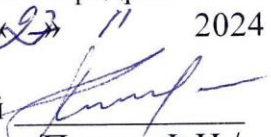
Квалификация Медицинская сестра/Медицинский брат

Форма обучения очная

Согласовано учебно-методической
комиссией медицинского факультета
Протокол от «11» 12 2024 г. № 5
Председатель УМКом


/Куликов Д.А./

Рекомендовано кафедрой
Протокол от «23» 11 2024 г.
№ 3
Зав. кафедрой


/Палеев Ф.Н./

Москва 2024 г.

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС СПО по направлению подготовки
34.02.01 Сестринское дело

Рабочая программа дисциплины разработана:
Москаев А.В., кандидат биологических наук, доцент.

Рецензент: Гордеев М.И., доктор биологических наук, профессор;

1 Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с установленными в ОПОП СПО компетенциями

1.1 Перечень компетенций, формируемых учебной дисциплиной

Код и наименование компетенции	Планируемые результаты обучения
ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;	Знать: современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности; Уметь/Владеть: Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;
ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента	Знать: - 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; Уметь/Владеть: - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.	Знать: биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию. Уметь/Владеть: проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней

2. Цели и место дисциплины в структуре ОПОП СПО

Учебная дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» является обязательной частью общепрофессионального цикла профессиональной подготовки образовательной программы СПО в соответствии с ФГОС СПО по направлению подготовки 34.02.01 Сестринское дело.

Цели изучения дисциплины: Целью освоения учебной дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики» является формирование у обучающихся комплексных знаний о наследственности и изменчивости человека, о закономерностях наследования, о научных и прикладных аспектах использования этих знаний; формирование умений ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций

лекарственных препаратов, решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания.

3. Объем учебной дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий, текущий и промежуточный контроль по дисциплине) и на самостоятельную работу обучающихся

Вид учебной работы	3 семестр
Общая трудоемкость дисциплины	36
Аудиторная (контактная) работа, часов	30
в т.ч. занятия лекционного типа	15
занятия семинарского (практического) типа	15
Самостоятельная работа обучающихся, часов	6
Вид промежуточной аттестации	зачет

4. Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий

4.1 Перечень разделов дисциплины с указанием трудоемкости аудиторной (контактной) и самостоятельной работы, видов контролей и перечня компетенций

Наименование разделов и тем		Трудоемкость, часов		Наименование оценочного средства	Код компетенции	
		всего	в том числе			
			аудиторной (контактной) работы			самостоятельной работы
	3 семестр					
Раздел 1. Основы генетики		3	2	1	Практическое задание ОК-2 ПК-4.1 ПК-3.1	
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности		7	6	1		
Раздел 3. Закономерности наследования признаков		7	8	1		
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости		7	6	1		
Раздел 5. Наследственность и патология		8	8	2		
ИТОГО по дисциплине		36	30	6	тест	

4.2 Содержание дисциплины по разделам

Раздел 1. Основы генетики

Тема 1.1.

Генетика как наука. История развития медицинской генетики.

1. Краткая история развития медицинской генетики.

2. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.

3. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.

Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности

Тема 2.1.

Цитологические основы наследственности

1. Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки.
2. Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки.
3. Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки.
4. Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип».
5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.

Тема 2.2.

Биохимические основы наследственности

1. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
2. Сохранение информации от поколения к поколению.
3. Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена.
4. Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию.
5. Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов.
6. Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления.
7. Генетический код его универсальность, специфичность.

Раздел 3. Закономерности наследования признаков

Тема 3.1.

Типы наследования признаков

1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека.
2. Типы и закономерности наследования признаков у человека.
3. Генотип и фенотип.
4. Виды взаимодействия генов.
5. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия
6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора

Тема 3.2.

Виды изменчивости. Мутагенез.

1. Основные виды изменчивости.
2. Причины мутационной изменчивости.
3. Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез.
4. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.

Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости

Тема 4.1.

Методы изучения наследственности и изменчивости

1. Методы изучения наследственности и изменчивости.

2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, ПОП уляционно-статистический, иммуногенетический методы.

1.Методы изучения наследственности и изменчивости.

Раздел 5. Наследственность и патология

Тема 5.1.

Наследственные болезни и их классификация

- 1.Классификация наследственных болезней.
2. Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания.
- 3.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом.
- 4.Мультифакториальные заболевания.
- 5.Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний

Тема 5.2.

Медико-генетическое консультирование

- 1Виды профилактики наследственных заболеваний.
- 2.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК).
- 3.Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
- 4.Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.

5. Оценочные материалы по дисциплине

Оценочные материалы по дисциплине представлены в виде фонда оценочных средств.

6. Материально-техническое и учебно-методическое обеспечение дисциплины

6.1 Перечень учебно-методического обеспечения по дисциплине

№ п/п	Автор, название, место издания, издательство, год издания, количество страниц, режим доступа
1	Медицинская и клиническая генетика: учебное пособие / под ред. О. О. Янушевича. - Москва : ГЭОТАР Медиа, 2020. - 400 с. - Текст: электронный. - URL: http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970455876.html
2	Решение задач по генетике : учебное пособие / Т. И. Кондаурова, А. М. Веденеев, Н. Е. Фетисова, А. В. Зверев. — Волгоград : Перемена, 2020. — 99 с. — Текст : электронный. — URL: https://www.iprbookshop.ru/99141.html

6.2 Перечень учебных изданий, необходимых для освоения дисциплины

1. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 192 с. - Текст: электронный. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html>
2. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - Текст: электронный. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html>

Дополнительная литература:

1. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - Текст : электронный. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html>
- 2.Медицинская биология и общая генетика : учебник / Р. Г. Заяц, В. Э. Бутвиловский, В. В. Давыдов, И. В. Рачковская. — 3-е изд. — Минск : Выш.школа, 2017. — 480 с. — Текст : электронный. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/90714.html>
3. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. - Текст : электронный. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970448571.html>

4. Пассарг, Э. Наглядная генетика. — Москва : Лаборатория знаний, 2020. — 509 с. — Текст : электронный. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/99868.html>
5. Полякова, Т.И. Основы генетики : учебник / Т. И. Полякова, В. В. Русановский, И. Б. Сухов. - М. : Русайнс, 2021. - 106с. – Текст: непосредственный
6. Рубан, Э. Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник. — Ростов-на-Дону : Феникс, 2020. — 319 с. — Текст : электронный. — URL: <https://www.iprbookshop.ru/102156.html>

6.3 Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы и лицензионное программное обеспечение

Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы, цифровые электронные библиотеки и другие электронные образовательные ресурсы

1. <https://mosgorzdrav.ru/ru-RU/index.html> - Департамент здравоохранения города Москвы
2. <https://minzdrav.gov.ru/> - Министерство здравоохранения Российской Федерации
3. <https://mz.mosreg.ru/> - Министерство здравоохранения Московской области
4. <https://biblioclub.ru> - ЭБС «Университетская библиотека онлайн»
5. <https://e.lanbook.com> - ЭБС «Лань»
6. www.studentlibrary.ru - ЭБС «Консультант студента»
7. <https://urait.ru/> - Образовательная платформа «Юрайт»
8. <https://ibooks.ru/> - Электронно-библиотечная система ibooks.ru

Доступ к электронной информационно-образовательной среде, информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. Электронная информационно-образовательная среда Государственного университета просвещения <https://eos.eduprosvet.ru/>

Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение

Лицензионное программное обеспечение:

Зарубежное: Microsoft Windows, Microsoft Office Отечественное: Kaspersky Endpoint Security

Свободно распространяемое программное обеспечение:

Зарубежное: Google Chrome, 7-zip

Отечественное: ОМС Плеер (для воспроизведения Электронных Учебных Модулей)

6.4 Перечень учебных аудиторий, оборудования и технических средств обучения

- Помещение для самостоятельной работы обучающихся, (в том числе для самостоятельной работы для инвалидов и лиц с ограниченными возможностями) оснащенное компьютерной техникой, подключенной к сети Интернет, обеспечено доступом к электронной информационно-образовательной среде Государственного университета просвещения. Персональные компьютеры с подключением к сети Интернет и обеспечением доступа к электронным библиотекам и в электронную информационно-образовательную среду Университета. Доска. Программное обеспечение: Лицензионное программное обеспечение: Зарубежное: Microsoft Windows, Microsoft Office Отечественное: Kaspersky Endpoint Security Свободно распространяемое программное обеспечение: Зарубежное: Google Chrome, 7-zip Отечественное: ОМС Плеер (для воспроизведения Электронных Учебных Модулей) Информационные справочные системы: система ГАРАНТ, система «КонсультантПлюс» Профессиональные базы данных: fgosvo.ru pravo.gov.ru www.edu.ru.

В том числе материально-техническое обеспечение практической подготовки по дисциплине Генетика с основами медицинской генетики:

- учебная аудитория для проведения учебных занятий, оснащенная оборудованием и техническими средствами обучения: комплект учебной мебели, доска маркерная, персональный компьютер (ноутбук), Виртуальный учебный комплекс "Анатомический

атлас 4.0"/1, типовые профессиональные модели: модель матки и яичника, модель предстательной железы и яичка, модель головы в разрезе, модель мышц головы, модель лёгких, модели отделов позвоночника и отдельных позвонков человека, модели по урологии, модели сердца и сосудистой системы, модели отдельных костей человека, модели суставов, кисти и стопы человека, модели черепа человека, учебные анатомические пластины тканей и органов человека: мышцы свободной верхней конечности с плечевым поясом, мышцы кисти, мышцы свободной нижней конечности, комплексный препарат: печень, желчный пузырь, желудок, большой сальник, кишечник, двенадцатиперстная кишка, поджелудочная железа, селезенка; тотальный препарат сердца; бронхиальное дерево с одним легким; тотальный препарат головного мозга.

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
Федеральное государственное автономное образовательное учреждение высшего образования
«Государственный университет просвещения»

УТВЕРЖДЕН

на заседании кафедры

Протокол от «27» 11 2024 г.

№ 3

Зав. кафедрой Палеев Ф.Н.



**Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля и
промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине**

ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Направление подготовки 34.02.01 Сестринское дело

Квалификация Медицинская сестра/Медицинский брат

Форма обучения очная

Москва 2024 г.

1. Описание показателей и критериев оценивания планируемых результатов обучения по учебной дисциплине

Код и наименование компетенции	Уровень освоения	Планируемые результаты обучения
ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;	Пороговый (удовлетворительно)	знать: современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности; уметь/владеть: Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности
	Продвинутый (хорошо)	Знает твердо: современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности; Умеет/владеть уверенно: Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности
	Высокий (отлично)	Имеет сформировавшееся систематические знания: современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности; Имеет сформировавшееся систематическое умение/владение: Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности
ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента	Пороговый (удовлетворительно)	Знать: - 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; Уметь/Владеть- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
	Продвинутый (хорошо)	Знает твердо: - 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; Умеет/владеет уверенно - проводить опрос и

		вести учет пациентов с наследственной патологией;
	Высокий (отлично)	Имеет сформировавшееся систематические знания - 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; Имеет сформировавшееся систематическое умение/владение: - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.	Пороговый (удовлетворительно)	знать: биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию. уметь/владеть: проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней
	Продвинутый (хорошо)	Знает твердо биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию. Умеет/владеет уверенно - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней
	Высокий (отлично)	Имеет сформировавшееся систематические знания биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию. Имеет сформировавшееся систематическое умение/владение: - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

		- проводить предварительную диагностику наследственных болезней
--	--	---

2. Описание шкал оценивания

Шкала оценивания практического задания

Форма текущего контроля	Отсутствие усвоения (ниже порогового)*	Пороговый (удовлетворительно)	Продвинутый (хорошо)	Высокий (отлично)
Выполнение практического задания	не выполнена или все задания решены неправильно	Решено более 50% задания, но менее 70%	Решено более 70% задания, но есть ошибки	все задания решены без ошибок

Шкала оценивания тестирования

Критерий	Количество баллов
80-100% правильных ответов	15-20 баллов
70-79 % правильных ответов	10-14 баллов
50-69 % правильных ответов	4-9 баллов
менее 50 % правильных ответов	0-3 баллов

Шкала оценивания ответов на зачете

Критерий оценивания	Баллы
Полно раскрыто содержание материала в объеме программы; четко и правильно даны определения и раскрыто содержание понятий; верно использованы научные термины; для доказательства использованы различные умения, выводы из клинических примеров; ответ самостоятельный, использованы ранее приобретенные знания.	20
Раскрыто основное содержание материала; в основном правильно даны определения понятий и использованы научные термины; определения понятий неполные, допущены незначительные нарушения последовательности изложения, небольшие неточности при использовании научных терминов или в выводах и обобщениях из клинических примеров.	10
Усвоено основное содержание учебного материала, но изложено фрагментарно, не всегда последовательно; определения понятий недостаточно четкие; не использованы в качестве доказательства выводы и обобщения из клинических примеров или допущены ошибки при их изложении; допущены ошибки и неточности в использовании научной терминологии, определении понятий.	5
Основное содержание вопроса не раскрыто; не даны ответы на вспомогательные вопросы; допущены грубые ошибки в определении понятий, при использовании терминологии.	0

Итоговая шкала по дисциплине

Баллы, полученные обучающимся в течение освоения дисциплины	Оценка по дисциплине
41-100	Зачтено
0-40	Не зачтено

3. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

Перечень вопросов к зачету

1. Генетика человека: предмет, задачи, основные направления. Значение генетики человека для медицины.
2. Методы изучения наследственности человека.
3. Генеалогический метод изучения наследственности, его значение.
4. Основные принципы составления родословных.
5. Близнецовый метод изучения наследственности человека, его значение.
6. Понятие об однояйцевых и разнояйцевых близнецах.
7. Цитогенетический метод изучения наследственности человека, его значение.
8. Цитогенетический анализ.
9. Дифференциальная окраска хромосом, основные методы.
10. Биохимические методы изучения наследственности человека, их значение.
11. Популяционный метод изучения наследственности человека, его значение.
12. Клеточная теория: авторы, основные положения.
13. Общий принцип строения эукариотической клетки.
14. Основные типы деления эукариотических клеток: митоз, amitoz, мейоз.
15. Клеточный цикл. Митоз.
16. Мейоз. Гаметогенез.
17. Ядро — главный органоид клетки. Строение, функции, история изучения ядра.
18. Понятие о хроматине. Разновидности хроматина.
19. Уровни организации хроматина.
20. Тельца Барра (половой хроматин) и их диагностическое значение.
21. Хромосома — высший уровень организации хроматина. Строение метафазной хромосомы. Типы хромосом.
22. Кариотип человека. Гаплоидный и диплоидный наборы хромосом.
23. Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование признаков.
24. Генетика пола у человека. Свойства половых хромосом.
25. Генетические карты: определение, разновидности, значение в медицине.
26. Типы взаимодействия аллельных генов.
27. Типы взаимодействия неаллельных генов.
28. Нуклеиновые кислоты: химическое строение и генетическая роль.
29. ДНК: строение, функции, история открытия и изучения.
30. Механизм реализации наследственной информации в признаки организма.
31. Генетический код и его свойства.
32. Наследственные свойства крови. Система АВО.
33. Резус-система крови. Резус-конфликты.
34. Реакция агглютинации. Основные принципы переливания крови.
35. Законы Менделя и дополнения к ним.

Задания в тестовой форме

1. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности
 - а) пероксисомы
 - б) аутосомы
 - в) хроматиды
 - г) мезосомы
2. Носителями наследственной информации в клетке являются:
 - а) мезосомы в) жгутики
 - б) хромосомы г) пероксисомы
3. Самые мелкие акроцентрические хромосомы в кариотипе человека принадлежат группе
 - а) C(6-12) в) A (1,2,3)
 - б) F (19,20) г) G (21,22, Y)
4. Место гена на хромосоме называется
 - а) аллель
 - б) геном
 - в) оперон
 - г) локус
5. Кариотип больного с синдромом "Кошачьего крика"
 - а) 45,XO
 - б) 46,XX,5p- в) 46, XX, t(15+21)
 - г) 47,XXX
6. Тип наследования дальтонизма
 - а) сцепленный с полом рецессивный
 - б) аутосомно-рецессивный
 - в) аутосомно-доминантный
 - г) сцепленный с полом доминантный
7. Кариотип больного с синдромом Дауна
 - а) 46, XY в) 47,XX, 18+
 - б) 47, XY, 21+ г) 48, XXXY
8. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера
 - а) хромосомные
 - б) мультифакториальные
 - в) наследственные
 - г) моногенные
9. Здоровая женщина имеет кариотип
 - а) 45, XO б) 47, XXY в) 46, XY г) 46, XX
10. Наследственные болезни, сходные по своему фенотипическому проявлению, но вызванные
 - мутациями в разных, неаллельных генах, называется
 - а) фенкопии
 - б) генотипические
 - в) фенотипические
 - г) генокопии
11. Пары близнецов, в которых проявляется исследуемый признак, называются:
 - а) конкордантными
 - б) дискордантными
 - в) дискомфортными
 - г) конкурсные
12. Степень проявления гена в популяции
 - а) пенетрантность б) экспрессивность в) плеiotропия
13. Отрыв участка хромосомы, поворот его на 180 °C и встраивание на прежнее

место - это

- а) транслокация
 - б) инверсия
 - в) трансцизия
 - г) трансверсия
14. Тип наследования гемофилии
- а) сцепленный с полом доминантный
 - б) аутосомно- доминантный
 - в) аугосомно-рецессивный
 - г) сцепленный с полом рецессивный
15. Организм с генотипом AaBb, образует следующие типы гамет
- а) A B A B б) Aa Aa BB Bb
- 19
- в) Ab AB aB ab г) AB AB ab ab
16. Самые крупные хромосомы в кариотипе человека относятся к группе
- а) F (19,20) в) G (21,22)
 - б) C (6-12) г) A (1,2,3)
17. Кариотип больного синдромом Эдвардса
- а) 46, XX
 - б) 47, XX, 21+
 - в) 47, XY, 18+
 - г) 47, XY, 13+
18. Транслируемые участки генов эукариот называются
- а) гены
 - б) домены
 - в) экзоны
 - г) интроны
19. Метод генетики человека, изучающий кариотип, называется
- а) цитогенетический
 - б) дерматоглифический
 - в) близнецовый
 - г) биохимический
20. К какому типу болезней относится гипертония
- а) хромосомные
 - б) моногенные
 - в) мультифакториальные
 - г) ненаследственные
21. Набор хромосом клетки называется
- а) генофонд
 - б) генотип
 - в) кариотип
 - г) фенотип
22. Мутации, связанные с изменением числа хромосом, называются:
- а) хромосомные
 - б) геномные
 - в) генные
 - г) индуцированные
23. Лицо, родословная которого составляется, называется
- а) пробанд
 - б) sibсы
 - в) инбридинг
 - г) родоначальник

24. Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется для лечения фенилкетонурии
- а) диетотерапия
 - б) хирургическое вмешательство
 - в) витаминотерапия
 - г) заместительная терапия
25. Хромосомы, в которых центромера чуть сдвинута от центра к краю, называются:
- а) акроцентрические
 - б) интерфазные
 - в) субметацентрические
 - г) метацентрические

Решить генетические задачи

1. У человека ген полидактилии (многопалости) доминирует над нормальным строением кисти. У жены кисть нормальная, муж гетерозиготен по гену полидактилии. Определите вероятность рождения в этой семье многопалого ребёнка.

2. У человека ген дальзоркости доминирует над геном нормального зрения. В семье муж и жена страдают дальзоркостью, однако матери обоих супругов видели нормально. Какова вероятность рождения детей с нормальным зрением?

3. Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд здоров. Его отец болен эпидермолизом буллезным, а мать и ее родственники здоровы. Две сестры пробанда здоровы, а брат болен. Три дяди со стороны отца и их дети здоровы, а три дяди и одна тетя – больны. У первого больного дяди от первого брака есть больной сын и здоровая дочка, а от второго брака – больные дочка и сын. У второго дяди есть два больных сына и две больных дочки. Бабушка по линии отца больна, а дедушка – здоров. Здоровыми были три сестры и два брата бабушки.

4. Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд – больная мозжечковой атаксией (расстройство согласованности в сокращении мышц при произвольных движениях) женщина. Её супруг здоров. У них 6 сыновей и 3 дочери. Один сын и одна дочь больны, остальные – здоровы. Пробанд имеет здоровую сестру и трёх больных братьев. Здоровая сестра замужем за здоровым мужчиной и имеет здоровую дочь. Три больных брата женаты на здоровых женщинах. В семье первого брата три здоровых сына и больная дочь,

в семье второго брата сын и больная дочь, в семье третьего – два сына и три дочери здоровы.

Отец пробанда болен, а мать здорова.