

ПРИЛОЖЕНИЕ
к рабочей программе учебной дисциплины
«ОП.06 Генетика человека с основами медицинской генетики»

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
по УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ
«ОП.06 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ»

по специальности
34.02.01 Сестринское дело
очной формы обучения
Квалификация специалиста среднего звена:
«Медицинская сестра/Медицинский брат»

Хасавюрт, 2025 г.

Фонд оценочных средств для основной образовательной программы среднего профессионального образования - программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 34.02.01 Сестринское дело разработан на основе:

федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01. Сестринское дело, утвержденного приказом Министерства просвещения РФ «04» июля 2022 г. № 527.

Организация – разработчик: ГБПОУ РД «Профессионально - педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева».

Рассмотрен и одобрен на заседании Методического Совета после рекомендаций к утверждению на заседаниях ПЦК ГБПОУ РД «Профессионально - педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»
Протокол №5 от 28.05.2025 г.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ «ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики»	4
1.1. Паспорт фонда оценочных средств	4
1.2. Контрольно-оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости.	8
1.4 Контрольно – оценочные средства для проведения экзамена	40
2. КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ	64
3. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ИСТОЧНИКИ	66

1. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

«ОП.06 Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Паспорт фонда оценочных средств

Фонд оценочных средств по учебной дисциплине «ОП. 06 Генетика человека с основами медицинской генетики» разработан на основе федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 34.02.01. Сестринское дело, утвержденного приказом Министерства просвещения РФ «04» июля 2022 г. № 527.

Фонд оценочных средств по учебной дисциплине «ОП. 06 Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью основной профессиональной образовательной программы (программы подготовки специалистов среднего звена) в соответствии с ФГОС по специальности 34.02.01 Сестринское дело и разработан на основе рабочей программы по учебной дисциплине «ОП. 06 Генетика человека с основами медицинской генетики»

Фонд оценочных средств по учебной дисциплине «ОП. 06 Генетика человека с основами медицинской генетики» предназначен для оценки достижений запланированных результатов по учебной дисциплине в процессе текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации в соответствии с ФГОС по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен

Код	Наименование общих компетенций
ОК 01	Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам
ОК 02.	Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации, и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности
ОК 04.	Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде
ОК 05.	Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста
ОК 06.	Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения
ОК 07.	Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях

Код	Наименование профессиональных компетенций
ПК 3.1.	Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.
ПК 3.2.	Пропагандировать здоровый образ жизни.
ПК 3.3.	Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения.
ПК 4.1.	Проводить оценку состояния пациента.
ПК 4.3.	Осуществлять уход за пациентом.
ПК 4.5.	Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме
ПК 4.6.	Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации.

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися

осваиваются умения и знания:

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4.1., ПК 4.3. ПК 4.5. ПК 4.6.	-Распознавать задачу с использованием информационных технологий, составлять план действия на закономерности наследования признаков моно и дигибридного скрещивания для решения генетических задач. -Владеть актуальными методами диагностики наследственных заболеваний (клинико - генеалогическим, цитогенетическим и биохимическим), оценивать результат по лабораторно-генетическим методам. -Организовывать работу коллектива и команды; взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами в ходе профессиональной деятельности - Грамотно излагать свои мысли и оформлять документы при проведении пренатальной диагностики и массовом скрининге наследственных заболеваний у новорожденных. -Проводить опрос и вести	- Биохимические и цитологические основы наследственности. - Основные источники информации и ресурсы для решения задач и проблем на закономерности наследования признаков и видов взаимодействия генов. -Алгоритмы выполнения задач на группы наследственных заболеваний. -Методы работы и показания к медико-генетическому консультированию, порядок оценивания результатов при наследственных заболеваниях. -Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; -Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; -Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; -Цели, задачи, методы и показания к медико - генетическому консультированию. -Использовать информационные технологии, организационные формы, методы и средства санитарного просвещения населения;

	учет пациентов с наследственной патологией; -Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; -Проводить предварительную диагностику наследственных болезней. -Проводить индивидуальные (групповые) профилактические беседы с населением о факторах, способствующих сохранению здоровья, факторах риска для здоровья и мерах профилактики наследственных болезней. - Формировать общественное мнение в пользу здорового	-Правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования, по вопросам профилактики наследственных заболеваний. современные научно обоснованные рекомендации по вопросам личной гигиены, рационального питания, планирования семьи, здорового образа жизни, факторов риска для здоровья; заболевания, обусловленных образом жизни человека.; -Формы и методы работы по формированию здорового образа жизни;
--	---	---

	образа жизни и мотивировать пациентов на ведение здорового образа жизни -Проводить опрос пациента и его родственников (законных представителей), лиц, осуществляющих уход, измерять и интерпретировать показатели жизнедеятельности пациента в динамике; -Осуществлять раздачу и применение лекарственных препаратов пациенту по назначению врача, разъяснять правила приема лекарственных препаратов; -Выполнять процедуры сестринского ухода за пациентами с наследственными заболеваниями. -Оказывать психологическую поддержку пациенту и его родственникам (законным представителям). -Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме при внезапных острых заболеваниях, состояниях, обострении хронических заболеваний; -Получать и передавать информацию по вопросам оказания медицинской помощи, в том числе с	-Правила и порядок проведения профилактического осмотра; -Порядок проведения диспансеризации населения, порядок доврачебного осмотра и обследования детей по скрининг-программе диспансеризации; -Методы профилактики наследственных заболеваний, -Анатомо-физиологические особенности и показатели жизнедеятельности человека в разные возрастные периоды, правила измерения и интерпретации данных - Особенность сестринского ухода с учетом наследственного заболевания, возрастных, культурных и этнических особенностей патологии пациента; -Современные технологии медицинских услуг при аутосомно-рецессивных заболеваниях пациентов, частично или полностью утративших способность обмена веществ. -Особенность и принципы лечебного питания пациентов в медицинской организации в зависимости от возраста и заболевания; - Психология общения с пациентом, способы оказания психологической поддержки родственникам (законным представителям). побочные эффекты, видов реакций и осложнений лекарственной терапии, меры профилактики и оказания медицинской помощи в неотложной форме; -Клинические признаки внезапных
--	--	---

	пациентами, имеющими нарушения зрения, слуха, поведения; выполнять работу по проведению мероприятий медицинской реабилитации	острых заболеваний, состояний, обострений хронических заболеваний, отравлений, травм без явных признаков угрозы жизни пациента; показания к оказанию медицинской помощи в неотложной форме; -Правила оказания медицинской помощи в неотложной форме -порядок медицинской реабилитации
--	---	--

1.2. Контрольно-оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости.

Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины.

Фронтальный опрос

1. Дайте определение генетике как науки.
2. Что такое наследственность?
3. Что такое изменчивость?
4. Что изучает медицинская генетика?
5. Каковы основные положения медицинской генетики?
6. Назовите методы медицинской генетики

Эталон ответа.

1.Генетика - наука о закономерностях наследственности и изменчивости.

Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.

2.Наследственность - это свойство живых организмов приобретать в процессе онтогенеза признаки сходные с родительскими организмами и передавать из поколения в поколение особенности морфологии, биохимии, физиологии и онтогенеза в определенных условиях среды.

3.Наследование – процесс передачи наследственной информации от одного поколения организмов к другому. **Изменчивость** – свойство живых организмов приобретать в процессе онтогенеза некоторые отличия признаков от родительских организмов.

Наследственность и изменчивость реализуются в процессе наследования (через половые клетки при половом размножении, либо через соматические при бесполом размножении). Элементарными дискретными единицами наследственности (материальными основами) являются гены.

4.Предмет генетики - изучение материальных основ наследственности (генов) на молекулярно-генетическом, субклеточном, клеточном, организменном и популяционно-видовом уровнях организации живого.

5. Основные положения медицинской генетики:

1. Наследственные болезни возникают в результате общей наследственной изменчивости человека.
2. Популяции человека отягощены огромным грузом мутаций
3. В развитии наследственной патологии играет роль генотип и внешняя среда
4. Наследственность современного человека отягощена накоплением патологических мутаций в процессе эволюции и вновь возникшими наследственными изменениями в половых клетках
5. Резко изменилась среда обитания человека, планирование семьи и границы браков. Человек сталкивается с новыми условиями среды, испытывает нагрузки социального и экологического характера. Увеличились масштабы миграции, расширился круг потенциальных партнеров

Изучение генетики человека связано с большими трудностями:

- сложный кариотип – много хромосом и групп сцепления(гены, расположенные в одной хромосоме называются сцепленными);
- позднее половое созревание и редкая смена поколений;
- малое количество потомков;
- невозможность экспериментирования
- невозможность создания одинаковых условий жизни.

Несмотря на перечисленные трудности, генетика человека изучена на сегодня лучше, чем генетика многих других организмов (например, млекопитающих) благодаря потребностям медицины и разнообразным

современным методам исследования.

6. Цитогенетический метод - изучение кариотипа (набор хромосом) клеток при помощи микроскопической техники и выявлять геномные (изменение числа хромосом) и хромосомные (изменение структуры хромосом) мутации.

2. Генеалогический метод - изучение родословных.

3. Близнецовый метод - позволяет выявить роль наследственности и внешней среды в формировании признаков.

4. Биохимические методы основаны на исследовании биологических жидкостей (крови, мочи, амниотической жидкости) для изучения активности ферментов и химического состава клеток, который определяется наследственностью. Методы выявляют генные мутации и гетерозиготное носительство рецессивных генов.

5. Популяционно-статистический метод позволяет рассчитать частоту встречаемости генов в популяциях.

А вот гибридологический метод - метод скрещивания организмов не применим к человеку.

Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности.

Кариотипирование

1. Рассмотрите кариотип человека и ответьте на вопросы.



1. Какого пола этот человек?

2. Какие отклонения имеет кариотип этого человека?

3. В результате каких событий могут возникать такие отклонения?

Пояснение.

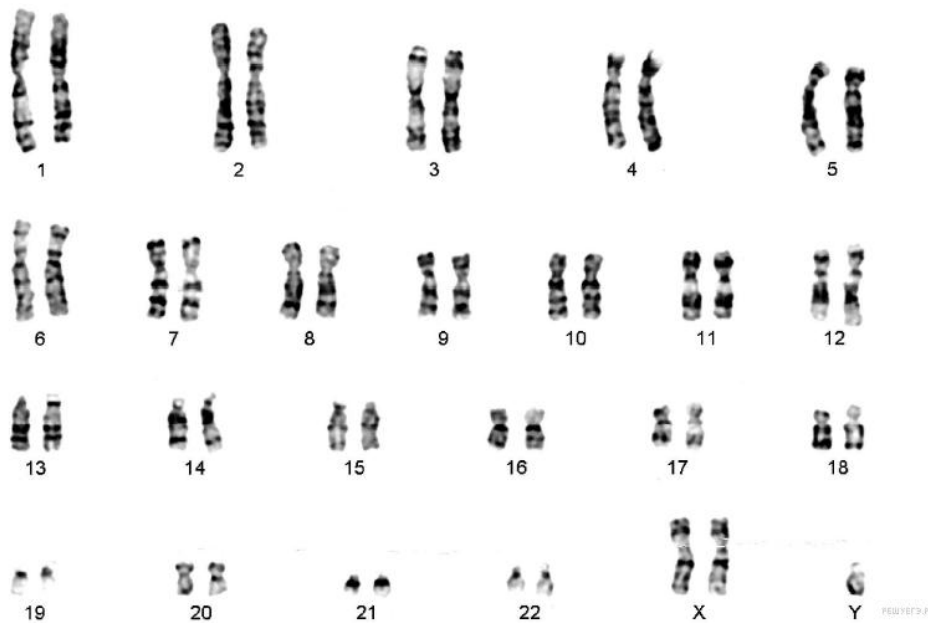
1. Пол мужской.
2. В кариотипе три 21-х хромосомы.

Такие отклонения могут возникать из-за нерасхождения хромосом при первом делении мейоза.

ИЛИ

Такие отклонения могут возникать из-за попадания двух гомологичных хромосом в одну клетку при первом делении мейоза.

Рассмотрите кариотип человека и ответьте на вопросы.



1. Какого пола этот человек?
2. Какие отклонения имеет кариотип этого человека?
3. В результате каких событий могут возникать такие отклонения?

Пояснение.

1. Пол мужской.
2. В кариотипе две X-хромосомы (или, нарушение в половых хромосомах: две X и ещё одна Y).
3. Такие отклонения могут возникать из-за нерасхождения хромосом при первом делении мейоза.

ИЛИ

Такие отклонения могут возникать из-за попадания двух гомологичных хромосом в одну клетку при первом делении мейоза.

Примечание.

к пункту 2. Синдром Клайнфельтера — наследственное заболевание. У больных в кариотипе присутствует хотя бы одна дополнительная женская хромосома.

2.Тест по разделу «Цитологические основы наследственности (Нуклеиновые кислоты)»

1. Какой сахар входит в состав молекулы ДНК

- а) триозы б) тетрозы в) пентозы г) гексозы

2. Закономерность соотношения Аденина к Тимину, Гуанина к Цитозину

получило название

- а) правило Ньюиса б) правило Чаргаффа в) правило Геккеля г) правило Уотсона

3. Аденин с Тимином в двухцепочечной молекуле ДНК соединяется

- а) одной водородной связью
б) двумя водородными связями
в) тремя водородными связями
г) четырьмя водородными связями

4. Какие связи образуются между нуклеотидами Г (гуанином) в одной цепи молекулы ДНК и нуклеотидами Ц (цитозином) во второй цепи

- а) две пептидные б) три ионные в) три водородные г) одна пептидная

5. Сколько полинуклеотидных нитей входит в состав двух молекул ДНК

- а) одна б) две в) три г) четыре

6. К пиримидиновым азотистым основаниям, входящим в состав ДНК, относятся

- а) аденин и тимин б) урацил и цитозин в) аденин и гуанин г) цитозин и тимин

7. Если цепь ДНК содержит 34 % нуклеотидов А, то чему должно равняться количество Г?

- а) 34 % б) 32 % в) 16 % г) 68 %.

8. ДНК в клетках присутствует в

- а) только в ядре б) в рибосомах в) в комплексе Гольджи и в цитоплазме
г) в ядре, пластидах и митохондриях

9. Азотистые основания, производные пурина

- а) аденин и тимин б) тимин и цитозин в) аденин и гуанин г) урацил

10. Сколько пар нуклеотидов составляет один оборот спирали молекулы ДНК

- а) 3 пары нуклеотидов б) 6 пар нуклеотидов в) 10 пар нуклеотидов
г) 12 пар нуклеотидов

11. Нуклеиновые кислоты впервые открыты

- а) Н.И.Вавиловым б) Ф. Мишером в) Т. Морганом г) С.С.Четвериковым

12. Какими свойствами обладает молекула РНК

- а) способна к редупликации б) лабильна в) стабильна
г) является двойной спиралью

13. Какое из перечисленных соединений не входит в состав РНК

- а) рибоза б) остаток фосфорной кислоты в) урацил г) тимин

13. Одна из цепочек ДНК имеет последовательность нуклеотидов : АГТ АЦЦ ГАТ АЦТ ЦГА ТТТ АЦГ ... Какую последовательность нуклеотидов имеет вторая цепочка ДНК той же молекулы.

Эталон ответа:

1	в
2	б
3	б
4	в
5	б
6	г
7	в
8	г
9	в
10	в
11	б
12	б
13	г
14	ТЦА ТГГ ЦТА ГЦТ ААА ТГЦ

Критерии

Максимальное

количество

—

14

оценивания.

баллов.

14

б.

—

отметка

«5»

13-12

б.

—

отметка

«4»

11 б.- 8 б. – отметка «3»

Менее 8 б. - отметка «2»

3.Задачи по теме "Биохимические основы наследственности»

1. В молекуле ДНК содержится 31 аденина. Определите, сколько (в %) в этой молекуле содержится других нуклеотидов.
2. В молекуле ДНК содержится 22 % цитозина. Определите, сколько (в %) в этой молекуле содержится других нуклеотидов.
3. В трансляции участвовало 50 молекул т-РНК. Определите количество аминокислот, входящих в состав образующегося белка, а также число триплетов и нуклеотидов в гене, который кодирует этот белок.

4. В трансляции участвовало 30 молекул т-РНК. Определите количество аминокислот, входящих в состав образующегося белка, а также число триплетов и нуклеотидов в гене, который кодирует этот белок.
5. Фрагмент ДНК состоит из 72 нуклеотидов. Найдите длину ДНК. Определите число триплетов и нуклеотидов в иРНК, а также количество аминокислот, входящих в состав образующегося белка.
6. Фрагмент ДНК состоит из 90 нуклеотидов. Найдите длину ДНК. Определите число триплетов и нуклеотидов в иРНК, а также количество аминокислот, входящих в состав образующегося белка.
7. Фрагмент одной из цепей ДНК имеет следующее строение: ГГЦТЦТАГЦТТЦ. Постройте на ней и-РНК и определите последовательность аминокислот во фрагменте молекулы белка (для этого используйте таблицу генетического кода).
8. Фрагмент одной из цепей ДНК имеет следующее строение: ААГГЦТАЦГТТГ. Постройте на ней и-РНК и определите последовательность аминокислот во фрагменте молекулы белка (для этого используйте таблицу генетического кода).
9. Фрагмент и-РНК имеет следующее строение: ГЦУААУГУУЦУУУАЦ. Определите антикодоны т-РНК и последовательность аминокислот, закодированную в этом фрагменте. Также напишите фрагмент молекулы ДНК, на котором была синтезирована эта и-РНК (для этого используйте таблицу генетического кода).
10. Фрагмент и-РНК имеет следующее строение: АУГАГУАЦУУЦАААА. Определите антикодоны т-РНК и последовательность аминокислот, закодированную в этом фрагменте. Также напишите фрагмент молекулы ДНК, на котором была синтезирована эта и-РНК (для этого используйте таблицу генетического кода).
11. Фрагмент ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов АГЦЦГАЦТТГЦЦ. Установите нуклеотидную последовательность т-РНК, которая синтезируется на данном фрагменте, и аминокислоту, которую будет переносить эта т-РНК, если третий триплет соответствует антикодону т-РНК. Для решения задания используйте таблицу генетического кода.
12. Фрагмент ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов ТТАГЦЦГАТЦЦГ. Установите нуклеотидную последовательность т-РНК, которая синтезируется на данном фрагменте, и аминокислоту, которую будет переносить эта т-РНК, если третий триплет соответствует антикодону т-РНК. Для решения задания используйте таблицу генетического кода.
13. В клетке животного диплоидный набор хромосом равен 20. Определите число хромосом и количество молекул ДНК перед митозом, после митоза, после первого и второго деления мейоза.
14. В клетке животного диплоидный набор хромосом равен 48. Определите число хромосом и количество молекул ДНК перед митозом, в анафазу митоза, после митоза, после первого и второго деления мейоза.

Эталон ответа:

1. А=31%, Г=Ц=19%
2. Г=22%, А=Т=28%
3. 50 аминокислот, 50 триплетов, 150 нуклеотидов.
4. 30 аминокислот, 30 триплетов, 90 нуклеотидов.
5. Длина -12,24нм, 2 триплета, 72
6. $45 \cdot 0,34 = 15,3$ нм; 30 триплетов; 90 нукл, 30 аминокислот
7. Г Г Ц Т Ц Т А Г Ц Т Т Ц
Ц Ц Г А Г А У Ц Г А А Г
Про-арг-сер-лиз
8. А А Г Г Ц Т А Ц Г Т Т Г
У У Ц Ц Г А У Г Ц А А Ц
Фен-арг-цис-асн
9. Г Ц У А А У Г У У Ц У У У А Ц
ЦГА-УУА-ЦАА-АУГ
Ала-асн-вал-тир
10. АУГ АГУ АЦУ УЦА АА А
УАЦ-УЦА-УГА-АГУ-УУУ
Мет-сер-тре-сер-лиз
11. А Г Ц Ц Г А Ц Т Т Г Ц Ц
УЦГ-ГЦУ-ГАА-ЦГГ
Третий триплет-ГАА на т-РНК соответствует кодону на и-РНК- ЦУУ, что соответствует аминокислоте- лей
12. Т Т А Г Ц Ц Г А Т Ц Ц Г
ААУ-ЦГГ-ЦУА-ГГЦ
Третий триплет-ЦУА на т-РНК соответствует кодону на и-РНК- ГАУ, что соответствует аминокислоте- асп
13. Перед митозом 20 хромосом, 40 ДНК. После митоза-20 хромосом, 20 ДНК.
После первого деления мейоза- 10 хромосом, 20 ДНК. После второго деления мейоза-10 хромосом, 10 ДНК.
14. Перед митозом 48 хромосом, 96 ДНК. В анафазу митоза-96 хромосом, 96 ДНК. После митоза-48 хромосом, 48 ДНК. После первого деления мейоза-24 хромосом, 48 ДНК. После второго деления мейоза-24 хромосом, 24 ДНК.

Критерии			оценивания.	
Решение	14-13	задач—	отметка	«5»
12-11	задач.	—	отметка	«4»
10-7 задач – отметка «3»				
Менее 7 - отметка «2»				

Раздел 3. Закономерности наследования признаков

Контрольная работа

«Решение генетических задач»

1 вариант

Задача № 1

Определить генотипы родительских форм, если при скрещивании желтосемянного и зеленосемянного растений первое поколение было желтосемянным, а во втором поколении наблюдалось расщепление на 3/4 желто - и 1/4 зелёносемянных.

Задача № 2

При скрещивании между собой чистопородных белых кур потомство оказывается белым, а при скрещивании чёрных кур — чёрным. Потомство от скрещивания белой и чёрной особей называют "голубым"(пёстрым). Какое оперение будут иметь потомки белого петуха и "голубой" курицы? А потомки двух особей с "голубым" оперением?

Задача № 3

Какими признаками будут обладать гибридные томаты, полученные в результате опыления красноплодных растений нормального роста пыльцой жёлтоплодных карликовых томатов? Какой результат даст дальнейшее скрещивание таких гибридов? Красный цвет плодов — доминантный признак, карликовость — рецессивный. Все исходные растения гомозиготны; гены обоих признаков находятся в разных хромосомах.

Задача № 4

Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) находится в X - хромосоме. Отец девушки страдает дальтонизмом, а мать, как и все её предки, различает цвета нормально. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать об их будущих сыновьях, дочерях, а также внуках обоего пола (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена дальтонизма)?

Задача № 5

Какие группы крови возможны у детей, если родители оба гетерозиготные по третьей группе крови?

Контрольная работа

«Решение генетических задач»

2 вариант

Задача № 1

Какое потомство следует ожидать в анализирующем скрещивании жёлтосемянных растений в F?

Задача № 2

Растения красноплодной земляники при скрещивании между собой всегда дают потомство с красными ягодами, а растения белоплодной земляники - с белыми ягодами. В результате скрещивания обоих сортов друг с другом получают розовые ягоды. Какое потомство возникает при скрещивании между собой гибридных растений земляники с розовыми ягодами? Какое потомство получится, если опылить красноплодную землянику пыльцой гибридной земляники с розовыми ягодами?

Задача № 3

Окрашенность шерсти кроликов (в противоположность альбинизму) определяется доминантным геном. Цвет же окраски контролируется другим геном, расположенным в другой хромосоме, причём серый цвет доминирует над чёрным (у кроликов-альбиносов гены цвета окраски себя не проявляют). Какими признаками будут обладать гибридные формы, полученные от скрещивания серых кроликов с альбиносами, несущими ген чёрной окраски? Предполагается, что исходные животные гомозиготны по обоим упомянутым здесь генам. Какая часть кроликов F₂ окажется чёрной?

Задача № 4

Отсутствие потовых желез у людей передаётся по наследству как рецессивный признак, сцепленный с X - хромосомой. Не страдающий этим недостатком юноша женится на девушке, отец которой лишён потовых желез, а мать и её предки здоровы. Какова вероятность, что сыновья и дочери от этого брака будут страдать отсутствием потовых желез? А каков прогноз в отношении внуков того и другого пола в предположении, что жёны сыновей и мужья дочерей будут здоровыми людьми?

Задача № 5

Определите группу крови у потомства первого поколения, если у матери четвертая группа крови, а у отца вторая гомозиготная группа крови.

Эталоны решения задач

1 вариант

Задача №1

Решение:

F₁ было единообразным, значит, родители - гомозиготы. При скрещивании двух различных гомозигот в F₁ все потомки должны быть гетерозиготными. Они желтосемянные, значит этот признак доминирует. Аллели,

определяющие жёлтую окраску, обозначим через A , а зелёную - через a . Для получения второго поколения скрещиваем гибриды F_1 .

Задача №2

Решение:

Потомки белого петуха BB и "голубой" курицы $BЧ$ могут с одинаковой вероятностью иметь генотип BB или $BЧ$, то есть обладать белым или "голубым" оперением. При скрещивании $BЧ \times BЧ$ получается менделевское расщепление: 25% BB (белых), 50% $BЧ$ ("голубых"), 25% $ЧЧ$ (чёрных).

Задача №3

Решение:

Гибридные томаты будут иметь красные плоды и нормальный рост. Во втором поколении обнаружится расщепление: 9/16 потомства – красноплодные нормального роста, 3/16 желтоплодные нормального роста, 3/16 красноплодные карликовые и 1/16 желтоплодные карликовые.

Задача №4

Решение:

Девушка различает цвета нормально, но является гетерозиготной носительницей гена дальтонизма. Все дочери от брака со здоровым юношей будут различать цвета нормально, а половина её сыновей окажутся дальтониками.

Задача №5

Решение:

В семье гетерозиготных родителей по третьей группе крови родятся дети с вероятностью 50% с 1 группой крови и 50% со третьей группой крови, так как родители несут гены, отвечающие за 1 и 3 группы крови.

2 вариант

Задача №1

Решение:

Дано:

F_1 желтосеменной

A -ген желтосемянности

a -ген зелёносемянности

Решение:

Скрещиваем желтосеменное растение F_1 с зелёносеменным.

$P: Aa \times aa$

Гаметы: $(A) (A) (a) (a)$

В анализирующем скрещивании получим расщепление 1:1, что является результатом образования двух типов гамет гетерозиготой Aa .

Задача № 2

При скрещивании между собой растений с розовыми ягодами получается 25% красноплодных, 50% с розовыми ягодами и 25% белоплодных.

Растения с розовыми ягодами (KB) - гибриды F_1 . При скрещивании $KB \times KB$ образуются гаметы двух сортов: K несут признак красноплодности и B признак белоплодности. Пользуясь решёткой Пеннета, внося в неё обозначения гамет, определяем генотип и фенотип получившихся растений.

	K	B
K	KK	KB
B	KB	BB

Скрещивание $KK \times KB$ даёт расщепление: 50% KK (красноплодных) и 50% KB (с розовыми ягодами)

Задача № 3

Решение:

Все гибриды первого поколения будут серыми. Во втором поколении черными окажутся 3/16 всего потомства.

Задача № 4

Решение:

Невеста гетерозиготна по гену, определяющему развитие потовых желез. Поэтому все её дочери родятся здоровыми по этому признаку, но сыновья с вероятностью 1/2 могут страдать отсутствием потовых желез.

Задача № 5

Решение:

В семье родителей с 4 группой крови и второй гомозиготной появятся дети с вероятностью 50% с 4 группой крови и 50% со второй группой крови, так как родители несут гены, отвечающие за 4 и 2 группы крови.

Приложение 4.

Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

Тест по разделу «Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза».

Задание: выберите один верный ответ.

1 вариант

1. Свойство живых организмов приобретать в онтогенезе новые признаки и свойства

называется:

1. Наследственностью
2. Изменчивостью

- 2.Различие между популяциями или расами – это:
 1. Групповая изменчивость
 2. Индивидуальная
- 3.Изменчивость, при которой наследственный материал не изменяется, а изменяются только внешние признаки – это:
 1. Фенотипическая или модификационная изменчивость
 2. Генотипическая или наследственная изменчивость
- 4.Фенокопирование проявляется при:
 1. Генотипической изменчивости
 2. Модификационной изменчивости
- 5.Главным источником генетического разнообразия является:
 1. Комбинативная изменчивость
 2. Мутационная
- 6.Мутация – это:
 1. Изменение генов
 2. Наследование генов
- 7.Мутогенез, возникающий при направленном воздействии внутренних и внешних факторов называется:
 1. Спонтанным
 2. Индуцированным
- 8.К физическим мутагенам относят:
 - 1.Пестициды, табачные изделия, органические растворители, пищевые добавки
 - 2.Радиоактивное, лазерное, ультрафиолетовое и рентген – излучение.
- 9.К биологическим мутагенам относят:
 1. Продукты переработки нефти, лекарственные препараты, тяжелые металлы.
 2. Вирусы, продукты обмена веществ и антигены некоторых микробов и паразитов.
- 10.Факторы внешней среды, которые вызывают изменение наследственных структур называются:
 - 1.Экзогенными мутагенами
 - 2.Эндогенными мутагенами

11. Структурные изменения отдельных хромосом- это:
 1. Генные мутации
 2. Хромосомные мутации
12. Изменение наследственного материала в половых клетках – это:
 1. Соматические мутации
 2. Генеративные мутации
13. Мутагены вызывают:
 1. Соматические заболевания
 2. Генетические заболевания
14. Наследственность – это:
 1. Свойство организмов повторять в ряду поколений признаки развития организма.
 2. Свойства организмов изменять уже имеющиеся признаки организма.
15. Генетический «груз»:
 1. Не опасен для здоровья будущих поколений
 2. Повышает риск рождения больного потомства

2 вариант

1. Изменчивость – это:
 1. Свойство живых организмов наследовать признаки от родителей.
 2. Свойство живых организмов приобретать в онтогенезе новые признаки и свойства.
2. Различие между особями одной популяции – это:
 1. Групповая изменчивость
 2. Индивидуальная
3. Изменчивость, при которой изменяется наследственный материал – это:
 1. Фенотипическая или модификационная изменчивость
 2. Генотипическая или наследственная изменчивость
4. Фенокопирование проявляется при:
 1. Генотипической изменчивости
 2. Модификационной изменчивости
5. Приспособление организмов к постоянно меняющимся условиям среды обеспечивает:
 1. Комбинативная изменчивость
 2. Мутационная

6. Мутация – это:

1. Изменение генов
2. Наследование генов

7. Мутагенез, возникающий без видимого дополнительного воздействия на организм внешних факторов называется:

1. Спонтанным
2. Индуцированным

8. К химическим мутагенам относят:

1. Пестициды, табачные изделия, органические растворители, пищевые добавки
2. Радиактивное, лазерное, ультрафиолетовое и рентген – излучение.

9. К биологическим мутагенам относят:

1. Вирусы, продукты обмена веществ и антигены некоторых микробов и паразитов.
2. Продукты переработки нефти, лекарственные препараты, тяжелые металлы.

10. Особенности организма человека, провоцирующие изменение наследственного аппарата называются:

1. Экзогенными мутагенами
2. Эндогенными мутагенами

11. Изменение гена, приводящие к появлению новых видов и аллелей - это:

1. Генные мутации
2. Хромосомные мутации

12. Изменение наследственного материала в клетках тела – это:

1. Соматические мутации
2. Генеративные мутации

13. Мутагены вызывают:

1. Соматические заболевания
2. Генетические заболевания

14. Наследственность – это:

1. Свойства организмов изменять уже имеющиеся признаки организма.
2. Свойство организмов повторять в ряду поколений признаки развития организма.

15. Генетический «груз»:

1. Повышает риск рождения больного потомства.
2. Не опасен для здоровья будущих поколений.

Эталоны ответов

1 вариант

№ вопроса	Ответ
1	2
2	1
3	1
4	2
5	1
6	1
7	2
8	2
9	2
10	1
11	2
12	2
13	2
14	1
15	2

2 вариант

№ вопроса	Ответ
1	2
2	2
3	2
4	2
5	2
6	1
7	1
8	1
9	1
10	2
11	1
12	1
13	2
14	2
15	1

Приложение 5.

Раздел 5. Диагностика наследственных болезней

Тест по разделу «Диагностика наследственных болезней».

Задание: выберите один верный ответ.

1 вариант

1. Дерматоглифический метод изучает:
 1. Хромосомный набор человека
 2. Папиллярные линии и узоры на коже ладоней и стоп.
2. Лабораторные методы направлены для идентификации:
 1. Этиологии болезни, первичного и вторичного изменений патогенеза.
 2. Анализа крови.
3. Цитогенетический метод изучает:
 1. Клетку и её органоиды.
 2. Структуру хромосом.
4. Оценку показателей биологических жидкостей устанавливает:

1. Молекулярно – генетический метод
 2. Биохимический метод
-
1. Генеалогия – это учение о:
 1. Родословных
 2. ДНК И РНК
 2. Определение типа наследственного заболевания дает:
 1. Молекулярно – генетический метод
 2. Генеалогический метод
 3. Гемофилия относится к:
 1. Аутосомно – доминантному наследованию
 2. Х – рецессивному типу наследования
 4. Закономерности многоплодной беременности изучает:
 1. Биохимический метод
 2. Близнецовый метод
 5. Идентичных или однояйцевых близнецов называют:
 1. Дизиготные
 2. Монозиготные
 6. Исследование наследственных болезней у зародыша - это:
 1. Пренатальная диагностика
 2. Преимплантационная диагностика

2 вариант

1. Иммунологический метод изучает:
 1. Групп крови, белков сыворотки крови и тканей.
 2. ДНК и РНК.
2. Определяет этиологию болезни, первичный и вторичный патогенез метод:
 1. Цитогенетический
 2. Лабораторный
3. Для цитогенетического анализа необходимы клетки:
 1. Неделящиеся
 2. Делящиеся
4. Для изучения структуры участков ДНК – гена или участка хромосом используют:

1. Биохимический анализ
2. Молекулярно – генетический метод

1. Генеалогия – это учение о:

- 1.Родословных
- 2.ДНК И РНК

2. Установление наследственного характера признака дает:

- 1.Молекулярно – генетический метод
- 2.Генеалогический метод

3. Дальтонизм относится к:

- 1.Аутосомно – доминантному наследованию
- 2.X – рецессивному типу наследования

4. Многоплодную беременность изучает:

1. Биохимический метод
2. Близнецовый метод

5. Неидентичных или двуяйцевых близнецов называют:

- 1.Дизиготные
- 2.Монозиготные

6. Дородовое определение врожденной или наследственной патологии у плода, это:

- 1.Пренатальная диагностика
- 2.Преимплантационная диагностика

Эталон ответов

1 вариант

№ вопроса	Ответ
1	1
2	1
3	2
4	2
5	1
6	2
7	2
8	2
9	2
10	2

2 вариант

№ вопроса	Ответ
1	1
2	2
3	2
4	2
5	1
6	2
7	2
8	2
9	1
10	1

Приложение 6.

Раздел 6. Наследственная патология

Тест по разделу «Наследственная патология».

Задание: выберите один верный ответ.

1 вариант

1. Наследственными болезнями называют:
 - 1.Хронические заболевания человека
 - 2.Патологические состояния, характеризующиеся изменением наследственного материала.
2. Нарушения, причиной которых являются мутации отдельных генов - это:
 - 1.Мультифакторные заболевания
 - 2.Моногенные заболевания
- 3.Синдромы, сопровождающиеся аномальным количеством или нарушением структуры хромосом называются:
 1. Моногенными
 2. Хромосомными
- 4.Особенностями клинических проявлений наследственной патологии являются:
 1. Врожденный характер заболевания, семейный характер заболевания, клинический полиморфизм
 - 2.Полное выздоровление, хроническое течение заболевания.
5. Геномные синдромы характеризуются
 - 1.Изменением числа хромосом
 2. Изменением числа генных участков
- 6.Трисомия 21 пары хромосом это причина:
 1. Синдрома Патау
 2. Болезни Дауна
- 7.Синдром Эдвардса, синдром Шерешевского – Тернера – это:
 1. Генные заболевания
 2. Хромосомные болезни
- 8.К генетическим болезням относят:
 - 1.Нейрофиброматоз
 - 2.Синдром Клайнфельтера
- 9.К болезням с наследственной предрасположенностью относят:

1. Бронхит, пневмония
2. Гипертоническая болезнь

10. Планирование деторождения с учетом репродуктивного возраста матери, это:

1. Вторичная профилактика
2. Первичная профилактика

11. Прерывание беременности – это:

1. Вторичная профилактика
2. Первичная профилактика

12. Проведение лечебных мероприятий до рождения ребенка – это:

1. Первичная профилактика
2. Третичная профилактика

13. Показаниями для медико – генетического консультирования являются:

1. Установление или уточнения диагноза, рождение ребенка с пороками развития
2. Инфекционные заболевания

14. Дородовое определение врожденной патологии у плода – это:

1. Пренатальная диагностика
2. Преимплантационная диагностика

15. Исследование околоплодной жидкости – это:

1. Неинвазивный метод
2. Инвазивный метод

2 вариант

1. Патологические состояния, характеризующиеся изменением наследственного материала называют:

1. Наследственными болезнями человека
2. Хронические заболевания человека

2. Болезни с наследственной предрасположенностью, при которых необходимо

совместное действие наследственных и внешних факторов - это:

1. Мультифакторные заболевания
2. Моногенные заболевания

3. Синдромы, сопровождающиеся аномальным количеством или нарушением структуры хромосом называются:

1. Моногенными
 2. Хромосомными
4. Врожденный и семейный характер заболевания, клинический полиморфизм
это особенности проявления клиники:
1. Наследственной патологии
 2. Хронических заболеваний
5. Геномные синдромы характеризуются:
1. Изменением числа хромосом
 2. Изменением числа генных участков
6. Трисомия 13 пары хромосом это причина:
1. Синдрома Патау
 2. Болезни Дауна
7. Синдром Эдвардса, синдром Шерешевского – Тернера – это:
1. Генные заболевания
 2. Хромосомные болезни
8. К генетическим болезням относят:
1. Фенилкетонурия
 2. Синдром Клайнфельтера
9. К болезням с наследственной предрасположенностью относят:
1. Бронхит, пневмония
 2. Бронхиальная астма
10. Отказ от деторождения в случаях высокого риска наследственной патологии,
это:
1. Вторичная профилактика
 2. Первичная профилактика
11. Прерывание беременности – это:
1. Вторичная профилактика
 2. Первичная профилактика
12. Проведение лечебных мероприятий до рождения ребенка – это:
1. Третичная профилактика
 2. Первичная профилактика
13. Показаниями для медико – генетического консультирования являются:

1. Повторные спонтанные аборт, выкидыши, мертворождение
2. Инфекционные заболевания

14. Исследование наследственных болезней у зародыша – это:

1. Пренатальная диагностика
2. Преимплантационная диагностика

15. Методы обследования плода без оперативного вмешательства – это:

1. Неинвазивный метод
2. Инвазивный метод

Эталонные ответы

1 вариант

2 вариант

№ вопроса	Ответ	№ вопроса	Ответ
1	2	1	1
2	2	2	1
3	2	3	2
4	1	4	1
5	1	5	1
6	2	6	1
7	2	7	2
8	1	8	1
9	2	9	2
10	2	10	2
11	1	11	1
12	2	12	1
13	1	13	1
14	1	14	2
15	2	15	1

Приложение 7.

Раздел 7. Профилактика и лечение наследственных заболеваний

Тест

1 вариант

Задание: выберите один верный ответ.

1. Профилактика направлена на ...
 - А. Диагностику заболеваний
 - Б. Подтверждение диагноза
 - В. Предупреждение возникновения и развития заболевания
2. Первичная профилактика включает:
 - А. Планирование деторождения

- Б. Подтверждение диагноза
 - В. Корректировку фенотипических проявлений.
3. Вторичная профилактика направлена на...
- А. Прерывание беременности.
 - Б. Проведение лечебных мероприятий до рождения ребенка
 - В. Лечение заболевания.
4. К задачам медико – генетического консультирования относят:
- А. Определение типа наследования заболевания
 - Б. Проведение лечебных процедур.
 - В. Проведение профилактических процедур.
5. Показаниями к медико – генетическому консультированию являются:
- А. Повторные спонтанные аборты, выкидыши, мертворождения.
 - Б. Лечебные процедуры.
6. Пренатальная диагностика направлена на:
- А. Определение врожденной патологии у плода до рождения.
 - Б. Определение врожденной патологии у ребенка после рождения.
7. Ультразвковое исследование относят к методам:
- А. Инвазивным
 - Б. Неинвазивным
8. Этиологическое лечение направлено на:
- А. Установление основной причины заболевания.
 - Б. Трансплантацию органов.
9. При незаращении верхней губы, врожденных пороках сердца применяют:
- А. Симптоматическое лечение.
 - Б. Этиологическое лечение.
 - В. Хирургическое лечение.
10. Патогенетическое лечение наиболее характерно при:
- А. Лечении врожденных пороков развития органов
 - Б. При болезнях обмена веществ.

2 вариант

Задание: выберите один верный ответ.

1. Предупреждение возникновения и развития заболевания это:
- А. Лечение пациентов.

- Б. Вторичная профилактика
 - В. Первичная профилактика.
2. Первичная профилактика включает:
 - А. Меры по улучшению окружающей среды человека
 - Б. Подтверждение диагноза
 - В. Корректировку фенотипических проявлений.
 3. Вторичная профилактика направлена на...
 - А. Прерывание беременности.
 - Б. Проведение лечебных мероприятий до рождения ребенка
 - В. Лечение заболевания.
 4. К задачам медико – генетического консультирования относят:
 - А. Проведение лечебных процедур.
 - Б. Оценка риска рождения больного ребенка.
 - В. Проведение профилактических процедур.
 5. Показаниями к медико – генетическому консультированию являются:
 - А. Лечебные процедуры.
 - Б. Рождение ребенка с врожденными пороками развития.
 6. Определением врожденной патологии у плода до рождения занимается:
 - А. Неонатальная диагностика.
 - Б. Пренатальная диагностика.
 7. Биопсия хориона и плаценты относят к методам:
 - А. Инвазивным
 - Б. Неинвазивным
 8. Хирургическое лечение направлено на:
 - А. Установление основной причины заболевания.
 - Б. Трансплантацию органов.
 9. При стенозе и атрезии пищевода применяют:
 - А. Симптоматическое лечение.
 - Б. Хирургическое лечение.
 - В. Этиологическое лечение.
 10. Патогенетическое лечение наиболее характерно при:
 - А. Лечении врожденных пороков развития органов
 - Б. При болезнях обмена веществ.

Эталоны ответов

1 вариант		2 вариант	
№ вопроса	Ответ	№вопроса	Ответ
1	В	1	В
2	А	2	А
3	А	3	А
4	А	4	Б
5	А	5	Б
6	А	6	Б
7	Б	7	А
8	А	8	Б
9	В	9	Б
10	Б	10	Б

Итоговая контрольная работа

- Сперматогенез состоит из:**
 - а) 2 фаз
 - б) 4 фаз**
 - в) 5 фаз
 - г) 3 фаз
- Если в ядре клетки одно тельце Барра то кариотип организма будет:**
 - а) 46,XY
 - б) 45,Y0
 - в) 46,XX**
 - г) 45,X0
- Наследственность – это свойство организмов:**
 - а) взаимодействовать со средой обитания
 - б) реагировать на изменение окружающей среды;
 - в) передавать свои признаки и особенности развития потомству**
 - г) приобретать новые признаки в процессе индивидуального развития.
- Какие гаметы будут образовываться у организма с генотипом AABbCc:**
 1. ABC,ABc
 2. aBc, Abc, ABC
 3. **Abc,ABC,ABc,AbC**
 4. AbC, ABc
- Как называются гены, расположенные на гомологичных хромосомах?**
 - а) доминантные
 - б) гомозиготные
 - в) гетерозиготные
 - г) аллельные**
- Какой пол у человека является гомогаметным?**
 - а) мужской
 - б) женский**
- Что отражает закон Моргана:**

- а) закон единообразия гибридов 1 поколения
 - б) закон расщепления признаков
 - в) закон независимого наследования признаков
 - г) **закон сцепленного наследования признаков**
8. Мутации, которые приводят к изменению первичной структуры соответствующего протеина, называются
- а) геномные
 - б) хромосомные
 - в) **генные**
9. Какой кариотип характерен для синдрома Шерешевского-Тернера?
- а) 47, XX 21+
 - б) 47, XXУ
 - в) 47, ХУ 13+
 - г) **45, ХО**
10. Что такое тельце Барра?
- а) Х-хромосома
 - б) инактивированная У-хромосома
 - в) **инактивированная Х-хромосома**
 - г) У-хромосома
11. От чего зависит частота рекомбинации генов, входящих в одну группу сцепления?
- а) **от расстояния между сцепленными генами в хромосоме**
 - б) от расстояния между гомологичными хромосомами
 - в) от расстояния между нехомологичными хромосомами
 - г) ни от чего не зависит – случайна
12. Для какого наследственного заболевания характерен «мышинный» запах мочи и пота?
- а) галактоземия
 - б) синдром Патау
 - в) муковисцидоз
 - г) **фенилкетонурия**
13. Единственная жизнеспособная моносомия у человека:
- а) **45, X0**
 - б) 46, XX
 - в) 45, Y0
 - г) 47, XXУ
14. Генотип дрозофилы АаВв. Сколько типов гамет и какие будут образовываться, если гены А и В сцеплены и наблюдается их полное сцепление:
- а) один тип – АВ
 - б) **два типа – АВ и ав**
 - в) два типа – Ав и аВ
 - г) четыре типа – АВ, Ав, аВ, ав

15. Какое заболевание мы можем обнаружить при помощи цитогенетического метода?
- а) нейрофиброматоз
 - б) галактоземия
 - в) синдром Эдвардса**
 - г) синдром Марфана
16. Какое явление вызывает нарушение закона Моргана?
- а) митоз
 - б) редупликация
 - в) конъюгация
 - г) кроссинговер**
17. Закон сцепленного наследования генов сформулировал:
- а) Г. Мендель
 - б) Т. Морган**
 - в) Ф. Крик
 - г) Г. де Фриз
18. Сколько групп сцепления у человека?
- а) 4
 - б) 2
 - в) 23**
 - г) 46
19. Экспрессивность – это:
- а) вероятность проявления гена в фенотипе
 - б) степень проявления генотипа в фенотипе
 - в) вероятность проявления генотипа в фенотипе
 - г) степень проявления гена в фенотипе**
20. Частота встречаемости синдрома Дауна составляет:
- а) 1:50000
 - б) 1:2500
 - в) 1:1000-1500
 - г) 1:700-800**
21. Какие гормоны анализируют на втором этапе скрининга беременных женщин?
- а) эстроген, прогестерон, ХГЧ
 - б) эстриол, ХГЧ, альфа-фетопротеина**
 - в) альфа-фетопротеин, эстриол
 - г) прогестерон, альфа-фетопротеин
22. При дигибридном скрещивании расщепление во втором поколении по фенотипу будет равно:
- а) 9:3:3:1**
 - б) 12:4
 - в) 9:3:4
 - г) 15:1

23. Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений
- а) **гибридологическим**
 - б) цитогенетическим
 - в) близнецовым
 - г) биохимическим
24. Забор околоплодной жидкости и слущенных клеток плода называется:
- а) кордоцентез
 - б) биопсия хориона
 - в) **амниоцентез**
 - г) фетоскопия
25. Какой набор хромосом и какое количество ДНК будет находиться в ядре перед началом митоза?
- а) $4n4c$
 - б) $2n2c$
 - в) **$2n4c$**
 - г) $4n2c$
26. Какие структуры расходятся к полюсам в анафазе I мейоза?
- а) хроматиды
 - б) **хромосомы**
 - в) молекулы ДНК
 - г) центромеры
27. Какое количество митохондриальной ДНК получает зародыш от родителей?
- а) 100% от отца
 - б) 50% от матери, 50% от отца
 - в) **100% от матери**
 - г) 70% от матери, 30% от отца
28. Какие сорта гамет образуются у мужчины?
- а) 22,X и 23, Y
 - б) 23,X и 21,X
 - в) 23,X и 22,Y
 - г) **23,X и 23,Y**
29. Какой пол будет иметь зародыш с набором хромосом 48,XXYY?
- а) **мужской**
 - б) женский
 - в) будет гермафродитом
30. Процесс восстановления ДНК после точечной мутации называется
- а) репликация
 - б) **репарация**
 - в) транскрипция
 - г) трансляция
31. Есть ли в генах эукариот экзоны?

- а) да
 - б) нет
32. **К физическим факторам мутагенеза относится:**
- а) ультрафиолет
 - б) формалин
 - в) вирусы
 - г) чужеродная ДНК
33. **В пять заболеваний, для которых обязателен неонатальный скрининг, входит:**
- а) синдрома кошачьего крика
 - б) синдрома Марфана
 - в) нейрофиброматоза
 - г) фенилкетонурии
34. **Кратное гаплоидному набору увеличение числа хромосом-это:**
- а) анеуплоидия
 - б) моноплоидия
 - в) полиплоидия
 - г) диплоидия
35. **Если в потомстве получилось 45% кроссоверных особей это значит, что расстояние между генами:**
- а) 55 %
 - б) 22,5 морганид
 - в) 55 сантиморган
 - г) 45 сантиморган
36. **Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.**
- а) AA и aa
 - б) Aa и Aa
 - в) Aa и aa
 - г) AA и Aa
37. **Случаи рождения детей с синдромом Дауна— это результат нарушения процесса**
- а) митоза
 - б) мейоза
 - в) амитоза
 - г) непрямого деления
38. **Факторы среды, вызывающие появление мутаций**
- а) мутанты
 - б) мутагены
 - в) мутации
39. **К какому типу мутаций относится замена нуклеотида в цепи ДНК?**
- а) геномная

- б) хромосомная
 - в) генная**
 - г) основная
40. У людей в норме два разнородных близнеца отличаются друг от друга
- а) только по фенотипу
 - б) по фенотипу и генотипу**
 - в) по генотипу
 - г) по числу хромосом в ядрах соматических клеток
41. Изучение родословной человека в большом числе поколений составляет сущность метода
- а) близнецового
 - б) генеалогического**
 - в) биохимического
 - г) цитогенетического
42. Сколько сперматозоидов получится из 5 сперматогониев?
- а) 5
 - б) 10
 - в) 15
 - г) 20**
43. Случайно возникшие, стойкие изменения генотипа, затрагивающие целые хромосомы, их части и отдельные гены называются
- а) модификация
 - б) мутация**
 - в) репликация
 - г) транскрипция
44. Оогенез состоит из:
- а) 2 фаз
 - б) 4 фаз
 - в) 5 фаз
 - г) 3 фаз**
45. Сколько гамет образуется у организма с генотипом ccDdFf?
- а) 2
 - б) 3
 - в) 5
 - г) 4**
46. Как называется двойной набор хромосом в соматических клетках человека?
- а) диплоидный**
 - б) гетозиготный
 - в) гаплоидный
 - г) гемизиготный
47. Какое из наследственных заболеваний наследуется как аутосомно-рецессивное?
1. синдром Дауна

2. фенилкетонурия
в) **нейрофиброматоз**
г) синдром Марфана
48. **Синдром Эдвардса это:**
1. **трисомия 18 хромосомы**
б) делеция короткого плеча 5 хромосомы
в) моносомия X0
г) трисомия 15 хромосомы
49. **Сходство близнецов по изучаемым признакам называется:**
а) **конкордантность**
б) пропорциональность
в) дискордантность
г) непропорциональность
50. **Причиной спонтанного мутагенеза является:**
а) **ошибки в ходе репликации ДНК**
б) воздействие ионизирующего излучения;
в) действие химических мутагенов
г) верны все ответы.
51. **По какому типу наследуется фенилкетонурия?**
а) сцепленный с полом доминантный
б) аутосомно-доминантный
в)
г) сцепленный с полом рецессивный
52. **У человека решающую роль в определении пола играет:**
а) X-хромосома
б) **Y-хромосома**
53. **Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют**
а) генеалогическим
б) близнецовым
в) гибридологическим
г) **цитогенетическим**
54. **В какой фазе мейоза происходит кроссинговер?**
а) **профаза I**
б) метафаза I
в) анафаза II
г) телофаза II
55. **С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка**
а) генеалогического
б) **близнецового**
в) цитогенетического
г) гибридологического
56. **Сколько у человека групп сцепления?**

- а) 46
 - б) 22
 - в) 23**
 - г) 48
57. Если в потомстве получилось 23% кроссоверных особей, это значит, что расстояние между генами:
- а) 23 сантиморган**
 - б) 77 морганид
 - в) 11,5 сантиморганид
 - г) 46 морганид
58. Взятие крови из пуповины:
- а) кордоцентез**
 - б) фетоскопия
 - в) биопсия хориона
 - г) амниоцентез
59. При доминантном эпистазе расщепление будет равно:
- а) 12:3:1
 - б) 9:3:4**
 - в) 9:6:1
 - г) 1:4:6:4:1
60. Совокупность внешних и внутренних признаков организма называется:
- а) комплементарность
 - б) генотип
 - в) комбинативность
 - г) фенотип**
61. Какой набор хромосом и какое количество ДНК будет находиться в ядре перед началом профазы II мейоза?
- а) $2n2c$
 - б) $2n1c$
 - в) $1n2c$**
 - г) $2n4c$
62. Какие структуры расходятся к полюсам в анафазе митоза?
- а) хроматиды**
 - б) хромосомы
 - в) молекулы ДНК
 - г) центромер
63. Некратное геному увеличение или уменьшение числа хромосом на одну (реже две и более), вследствие нерасхождения какой-либо пары гомологичных хромосом в мейозе
- а) полиплоидия
 - б) гаплоидия
 - в) гетероплоидия**
64. Какой пол будет иметь зародыш с набором хромосом $45, X0$?
- а) мужской**

- б) женский
в) будет гермафродитом
65. Есть ли в генах прокариот интроны?
а) да
б) нет
66. С помощью генеалогического метода можно выяснить
а) характер изменения генов
б) влияние воспитания на развитие психических особенностей человека
в) закономерности наследования признаков у человека
г) характер изменения хромосом
67. Трисомик – это организм с набором хромосом:
а) $2n - 1$
б) $2n + 1$
в) $2n + 2$
г) $2n - 2$.
68. К хромосомным мутациям относится:
а) синдром Марфана
б) синдром кошачьего крика
в) синдром Дауна
г) синдром Тернера
69. По адаптивному значению мутации разделяют на
а) генеративные и соматические
б) полезные, вредные, нейтральные
в) геномные, хромосомные, генные
г) спонтанные и индуцированные
70. Выберите вид, у которого пол определяется температурой среды в период развития яиц
а) человек
б) дрозофила
в) утконос
г) крокодил
71. Для какого моногенного заболевания характерны следующие симптомы: появление коричневых пятен на коже, множественные опухоли нервной ткани?
а) муковисцидоз
б) нейрофиброматоз
в) синдром кошачьего крика
г) фенилкетонурия
72. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера?
а) ненаследственные
б) моногенные
в) хромосомные
г) геномные

73. У людей больных этим заболеванием наблюдается нарушение пигментации кожи, волос и радужки глаз (альбинизм).
- а) синдром Мартина-Белла
 - б) синдром Марфана
 - в) галактоземия
 - г) **фенилкетонурия**
74. По месту возникновения мутации разделяют на
- а) **генеративные и соматические**
 - б) полезные, вредные, нейтральные
 - в) геномные, хромосомные, генные
 - г) спонтанные и индуцированные
75. Поворот участка хромосомы на 180 градусов называется:
- а) инсерция
 - б) **инверсия**
 - в) делеция
 - г) транслокация
76. Хромосомная болезнь человека синдром Дауна была изучена с помощью метода
- а) генеалогического
 - б) близнецового
 - в) **цитогенетического**
 - г) биохимического
77. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Патау?
- а) 47, XX 21+
 - б) 47, XXУ
 - в) **47, ХУ 13+**
 - г) 45, ХО
78. Некратное гаплоидному набору увеличение числа хромосом - это:
- а) **анеуплоидия**
 - б) моноплоидия
 - в) полиплоидия
 - г) диплоидия
79. Моносомик – это организм с набором хромосом:
- а) **$2n - 1$**
 - б) $2n + 1$
 - в) $2n + 2$
 - г) $2n - 2$
80. В каком периоде клеточного цикла происходит репликация ДНК?
- а) профазе
 - б) **синтетическом**
 - в) постмитотическом
 - г) постсинтетическом
81. При делеции происходит:
- а) удвоение участка хромосомы

- б) перемещение участка на негомологичную хромосому
 - в) выпадение участка хромосомы**
 - г) поворот участка хромосомы на 180°
82. Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?
- а) 0%
 - б) 25%
 - в) 50%**
 - г) 75%
 - д) 100%
83. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Эдвардса?
- а) 47, ХУ 18+**
 - б) 47, ХУ 13+
 - в) 47, ХХ 21+
 - г) 46, ХО 13+
84. Соматические мутации у человека
- а) формируются в гаметах
 - б) передаются следующему поколению
 - в) возникают в клетках органов тела**
 - г) обусловлены нарушением обмена веществ
85. Какой кариотип характерен для синдрома Дауна?
- а) 47, ХХ 21+
 - б) 47, ХХУ
 - в) 47, ХУ 13+
 - г) 45, ХО
86. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие наследственных признаков
- а) генеалогического
 - б) близнецового**
 - в) цитогенетического
 - г) биохимического
87. Мутации, приводящие к изменению числа хромосом:
- а) генные
 - б) геномные**
 - в) хромосомные
88. Пол, который образует гаметы, одинаковые по половой хромосоме, называют:
- а) гетерогаметным
 - б) гетерозиготным
 - в) гомозиготным
 - г) гомогаметным**
89. Какой тип наследования имеет муковисцидоз?

- а) сцепленный с полом доминантный
 - б) аутосомно-доминантный
 - в) аутосомно-рецессивный**
 - г) сцепленный с полом рецессивный
90. Парные гены гомологичных хромосом называют
- а) сцепленными
 - б) неаллельными
 - в) аллельными**
 - г) диплоидными
91. Генофонд популяции — это совокупность всех составляющих ее
- а) особей
 - б) модификаций
 - в) генотипов**
 - г) фенотипов
92. Биохимический метод изучения наследственности человека заключается в том, что:
- а) изучают тип наследования признака по нескольким родственным семействам
 - б) сравнивают однояйцовых близнецов по изучаемому признаку
 - в) изучают изменения в составе затронутых мутацией белков**
 - г) все перечисленное
93. Какой кариотип характерен для больного с синдромом «кошачьего крика»?
- а) 45, XO
 - б) 46, XX t(15+2a)
 - в) 46 XX, 5p-**
 - г) 47, XXX
94. X-хромосомы инактивируются у женского пола:
- а) сразу после оплодотворения
 - б) в раннем эмбриогенезе**
 - в) после рождения
 - г) во время полового созревания
95. Особенности исследования наследования признаков у человека являются:
- а) позднее половое созревание
 - б) малочисленное потомство
 - в) относительно большое число хромосом
 - г) а+б+в.**
96. По характеру изменения генотипа мутации разделяют на
- а) генеративные и соматические
 - б) полезные, вредные, нейтральные
 - в) геномные, хромосомные, генные**
 - г) спонтанные и индуцированные
97. Сколько яйцеклеток получится из 300 овогониев?

- а) 75
- б) 600
- в) 300**
- г) 1200

98. При транслокации происходит:

- а) удвоение участка хромосомы
- б) перемещение участка на негомологичную хромосому**
- в) выпадение участка хромосомы
- г) поворот участка хромосомы на 180°

99. Гомозиготными организмами называются такие, которые:

- а) несут в себе только доминантный, либо только рецессивный ген;
- б) образуют только один сорт гамет
- в) при скрещивании с себе подобными не дают расщепления;
- г) верны все ответы.**

100. По какому типу наследуется синдром Марфана?

- а) аутосомно-доминантный**
- б) сцепленный с полом доминантный
- в) аутосомно-рецессивный
- г) сцепленный с полом рецессивный

101. В кариотипе человека имеется:

- а) 22 аутосомы
- б) 23 аутосомы
- в) 44 аутосомы**
- г) 46 аутосом

102. При дупликации происходит:

- а) удвоение участка хромосомы**
- б) перемещение участка на негомологичную хромосому
- в) выпадение участка хромосомы
- г) поворот участка хромосомы на 180°

103. Какой кариотип характерен для синдрома Клайнфельтера?

- а) 47, XX 21 +
- б) 47, XXУ**
- в) 47, ХУ 13+
- г) 45, ХО

104. В основе какого моногенного заболевания лежит нарушения транспорта ионов через мембраны клеток?

- а) муковисцидоз**
- б) синдром Дауна
- в) галактоземия
- г) синдром Марфана

105. Для какого наследственного заболевания характерен «мышинный» запах мочи и пота?

- а) синдром Мартина-Белла
- б) синдром Марфана**

- в) галактоземия
 г) **фенилкетонурия**
106. Для какого наследственного заболевания характерен макроорхидизм?
 а) синдром Мартина-Белла
 б) синдром Марфана
 в) синдром Клайнфельтера
 г) синдром Тернера
107. Гетерозиготными организмами называют такие, которые:
 а) образуют несколько типов гамет
 б) при скрещивании с себе подобными не дают расщепления
 в) несут в себе только доминантный ген
 г) ни один ответ не верен.
108. Мать является носительницей гена цветовой слепоты, отец различает цвета нормально. В потомстве цветовая слепота может быть:
 а) у всех сыновей
 б) у всех дочерей
 в) **у половины сыновей**
 г) у половины дочерей
109. Исследуя аминокислотный состав гемоглобина, ученые используют:
 а) близнецовый метод
 б) цитогенетический метод
 в) генеалогический метод
 г) **биохимический метод.**
110. Для какого наследственного заболевания характерно отставание в физическом развитии, катаракта, цирроз печени, желтуха?
 а) муковисцидоз
 б) **галактоземия**
 в) синдром кошацкого крика
 г) фенилкетонурия
111. К факторам, вызывающим индуцированный мутагенез относятся:
 а) рентгеновские лучи
 б) азотистая кислота;
 в) гамма-лучи
 г) **верны все ответы.**
112. 11. У-хромосома относится к:
 а) метацентрикам
 б) субметацентрикам
 в) **acrocentric**
113. С помощью какого метода было установлено наследование дальтонизма у человека?
 а) гибридологического
 б) **генеалогического**

- в) близнецового
- г) биохимического

114. Мутации в соматических клетках

- а) передаются по наследству
- б) не наследуются**
- в) вызывают модификации
- г) носят приспособительный характер

115. Ген, вызывающий цветовую слепоту у человека, расположен:

- а) в X – хромосоме**
- б) в Y – хромосоме
- в) в 15-ой хромосоме
- д) в 21-ой хромосоме

116. Частота встречаемости фенилкетонурии в России составляет:

- а) 1:2000
- б) 1:800**
- в) 1:5000
- г) 1:500

117. Изменения, происходящие в генах под влиянием факторов внешней или внутренней среды – это:

- а) мутации**
- б) модификации
- в) комбинации

118. Для определения влияния условий жизни на фенотип человека проводят наблюдения за однояйцевыми близнецами, так как

- а) они гомозиготны по всем аллелям
- б) они имеют внешнее сходство с родителями
- в) у них одинаковый набор хромосом
- г) они имеют одинаковый генотип**

119. Свойство родительских организмов передавать свои признаки и особенности развития потомству называют:

- а) изменчивостью
- б) наследственностью**
- в) приспособленностью
- г) выживаемостью.

120. Определяя частоты встречаемости генов и генотипов, ученые используют:

- а) близнецовый метод
- б) цитогенетический метод
- в) генеалогический метод
- г) популяционный метод.**

121. У человека, пол определяется:

- а) до оплодотворения
- б) после оплодотворения**

в) во время оплодотворения

122. При инверсии происходит:

- а) удвоение участка хромосомы
- б) перемещение участка на негомологичную хромосому
- в) выпадение участка хромосомы
- г) поворот участка хромосомы на 180°**

123. Нарушение формирования соединительной ткани является причиной развития:

- а) синдрома Марфана**
- б) кистозного фиброза
- в) болезни Реклингхаузена
- г) синдрома кошачьего крика

124. Полиплоидия возникает в результате:

- а) генных мутаций
- б) геномных мутаций**
- в) соматических мутаций
- г) модификационной изменчивости.

125. Какой тип наследования имеет нейрофиброматоз?

- а) сцепленный с полом доминантный
- б) аутосомно-доминантный**
- в) аутосомно-рецессивный
- г) сцепленный с полом рецессивный

126. Какое утверждение верно для хромосом человека:

- а) половые хромосомы X и Y полностью гомологичны друг другу
- б) половые хромосомы X и Y вообще не имеют гомологичных участков
- в) половые хромосомы X и Y гомологичны друг другу по небольшому участку**

127. Модификации:

- а) носят необратимый характер
- б) носят адаптивный характер**
- в) наследуются
- г) все ответы верны

128. Причинными факторами генной наследственной патологии являются:

- а) перенос участка одной хромосомы на другую
- б) изменение структуры ДНК**
- в) взаимодействие генетических и средовых факторов
- г) увеличение количества хромосом
- д) делеция, дупликация, транслокация участков хромосом

129. Модификационная изменчивость связана с изменением:

- а) генотипа
- б) генофонда
- в) фенотипа**

1.3 Практические работы.

1. Тематика практических занятий

№ практического занятия	Тема практического занятия	Кол. часов
Практическое занятие 1	Определение первичной структуры белка. Решение задач.	2
Практическое занятие 2	Решение задач на моногибридное, дигибридное скрещивание	2
Практическое занятие 3	Решение задач на сцепленное наследование генов	2
Практическая работа 4	Решение задач "Наследование крови по системе ABO"	2
Практическое занятие 5	Составление и анализ родословных схем	2
Практическое занятие 6	Изучение моногенных и полигенных болезней	2

Практическое занятие 1

Определение первичной структуры белка. Решение задач.

1 вариант

Решите задачи:

Первое основание	Второе основание				Третье основание
	У	Ц	А	Г	
У	Фен	Сер	Тир	Цис	У
	Фен	Сер	Тир	Цис	Ц
	Лей	Сер	-	-	А
	Лей	Сер	-	Три	Г
Ц	Лей	Про	Гис	Арг	У
	Лей	Про	Гис	Арг	Ц
	Лей	Про	Глн	Арг	А
	Лей	Про	Глн	Арг	Г
А	Иле	Тре	Асн	Сер	У
	Иле	Тре	Асн	Сер	Ц
	Иле	Тре	Лиз	Арг	А
	Мет	Тре	Лиз	Арг	Г
Г	Вал	Ала	Асп	Гли	У

	Вал	Ала	Асп	Гли	Ц	Генетический код (и РНК)
	Вал	Ала	Глу	Гли	А	
	Вал	Ала	Глу	Гли	Г	

Правила пользования таблицей

Первый нуклеотид в триплете берется из левого вертикального ряда, второй - из верхнего горизонтального ряда и третий - из правого вертикального. Там, где пересекутся линии, идущие от всех трёх нуклеотидов, и находится искомая аминокислота.

Задача № 1.

Фрагмент цепи иРНК имеет последовательность нуклеотидов: ЦЦЦАЦЦГЦАГУА. Определите последовательность нуклеотидов на ДНК, антикодоны тРНК и последовательность аминокислот во фрагменте молекулы белка, используя таблицу генетического кода.

Задача № 2. Фрагмент цепи ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: ТАЦЦЦТЦАЦТТГ. Определите последовательность нуклеотидов на иРНК, антикодоны соответствующих тРНК и аминокислотную последовательность соответствующего фрагмента молекулы белка, используя таблицу генетического кода.

Задача № 3

Последовательность нуклеотидов фрагмента цепи ДНК ААТГЦАГГТЦАЦТЦА. Определите последовательность нуклеотидов в и-РНК, аминокислот в полипептидной цепи. Что произойдет в полипептиде, если в результате мутации во фрагменте гена выпадет второй триплет нуклеотидов? Используйте таблицу гент.кода

Задача № 4. Внимательно прочитайте предложенный текст «Нуклеиновые кислоты» и найдите в нем предложения, в которых содержатся биологические ошибки. Запишите сначала номера этих предложений, а затем сформулируйте их правильно.

НУКЛЕИНОВЫЕ КИСЛОТЫ

1. Нуклеиновые кислоты, как и белки, являются полимерами.
2. Мономерами нуклеиновых кислот служат аминокислоты.
3. В состав нуклеиновых кислот входит четыре аминокислоты: аденин, гуанин, тимин, цитозин.
4. В клетках содержатся нуклеиновые кислоты двух видов ДНК и АТФ.
5. ДНК обеспечивает хранение и передачу наследственной информации от материнской клетке к дочерней.

Задача № 5. В процессе трансляции участвовало 60 молекул т-РНК. Определите число аминокислот, входящий в состав синтезируемого белка, а также число триплетов и нуклеотидов в гене, который кодирует этот белок.

Практическое занятие 16

Решение задач на биосинтез белка

1 вариант

Решите задачи:

Первое основание	Второе основание				Третье основание
	У	Ц	А	Г	
У	Фен	Сер	Тир	Цис	У
	Фен	Сер	Тир	Цис	Ц
	Лей	Сер	-	-	А
	Лей	Сер	-	Три	Г
Ц	Лей	Про	Гис	Арг	У
	Лей	Про	Гис	Арг	Ц
	Лей	Про	Глн	Арг	А
	Лей	Про	Глн	Арг	Г
А	Иле	Тре	Асн	Сер	У
	Иле	Тре	Асн	Сер	Ц
	Иле	Тре	Лиз	Арг	А
	Мет	Тре	Лиз	Арг	Г
Г	Вал	Ала	Асп	Гли	У
	Вал	Ала	Асп	Гли	Ц
	Вал	Ала	Глу	Гли	А
	Вал	Ала	Глу	Гли	Г

Генетический код (и РНК)

Правила пользования таблицей

Первый нуклеотид в триплете берется из левого вертикального ряда, второй - из верхнего горизонтального ряда и третий - из правого вертикального. Там, где пересекутся линии, идущие от всех трёх нуклеотидов, и находится искомая аминокислота.

Задача 1.

Фрагмент цепи иРНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: ЦУАЦААГГЦУАУ. Определите последовательность нуклеотидов на ДНК, антикодоны соответствующих тРНК и аминокислотную последовательность соответствующего фрагмента молекулы белка, используя таблицу генетического кода.

Задача 2.

Фрагмент цепи ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: ГТГТТТГАГЦАТ. Определите последовательность нуклеотидов на иРНК, антикодоны тРНК и последовательность аминокислот во фрагменте молекулы белка, используя таблицу генетического кода.

Задача № 3.

Участок одной из цепей молекулы ДНК содержит 300 нуклеотидов с Аденином, 100 нуклеотидов с тиминном, 150 нуклеотидов с гуанином, и 200 с цитозином. Какое число нуклеотидов с А, Т, Г, Ц содержатся в двухцепочечной молекуле ДНК? Сколько аминокислот должен содержать белок, кодируемый этим участком молекулы ДНК, Ответ поясните.

Задача № 4.

Какова роль нуклеиновых кислот в биосинтезе белка?

Задача № 5. В процессе трансляции участвовало 30 молекул т-РНК. Определите число аминокислот, входящий в состав синтезируемого белка, а также число триплетов и нуклеотидов в гене, который кодирует этот белок.

Самостоятельная работа обучающихся

Биосинтез белка

Решить задачи:

1. Часть одной нити молекулы ДНК состоит из нуклеотидов ААТАГТТТТАЦЦАААТ. Какая последовательность нуклеотидов будет в комплементарном ей участке второй нити ДНК?
2. Часть матрицы – нити молекулы ДНК – состоит из нуклеотидов АТТЦЦГТААТАЦАА. Какой будет порядок нуклеотидов в комплементарной ей части молекулы РНК?
3. Часть молекулы иРНК состоит из кодонов ААУУАЦЦГГАУААГ. Каковы будут триплеты антикодонов тРНК, комплементарные этому участку мРНК?
4. В трансляции участвовало 60 молекул т-РНК. Определите количество аминокислот, входящих в состав образующегося белка, а также число триплетов и нуклеотидов в гене, который кодирует этот белок.
5. В молекуле ДНК обнаружено 880 гуанидиловых нуклеотидов, которые составляют 22% от общего числа нуклеотидов в этой ДНК. Определите сколько других нуклеотидов в этой ДНК (в%)?
6. Фрагмент цепи ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: ТТА ЦАГ ГТГ ТАТ. Определите последовательность нуклеотидов на иРНК, антикодоны соответствующих тРНК и аминокислотную последовательность соответствующего фрагмента молекулы белка, используя таблицу генетического кода.
7. Готовая к трансляции и-РНК состоит из 360 нуклеотидов. Сколько аминокислотных остатков будет в молекуле белка?
а) примерно 360 в) точно 120 б) примерно 1080 г) менее чем 120

8. Чему равно число нуклеотидов в и-РНК молекулы инсулина, состоящей из 21 аминокислотного остатка?
а) 105 в) 63 б) 78 г) 21
9. Какое число нуклеотидов в иРНК кодирует последовательность расположения 14 аминокислот в белке?
1) 7 2) 14 3) 28 4) 42
10. Фрагмент молекулы ДНК состоит из нуклеотидов, расположенных в такой последовательности: ТААГЦТГЦГАААТЦТГААГТЦ. Определите состав и последовательность аминокислот в полипептидной цепи, закодированной в этом участке гена.
11. В молекуле ДНК обнаружено 880 гуанидиловых нуклеотидов, которые составляют 22% от общего числа нуклеотидов в этой ДНК. Определите сколько других нуклеотидов в этой ДНК (в%)?
12. Фрагмент молекулы белка миоглобина содержит аминокислоты, расположенные в следующем порядке: валин-аланин-глутаминовая кислота-тирозин-серин-глутамин. Напишите структуру участка молекулы ДНК, кодирующего эту последовательность аминокислот.
13. Полипептид состоит из 20 аминокислот. Определите число нуклеотидов на участке гена, который кодирует первичную структуру этого полипептида, число кодонов на иРНК, соответствующее этим аминокислотам, и число молекул тРНК, участвующих в биосинтезе этого полипептида (следует учесть, что одна тРНК доставляет к рибосоме одну аминокислоту). Ответ поясните.
14. Участок одной из цепей молекулы ДНК содержит 300 нуклеотидов с аденином (А), 100 нуклеотидов с тиминем (Т), 150 нуклеотидов с гуанином (Г) и 200 нуклеотидов с цитозином (Ц). Какое число нуклеотидов с А, Т, Г и Ц содержится в двухцепочечной молекуле ДНК? Сколько аминокислот должен содержать белок, кодируемый этим участком молекулы ДНК? Ответ поясните.
15. В молекуле ДНК на долю цитидиловых нуклеотидов приходится 18%. Определите процентное содержание других нуклеотидов в этой ДНК.
16. Участок гена, кодирующего белок, состоит из последовательно расположенных нуклеотидов ААЦГАЦТАТЦАЦТАТАЦЦААЦГАА. Определите состав и последовательность аминокислот в полипептидной цепи, закодированной в этом участке гена.
17. Фрагмент цепи ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: ГТГ ТАТ ГГА АГТ. Определите последовательность нуклеотидов на иРНК, антикодоны соответствующих тРНК и аминокислотную последовательность соответствующего фрагмента молекулы белка, используя таблицу генетического кода.
18. С какой последовательности аминокислот начинается белок, если он закодирован такой последовательностью нуклеотидов: АЦГ ЦЦЦ АТГ ЦЦ ГГТ АЦЦ? Каким станет начало полипептидной цепи синтезируемого белка,

если под влиянием рентгеновских лучей пятый нуклеотид окажется выбитым из молекулы ДНК?

19. Назовите последовательные мономеры участка молекулы белка, который синтезируется на основе информации, «записанной» в молекуле ДНК таким порядком нуклеотидов: ТЦТ ЦЦЦ АААААГ АТАГ ЦАТ. Как отразится на строении белка выпадение из молекулы ДНК первого нуклеотида?

20. Фрагмент цепи ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: ТААГЦТГЦГАААТЦТГААГТЦ. Определите последовательность нуклеотидов на иРНК, антикодоны соответствующих тРНК и аминокислотную последовательность соответствующего фрагмента молекулы белка, используя таблицу генетического кода.

Задания для закрепления и контроля знаний по теме «Биосинтез белка»

Вариант 1.

1. На фрагменте одной нити ДНК нуклеотиды расположены в последовательности: ААГТЦТАЦГТАТ. Постройте комплементарную цепочку ДНК.

2. Фрагмент одной из цепей ДНК имеет последовательность нуклеотидов: АТА АГГ АТГ ЦЦТ ТТТ. Определите последовательность нуклеотидов в иРНК и порядок расположения аминокислот в полипептидной цепи.

Вариант 2.

1. На фрагменте одной нити ДНК нуклеотиды расположены в последовательности: АГГЦЦЦАЦГТТТ. Постройте комплементарную цепочку ДНК.

2. Фрагмент одной из цепей ДНК имеет последовательность нуклеотидов: ТЦА ГГА ТГЦ АТГ АЦЦ. Определите последовательность нуклеотидов в иРНК и порядок расположения аминокислот в полипептидной цепи.

ОТВЕТЫ:

Вариант 1.

1. Схема решения задачи включает:

- 1) последовательность на ДНК: ГГТТГГЦГТЦАТ;
- 2) антикодоны молекул тРНК: ПТ, УГГ, ЦГУ, ЦАУ;
- 3) последовательность аминокислот: про-тре-ала-вал.

2. Схема решения задачи включает:

- 1) последовательность на иРНК: АУГГГАГУГААЦ;
- 2) антикодоны молекул тРНК: УАЦ, ЦЦУ, ЦАЦ, УУГ;
- 3) аминокислотная последовательность: мет-гли-вал-асн.

Задача 3.

1. последовательность нуклеотидов и-РНК УУАЦГУЦЦАГУГАГУ
2. аминокислоты: лей-арг-про-вал-сер
3. При выпадении второго аминокислота арг не будет входить в состав белка и изменится структура белка

Задача 4.

Ответ:

Содержание верного ответа и указания к оцениванию (допускаются иные формулировки ответа, не искажающие его смысла)	Баллы
Элементы ответа: 1) 2 – Мономерами нуклеиновых кислот служат нуклеотиды. 2) 3 – В состав нуклеиновых кислот входит пять нуклеотидов: аденин, гуанин, тимин, цитозин, урацил. 3) 4 – В клетках содержатся нуклеиновые кислоты двух видов – ДНК и РНК.	
В ответе указаны и исправлены все три ошибки.	3
В ответе указаны и исправлены 2 ошибки, ИЛИ указаны 3 ошибки, но исправлены только 2 из них.	2
В ответе указана и исправлена 1 ошибка, ИЛИ указаны 2 – 3 ошибки, но исправлена 1 из них.	1
Ошибки не указаны, ИЛИ указаны 1 – 3 ошибки, но не исправлена ни одна из них.	0
Ответ неправильный или отсутствует	0
Максимальный балл	3

Вариант 2

1. Схема решения задачи включает:

- 1) последовательность на ДНК: ГАТГТТЦЦГАТА;
- 2) антикодоны четырех молекул тРНК: ГАУ, ГУУ, ЦЦГ, АУА;
- 3) аминокислотная последовательность: лей-глю-гли-тир.

2. Схема решения задачи:

- 1) последовательность на иРНК: ЦАЦАААЦУЦГУА;
- 2) антикодоны молекул тРНК: ГУГ, УУУ, ГАГ, ЦАУ;
- 3) последовательность аминокислот: гис-лиз-лей-вап

Задача 3.

- 1.согласно принципу комплементарности во второй цепи ДНК: А=100, Т=300, Г=200, Ц=150, а в двух цепях ДНК: А=400, Т=600, Г=400, Ц= 300
- 2.информацию о белке несет одна из цепей ДНК, число нуклеотидов в одной цепи равно $A+T+G+C=300+100+150+200=750$
3. одну аминокислоту кодирует 3 нуклеотида, значит, $750:3=250$ аминокислот.

Задача 4. . Какова роль нуклеиновых кислот в биосинтезе белка?

- 1) в ДНК хранится информация о первичной структуре белка
- 2) с ДНК информация переписывается на и-РНК, которая служит матрицей для биосинтеза белка.
- 3) т-РНК присоединяет аминокислоты и доставляют к рибосомам

КОНТРОЛЬНАЯ КАРТОЧКА 1.

1. Что является мономером белка?

- а) нуклеотид
- б) аминокислота
- в) сахар

2. Выбрать кодон, соответствующий триплету АТГ:

- а) УАЦ,
- б) ТЦА
- в) УГТ
- г) ТУГ

3. Что общего между белками всех живых систем?

- а) полипептидная цепочка
- б) виды аминокислот
- в) полимерность

4. Какой фермент осуществляет репликацию ДНК?

- а) фосфатаза
- б) ДНК – полимераз
- в) дезоксинуклиаза.

5. Какой триплет образуется на триплете ТАТ в процессе транскрипции?

- а) АУА
- б) АТА
- в) УТА

6. Белок имеет последовательность аминокислот: треонин, лейцин, валин, пролин, серин. Порядок последовательности нуклеотидов на иРНК – АЦЦ, ЦЦЦ, ГУА, ЦЦА, УЦГ.

Напишите последовательность нуклеотидов ДНК, контролирующих синтез этого белка.

7. Укажите, в какой стадии клеточного деления происходит синтез ДНК:

- а) профаз
- б) метафаза
- г) интерфаза.

КОНТРОЛЬНАЯ КАРТОЧКА 2.

1. Каков механизм генетической идентичности дочерних клеток с материнскими:

- а) репликация ДНК и продольное расщепление хромосом

- б) образование одинакового количества хромосом в дочерних клетках
- в) распределение хромосом между дочерними клетками.

2. Какие из перечисленных соединений входят в состав ДНК?

- а) рибоза,
- б) дезоксирибоза
- в) остаток фосфорной кислоты
- г) Тимин
- г) урацил
- ж) гуанин
- з) аденин

3. Какая кислота участвует в процессе транскрипции:

- а) транспортная РНК,
- б) информационная РНК
- в) рибосомная РНК
- г) аминокислота

4. Какой компонент нуклеотида отличает его от других нуклеотидов:

- а) азотистое основание
- б) сахар
- в) фосфорная кислота

5. Какие основания в ДНК комплементарны друг к другу?

- а) аденин-тимин
- б) гуанин-цитозин
- в) аденин-цитозин
- г) гуанин-тимин

6. Какая особенность формы ДНК отличает ее от РНК:

- а) полимерность
- б) двойная спираль
- в) повторяемость нуклеотидов

7. Одна цепочка ДНК имеет такую последовательность нуклеотидов: ТГАЦГЦАТАТЦГ. Напишите нуклеотиды второй цепочки ДНК.

8. Какие нуклеиновые кислоты принимают участие в процессе трансляции:

- а) транспортная РНК,
- б) информационная РНК
- в) ДНК.

1.

Список использованной литературы и Интернет-ресурсов в подготовке к занятию

Основные источники:

1. Горбунова В.Е.Н. Генетика человека с основами медицинской генетики, Академия, 2013
2. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. «Медицинская генетика» Феникс Ростов – на- Дону. 2013г. - 219

Дополнительные источники:

1. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи).–Ростов-на-Дону: Феникс, 2012.
2. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2012.

Информационные электронные ресурсы:

1. http://www.medcollegelib.ru/kits/mb4l/medcollege_core/ed_med_md-esf2k2z11-select-0005.html
2. <http://www.studentlibrary.ru/doc/ISBN9785970429860-0001.html?SSr=290133c654032ef5242750889501497664>

Практическое занятие №2

Практическое занятие

Решение задач на моногибридное, дигибридное скрещивание

Тип урока: совершенствования знаний, умений и навыков

Вид урока: практическое занятие

Количество учебных часов: 2 часа

Место проведения занятия: кабинет Генетики человека с основами медицинской генетики

Технологическая карта практического занятия

Актуальность темы

На знании законов наследственности базируется понимание наследования признаков от родителей к потомкам, что является важной частью биологического и медицинского образования, служит основой для понимания сущности возникновения наследственных болезней.

В связи с тем, что в структуре общей заболеваемости в настоящее время на первый план выступают наследственные болезни, возрастает роль и значение генетики, изучающей явления наследственности и изменчивости под углом патологии.

1. Цели занятия:

а) Образовательные (обучающие) цели

- сформировать умения объяснять результаты задач, решать элементарные биологические задачи.

б) Развивающие цели:

- развивать умение выделять главное, сравнивать, делать правильные выводы, логически мыслить, развивать эмоции учащихся и познавательный интерес к изучению генетики;
- формирование умений работать в группе.

в) Воспитательные цели

- развивать самостоятельность, воспитывать интерес к предмету и потребность в приобретении знаний;
- воспитание интереса к своей будущей профессии.

Формировать УУД:

- **Личностные УУД:** формировать способность использовать знания о современной естественно-научной картине мира в образовательной и профессиональной деятельности; способность к обобщению, анализу, возможности информационной среды для обеспечения продуктивного самообразования.

- **Регулятивные УУД:** самостоятельно обнаруживать и формулировать проблему учебной деятельности; планировать свою образовательную траекторию; работать по самостоятельно составленному плану; соотносить результат деятельности с целью.

- **Познавательные УУД:** давать определения понятиям, делать выводы и заключения, структурировать материал, объяснять, доказывать, защищать свои идеи; анализировать и оценивать информацию, преобразовывать информацию из одной формы в другую;

- **Коммуникативные УУД:** умение адекватно использовать речевые средства для аргументации своей позиции, сравнивать разные точки зрения, аргументировать свою точку зрения, отстаивать свою позицию, понимать, оценивать, интерпретировать информацию, данную в явном и неявном виде.

Планируемые результаты образования

Предметные: имеют систематизированные представления о закономерностях наследственности;

Знать:

- основные понятия генетики;
- закономерности наследования признаков при моногибридном скрещивании.

Уметь:

- объяснять и применять основные закономерности наследования признаков, открытые Менделем при моногибридном скрещивании;
- формулировать, записывать символами I и II законы Г. Менделя и объяснять их цитологические основы;
- объяснять применение анализирующего скрещивания;
- решать и объяснять задачи на моногибридное скрещивание.

Личностные: способны использовать знания о современной естественно-научной картине мира в образовательной и профессиональной деятельности;

Способны к обобщению, анализу, способны использовать возможности информационной среды для обеспечения продуктивного самообразования.

Метапредметные: умение самостоятельно планировать пути достижения целей, осознанно выбирать наиболее эффективные способы решения учебных задач.

3. Содержание темы занятия

1. Основные понятия генетики – доминантные, рецессивные признаки, гомозиготные, гетерозиготные организмы, генотип, фенотип.
2. Гибридологический метод. Закон «чистоты» гамет.
3. Моногибридное скрещивание. Законы Менделя. Менделирующие признаки у человека. Анализирующее скрещивание.

Цели занятия:

- изучить закономерности моногибридного скрещивания;
 - выработать умение решать генетические задачи
4. Структурно-логическая схема занятия по теме «Наследование признаков при моногибридном скрещивании» (*Приложение 1*)

4. Технологическая карта с дидактической структурой занятия

I. Подготовительный этап

1. Организация занятия:

- проверка внешнего вида, заполнение журнала. (*1 мин*)

Цель: организация пространства

Проверяют готовность рабочего места к практическому занятию

Проверка готовности к занятию, фиксация отсутствующих.

Организация пространства

Регулятивные: определять мотивы своей деятельности

II 1. Формулирование темы занятия.

2. Постановка учебных целей и мотивация занятия. (*5 мин*)

Цель: формулирование темы урока.

Принятие и осмысление целей занятия, сосредоточение внимания.

Осознают мотивацию и испытывают потребность включения в деятельность.

Демонстрация слайдов по формулированию темы и целей практического занятия. Обращает внимание на актуальность темы.

Индивидуальная работа

Выделять тему, ставить новые задачи в учебе и познавательной деятельности.

Личностные: осознание личных мотивов учения.

Познавательные: самостоятельное выделение учебной задачи.

Регулятивные: определять мотивы и цель своей деятельности. *Коммуникативные:* излагать свою точку зрения.

III

3. Контроль исходного уровня знаний, навыков, умений:

- тесты исходного уровня знаний

(*15 мин*)

Цель: проверка готовности группы к занятию.

IV Основной этап. Формирования умений и навыков

(60 мин)

Актуализация опорных знаний по вопросам контроля опорных знаний:

1. Объяснить цитологические основы I и II законов Г. Менделя.
2. Заполнить и объяснить структурно-логическую схему занятия
3. Моделирование моногибридного скрещивания гетерозиготных особей (Работа в малых группах)
4. Охарактеризовать теоретические основы для решения задач.

Решение

задач

Закрепление знаний, умений, навыков

Аудиторная самостоятельная работа - решение генетических задач. *(15 мин)*

Цель: применение знаний в типовом задании.

Контроль уровня умений и навыков

(10 мин)

Цель: проверить усвоение навыков, приобретенных на занятии

Отвечают на тесты конечного уровня знаний

Оценка результатов занятия: обеспечивает тестовый контроль, проверяет результаты.

Тестовый контроль (*Приложение 4*)

Оценивать результаты своей учебной деятельности.

Личностные: формирование ответственного отношения к обучению

Познавательные: компетенция обучающихся в области первичных знаний

Регулятивные: осознание качества и уровня усвоения.

VII Рефлексия результатов обучения (3 мин)

Цели: осознание обучающимися своей учебной деятельности, самооценка результатов деятельности своей и группы. (5 мин)

Подведение общих итогов, в том числе дают ответ на вопрос: достигнуты ли намеченные цели? Помогут ли знания, полученные на занятии, в будущем?

Осмысление и уточнение полученного домашнего задания. Задают вопросы

Побуждает к высказыванию своего мнения.

Дают ответ на вопросы: достигнуты ли намеченные цели?

Какие трудности возникли при решении задач?

Помогут ли знания, полученные на занятии, в будущем?

VIII Заключительный этап

(2

мин)

- ответы на возможные вопросы

- отмечают лучшие студенты.

3. Домашнее задание: самостоятельная работа по методическим рекомендациям к решению задач.

Осмысление и уточнение полученного домашнего задания. Задают вопросы

Оценка учебного занятия преподавателем.

Выставляет оценки.

Проводит инструктаж по домашнему заданию.

Объявляет задания.

Биология: учебник для студ. учреждений СПО / [Н.В. Чебышев, Г. Г. Гринева, и др.];

Методические рекомендации к самостоятельной работе «Решение задач» стр. 14 -19 (Приложение 6)

Сформированность умений объяснять и решать задачи на моногибридное скрещивание

Личностные:

способность использовать знания для продуктивного самообразования

Регулятивные: умение оценивать себя, свою работу

Познавательные: Поиск информации в предложенных источниках

Коммуникативные: умение слушать преподавателя

5. Материалы методического обеспечения занятия:

5.1. Материалы контроля для подготовительного этапа занятия:

Б) тесты исходного уровня знаний (Приложение 2)

5. 2. Вопросы актуализации опорных знаний (в течение занятия):

- Охарактеризуйте гибридологический метод?
- Сколько генов отвечает за развитие одного признака?
- Сколько из этих генов находится в половых клетках?
- Сформулируйте правило чистоты гамет.
- Что такое гаплоидный набор хромосом?
- Что такое диплоидный набор хромосом?
- Сколько хромосом уходит в гамету, из пары гомологичных хромосом при мейозе?
- О чем свидетельствует единообразие потомков?
- О чем свидетельствует расщепление в потомстве?
- При каких генотипах родителей в потомстве наблюдается расщепление 1:1, при моногибридном скрещивании?

5. 3. Материалы методического обеспечения основного этапа занятия:

а) инструкция к практическому занятию (Приложение № 4);

б) презентация занятия (прилагается);

в) аудиторная самостоятельная работа: обучающие задачи (Приложение 2);

5. 4. Материалы контроля для заключительного этапа:

- тесты конечного уровня знаний (Приложение 3).

5. 5. Материалы внеаудиторной самостоятельной работы по теме занятия:

а) внеаудиторная самостоятельная работа обучающихся: Методические рекомендации к самостоятельной работе «Решение задач по генетике» (Приложение) стр. 14-20

Задание 1. Решение задач на моногибридное скрещивание.

6. Техническое обеспечение занятия: компьютер, интерактивная доска, мультимедийный проектор, презентация урока.

Программные средства, с помощью которых создан дидактический материал – Microsoft Office PowerPoint.

Решение генетических задач.

Правила оформления генетических задач

Используйте при составлении схем скрещивания специальные принятые международные символы:

P - перента - родители. Родительские организмы, взятые для скрещивания отличающиеся наследственными задатками.

F — филис — дети. Гибридное потомство.

F₁ - гибриды I поколения.

F₂ — гибриды II поколения.

G - гаметы A a.

A, B - доминантные гены, отвечающие за доминантные признаки (пример, желтую окраску и гладкую поверхность семян гороха).

a, b — рецессивные гены, отвечающие за развитие рецессивных признаков (пример, зеленой окраски семян гороха и морщинистой поверхности семян гороха)

A, a — аллельные гены, определяющие конкретный признак.

B, b - аллельные гены, определяющие другой какой-либо признак.

AA, BB - доминантные гомозиготы.

aa, bb — рецессивные гомозиготы.

Aa — гетерозигота при моногибридном скрещивании.

X — скрещивание.

♀ - символ, обозначающий женский пол особи (символ Венеры - зеркало с ручкой).

♂ - символ, обозначающий мужской пол особи (символ Марса - копьё и щит).

Решая любую задачу по генетике, необходимо придерживаться следующего алгоритма:

1. Прочитать условие задачи от начала до конца.
2. Перевести данные задачи в генетические символы.
3. Записать условие задачи в краткой форме.
4. Осуществить решение, опираясь на соответствующую закономерность.
5. Прочитать условие задачи еще раз и сверить с решением, то ли найдено.
6. Написать ответ в согласии с условием задачи. Образец решения задачи.

1 вариант

- 1.Сформулируйте 1 закон Грегора Менделя. Запишите схему скрещивания
- 2.Альбинизм наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцовые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемой болезни, а другой альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом?
3. Ахондроплазия передается как доминантный аутосомный признак. В семье, где оба супруга страдают ахондроплазией, родился нормальный ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок будет тоже нормальным?
- 4.Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родились двое детей: кареглазый левша и голубоглазый правша. Определите вероятность рождения в этой семье голубоглазых детей, владеющих преимущественно левой рукой.

2вариант

- 1.Сформулируйте 2 закон Грегора Менделя. Запишите схему скрещивания
- 2Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с аномалией в семье, где оба родителя гетерозиготны по анализируемому признаку?
- 3.У человека ген, вызывающий одну из форм немоглухоты, рецессивен по отношению к гену нормального слуха.От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определить генотипы родителей
- 4.У человека ген карих глаз доминирует над голубыми глазами, а умение владеть преимущественно правой рукой — над леворукостью. Обе пары генов расположены в разных хромосомах. Какими могут быть дети, если отец левша, но гетерозиготен по цвету глаз, а мать голубоглазая, но гетерозиготна.в отношении умения владеть руками.

3вариант

- 1.Сформулируйте 3 закон Грегора Менделя. Запишите схему скрещивания первого и второго поколения. (решетку Пеннета составлять не нужно)
- 2.Аниридия наследуется как аутосомный доминантный признак. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей страдает аниридией, а другой нормален, если известно, что у больного родителя эту аномалию имел только отец?

3. Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?

4. Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери – карие. Какое потомство можно ожидать от этого брака, если известно, что ген карих глаз доминирует над геном голубых?

Список использованной литературы в подготовке к занятию:

1. Медицинская генетика (Текст): учебник/под. ред.. Н.П. Бочков. – М.: Мастерство, 2020. – 192 с.

Интернет-ресурсы:

1. www.bionet.nsc.ru/publ/c/ - официальный сайт института цитологии и генетики СО РАН;
2. <http://meduniver.com/> - МедУнивер.com – медицинский информационный портал;
3. <http://www.medlit.ru/> - сайт медицинской литературы;
4. <http://fcior.edu.ru/> - федеральный центр информационных образовательных ресурсов;
5. www.vigg.ru – сайт института общей генетики;
6. www.genetica.ru – сайт учреждения Российской академии медицинских наук НИИ медицинской генетики;
7. www.genoforum.ru – форум о генетике и молекулярной биологии.

Рекомендации для студентов по выполнению внеаудиторной самостоятельной работы:

1. Решить задачи: № 5,9,12., стр 190
2. Работа с учебником «Медицинская генетика», Медицинская генетика (Текст): учебник/под. ред.. Н.П. Бочков. – М.: Мастерство, 2020. – 192 с.
3. Зарисовать схематическое строение гена.
4. Подготовить сообщение по теме: «Генная инженерия», «Аномалии и уродства у плода и их профилактика».

Практическое занятие 3

«Решение генетических задач на наследование, сцепленное с полом».

Цель: 1) закрепить знания генетической символики и терминологии; 2) научиться составлять схемы скрещивания задач на наследование, сцепленное с полом.

Оборудование и материалы: таблицы, схемы скрещивания, тексты генетических задач.

Ход работы:

1. Выявление опорных знаний и умений учащихся, необходимых для проведения работы, повторение основных генетических понятий и законов наследования (
2. Инструктивная беседа об особенностях методики составления схем скрещивания, решения задач с демонстрацией приемов работы.

4. Тренировочные упражнения.

Задачи:

№1. У мужа и жены нормальное зрение, несмотря на то что отцы обоих супругов страдают цветовой слепотой (дальтонизмом). Ген дальтонизма рецессивен и сцеплен с X-хромосомой (X^d). Определите генотипы мужа и жены. Составьте схему решения задачи. Какова вероятность рождения у них сына с нормальным зрением, дочери с нормальным зрением, сына-дальтоника, дочери-дальтоника?

№2. У канареек наличие хохолка – аутосомный ген, ген окраски оперения сцеплен с X-хромосомой. (Гетерогаметным у птиц является женский пол). Хохлатую коричневую самку канарейки скрестили с хохлатым (А) зелёным (В) самцом, в результате получилось потомство: хохлатые коричневые самцы, самцы без хохолка коричневые, хохлатые зелёные самки, самки без хохолка коричневые. Получившихся самцов без хохолка коричневых скрестили с получившимися гетерозиготными хохлатыми зелёными самками. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родительских особей, генотипы и фенотипы потомства. Какие законы наследственности проявляются в данном случае? Ответ обоснуйте.

№3. У человека катаракта (заболевание глаз) зависит от доминантного аутосомного гена, а ихтиоз (заболевание кожи) – от рецессивного гена, сцепленного с X-хромосомой. Женщина со здоровыми глазами и с нормальной кожей, отец которой страдал ихтиозом, выходит замуж за мужчину, страдающего катарактой и со здоровой кожей, отец которого не имел этих заболеваний. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей, возможные генотипы и фенотипы детей. Какие законы наследственности проявляются в данном случае?

Дополнительно

Решите задачи

1. Мать имеет нормальное цветовое зрение (гомозигота), отец дальтоник, не различает цвета нормально (ген цветовой слепоты рецессивен и сцеплен с X – хромосомой – X^d).какой процент детей в этой семье могут иметь цветовую слепоту? Ответ запишите в виде числа.
2. У мужа и жены нормальное зрение, их отцы- дальтоники. Какова вероятность появления у них сына дальтоника? Ген дальтонизма рецессивен и локализован в X-хромосоме.
3. Гемофилия – рецессивный признак, сцепленный с полом. Могут ли нормальные мужчина и женщина иметь ребенка - гемофилика?

4. Отец и сын дальтоники, а мать различает цвета нормально. Правильно ли будет сказать, что в этой семье сын унаследовал свой недостаток зрения от отца? Почему?
5. Ангидрозная эктодермальная дисплазия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. В браке здоровой женщины и мужчины, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией, рождаются больная девочка и здоровый сын. Определите вероятность рождения следующего ребенка здоровым
6. Одна из форм гемералопии (куриная слепота) наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. У здоровых родителей рождается сын с гемералопией. Оцените вероятность рождения в этой семье здоровых дочерей и сыновей.
7. У человека в Y-хромосоме локализован ген, определяющий развитие перепонки между вторым и третьим пальцами ног. Определите, какие будут дети и внуки в браке здорового мужчины, имеющего этот признак, и здоровой женщины.
8. Гипоплазия эмали наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак. В семье, где оба родителя страдали этой аномалией, родился сын с нормальными зубами. Каким будет второй сын?
9. Гипертрихоз (вырастание волос на краю ушной раковины) наследуется как признак, сцепленный с Y-хромосомой. Какова вероятность рождения детей и внуков с этим признаком в семье, где отец и дедушка обладали гипертрихозом?
10. Известно, что ген гемофилии (несвертываемость крови) — рецессивный ген, локализованный в X-хромосоме. Здоровая женщина, мать которой так же, как и она, была здоровой, а отец был гемофиликом, вышла замуж за мужчину, страдающего гемофилией. Появление какого потомства можно ожидать от этого брака (относительно рассматриваемого заболевания)?
11. Отсутствие потовых желёз у людей передаётся по наследству как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой.
12. Юноша, не страдающий отсутствием потовых желёз, женится на девушке, отец которой лишён потовых желёз, а мать и её предки здоровы. Какова вероятность того, что сыновья и дочери от этого брака будут страдать отсутствием потовых желёз? Будут ли внуки того или другого пола страдать этим заболеванием, если предположить, что жёны сыновей и мужья дочерей будут здоровы?
13. Гены окраски шерсти кошек расположены в X-хромосоме. Черная окраска определяется геном X^B, рыжая — геном X^b, гетерозиготы имеют черепаховую окраску. От черной кошки и рыжего кота родились: один черепаховый и один черный котенок. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей и потомства, возможный пол котят.

Практическое занятие №3

Наследственные свойства крови (система АВО, резус система). Выявление причин возникновения резус- конфликта матери и плода

Образовательные цели:

1. Продолжить формирование понятийного аппарата в области генетики и умения им пользоваться
2. Освежить знания учащихся о резус-факторе, группах крови, их типах, особенностях и физиологической основе
3. Сформировать у учащихся четкое представление о наследовании групп крови и резус-фактора
4. Научить учащихся решать задачи на группы крови и резус-фактор
5. Дать представление об использовании знаний о группах крови в различных областях жизни

Развивающие цели:

1. Развитие умения самостоятельной работы с текстом
2. Развитие внимания (при объяснении алгоритма решения задач)
3. Развитие памяти и умения применять полученные знания (в ходе решения задач)
4. Развитие умения обращаться к ранее изученному материалу

Воспитательные цели:

1. Воспитание ответственного отношения к самостоятельной работе
2. Воспитание критической оценки результатов одноклассников
3. Воспитание критического отношения к своим способностям и знаниям в ситуации выбора

Ход занятия:

1. Организационный момент

– приветствие учителя, объявление темы и целей урока (2 минуты)

2. Актуализация знаний (5 минут)

А) 1 и 3 ряды работают письменно на маленьких листочках по кратким заданиям на доске.

1 ряд	2 ряд
1. Как назвать организм aaBB	1. Как назвать организм BBcc
2. Расщепление при моногибридном скрещивании в F2	2. Расщепление при дигибридном скрещивании в F2
3. А – карие глаза, а – голубые. Фенотипы aa, AA и Aa.	3. А – кудрявые волосы, а – гладкие. Фенотипы AA, Aa и aa.
4. Какие гаметы образует Bbcc	4. Какие гаметы образует BBcc
5. Может ли у кареглазых родителей быть голубоглазый сын?	5. Может ли у пары с гладкими волосами быть дочь с кудрявыми?

2 ряд работает по терминам в то время, пока ряды выполняют работу. Учащиеся по цепочке с 1 парты дают определения терминам, которые показывает учитель. После этого проверяется задание у 1 и 2 рядов (по одному учащемуся с каждого ряда вызывается к доске, где они пишут так, чтобы не видел класс, затем доска переворачивается и производится самооценка), а 2 ряд пишет гаметы, которые образуют 5 организмов.

Термины:

Гомозигота	Организмы
Гетерозигота	AaBB
Аллельные гены	CCDD
Гомологичные хромосомы	eeFf
Моногибридное скрещивание	EeFF
Дигибридное скрещивание	AaBb

Третий Закон Менделя

Генетика

Второй закон Менделя

Первый закон Менделя

Один ученик со 2 ряда пишет позади на выносной доске. Самопроверка. Затем листочки сдаются учителю.

Вывод – для чего мы это вспоминали? – Чтобы повторить особенности моно- и дигибридного расщепления

Б) У студентов на столах лежат распечатки с информацией по группам крови и резус-фактору. Цель – ответить на вопросы, представленные на этом же листе ниже. Затем вопросы быстро проверяются и происходит проверка – тест. Работают по вариантам. Затем меняются и происходит взаимопроверка. (8 минут)

Информация для самостоятельной работы

Группы крови были открыты К. Ландштейнером и Я. Янским в 1900 году. Первое переливание произвел в нашей стране Шамов В. Н. в 1919 году.

Существование групп крови основано на содержании в эритроцитах и плазме крови веществ – агглютиногенов (изоантигенов) и агглютининов (изоантител).

В эритроцитах содержатся агглютиногены типа А и В, вещества, которые под действием агглютининов типа α и ? плазмы неподходящего донора склеивают эритроциты в комочки. Такая реакция называется гемоагглютинация (склеивание крови).

Условно агглютиногены эритроцитов можно назвать “бумагой”, которая склеивается под действием “клея” - агглютинина плазмы.

Нужно добавить, что это “склеивание” происходит только между одноименными агглютиногенами и агглютинидами: $A + \alpha$, $B + \beta$. Разноименные вещества (например, A и β не влияют друг на друга).

В эритроцитах 1 группы нет агглютиногенов, но в плазме содержатся агглютинины α и β .

В эритроцитах 2 группы содержатся A-агглютиногены и агглютинин β в плазме.

В третьей группе – наоборот – в эритроцитах B-агглютиноген, а в плазме агглютинин α .

Наконец, эритроциты 4 группы содержат A и B-агглютиногены, но в плазме нет агглютининов.

Отсюда понятна проблема переливания крови. Одноименные плазма и эритроциты не должны встретиться, иначе произойдет склеивание эритроцитов.

Так, кровь 1 группы подходит всем, но сама может принять только кровь такой же группы. Кровь 2 и 3 групп подходит тем же группам или 4. Кровь 4 группы нельзя переливать никому, за исключением людей с той же группой. Однако, кровь 4 группы принимает все группы крови при переливании.

Резус-фактор был впервые обнаружен в 1940 году у обезьян макак – резусов и потому был так назван. Этот фактор (а на самом деле это большая группа – около 20 веществ) присутствует в эритроцитах большинства (около 85%) людей планеты. У 15% людей такого фактора нет, однако в их эритроцитах были обнаружены анти-резус факторы.

При переливании крови, несовместимой по резус-фактору, особенно, если это делается не в первый раз, происходит реакция агглютинации эритроцитов.

Особенно опасен резус – конфликт, который может возникнуть между матерью с – резус-фактором и ее + ребенком при беременности. Плод выделяет вещества, на которые у матери выделяются анти-резус факторы (антитела). Эти антитела разрушают эритроциты и кровеносную систему ребенка. Особенно опасна такая ситуация при второй и последующих беременностях (анти-резус вещества накапливаются).

Вопросы для само- и взаимоконтроля

Группы крови 1. Кем и когда открыты группы крови? 2. Какие существуют группы крови? 3. От чего зависит группа крови? Между какими веществами происходит реакция агглютинации? 4. Чем отличаются плазма и эритроциты крови разных групп? 5. Для чего нам знать группу крови? Как следует проводить переливание	Резус-фактор 1. На каком объекте и когда был открыт резус-фактор? 2. Каким может быть резус-фактор? 3. От чего зависит резус-фактор? 4. Как отличаются эритроциты резус+ и резус- крови и какая реакция между ними происходит? 5. Для чего человеку знать свой резус-фактор? Что такое резус-
---	--

крови?	конфликт и когда он возникает?
--------	--------------------------------

Тест в качестве проверки все выполняют самостоятельно на отдельных листочках, которые затем передаются соседу для взаимопроверки.

1 вариант 1. Группы крови были открыты: а) в 1900 б) в 1940 в) в 1865 2. Агглютиногены находятся в: а) плазме крови б) эритроцитах в) и в плазме, и в эритроцитах 3. Реакция агглютинации происходит между: а) А и В агглютиногенами б) А-агглютиногеном и β - агглютенином в) А-агглютиногеном и α - агглютенином 4. Кровь первой группы не содержит: а) ни агглютенинов, ни агглютиногенов б) агглютиногенов в эритроцитах в) агглютенинов в плазме 5. Кровь второй группы можно переливать: а) 1 и 4 б) 2 и 4 в) 3 и 1 6. Резус фактор был открыт на: а) обезьянах б) кроликах в) морских свинках 7. Резус-фактор находится в: а) плазме крови б) эритроцитах в) и в плазме, и в эритроцитах 8. Резус – конфликт возникает между: а) резус+ матерью и резус- плодом б) резус- матерью и резус+ плодом в) резус- матерью и таким же плодом	2 вариант 1. Группы крови были открыты: а) Мечниковым б) Ландштейнером и Янским в) Пастером 2. Агглютины находятся в: а) и в плазме, и в эритроцитах б) эритроцитах в) плазме крови 3. Реакция агглютинации происходит между: а) и агглютинами б) В-агглютиногеном и β - агглютенином в) В-агглютиногеном и α - агглютенином 4. Кровь четвертой группы содержит: а) агглютенины и агглютиногены всех типов б) агглютиногены А и В в эритроцитах в) агглютенины и в плазме 5. Кровь третьей группы можно переливать: а) 1 и 4 б) 2 и 4 в) 3 и 4 6. Резус фактор был открыт в: а) 1900 б) 1960 в) 1940 7. Резус-фактор находится в: а) плазме крови б) эритроцитах в) и в плазме, и в эритроцитах 8. Резус – конфликт возникает между: а) резус- матерью и резус+ плодом б) резус+ матерью и резус- плодом в) резус- матерью и таким же плодом
--	--

Вывод делают студенты. – чего хотели достичь и достигли ли.

3. Изучение нового материала.

Рассказать о наследовании групп крови.

1. группа – 00
2. группа – A0 или AA
3. группа – B0 или BB
4. группа AB

Алгоритм решения задачи вам уже почти понятен. Разбираем задачу на доске. Задачи на листочках.

Первую задачу показать .. Затем студенты решают самостоятельно. Комментируют

Задачи для совместной работы:

1. У матери четвертая группа крови, а у отца третья. Какие группы крови могут быть у их детей? Рассмотрите оба случая – а) отец гомозиготен; б) отец гетерозиготен.
2. У матери “+” резус-фактор (она гомозиготна), а у отца “-” резус-фактор. Какой резус-фактор может быть у их детей.
3. Один из родителей имеет 3 группу крови, а ребенок 4. Какой может быть группа крови у второго родителя?
4. Родители имеют II (гетерозигота) и III (гомозигота) группы крови. Определите генотипы групп крови родителей. Укажите возможные генотипы и фенотипы (номер) группы крови детей. Составьте схему решения задачи. Определите вероятность наследования у детей II группы крови. Ответ запишите в виде числа, показывающего искомую вероятность в процентах. Знак % не используйте.
5. У отца третья группа крови и положительный резус (дигетерозигота), у матери вторая группа и положительный резус (дигомозигота). Определите генотипы родителей. Какую группу крови и резус-фактор могут иметь дети в этой семье, каковы их возможные генотипы и соотношение фенотипов? Составьте схему решения задачи. Какой закон наследственности проявляется в данном случае?

4. Закрепление.

Решить самостоятельно задачи на карточках – все задачи оценены в баллах. 2 учащихся делают на выносных досках и затем проверяем. Листочки с решением сдать учителю. Задачи на 3 и 5 баллов проверяем на доске и учащиеся делают вывод – всего ли достигли, что было запланировано.

Задачи на группы крови для закрепления

Вариант 1

1. Отец имеет третью группу крови (гетерозигота), а мать первую. Какая группа крови может быть у их детей? Рассмотрите оба случая. (2)
2. Может ли пара с первой группой крови иметь ребенка с четвертой группой крови? (2)
3. Один из родителей имеет вторую группу крови, ребенок – четвертую. Какая группа крови может у второго родителя? (3)

4. Женщина имеет четвертую группу крови, муж первую, а их сын – тоже четвертую. Кому из родителей этот ребенок приходится неродным? (3)
5. У матери первая группа крови с положительным резус-фактором (гетерозигота), у отца – третья (гомозигота) с отрицательным. Какими могут быть их дети по указанным признакам? (5)

Задачи на группы крови для закрепления

Вариант 2

1. Мать имеет вторую группу крови (гомозигота), а отец первую. Какая группа крови может быть у их детей? Рассмотрите оба случая. (2)
2. Может ли пара с четвертой группой крови иметь ребенка с первой группой крови? (2)
3. Один из родителей имеет третью группу крови, ребенок – первую. Какая группа крови может быть у второго родителя? (3)
4. Отец имеет первую группу крови, мать – четвертую, их дочь – третью. Родной ли приходится девочка родителям? (3)
5. У матери первая группа крови с положительным резус-фактором (гетерозигота), у отца – вторая (гомозигота) с отрицательным. Какими могут быть их дети по указанным признакам? (5)

1. У отца вторая группа крови и отрицательный резус, у матери – первая группа и положительный резус (гомозигота). Составьте схему решения задачи. Определите возможные генотипы родителей, возможные группы крови, резус-фактор и генотипы детей. Объясните полученные результаты. Какой закон наследственности проявится в этом случае?

2. У Екатерины II группа крови. Она вышла замуж за Николая с III группой крови. У Николая есть взрослая дочь Анна от первого брака, у которой I группа крови. От брака Екатерины и Николая родился сын Фёдор с III группой крови. Составьте схему решения задачи. Определите генотипы родителей и потомков во всех браках, обоснуйте своё решение. Какая ещё группа крови может быть у детей Екатерины и Николая?

3. У отца третья группа крови и положительный резус (дигетерозигота), у матери вторая группа и положительный резус (дигомозигота). Определите генотипы родителей. Какую группу крови и резус-фактор могут иметь дети в этой семье, каковы их возможные генотипы и соотношение фенотипов? Составьте схему решения задачи. Какой закон наследственности проявляется в данном случае?

Практическое занятие №5

«Составление и анализ родословных схем».

Продолжительность 90 мин (2 часа)

Цели учебного занятия:

- *Образовательная*: закрепить, расширить и углубить знания об основных методах изучения наследственности человека; показать возможность использования родословных схем для определения характера наследования признака и прогнозирования появления наследственных болезней у человека;
- *Развивающая*: продолжить развитие умения применять теоретические знания на практике при решении проблемно-ситуационных задач; способствовать развитию логического мышления; умения анализировать, выделять главное.
- *Воспитательная*: способствовать воспитанию чувства ответственности, уважительного отношения к сокурсникам.

Требования к умениям, знаниям:

Знать:

- сущность генеалогического метода; методику составления родословных и их анализ;
- особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.

Уметь:

- составлять и анализировать родословные; решать задачи, с целью прогнозирования вероятности наследования заболевания;
- определять по описанию особенностей формирования признака тип наследования признака.

Образовательные технологии: технология дифференцированного подхода в обучении; личностно-развивающего, проблемно-ситуационного обучения, информационно-коммуникативные технологии.

Методы и приемы обучения: объяснительно-иллюстрационный (объяснения, инструктаж); методы, определяющие логику обучения: (сравнение, обобщение, систематизация); методы, стимулирующие и мотивирующие учебно-познавательную деятельность (решение задач), частично поисковые.

Средства обучения:

Учебно-наглядные, раздаточный материал: методические указания к практическому занятию.

Технические средства обучения: раздаточный материал по теме, карточки с заданиями, табл. “Символы, используемые в генетике человека”

Электронные ресурсы: интерактивная доска, мультимедийная презентация “Составление и анализ родословных схем”

Литература:

1. И.К.Гайнутдинов, Э.Д.Рубан “Медицинская генетика”, Ростов-на-Дону. “Феникс”, 2019г.
2. Н.П.Бочкова “Медицинская генетика”, М. Изд. группа “ГЭОТАР-Медиа”, 2020г.
3. Конспект лекций
4. Интернет-ресурс: www.msu-genetics.ru

Межпредметные связи: анатомия и физиология человека, химия, математика.

Хронологическая карта занятия

Хронологическая карта занятия

№	Этапы учебного занятия	Использование оборудования	Время
1	Организационный момент.		1
2	Постановка целей, начальная мотивация.	На интерактивной доске демонстрируются слайды: 1) с номером и темой практического занятия 2) с целями практического занятия	3
3	Определение исходного уровня знаний.	На интерактивной доске демонстрируются слайд с вопросами для проверки уровня знаний	5
4	Вводный инструктаж.	Преподаватель акцентирует внимание студентов на необходимости ознакомиться с приложениями к методическим указаниям	2
5	Совместная и самостоятельная практическая работа студентов, работа малыми группами:	Преподаватель контролирует работу студентов в тетрадях, оказывает индивидуальную помощь, прорабатывая, таким образом, наиболее трудные моменты.	55
	- определение по описанию особенностей формирования признака типа наследования признака	Работа с раздаточным материалом. На интерактивной доске демонстрируются слайд	
	- определение типа наследования изучаемого признака (или болезни) по родословной	Работа с раздаточным материалом. Приложение №1	
	- составление графического изображения родословной	Осуществляется работа малыми группами. На интерактивной доске	

	и решение задачи, с целью прогнозирования вероятности наследования заболевания	демонстрируются слайд с задачей. Приложение №2 и №3 с планом последовательности деятельности при решении задач по анализу родословных	
6	Проверка дневников и др.	Преподаватель проверяет правильность выполнения заданий	5
7	Определение конечного уровня знаний	Работа с раздаточным материалом с целью изменения данной родословной в соответствии с определенным типом наследования. К доске вызываются желающие.	12
8	Подведение итогов. Выставление оценок с комментариями преподавателя	Комментарии преподавателем оценок	5
9	Задания для домашней работы студентов.	демонстрируются слайд с домашним заданием	2
	Итого		90

Конспект занятия

1. Организационный момент

2. Объявление темы и целей занятия, начальная мотивация и актуализация.

Вступительное слово преподавателя:

“Откройте тетради по практическим занятиям, напишите число и тему сегодняшнего занятия” (слайд № 1 с номером и темой занятия). Для работы у вас есть методические указания к практическому занятию и приложения к нему.

3. Определение исходного уровня знаний

Дома вы должны были выучить методы, применяемые в генетике человека; сущность каждого метода и области их применения; основные типы наследования признаков и механизмы их передачи. Следующие вопросы помогут выяснить, как вы подготовились. На задание дается 3 минут. *Выдаются листочки с заданием № 1.*

Задание 1. Дополнить предложения:

1. Степень наследственной обусловленности признака изучает (близнецовый)..... метод
2. Нарушение обмена веществ изучает.....(биохимический) метод
3. Тип наследования признака определяют...(генеалогический)... .методом

4. Основной метод медико-генетического консультирования ...(*построение родословных*)
5. Член семьи, обратившейся в медико-генетическую консультацию ...(*пробанд*)
6. Дети одной супружеской пары.....(*сибсы*)
7. Какой метод нельзя использовать для изучения наследственности и изменчивости у человека(*гибридологический*)
8. Какой метод используют для обнаружения генных мутаций.....(*биохимический*)
9. Какой метод используют для обнаружения хромосомных мутаций...(*цитогенетический*)

Ваше время истекло, обменяйтесь работами и проверьте по эталону (*слайд № 3 с заданиями и ответами*). Проставьте баллы (правильный ответ – 1 балл).

Итак, мы с вами вспомнили методы изучения генетики человека (*слайд № 4*). Сегодня на занятии мы познакомимся с основным методом медико-генетического консультирования – построение родословной (*слайд № 5*). Научимся:

- составлять и анализировать родословные;
- прогнозировать вероятность наследования заболевания;
- решать ситуационные задачи.

Клинико-генеалогический метод или метод сбора и анализа родословной является ведущим в практике медико-генетического консультирования. Ни одна консультация, связанная с определением риска и уточнением диагноза, не должна проводиться без тщательного и глубокого анализа родословной.

Генеалогический метод дает необходимую информацию для постановки диагноза, он позволяет определить тип наследования какого-либо признака на основе анализа данных нескольких родственных семейств, или нескольких поколений одной семьи.

Переходим к практической части нашей работы.

4. Самостоятельная практическая работа студентов, работа малыми группами:

В данном разделе демонстрируются технологии сотрудничества, практико-ориентированного развивающего обучения.

Задание № 1 Определить тип наследования признака по описанию особенностей формирования признака. (*слайд № 6*) Ход работы записать в тетрадь.

Для выполнения этого задания вспомните особенности каждого типа наследования, в помощь вам Приложения. (*Слайды 7-11*)

Пример 1. В медико-генетическую консультацию обратился больной, страдающий генным заболеванием. Анализ его родословной показал следующее:

- заболевание встречается редко и не во всех поколениях;
- у больных родителей рождаются только больные дети;
- больные дети встречаются и в тех семьях, где оба родителя здоровы;

- заболевание с одинаковой частотой встречается и среди мужчин и среди женщин.

Назовите тип наследования этого заболевания.

Ответ: _____ аутосомно-рецессивный тип

Пример 2. В медико-генетическую консультацию обратился больной, страдающий генным заболеванием. Анализ его родословной показал следующее:

- заболевание встречается часто и во всех поколениях;
- у больных родителей рождаются преимущественно больные дети;
- больной ребенок встречается в семье, где хотя бы один из родителей болен.
- заболевание с одинаковой частотой встречается и среди мужчин и среди женщин.

Назовите тип наследования этого заболевания.

Ответ: _____ аутосомно-доминантный тип

Пример 3. В медико-генетическую консультацию обратился больной, страдающий генным заболеванием. Анализ его родословной показал следующее:

- заболевание встречается часто и во всех поколениях;
- женщины болеют чаще, чем мужчины;
- у больного отца болеют только дочери, а все сыновья и их дети здоровы;
- у больной матери половина детей здоровы, а половина – больны.

Назовите тип наследования этого заболевания.

Ответ: _____ Х-сцепленный доминантный тип

Пример 4. В медико-генетическую консультацию обратился больной, страдающий генным заболеванием. Анализ его родословной показал следующее:

- заболевание встречается редко и не во всех поколениях;
 - заболевание встречается преимущественно у мужчин, причем их отцы обычно здоровы, а деды по материнской линии больны;
 - Женщины болеют редко и только тогда, когда их отцы больны, мать является носителем.
- Назовите тип наследования этого заболевания.

Ответ: _____ Х - сцепленный рецессивный тип

Пример 5. Анализ родословной показал следующее:

- заболевание встречается во всех поколениях и только у мужчин, которое передают признак только своим сыновьям, а те – внукам.
- Назовите тип наследования этого заболевания.

Ответ: _____ Y- сцепленный тип

Задание № 2. Определить тип наследования изучаемого признака (или болезни) по родословной. Проанализируйте представленные

родословные(слайд № 12) и ответьте на вопросы. Ответы запишите в тетрадь. Для выполнения этого задания рассмотрите символы, которые используются для составления родословных слайд № 13-14 и Приложение №2 и Приложение №3..

Анализ родословных.

Вариант 1.

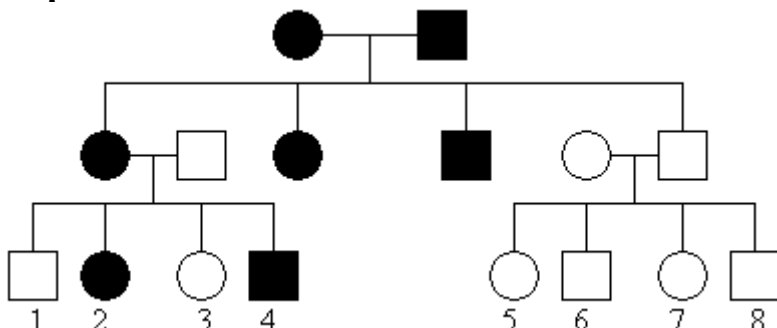


Рис.1. Наследование признака “седая прядь волос”

Инструктаж: ответить на вопросы:

1. Сколько поколений изображено на схеме? (3 поколения)
2. Лица, какого пола болеют чаще в данной семье? (с одинаковой частотой и мужчины и женщины)
3. С какими хромосомами (половыми или аутосомами) Вы связываете это заболевание? (с аутосомами)
4. Как часто в родословной встречаются больные? (в каждом поколении)
5. Определить тип наследования признака данной родословной, используя алгоритм анализа родословной. (аутосомно-доминантный тип)
6. Определите генотипы исходных родителей. (Aa и Aa)
7. Какие потомки ожидаются от брака двоюродных сестер и братьев а) 1 и 5 (aa – здоровые); б) 2 и 6 (50% Aa и 50% aa)

Вариант 2.

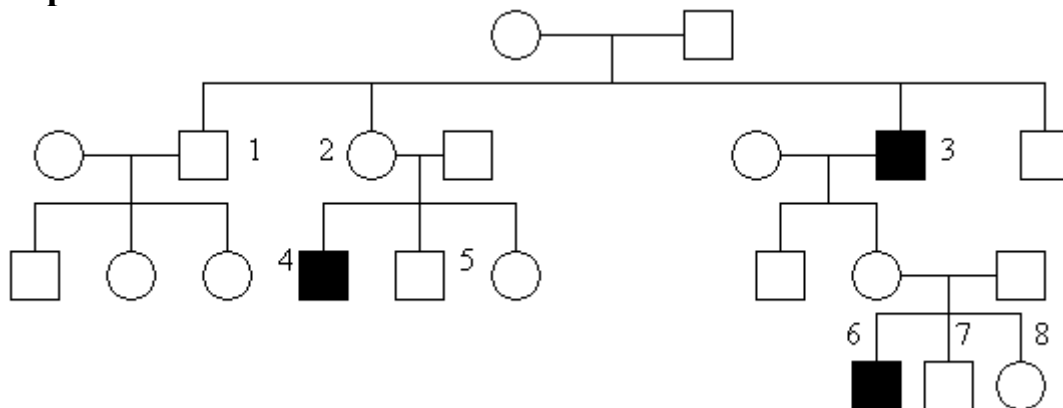


Рис.2. Наследования тяжелого заболевания - гемофилия

Инструктаж: ответить на вопросы:

1. Сколько поколений изображено на схеме? (4 поколения)
2. Лица, какого пола болеют чаще в данной семье? (мужчины)
3. С какими хромосомами (половыми или аутосомами) Вы связываете это заболевание? (с половыми)

4. Как часто в родословной встречаются больные? (заболевание встречается редко, не во всех поколениях)

5. Определить тип наследования признака данной родословной, используя алгоритм анализа родословной. (*X-сцепленный рецессивный*)

6. Определите возможные генотипы: а) исходных родителей; б) потомков первого поколения 1 ($X^A Y$), 2 ($X^A X^a$), 3 ($X^a Y$); в) потомков второго поколения 4 ($X^a Y$), 5 ($X^A Y$); г) потомков третьего поколения 6 ($X^a Y$), 7 ($X^A Y$), 8 ($X^A X^a$) или 2 ($X^A X^A$).

Задание № 3. Составить родословную семьи и определить вероятность наследования заболевания.

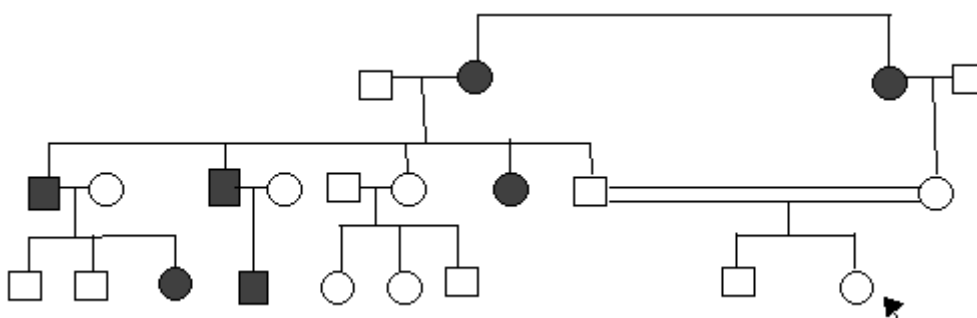
Работа выполняется совместно по 2 человека. (Слайд № 15. Приложения №1, №2, №3). Ответы проверяются и обсуждаются (слайд № 16).

Задание: Две шестипалые сестры Маргарет и Мэри вышли замуж за нормальных мужчин. В семье Маргарет было пятеро детей: Джеймс, Сусанна и Давид были шестипалыми, Элла и Ричард – пятипалыми. В семье Мэри была единственная пятипалая дочь Джейн. От брака Джеймса с нормальной женщиной родилась шестипалая дочь Бетси и два сына – нормальные пятипалые. Элла вышла замуж за нормального мужчину. У них – две дочери и сын – пятипалые. Давид женился на нормальной женщине. Их единственный сын Чарльз – шестипалый. Ричард женился на своей двоюродной сестре Джейн. Их дочь и сын были пятипалыми. Составьте родословную семьи и определите вероятность рождения шестипалых детей в случаях:

А) брака дочери Джейн с нормальным мужчиной

Б) Определить тип наследования признака данной родословной.

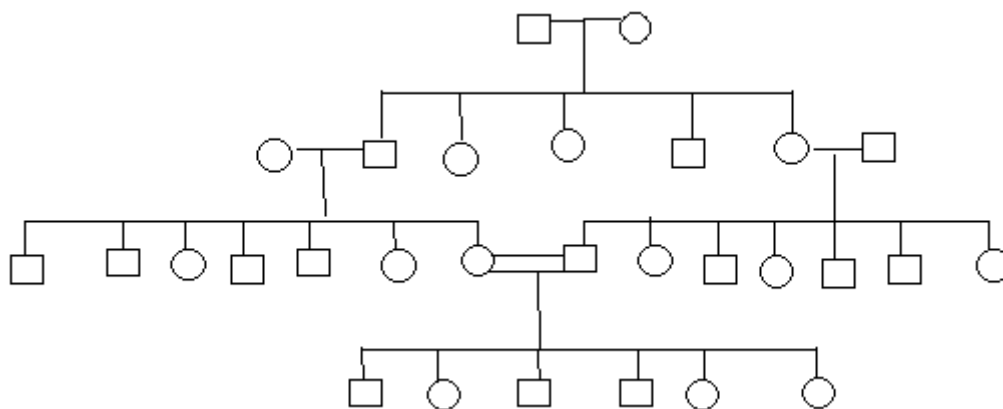
Решение:



Ответ: Полидактилия (шестипалость) у человека определяется доминантными аллелями аутосомных генов; вероятность рождения шестипалых детей в случае: брака дочери Джейн с нормальным мужчиной – 0%.

5. Проверка дневников. Преподаватель проверяет правильность выполнения заданий

6. Определение конечного уровня знаний. На доске заранее нарисованы схемы родословной. Каждая пара студентов получает карточку с родословной. Выполняют прямо на карточках.



Задание: Закрасив некоторые символы, видоизменить родословную так, чтобы она соответствовала одному из типов наследования и имела характерные для него черты.

- 1 вариант – Аутосомно-доминантный;
- 2 вариант – Аутосомно-рецессивный;
- 3 вариант – X- сцепленный доминантный;
- 4 вариант – X- сцепленный рецессивный;
- 5 вариант – Y- сцепленный тип наследования.

- Обратите внимание на III поколение. Что означает двойное соединение? (родственный брак).

Выполнив задание, студенты выходят к доске и производят соответствующие изменения на доске.

- Посмотрите внимательно на родословную и ответьте на вопрос:

- почему в родственных браках чаще, чем в неродственных, рождаются дети с аутосомно-рецессивными заболеваниями.

7. Подведение итогов. Выставление оценок с комментариями преподавателя

Демонстрируется слайд с домашним заданием (слайд № 17). Дополнительно - составить родословную своей семьи.

Памятка 1. Правила составления родословных.

Приложение 1

1. Родословную изображают так, чтобы каждое поколение находилось на своей горизонтали. Поколения нумеруются римскими цифрами, а члены родословной – арабскими.
2. Составление родословной начинают с пробанда. Расположите символ пробанда (в зависимости от пола – квадратик или кружок, обозначенный стрелочкой) так, чтобы от него можно было рисовать родословную как вниз, так и вверх.
3. Сначала рядом с пробандом разместите символы его родных братьев и сестер в порядке рождения (слева направо), соединив их графическим коромыслом.
4. Выше линии пробанда укажите родителей, соединив их друг с другом линией брака.

5. На линии родителей изобразите символы ближайших родственников и их супругов, соединив их степени родства.
6. На линии пробанда укажите его двоюродных и т. д. братьев и сестер, соединив их соответствующим образом с линией родителей.
7. Выше линии родителей укажите линию бабушек и дедушек.
8. Если у пробанда есть дети или племянники, расположите их на линии ниже линии пробанда.
9. После изображения родословной (или одновременно с ним) соответствующим образом покажите обладателей или гетерозиготных носителей признака (чаще всего гетерозиготные носители признака определяются уже после составления и анализа родословной).
10. Укажите (если это возможно) генотипы всех членов родословной.
11. Если в семье несколько наследственных заболеваний, не связанных между собой, составляйте родословную для каждой болезни по отдельности.

Памятка 2. Анализ родословных.

Приложение 2

1. Аутосомно-доминантное наследование:

- 1) Признак встречается в родословной часто, практически во всех поколениях, одинаково часто и у мальчиков, и у девочек;
- 2) Если один из родителей является носителем признака, то этот признак проявится, либо у всего потомства, либо у половины.

2. Аутосомно-рецессивное наследование

- 1) Признак встречается редко, не во всех поколениях, одинаково часто и у мальчиков, и у девочек;
- 2) Признак может проявиться у детей, даже если родители не обладают этим признаком;
- 3) Если один из родителей является носителем признака, то он не проявится у детей или проявится у половины потомства.

3. Наследование, сцепленное с полом:

1) X-доминантное наследование:

- Чаще признак встречается у лиц женского пола;
- Если мать больна, а отец здоров, то признак передается потомству независимо от пола, он может проявляться и у мальчиков, и у девочек;
- Если мать здорова, а отец болен, то у всех дочерей признак будет проявляться, а у сыновей нет;

2) X-рецессивное наследование:

- Чаще признак встречается у лиц мужского пола;
- Чаще признак проявляется через поколение;
- Если оба родителя здоровы, но мать гетерозиготна, то признак часто проявляется у 50% сыновей;
- Если отец болен, а мать гетерозиготна, то обладателями признака могут быть и лица женского пола;

3) Y-сцепленное наследование:

- Признак встречается только у лиц мужского пола;
- Если отец несет признак, то, как правило, этим признаком обладают все сыновья и внуки.

Памятка 3.

Приложение 3.

Последовательность действий при решении задач.

1. Составить графическое изображение родословной.
2. Определить тип наследования изучаемого признака (или болезни)
3. Определить генотип пробанда.
4. Рассчитать вероятность рождения у пробанда ребенка с тем или иным альтернативным проявлением изучаемого признака.

Последовательность действий при определении типа наследования признака.

1. Определить, в аутосоме или половой хромосоме находится ген, обуславливающий формирование изучаемого признака.
2. Определить, доминантным или рецессивным является изучаемый признак.
3. Определить тип наследования признака, учитывая наличие наиболее характерных для него особенностей родословных.

Определение генотипа пробанда.

При определении генотипа пробанда необходимо знать основные закономерности наследования генов и хромосом и помнить, что ребенок может иметь в своем генотипе только те гены, которые были у его родителей, и которые он в ходе оплодотворения получил от них в составе гамет. Запись генотипа – Аа, АА, $X^A X^a$ и т.д.

Рассчитать вероятность рождения у пробанда ребенка с тем или иным альтернативным проявлением изучаемого признака.

1. Запись генотипов родителей.
2. Запись гамет родителей.
3. Запись расщепления (соотношения) потомков F_1 по генотипу и фенотипу.
4. Определение у пробанда вероятности рождения ребенка с интересующим нас фенотипом (признаком).

Практическое занятие 6

«Изучение моногенных и полигенных болезней»

Методические рекомендации для студентов

Тема занятия «Профилактика наследственной патологии»

Значение темы: Болезни с наследственным предрасположением называют также многофакторными, так как их возникновение определяется взаимодействием наследственных факторов и разнообразных факторов внешней среды. В основе предрасположенности к болезням находится генетическое разнообразие (генетический полиморфизм) популяций по ферментам, структурным, транспортным белкам, **антигенным** системам и т. д.

На основе теоретических знаний и практических умений обучающийся должен

знать: количественные и структурные аномалий аутосом. Причины моногенных заболеваний, нарушение обмена веществ. Особенности ухода за больными.

уметь: делать раскладку аномальных кариотипов по фотографиям. Определять типов наследования по родословной. Прогнозировать вероятности наследования заболеваний в потомстве. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья.

овладеть ОК и ПК

Студент должен овладеть **общими компетенциями:**

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

О. К. 5. Использовать информационно – коммуникационные технологии в **профессиональной деятельности**

Студент должен овладеть **профессиональными компетенциями**

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

П. К. 2.2. Осуществлять лечебно – диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

П. К. 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию

План изучения темы:

1. Контроль исходного уровня знаний.

1. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
2. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
3. Изолированные врожденные пороки развития.
4. Гипертоническая болезнь.
5. Ревматоидный **артрит**.
6. Язвенная болезнь.
7. Бронхиальная **астма**.

2. Краткое содержание темы

Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.

Болезни с наследственным предрасположением называют также многофакторными, так как их возникновение определяется взаимодействием наследственных факторов и разнообразных факторов внешней среды. В основе предрасположенности к болезням находится **генетическое разнообразие** (генетический полиморфизм) популяций по ферментам, структурным, транспортным белкам, антигенным системам и т. д.

Частота **болезней с наследственным предрасположением** — более 90% всех неинфекционных форм патологий. К болезням с наследственным предрасположением относятся **ИБС, гипертоническая болезнь, бронхиальная астма, психические заболевания, СД, ревматические болезни, язвенная болезнь желудка, ВПР и многие другие.**

Моногенные заболевания

Болезни с наследственным предрасположением классифицируют — в зависимости от числа генов, определяющих предрасположенность, — на **моногенные** и **полигенные**.

3. Самостоятельная работа по теме

1. ЗАДАЧИ:

1. Генные болезни обусловлены: 1) потерей части хромосомного материала; 2) увеличением хромосомного материала; 3) потерей двух и более генов; 4) мутацией одного гена.
2. Назовите известное число синдромов и болезней с аутосомно-доминантным типом наследования: 1) 100; 2) 700; 3) 1000; 4) 2500.
3. Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка у супругов, имеющих больную девочку с фенилкетонурией: 1) 50%; 2) близко к 0%; 3) 75%; 4) 25%.
4. Укажите вероятность повторного рождения больного ребенка у здоровых супругов, имеющих больную девочку с синдромом Марфана: 1) 50%; 2) близко к 0%; 3) 75%; 4) 25%.
5. Укажите вероятность рождения больного ребенка женщиной, имеющей больных гемофилией сына и брата: 1) 50%; 2) близко к 0%; 3) 75%; 4) 25%.
6. Какие из перечисленных заболеваний в настоящее время диагностируются с помощью молекулярных зондов: 1) адено-генитальный синдром; 2) синдром Холт-Орама; 3) фенилкетонурия; 4) серповидно-клеточная анемия.
7. Диагностические критерии адено-генитального синдрома: 1) гипертелоризм, брахидактилия, крипторхизм, низкий рост, паховые грыжи, умственная отсталость; 2) умственная отсталость, макроорхидизм, оттопыренные, длинные уши, массивный подбородок; 3) прогрессирующая вирилизация, ускоренное соматическое развитие, повышенная экскреция гормонов коры надпочечников.
8. Диагноз муковисцидоза ставится на основании: 1) биохимического анализа мочи и крови; 2) данных осмотра окулиста, кардиолога и параклинических методов исследования; 3) клинических симптомов, исследования концентрации ионов Na и Cl в потовой жидкости; 4) характерных клинических симптомов, данных ЭМГ, определения уровня креатинфосфокиназы в сыворотке крови.
9. Диагностические критерии муковисцидоза: 1) хронические бронхоэктазы, правостороннее расположение сердца, хронические синуситы; 2) задержка роста, множественный дизостоз, помутнение роговицы, повышенная экскреция мукополисахаридов с мочой; 3) рецидивирующие хронические пневмонии, нарушение функции поджелудочной железы, мальабсорбция, обильный зловонный стул.
10. Мышечная дистрофия Дюшенна наследуется по типу: 1) аутосомно-доминантному; 2) Х-сцепленному рецессивному; 3) аутосомно-рецессивному; 4) Х-сцепленному доминантному.
11. Действие мутантного гена при моногенной патологии проявляется: 1) только клиническими симптомами; 2) на клиническом, биохимическом и клеточном

уровне; 3) только на определенных этапах обмена веществ; 4) только на клеточном уровне.

12. Диагностические критерии нейрофиброматоза: 1) врожденный порок сердца и порок развития лучевой кости; 2) множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон, сколиоз, глиомы зрительных нервов; 3) себорейная аденома на щеках, судороги, умственная отсталость; 4) анемия, гепатоспленомегалия, башенный череп, водянка плода.
13. Клинический полиморфизм наследственной патологии обусловлен: 1) действием мутантных аллелей на фоне различных генотипов; 2) полилокусной детерминацией клинической картины болезни; 3) различной частотой генов в популяции; 4) тератогенным фактором.
14. Пути реализации мутантного аллеля: 1) изменение синтеза ферментов; 2) аномалия структурного белка; 3) нарушение нормальных путей морфогенеза; 4) изменение дозы генов.
15. Диагностические критерии фенилкетонурии: 1) двойственное строение наружных половых органов, рвота, дегидратация; 2) прогрессирующая бледность и гипотрофия, спленомегалия, выступающие скулы и лобные бугры; 3) множественные пигментные пятна на коже, опухоли кожные, подкожные и по ходу нервных волокон, сколиоз, глиомы зрительных нервов; 4) отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация.

ОТВЕТЫ НА ЗАДАЧИ:

1 (4), 2 (4), 3 (4), 4(2), 5(4), 6 (1,3,4), 7(3), 8 (3), 9 (3), 10 (2), 11 (2), 12 (2), 13 (1,2), 14 (1,2,3), 15 (4).

2. Заполнить таблицу Моногенные и полигенные болезни с наследственной предрасположенностью

Моногенные болезни с наследственным предрасположением	Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
---	---

3. Дополнить предложение.

Синдактилия _____

Полидактилия _____

Клинодактилия _____

Гипертония и гипертензия — _____

4. Заполнить характеристику мультифакториальных болезней.

Кратка

Гипертоническая болезнь

Ревматоидный артрит

Язвенная болезнь.

Бронхиальная астма

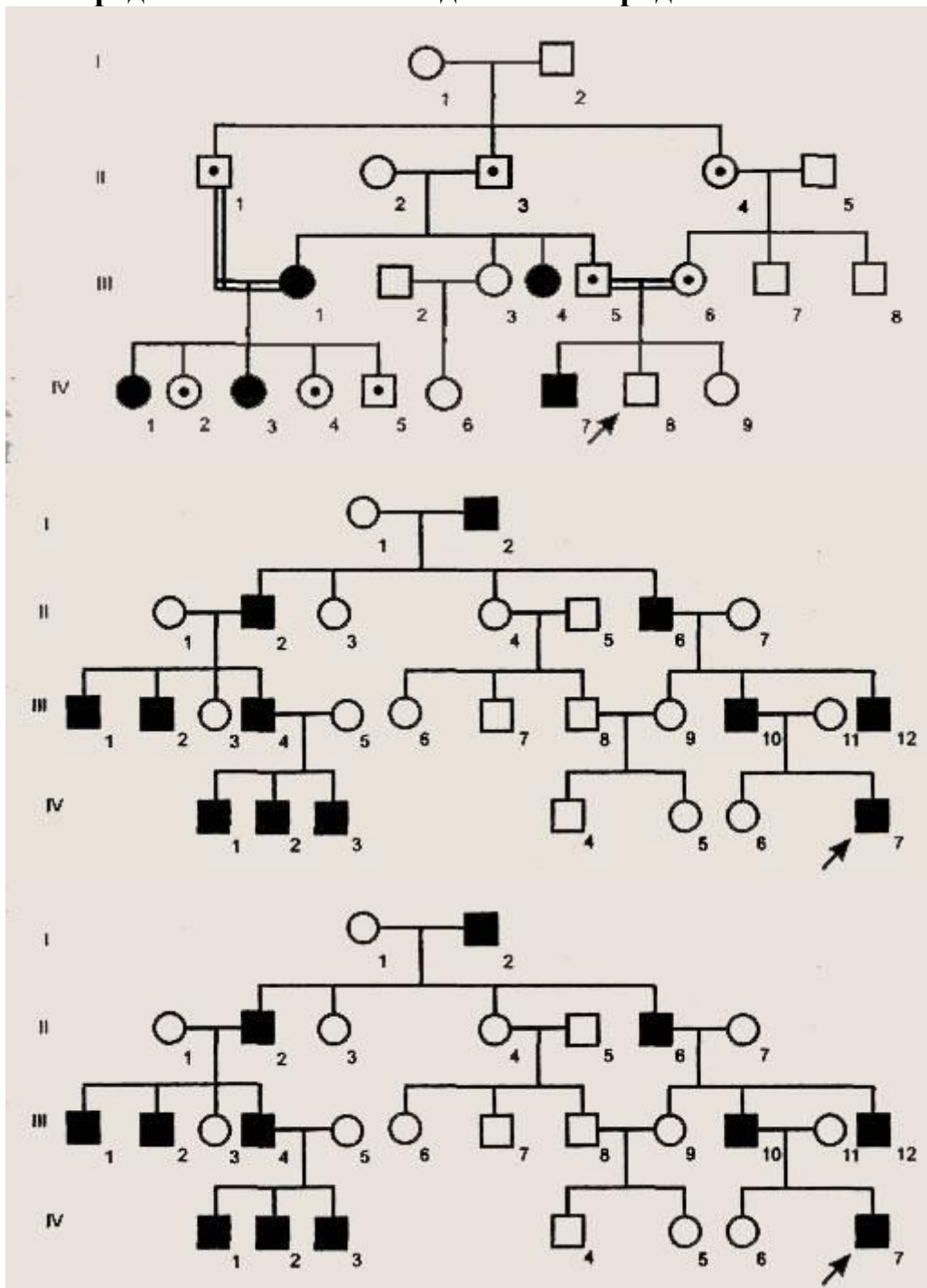
5. ЗАДАЧИ:

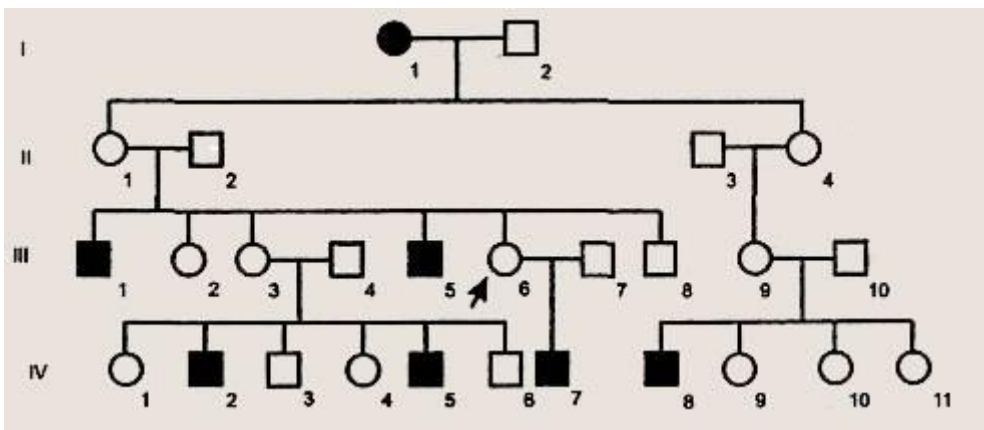
1. Какие болезни относятся к МФЗ? 1) гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия; 2) врожденные пороки сердца, почек, диафрагмальная грыжа; 3) шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз; 4) рак желудка, поджелудочной железы; 5) расщелины губы и неба; 6) анэнцефалия; 7) пороки развития почек (аплазия, гипоплазия, дистония, сращение).
2. Риск заболеваний с наследственной предрасположенностью оценивается с учетом: 1) близкого родства супругов; 2) клинико-генеалогического анализа; 3) вредных привычек; 4) наличия специфического биохимического маркера; 5) цитогенетического метода исследования.
3. К факторам, повышающим риск МФЗ, относят: 1) наличие заболеваний у кровных родственников; 2) гетерозиготность по аутосомно-рецессивной болезни; 3) вредные факторы окружающей среды; 4) большое количество детей в семье.
4. На основании каких данных индивида относят в группу повышенного риска по МФЗ? 1) генеалогических данных; 2) специальных иммунологических или биохимических показателей; 3) тяжести течения болезни; 4) результатов цитогенетического исследования.
5. Степень генетической детерминации мультифакториально обусловленного признака отражает: 1) коэффициент инбридинга; 2) коэффициент наследуемости; 3) показатель пенетрантности; 4) долю клеток с мутацией хромосом при мозаичном кариотипе.
6. Какие признаки свидетельствуют о семейной форме рака? 1) двусторонний рак легких у работника асбестоцементного производства; 2) опухоль мозга и молочной железы у женщины; 3) рак желудка у 30-летнего мужчины; 4) двусторонняя опухоль почек у 40-летней женщины.
7. Какие болезни относят к МФЗ? 1) дефекты нервной трубки; 2) семейная гиперхолестеринемия; 3) муковисцидоз; 4) галактоземия; 5) бронхиальная астма, нейродермит, atopический дерматит.
8. Повышенный риск развития МФЗ выявляется: 1) близнецовым методом; 2) цитогенетическим; 3) клинико-генеалогическим; 4) биохимическим; 5) нагрузочными методами.
9. К МФЗ относят: 1) болезнь Вильсона-Коновалова; 2) гемохроматоз; 3) болезнь Паркинсона; 4) псориаз; 5) болезнь Бехтерева; 6) хорея Гентингтона.
10. Укажите основные признаки МФЗ: 1) варьируют в широких пределах; 2) зависят от количества больных родственников 1-й и 2-й степени родства; 3) зависят от тяжести клинического течения болезни у родственников; 4) для детей и сибсов одинаковы, так как они имеют равную с пробандом долю общих генов; 5) все перечисленное

ОТВЕТЫ НА ЗАДАЧИ:

1 (2,3,4,5,6,7), 2 (2,3,4), 3 (1,3), 4 (1,2), 5 (2), 6 (2), 7 (1,5), 8 (3,4,5), 9 (4,5), 10 (5).

6. Определение типов наследования по родословной





6. Подведение итогов. Оценки выставляются по подсчетам баллов (рейтинговая система)

Домашнее задание:

1. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения.
2. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.
3. Решение ситуационных задач.

Литература:

Основные источники:

1. , , , Давыдов и медицинская генетика. Лекции и задачи / Серия «Учебники, учебное пособие» - Ростов-на-Дону: Феникс, 2002 г. – 320 с.

Дополнительная:

, , Анохин В. С. Генетика в вопросах и ответах. - Минск, 2007. Пехов . Медицинская биология, генетика и паразитология. Учебник. Изд.2-е, испр. и доп.- М.: РУДН, 2007.- 664с.: ил. Харрисон, Дж и др. Биология человека //самая полная электронная библиотека книг: URL: <http://knigi/63750-biologiya-cheloveka.html> (дата обращения 23.12.2010) Хромосомные болезни пола (синдром Тернера, синдром трисомии X) // Конспекты лекций, учебные пособия: URL: <http://www./file/113781/>(дата обращения 23.12.2010)

1.4. Контрольно-оценочные средства для проведения промежуточной аттестации(экзамен)

Перечень теоретических вопросов

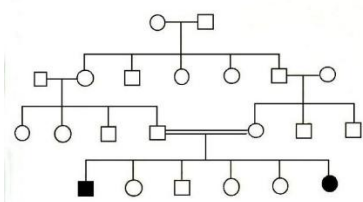
1. Основные понятия генетики
2. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о животной клетке и ее функциях, химическая организация клетки, свойства клетки.
3. Кариотип человека, строение и функции хромосом человека.
4. Клеточное деление. Митоз. Биологическое значение.

5. Деление клетки. Мейоз. Биологическое значение.
6. Гаметогенез (сперматогенез, овогенез).
7. Генетическая роль нуклеиновых кислот. Строение молекулы ДНК.
8. Генетическая роль нуклеиновых кислот. Строение молекулы РНК.
9. Генетический код и его свойства.
10. Биосинтез белка (транскрипция и трансляция).
11. Моногибридное скрещивание. Первый закон Г. Менделя. Схема скрещивания.
12. Моногибридное скрещивание. Второй закон Г. Менделя. Схема скрещивания.
13. Моногибридное скрещивание. Неполное доминирование. Схема скрещивания.
14. Дигибридное скрещивание. Третий закон Г. Менделя.
15. Наследование групп крови.
16. Наследование резус – фактора. Резус – конфликт.
17. Изменчивость. Формы изменчивости. Фенотипическая изменчивость.
18. Изменчивость. Формы изменчивости. Генотипическая изменчивость.
19. Изменчивость. Формы изменчивости. Комбинативная изменчивость.
20. Классификация мутаций по уровню возникновения. Генные мутации.
21. Классификация мутаций по уровню возникновения. Геномные мутации.
22. Классификация мутаций по уровню возникновения. Хромосомные мутации.
23. Мутагенез. Классификация мутагенов.
24. Методы генетики человека. Генеалогический метод.
25. Методы генетики человека. Близнецовый метод.
26. Методы генетики человека. Биохимический метод.
27. Методы генетики человека. Цитогенетический метод.
28. Методы генетики человека. Метод генетики соматических клеток.
29. Методы генетики человека. Популяционно – статистический метод.
30. Классификация наследственных болезней. Моногенные болезни.
31. Классификация наследственных болезней. Мультифакторные болезни.
32. Классификация наследственных болезней. Хромосомные болезни.
33. Назовите основные черты родословной с аутосомно - доминантным типом наследования?
34. Назовите основные черты родословной с аутосомно-рецессивным типом наследования?
35. Назовите основные черты родословной с Х- сцепленным - доминантным типом наследования?

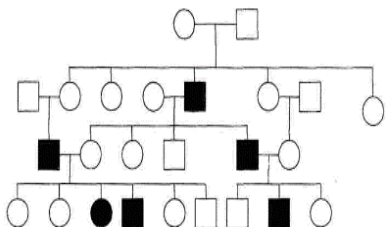
36. Назовите основные черты родословной с X- сцепленным -рецессивным типом наследования?
37. Синдром Патау
38. Синдром Дауна
39. Синдром Клайнфельтера?
40. Синдром Шерешевского-Тернера?
41. Синдром трисомии-X?
42. Медико – генетическое консультирование

Практические задания

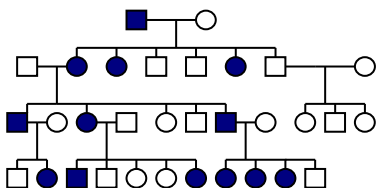
1. Определить тип родословной и сделать ее анализ



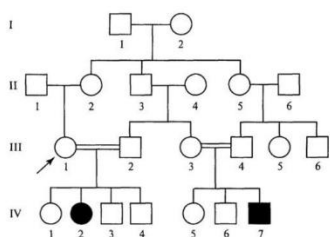
2. Определить тип родословной и сделать ее анализ



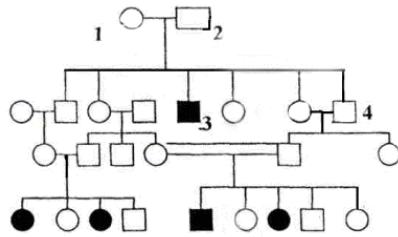
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ



4. Определить тип родословной и сделать ее анализ

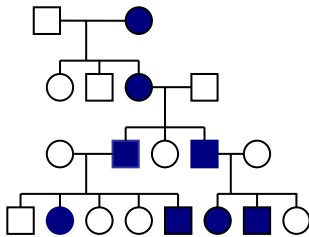


5. Определить тип родословной и сделать ее

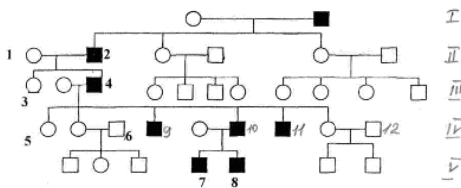


анализ

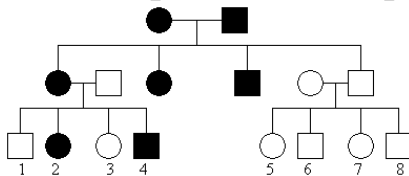
6. Определить тип родословной и сделать ее анализ



7. Определить тип родословной и сделать ее анализ



8. Определить тип родословной и сделать ее анализ



Банк задач

1. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с тиминем (Т) составляют 24% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с гуанином (Г), аденином (А), цитозином (Ц) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.
2. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с гуанином (Г) составляют 13% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с, цитозином (Ц), аденином (А) и тиминем (Т) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.

3. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с аденином (А) составляют 44% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с гуанином (Г), цитозином (Ц) и тиминем (Т) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.
4. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с цитозином (Ц) составляют 33% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с гуанином (Г), тиминем (Т), аденином (А) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.
5. Фрагмент одной цепи молекулы ДНК имеет строение ГГЦАААТЦГТАААТТГТЦТТ. Запишите фрагмент второй цепи ДНК.
6. Фрагмент одной цепи молекулы ДНК имеет строение ТГГЦТАААТЦГТААТЦТТАГ. Запишите фрагмент второй цепи ДНК.
7. Фрагмент цепи молекулы ДНК имеет строение АТГТЦТТАТГГЦАЦГТАААТ. Запишите фрагмент цепи молекулы РНК, построенной на данном фрагменте молекулы ДНК.
8. Фрагмент цепи молекулы ДНК имеет строение АТГТТАТГГЦАЦАААТАГТЦ. Запишите фрагмент цепи молекулы РНК, построенной на данном фрагменте молекулы ДНК.
9. У отца IV группа крови, у матери – I. Может ли ребенок унаследовать группу крови своего отца?
10. Женщина с III группой крови возбудила дело о взыскании алиментов с мужчины, имеющего I группу, утверждая, что он отец ребенка. У ребенка I группа. Какое решение должен вынести суд?
11. Родители имеют II и III группы крови. Какие группы следует ожидать у потомства?
12. При определении групп крови у ребенка и его родителей установлено следующее:
группа крови ребенка - I; матери - I; отца - II. Определить генотип отца ребенка.
13. У человека доминантный ген - Д вызывает аномалию развития скелета - черепноключичный дизостоз (изменение костей черепа и редукция ключиц). Оба родителя страдают черепно-ключичным дизостозом. Ребенок от этого брака имеет нормальное строение скелета. Определить генотипы обоих родителей и ребенка.
14. У человека цветовая слепота обусловлена рецессивным геном (с), а нормальное цветовое зрение его доминантной аллелью (С). Ген цветовой слепоты локализован в X-хромосоме. Женщина с нормальным зрением, отец которой страдал цветовой слепотой, вышла замуж за мужчину с нормальным зрением. Установить вероятность рождения ребенка с цветовой слепотой.
15. У двух здоровых родителей родился ребенок альбинос. Второй ребенок был нормальным. Доминантный или рецессивный ген определяет альбинизм?
Определить генотипы родителей и детей.

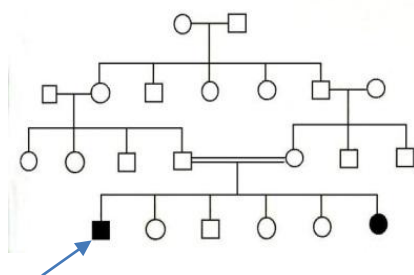
16. В родильном доме перепутали двух детей. Первая пара родителей имеет I и II группы крови, вторая пара – II и IV. Один ребенок имеет II группу, а второй – I группу. Определить родителей обоих детей.
17. Рецессивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) располагается в X-хромосоме. Женщина с нормальным зрением (отец ее был дальтоником) выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, отец которого был дальтоником. Определить возможные фенотипы потомства.
18. Перепончатопалость передается через Y-хромосому. Определить возможные фенотипы детей от брака перепончатопалого мужчины и нормальной женщины.
19. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. Мужчина, больной гемофилией, женился на здоровой женщине (все ее предки были здоровы). У них родилась здоровая дочь. Определить вероятность рождения больного гемофилией ребенка от брака этой дочери со здоровым мужчиной.
20. Отсутствие потовых желез у людей – рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Мужчина, у которого отсутствуют потовые железы, женился на женщине, в семье которой никогда не встречалось это заболевание. Какова вероятность рождения у них детей с подобной аномалией?
21. У человека гемофилия детерминирована сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Какова вероятность рождения больного ребенка от брака с генотипически здоровым партнером: здоровой женщины, имеющей такого брата?
22. Рецессивный ген дальтонизма локализован в X-хромосоме. От брака женщины с нормальным зрением, родственники которой страдали дальтонизмом, и мужчины с нормальным зрением, у отца которого была цветовая слепота, родились три дочери с нормальным зрением и два сына с цветовой слепотой. Каковы генотипы родителей и потомства? От кого из родителей мальчики получили ген дальтонизма?
23. Способность человека ощущать горький вкус фенилтиомочевины (ФТМ) – доминантный признак, ген которого (Т) локализован в 17-й аутосоме. В семье мать и дочь ощущают вкус ФТМ, а отец и сын не ощущают. Определить генотипы всех членов семьи.
24. Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.
25. У Пети и Саши карие глаза, а у их сестры Маши – голубые. Мама этих детей голубоглазая, хотя ее родители имели карие глаза. Какой признак доминирует?
Какой цвет глаз у папы? Напишите генотипы всех перечисленных лиц.

26. Фенилкетонурия (нарушение аминокислотного обмена) наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?
27. Седая прядь волос – доминантный аутосомный признак. В семье мать обладает седой прядью волос, а отец здоров. Определить вероятность рождения в этой семье детей, обладающих седой прядью, если удалось установить, что мать гетерозиготна по данному признаку.
28. Гипоплазия эмали зубов (коричневая окраска зубов) наследуется как сцепленный с полом доминантный признак. В семье, где оба родителя страдали гипоплазией эмали, родился здоровый сын. Определить вероятность рождения следующего сына также здоровым.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет № 1

1. Клеточное деление. Митоз. Биологическое значение.
2. Синдром Дауна.
3. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с тиминем (Т) составляют 24% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с гуанином (Г), аденином (А), цитозином (Ц) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.
4. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотип пробанда.



5. Ген дальтонизма рецессивен по отношению к гену нормального цветового зрения и находится в X – хромосоме. Девушка, отец которой страдал дальтонизмом выходит замуж за юношу дальтоника. Какими в этом отношении могут быть их дети?

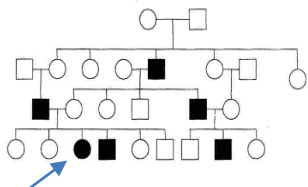
Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

Преподаватель _____ Оздемирова Э.К.

**Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»**

Билет № 2

1. Основные понятия генетики
2. Классификация наследственных болезней. Моногенные болезни.
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотип пробанда.



4. Фрагмент одной цепи молекулы ДНК имеет строение ГГЦАААТЦГТАААТТГТЦТТ. Запишите фрагмент второй цепи ДНК.
5. У отца IV группа крови, у матери – I. Может ли ребенок унаследовать группу крови своего отца?

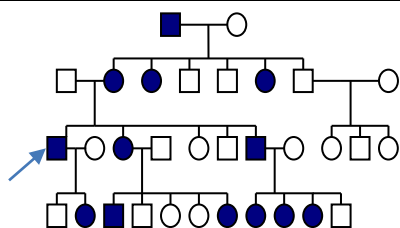
**Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин**

Преподаватель _____ Оздемирова Э.К.

**Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»**

Билет №3

1. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о животной клетке и ее функциях, химическая организация клетки, свойства клетки.
2. Синдром Клайнфельтера
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотип пробанда.



4. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с гуанином (Г) составляют 13% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с, цитозином (Ц), аденином (А) и тимином (Т) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.
5. У двух здоровых родителей родился ребенок альбинос. Второй ребенок был нормальным. Доминантный или рецессивный ген определяет альбинизм? Определить генотипы родителей и детей.

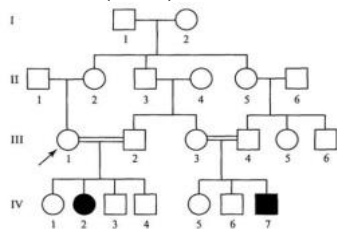
*Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин*

Преподаватель _____ Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет №4

1. Кариотип человека, строение и функции хромосом человека.
2. Классификация наследственных болезней. Мультифакторные болезни
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы родителей первого поколения(1и2).



4. Фрагмент одной цепи молекулы ДНК имеет строение ТГЦТАААТЦГТААТЦТТАГ. Запишите фрагмент второй цепи ДНК.
5. В родильном доме перепутали двух детей. Первая пара родителей имеет I и II группы крови, вторая пара – II и IV. Один ребенок имеет II группу, а второй – I группу. Определить родителей обоих детей.

*Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин*

Преподаватель _____ Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет №5

1. Деление клетки. Мейоз. Биологическое значение.
2. Синдром Шерешевского-Тернера
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы 1и2



4. Фрагмент цепи молекулы ДНК имеет строение АТГТТАТГГЦАЦАААТАГТЦ
Запишите фрагмент цепи молекулы РНК, построенной на данном фрагменте молекулы ДНК.
5. Родители имеют II и III группы крови. Какие группы следует ожидать у потомства

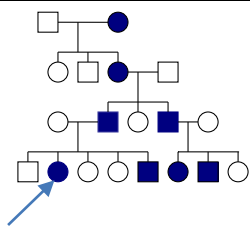
Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

Преподаватель _____ Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет №6

1. Гаметогенез (сперматогенез, овогенез).
2. Методы генетики человека. Биохимический метод.
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотип пробанда.



- В одной молекуле ДНК нуклеотиды с аденином (А) составляют 44% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с гуанином (Г), цитозином (Ц) и тиминном (Т) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.
- Женщина с III группой крови возбудила дело о взыскании алиментов с мужчины, имеющего I группу, утверждая, что он отец ребенка. У ребенка I группа. Какое решение должен вынести суд?

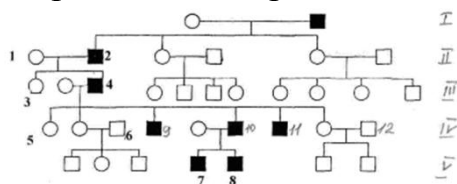
Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

Преподаватель _____ Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет №7

- Генетическая роль нуклеиновых кислот. Строение молекулы ДНК.
- Методы генетики человека. Цитогенетический метод.
- Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы 1 и 2.



- Фрагмент цепи молекулы ДНК имеет строение АТГТЦТТАТГГЦАЦГТАААТ. Запишите фрагмент цепи молекулы РНК, построенной на данном фрагменте молекулы ДНК.
- Перепончатопалость передается через Y-хромосому. Определить возможные фенотипы детей от брака перепончатопалого мужчины и нормальной женщины.

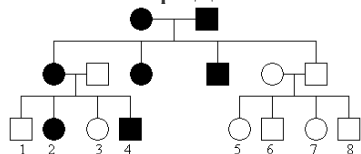
Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

Преподаватель _____ Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет №8

1. Генетическая роль нуклеиновых кислот. Строение молекулы РНК.
2. Методы генетики человека. Метод генетики соматических клеток.
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы 1 и 2



4. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с цитозином (Ц) составляют 33% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с гуанином (Г), тиминном (Т), аденином (А) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.
5. Рecessивный ген дальтонизма (цветовой слепоты) располагается в X-хромосоме. Женщина с нормальным зрением (отец ее был дальтоником) выходит замуж за мужчину с нормальным зрением, отец которого был дальтоником. Определить возможные фенотипы потомства.

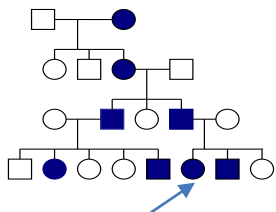
Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

Преподаватель _____ Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет №9

1. Генетический код и его свойства.
2. Методы генетики человека. Близнецовый метод.
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотип пробанда



4. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с тиминном (Т) составляют 24% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с гуанином (Г), аденином (А), цитозином (Ц) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.
5. При определении групп крови у ребенка и его родителей установлено следующее: группа крови ребенка - I; матери - I; отца - II. Определить генотип отца ребенка.

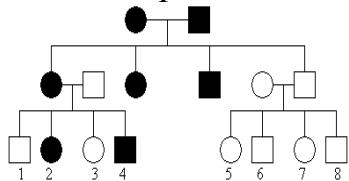
Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

Преподаватель _____ **Оздемирова Э.К.**

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет №10

1. Биосинтез белка (транскрипция и трансляция).
2. Синдром Патау
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы 3и4



4. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с аденином (А) составляют 44% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с гуанином (Г), цитозином (Ц) и тиминном (Т) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты

5. У человека доминантный ген - Д вызывает аномалию развития скелета - черепноключичный дизостоз (изменение костей черепа и редукция ключиц). Оба родителя страдают черепно-ключичным дизостозом. Ребенок от этого брака имеет нормальное строение скелета. Определить генотипы обоих родителей и ребенка.

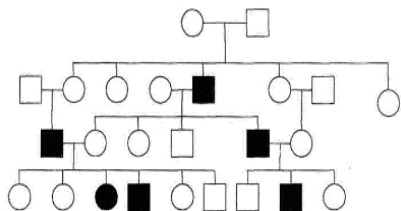
Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

Преподаватель _____ Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет №11

1. Наследование групп крови.
2. Назовите основные черты родословной с аутосомно - доминантным типом наследования?
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы родителей первого поколения



4. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с гуанином (Г) составляют 13% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с, цитозином (Ц), аденином (А) и тиминном (Т) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.
5. У Пети и Саши карие глаза, а у их сестры Маши – голубые. Мама этих детей голубоглазая, хотя ее родители имели карие глаза. Какой признак доминирует? Какой цвет глаз у папы? Напишите генотипы всех перечисленных лиц.

Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

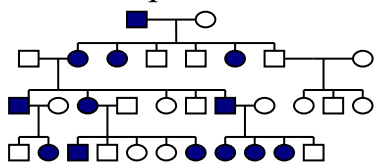
Преподаватель _____ Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан

**Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»**

Билет №12

1. Кариотип человека, строение и функции хромосом человека.
2. Синдром трисомии-X
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы родителей первого поколения



4. Фрагмент одной цепи молекулы ДНК имеет строение ГГЦАААТЦГТАААТТГТЦТТ. Запишите фрагмент второй цепи ДНК.
5. У человека цветовая слепота обусловлена рецессивным геном (с), а нормальное цветовое зрение его доминантной аллелью (С). Ген цветовой слепоты локализован в X-хромосоме. Женщина с нормальным зрением, отец которой страдал цветовой слепотой, вышла замуж за мужчину с нормальным зрением. Установить вероятность рождения ребенка с цветовой слепотой.

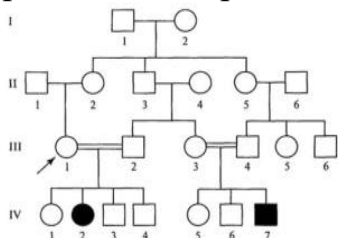
**Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин**

Преподаватель _____ Оздемирова Э.К.

**Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»**

Билет №13

1. Моногибридное скрещивание. Первый закон Г. Менделя. Схема скрещивания.
2. Классификация мутаций по уровню возникновения. Хромосомные мутации.
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотип пробанда.



4. Фрагмент цепи молекулы ДНК имеет строение АТГТЦТТАТГГЦАЦГТАААТ. Запишите фрагмент цепи молекулы РНК, построенной на данном фрагменте молекулы ДНК
5. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с Xхромосомой,

признак. Мужчина, больной гемофилией, женился на здоровой женщине (все ее предки были здоровы). У них родилась здоровая дочь. Определить вероятность рождения больного гемофилией ребенка от брака этой дочери со здоровым мужчиной.

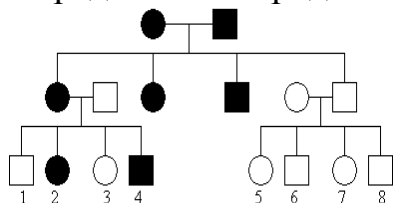
**Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин**

Преподаватель _____ Оздемирова Э.К.

**Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»**

Билет №14

1. Моногибридное скрещивание. Второй закон Г. Менделя. Схема скрещивания.
2. Назовите основные черты родословной с X- сцепленным - доминантным типом наследования
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы 4и 5



4. Фрагмент одной цепи молекулы ДНК имеет строение ГГЦАААТЦГТАААТТГТЦТТ. Запишите фрагмент второй цепи ДНК.
5. Отсутствие потовых желез у людей – рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Мужчина, у которого отсутствуют потовые железы, женился на женщине, в семье которой никогда не встречалось это заболевание. Какова вероятность рождения у них детей с подобной аномалией?

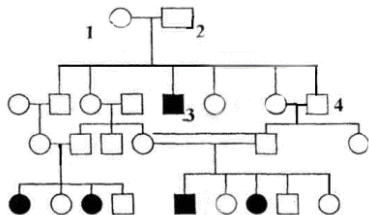
**Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин**

Преподаватель _____ Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет №15

1. Моногибридное скрещивание. Неполное доминирование. Схема скрещивания
2. Назовите основные черты родословной с X- сцепленным -рецессивным типом наследования
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы 1 и 2



4. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с тиминном (Т) составляют 24% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с гуанином (Г), аденином (А), цитозином (Ц) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.
5. Седая прядь волос – доминантный аутосомный признак. В семье мать обладает седой прядью волос, а отец здоров. Определить вероятность рождения в этой семье детей, обладающих седой прядью, если удалось установить, что мать гетерозиготна по данному признаку.

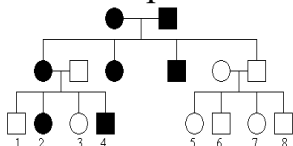
Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

Преподаватель Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет № 16

1. Дигибридное скрещивание. Третий закон Г. Менделя.
2. Назовите основные черты родословной с аутосомно-рецессивным типом наследования?
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы родителей первого поколения



4. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с аденином (А) составляют 44% от общего

числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с гуанином (Г), цитозином (Ц) и тиминном (Т) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.

5. Гипоплазия эмали зубов (коричневая окраска зубов) наследуется как сцепленный с полом доминантный признак. В семье, где оба родителя страдали гипоплазией эмали, родился здоровый сын. Определить вероятность рождения следующего сына также здоровым.

Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

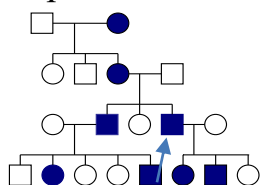
Преподаватель

Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет № 17

1. Наследование групп крови.
2. Мутагенез. Классификация мутагенов.
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотип пробанда



4. Фрагмент цепи молекулы ДНК имеет строение АТГТЦТТАТГГЦАЦГТАААТ
Запишите фрагмент цепи молекулы РНК, построенной на данном фрагменте молекулы ДНК
5. У человека гемофилия детерминирована сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Какова вероятность рождения больного ребенка от брака с генотипически здоровым партнером: здоровой женщины, имеющей такого брата?

Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

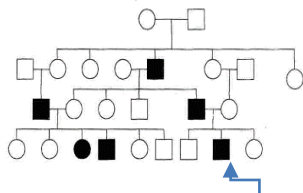
Преподаватель

Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет № 18

1. Наследование резус – фактора. Резус – конфликт.
2. Классификация наследственных болезней. Хромосомные болезни.
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотип пробанда



4. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с цитозином (Ц) составляют 33% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с гуанином (Г), тиминном (Т), аденином (А) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.
5. Рecessивный ген дальтонизма локализован в X-хромосоме. От брака женщины с нормальным зрением, родственники которой страдали дальтонизмом, и мужчины с нормальным зрением, у отца которого была цветовая слепота, родились три дочери с нормальным зрением и два сына с цветовой слепотой. Каковы генотипы родителей и потомства? От кого из родителей мальчики получили ген дальтонизма?

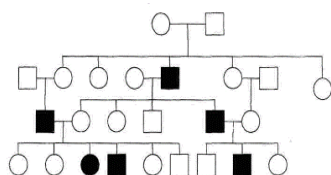
Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

Преподаватель Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет № 19

1. Изменчивость. Формы изменчивости. Фенотипическая изменчивость.
2. Синдром трисомии-X
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы первого поколения



4. Фрагмент одной цепи молекулы ДНК имеет строение

ТГГЦТАААТЦГТААТЦТТАГ. Запишите фрагмент второй цепи ДНК.

5. Способность человека ощущать горький вкус фенилтиомочевины (ФТМ) – доминантный признак, ген которого (Т) локализован в 17-й аутосоме. В семье мать и дочь ощущают вкус ФТМ, а отец и сын не ощущают. Определить генотипы всех членов семьи.

*Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин*

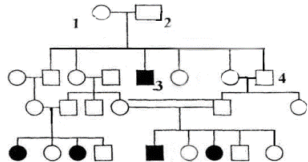
Преподаватель

Оздемирова Э.К.

*Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»*

Билет № 20

1. Изменчивость. Формы изменчивости. Генотипическая изменчивость.
2. Методы генетики человека. Популяционно – статистический метод.
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы 3и4



4. Фрагмент цепи молекулы ДНК имеет строение АТГТТАТГГЦАЦАААТАГТЦ
Запишите фрагмент цепи молекулы РНК,
5. Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.

*Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин*

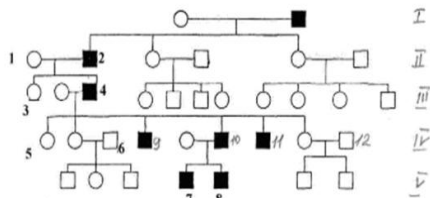
Преподаватель

Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет № 21

1. Изменчивость. Формы изменчивости. Комбинативная изменчивость.
2. Методы генетики человека. Генеалогический метод.
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотип 1и 2



4. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с гуанином (Г) составляют 13% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с, цитозином (Ц), аденином (А) и тиминном (Т) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.
5. Фенилкетонурия (нарушение аминокислотного обмена) наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?

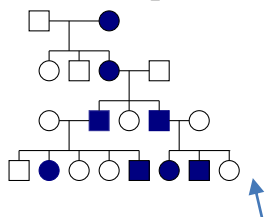
Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

Преподаватель _____ **Оздемирова Э.К.**

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет № 22

1. Моногибридное скрещивание. Первый закон Г. Менделя. Схема скрещивания.
2. Классификация мутаций по уровню возникновения. Генные мутации.
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотип пробанда



4. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с тиминном (Т) составляют 24% от общего

числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с гуанином (Г), аденином (А), цитозином (Ц) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.

5. У отца IV группа крови, у матери – I. Может ли ребенок унаследовать группу крови своего отца?

Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

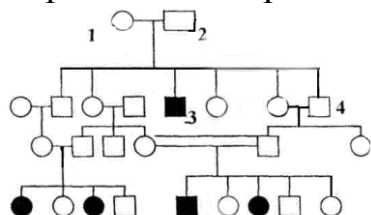
Преподаватель

Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет № 23

1. Моногибридное скрещивание. Второй закон Г. Менделя. Схема скрещивания
2. Классификация мутаций по уровню возникновения. Геномные мутации.
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы 1и2



4. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с тиминном (Т) составляют 24% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с гуанином (Г), аденином (А), цитозином (Ц) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.
5. Седая прядь волос – доминантный аутосомный признак. В семье мать обладает седой прядью волос, а отец здоров. Определить вероятность рождения в этой семье детей, обладающих седой прядью, если удалось установить, что мать гетерозиготна по данному признаку.

Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

Преподаватель

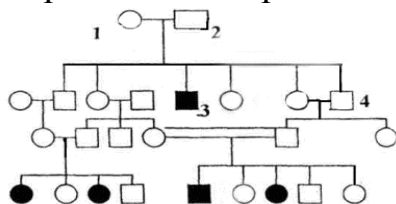
Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет № 24

1. Дигибридное скрещивание. Третий закон Г.Менделя.. Схема скрещивания

- Медико – генетическое консультирование
- Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы 3 и 4



- В одной молекуле ДНК нуклеотиды с тиминном (Т) составляют 24% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с гуанином (Г), аденином (А), цитозином (Ц) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.
- Седая прядь волос – доминантный аутосомный признак. В семье мать обладает седой прядью волос, а отец здоров. Определить вероятность рождения в этой семье детей, обладающих седой прядью, если удалось установить, что мать гетерозиготна по данному признаку.

Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

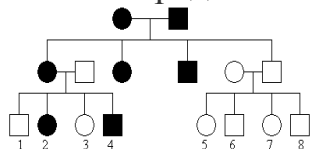
Преподаватель

Оздемирова Э.К.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет № 25

- Клеточное деление. Митоз. Биологическое значение.
- Классификация мутаций по уровню возникновения. Генные мутации.
- Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы 1 и 2



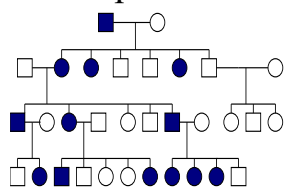
- Фрагмент одной цепи молекулы ДНК имеет строение ГГЦАААТЦГТАААТТГТЦТТ. Запишите фрагмент второй цепи ДНК.
- При определении групп крови у ребенка и его родителей установлено следующее: группа крови ребенка - I; матери - I; отца - II. Определить генотип отца ребенка.

Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет № 26

1. Деление клетки. Мейоз. Биологическое значение.
2. Изменчивость. Формы изменчивости. Генотипическая изменчивость.
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы родителей первого поколения



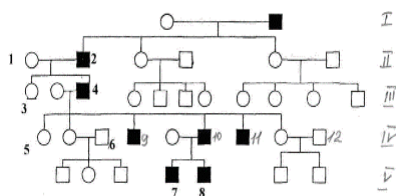
4. Фрагмент цепи молекулы ДНК имеет строение АТГТТАТГГЦАЦАААТАГТЦ
Запишите фрагмент цепи молекулы РНК, построенной на данном фрагменте молекулы ДНК
5. У человека доминантный ген - Д вызывает аномалию развития скелета - черепноключичный дизостоз (изменение костей черепа и редукция ключиц). Оба родителя страдают черепно-ключичным дизостозом. Ребенок от этого брака имеет нормальное строение скелета. Определить генотипы обоих родителей и ребенка.

Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет № 27

1. Биосинтез белка (транскрипция и трансляция).
2. Классификация наследственных болезней. Хромосомные болезни.
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ.
Определить генотипы 3 и 4



- В одной молекуле ДНК нуклеотиды с аденином (А) составляют 44% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с гуанином (Г), цитозином (Ц) и тиминном (Т) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.
- Отсутствие потовых желез у людей – рецессивный признак, сцепленный с Х-хромосомой. Мужчина, у которого отсутствуют потовые железы, женился на женщине, в семье которой никогда не встречалось это заболевание. Какова вероятность рождения у них детей с подобной аномалией?

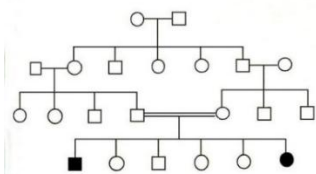
Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин

Преподаватель _____ **Оздемирова Э.К.**

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет № 28

- Генетическая роль нуклеиновых кислот. Строение молекулы ДНК.
- Классификация наследственных болезней. Моногенные болезни.
- Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотипы родителей первого поколения



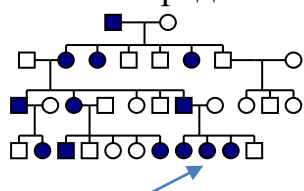
- Фрагмент цепи молекулы ДНК имеет строение АТГТЦТТАТГГЦАЦГТАААТ
Запишите фрагмент цепи молекулы РНК, построенной на данном фрагменте молекулы ДНК
Одна из форм шизофрении наследуется как рецессивный признак. Определить вероятность рождения ребенка с шизофренией от здоровых родителей, если известно, что бабушка со стороны отца и дед со стороны матери страдали этими заболеваниями.

Предметно-цикловая комиссия

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет № 29

1. Генетическая роль нуклеиновых кислот. Строение молекулы РНК.
2. Классификация наследственных болезней. Мультифакторные болезни.
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотип пробанда

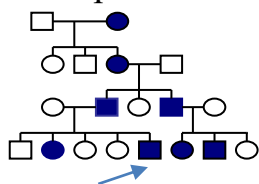


4. В одной молекуле ДНК нуклеотиды с цитозином (Ц) составляют 33% от общего числа нуклеотидов. Определите количество (в %) нуклеотидов с гуанином (Г), тиминном (Т), аденином (А) в молекуле ДНК и объясните полученные результаты.
5. Способность человека ощущать горький вкус фенилтиомочевины (ФТМ) – доминантный признак, ген которого (Т) локализован в 17-й аутосоме. В семье мать и дочь ощущают вкус ФТМ, а отец и сын не ощущают. Определить генотипы всех членов семьи.

Министерство образования и науки Республики Дагестан
Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение РД
«Профессионально- педагогический колледж имени З.Н. Батырмурзаева»

Билет № 30

1. Наследование групп крови.
2. Мутагенез. Классификация мутагенов.
3. Определить тип родословной и сделать ее анализ. Определить генотип пробанда



4. Фрагмент одной цепи молекулы ДНК имеет строение

ГГЦАААТЦГТАААТТГТЦТТ. Запишите фрагмент второй цепи ДНК

5. Гипоплазия эмали зубов (коричневая окраска зубов) наследуется как сцепленный с полом доминантный признак. В семье, где оба родителя страдали гипоплазией эмали, родился здоровый сын. Определить вероятность рождения следующего сына также здоровым.

*Предметно-цикловая комиссия
Математических и естественно-научных дисциплин*

Преподаватель

Оздемирова Э.К.

2. КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ

Критерии и нормы оценки знаний и умений обучающихся

Оценка «5» ставится в случае:

1. Знания, понимания, глубины усвоения обучающимися всего объёма программного материала.
2. Умения выделять главные положения в изученном материале, на основании фактов и примеров обобщать, делать выводы, устанавливать межпредметные и внутрипредметные связи, творчески применять полученные знания в незнакомой ситуации.
3. Отсутствия ошибок и недочётов при воспроизведении изученного материала, при устных ответах устранения отдельных неточностей с помощью дополнительных вопросов учителя, соблюдения культуры письменной и устной речи, правил оформления письменных работ.

Оценка «4» ставится в случае:

1. Знания всего изученного программного материала.
2. Умения выделять главные положения в изученном материале, на основании фактов и примеров обобщать, делать выводы, устанавливать внутрипредметные связи, применять полученные знания на практике.
3. Допущения незначительных (негрубых) ошибок, недочётов при воспроизведении изученного материала; соблюдения основных правил культуры письменной и устной речи, правил оформления письменных работ.

Оценка «3» ставится в случае:

1. Знания и усвоения материала на уровне минимальных требований программы, затруднения при самостоятельном воспроизведении, возникновения необходимости незначительной помощи преподавателя.
2. Умения работать на уровне воспроизведения, затруднения при ответах на видоизменённые вопросы.
3. Наличие грубой ошибки, нескольких грубых ошибок при воспроизведении

изученного материала; незначительного несоблюдения основных правил культуры письменной и устной речи, правил оформления письменных работ.

Оценка «2» ставится в случае:

1. Знания и усвоения материала на уровне ниже минимальных требований программы; наличия отдельных представлений об изученном материале.
2. Отсутствия умения работать на уровне воспроизведения, затруднения при ответах на стандартные вопросы.
3. Наличия нескольких грубых ошибок, большого числа негрубых при воспроизведении изученного материала, значительного несоблюдения основных правил культуры письменной и устной речи, правил оформления письменных работ.

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ ЭКЗАМЕНАЦИОННОЙ РАБОТЫ

№ п/п	критерии оценивания	Оценка
1	Оценка «отлично» выставляется студенту, если он глубоко и прочно усвоил программный материал, исчерпывающе, последовательно, четко и логически стройно его излагает, умеет тесно увязывать теорию с практикой, свободно справляется с задачами, вопросами и другими видами применения знаний, причем не затрудняется с ответом при видоизменении заданий, использует в ответе материал различной литературы, правильно обосновывает принятое нестандартное решение, владеет разносторонними навыками и приемами выполнения практических задач по формированию общепрофессиональных компетенций.	<i>«отлично»</i>
2	Оценка «хорошо» выставляется студенту, если он твердо знает материал, грамотно и по существу излагает его, не допуская существенных неточностей в ответе на вопрос, правильно применяет теоретические положения при решении практических вопросов и задач, владеет необходимыми навыками и приемами их выполнения, а также имеет достаточно полное представление о значимости знаний по дисциплине.	<i>«хорошо»</i>

3	Оценка «удовлетворительно» выставляется студенту, если он имеет знания только основного материала, но не усвоил его деталей, допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушения логической последовательности в изложении программного материала, испытывает сложности при выполнении практических работ и затрудняется связать теорию вопроса с практикой.	«удовлетворительно»
4	Оценка «неудовлетворительно» выставляется студенту, который не знает значительной части программного материала, неуверенно отвечает, допускает серьезные ошибки, не имеет представлений по методике выполнения практической работы. Как правило, оценка «неудовлетворительно» ставится студентам, которые не могут продолжить обучение без дополнительных занятий по данной дисциплине.	«неудовлетворительно»

3. ИНФОРМАЦИОННЫЕ ИСТОЧНИКИ

1. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2.

2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учеб. для мед. училищ и колледжей /под ред. Н. П. Бочкова – Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2022 – 224 с. ISBN 978-5-9704-3652-3

3. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9.

4. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник/Е.К.Хандогина, И.Д.Терехова, С.С.Жилина, М.Е.Майорова, В.В.Шахтарин.- 3-е изд., стер. -М.: ГЭОТАР-Медиа, 2019.- 192 с.: ил. ISBN 978-5-9704-5148-9.

5. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ О.Б.Гигани, В.П.Щипков, М.М.Азова .- Издательство КноРус, 2021.-208 с.- (Среднее профессиональное образование) – ISBN 978-5-406-06111-4

6. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3

7. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник/ Э.Д.Рубан – Ростов-на-Дону, Феникс, 2021. – 319 с. – (Среднее медицинское образование) – ISBN 978-5-222-30680-2.

Основные электронные издания

1. Васильева Е. Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач : учебное пособие для спо / Е. Е. Васильева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2021. — 92 с. — ISBN 978-5-8114-7447-9. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/160127> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

2. Кургуз Р. В. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для спо / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург : Лань, 2022. — 176 с. — ISBN 978-5-8114-9148-3. — Текст : электронный // Лань : электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/187684> (дата обращения: 14.01.2022). — Режим доступа: для авториз. пользователей.

3. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6583-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970465837.html>

4. Осипова, Л. А. Генетика в 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2022. — 243 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07721-6. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/490838>

5. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для вузов / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт,

2022. — 251 с. — (Высшее образование). — ISBN 978-5-534-07722-3. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/491746>

6. Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд. , стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html>