

Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
«Саткинский медицинский колледж»



ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

учебной дисциплины

ОП 03 Генетика человека с основами медицинской генетики

по специальности:

31.02.01 Лечебное дело

г. Сатка

2023-2028

Фонд оценочных средств учебной дисциплины разработан на основании: ФГОС

СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело, рабочей программы учебной дисциплины Основы латинского языка с медицинской терминологией, учебного плана ГБПОУ «Саткинский медицинский колледж».

Организация-разработчик ГБПОУ «Саткинский медицинский колледж»

Разработчик: **Махмадова Р.Р.** – преподаватель первой категории

Рассмотрена на заседании предметно-цикловой комиссии обязательных общеобразовательных, социально-гуманитарных и общепрофессиональных дисциплин.

Протокол № 11 от «16» июня 2023г.

Председатель ЦМК:  Р.Ф. Дмитренко

Утверждена:

Зам. директора по УР  А.Н. Гильмиярова



Оглавление

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА	4.
ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ	4
2. ФОРМЫ КОНТРОЛЯ И ОЦЕНИВАНИЯ ЭЛЕМЕНТОВ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....	6
3. КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ.....	7
3.1. Типовые задания для оценки ОК 1 - 5,8,11 ПК 1.1, 2.1 - 2.6. КИМы по разделу № 1 «Генетика человека с основами медицинской генетики - теоретический фундамент современной медицины. Цитологические и биохимические основы наследственности».....	7
3.2. Типовые задания для оценки ОК 1 – 5,8,11 ПК 1.1, 2.1 - 2.6 КИМы по разделу №2 «Закономерности наследования признаков».....	11
3.3. Типовые задания для оценки ОК 1 - 5,8,11 ПК 1.1 - 1.3, 2.1 - 2.8, 3.1- 3.3.КИМы по разделу № 3 «Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза».....	14
3.4. Типовые задания для оценки ОК 1 - 5,8,11 ПК 1.1 - 1.3, 2.1 - 2.8, 3.1-3.3. КИМы по разделу №4 «Наследственность и патология».....	18
4. КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ.....	22
5. КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ Дифференцированного зачета	31
ШАБЛОН БЛАНКА дифференцированного зачета	32
СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННЫХ ИСТОЧНИКОВ:	40

ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

Цель фонда оценочных средств. Оценочные средства предназначены для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины «ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики». Перечень видов оценочных средств соответствует Рабочей программе дисциплины.

Фонд оценочных средств включает контрольные материалы для проведения текущего контроля в форме тестовых заданий и промежуточной аттестации в форме тестовых вопросов к дифференцированному зачету.

Структура и содержание заданий – задания разработаны в соответствии с рабочей программой дисциплины «ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики»

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Результатом освоения учебной дисциплины ОП.03 Генетика с основами медицинской генетики являются предусмотренные ФГОС по специальности умения и знания, направленные на формирование общих и профессиональных компетенций.

Таблица 1

№ п/п	Код* и содержание компетенции	Планируемые результаты обучения*	Наименование оценочных средств
1	ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес. ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество. ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития. ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности. ОК 6. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации. ОК 7. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.	Знать: биохимические и цитологические основы наследственности; 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;	Фонд тестовых заданий: КИМ по разделу 1 «Генетика человека с основами медицинской генетики - теоретический фундамент современной медицины. Цитологические и биохимические основы наследственности»; КИМ по разделу 2 «Закономерности наследования признаков» КИМ по разделу 3 «Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза» КИМ по разделу 4 «Наследственность и патология»

	ОК 9. проводить Опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;	цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию;	Дифференцированный зачет
2	<p>ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.</p> <p>ПК 4.1.Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.</p> <p>ПК4.4. Применять медикаментозные средства в соответствии с правилами их использования.</p> <p>ПК 6.7. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.</p>	<p>Уметь:</p> <p>проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</p> <p>проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;</p> <p>проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</p>	

2. ФОРМЫ КОНТРОЛЯ И ОЦЕНИВАНИЯ ЭЛЕМЕНТОВ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

В результате текущей аттестации по учебной дисциплине осуществляется комплексная проверка следующих умений и знаний.

Таблица 1

Раздел / тема учебной дисциплины	Проверяемые У, З, ОК, ПК	Форма текущего контроля и оценивания
Раздел 1.«Генетика человека с основами медицинской генетики - теоретический фундамент современной медицины. Цитологические и биохимические основы наследственности»	ОК 1 -6,7,9 ПК 2.1, 4.1, 4.4, 6.7,У1	КИМы по разделу 1 в форме тестовых заданий;
Раздел 2 «Закономерности наследования признаков»	ОК 1 -6,7,9 ПК 2.1, 4.1, 4.4, 6.7,У1	КИМы по разделу 2 в форме тестовых заданий;
Раздел 3 «Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза»	ОК 1 -6,7,9 ПК 2.1, 4.1, 4.4, 6.7,У1	КИМы по разделу 3 в форме тестовых заданий;
Раздел 4«Наследственность и патология»	ОК 1 -6,7,9 ПК 2.1, 4.1, 4.4, 6.7,У1	КИМы по разделу 4 в форме тестовых заданий;

3. КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ

Типовые задания для оценки ОК 1 - 6,7,9 ПК 2.1, 4.1, 4.4, 6.7,
КИМы по разделу № 1 «Генетика человека с основами медицинской
генетики - теоретический фундамент современной медицины.
Цитологические и биохимические основы наследственности.»

1. Органические вещества, ускоряющие процессы обмена веществ, —
 - а) аминокислоты
 - б) моносахариды
 - в) белки**
 - г) липиды
2. Какую функцию выполняют белки, вырабатываемые в организме при проникновении в него бактерий или вирусов
 - а) регуляторную
 - б) сигнальную
 - в) защитную**
 - г) ферментативную
3. мРНК — это
 - а) переносчик генетической информации**
 - б) переносчик аминокислот
 - в) компонент клеточного ядра
 - г) компонент рибосом
4. Главным структурным компонентом ядра являются
 - а) хромосомы**
 - б) рибосомы
 - в) ядрышки
 - г) нуклеоплазмы
5. Место соединения хроматид в хромосоме называется
 - а) центромера**
 - б) центриоль
 - в) нуклеоид
 - г) хроматин
6. Ядрышки участвуют
 - а) в синтезе белков
 - б) в синтезе р-РНК**
 - в) в удвоении хромосом
 - г) в хранении и передаче наследственной информации
7. Ядро – это:
 - а) одномембранная структура;
 - б) немембранная структура
 - в) двумембранная структура;**
8. Хромосомный набор клетки называют:
 - а) фенотипом;
 - б) геномом;
 - в) генотипом;
 - г) кариотипом;**
9. В какой фазе деления клетки хроматиды расходятся к противоположным полюсам

клетки?

- а) в профазе
- б) в анафазе**
- в) в метафазе
- г) в телофазе

10. В профазе митоза происходит

- а) расхождение хроматид
- б) удвоение хромосом
- в) размещение хромосом в плоскости экватора клетки
- г) разрушение ядерной оболочки и ядрышек**

11. Какая фаза деления клетки изображена на рисунке?



- а) профаза
- б) анафаза
- в) метафаза**
- г) телофаза

13. Мейоз отличается от митоза:

- а) процессом кроссинговера и конъюгацией хромосом**
- б) наличием профазы, метафазы, анафазы и телофазы
- в) меньшей продолжительностью
- г) наличием веретена деления

15. Хромосомы, одинаковые у самцов и самок называются:

- а) половыми хромосомами
- б) аутосомами**
- в) рибосомами
- г) лизосомами

19. Набор хромосом, в котором каждая хромосома имеет парную гомологичную, называется:

- а) гаплоидным
- б) диплоидным**
- в) триплоидным
- г) тетраплоидным

20. Какую функцию выполняет белок гемоглобин?

- а) регуляторную
- б) сигнальную
- в) защитную
- г) транспортную**

22. К мембранным органоидам клетки относится:

- а) рибосома
- б) клеточный центр
- в) цитоскелет
- г) ЭПС**

23. Ядрышко участвует

- а) в синтезе белков
- б) в синтезе р-РНК**
- в) в удвоении хромосом
- г) в хранении и передаче наследственной информации

24. В какой фазе деления мейоза хромосомы расходятся к противоположным полюсам клетки?

- а) в анафазе I
- б) в анафазе II
- в) в телофазе II
- г) телофазе I

25. В анафазе митоза происходит

- а) удвоение хроматид
- б) расхождение хроматид
- в) размещение хромосом в плоскости экватора клетки
- г) формирование ядерной оболочки и ядрышек

26. Количество хромосом и количество ДНК в метафазе II?

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

27. Хромосомы, различные у самцов и самок называются:

- а) половыми хромосомами
- б) аутосомами
- в) метацентриками
- г) акроцентриками

28. Репликация ДНК осуществляется в периоде жизненного цикла клетки

- а) постмитотическом
- б) синтетическом
- в) премитотическом
- г) пресинтетическом

29. Единица морфологической, биохимической, функциональной дискретности организма (отдельное свойство)

- а) геном
- б) признак
- в) кодон
- г) ген

30. Последовательность аминокислот в пептиде зашифрована в ДНК при помощи кода

- а) биохимического
- б) специального
- в) смыслового
- г) генетического

31. Транскрипция –

- а) «переписывание» информации о синтезе белка с рРНК на иРНК
- б) «переписывание» информации с молекулы ДНК на иРНК
- в) «вырезание» интронов из молекулы про-иРНК
- г) авторепродукция с помощью ДНК-полимеразы молекулы ДНК

32. Последовательность аминокислот в пептиде зашифрована в ДНК при помощи кода

- а) биохимического
- б) специального
- в) смыслового
- г) генетического

33. Набор хромосом соматической клетки организма – это:

- а) генотип;
- б) кариотип;

в) фенотип.

34. Генетический аппарат клетки содержится в:

а) цитоплазме;

б) рибосомах;

в) ядрышках;

г) ядре.

**Типовые задания для оценки ОК 1 - 6,7,9 ПК 2.1, 4.1, 4.4, 6.7,
КИМы по разделу № 2 «Закономерности наследования признаков»**

1. Совокупность генов – это:
а) **генотип;**
б) фенотип;
в) кариотип.
2. Место гена на хромосоме называется:
а) аллель;
б) **локус;**
в) оперон.
3. Организм, содержащий разные аллели одного гена называется:
а) гомозигота;
б) гемизигота;
в) **гетерозигота.**
4. Организм, содержащий одинаковые аллели одного гена - это:
а) **гомозигота;**
б) гемизигота;
в) гетерозигота.
5. Вероятность проявления гена, выражаемая в процентах, называется:
а) **пенетрантность;**
б) плейотропия;
в) экспрессивность.
6. Тяжесть заболевания или степень проявления гена – это:
а) пенетрантность;
б) плейотропия;
в) **экспрессивность.**
7. Свойство живых организмов повторять в ряду поколений сходные признаки – это:
а) кроссинговер;
б) **наследственность;**
в) изменчивость;
г) мутация.
8. Организм с генотипом АаВв (гены в разных парах хромосом) образует гаметы:
а) Аа, АА, ВВ, Вв;
б) АВ, АВ, ав, ав;
в) **АВ, Ав, аВ, ав;**
г) А, В, а, в.
9. Организм с генотипом АаВВсс (гены в разных парах хромосом) образует гаметы:
а) **АВС, АВс, аВС, аВс;**
б) АВ, АС, аВ, аС;
в) АВС, аВс, авс, аВС;
г) Аас, АС, аВ, ас.
10. Аллельные гены – это гены:
а) расположенные в негомологичных хромосомах;
б) расположенные в одной и той же хромосоме;
в) **расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом.**
11. Законы генетики открыл:
а) **Мендель;**
б) Морган;
в) Серебровский.
12. У крупного рогатого скота ген безрогости (А) доминирует над геном рогатости

- (а). Найти
генотип рогатых коров:
- а) АА;
 - б) Аа;
 - в) аа.**
13. Если мать ребенка дальтоник, а отец здоровый, ребенок неизбежно будет дальтоником:
- а) если это сын;**
 - б) если это дочь;
 - в) в любом случае.
- генетически гетерозиготных форм наследования.
19. Расщепление по генотипу 1:2:1 получится при скрещивании особей с генотипом:
- а) Сс х сс;
 - б) Аа х АА;
 - в) Вв х Вв.**
20. 50% гетерозиготных особей получится от скрещивания особей с генотипами:
- а) ррхрр;
 - б) ААхаа;
 - в) Ddxdd.**
21. Тип наследования, при котором от скрещивания красноцветных растений с белоцветными получены растения с белыми, красными и розовыми цветами, это:
- а) рецессивный;
 - б) доминантный;
 - в) неполное доминирование;**
 - г) X-сцепленный.
22. Возможные группы крови детей, если у отца и матери IV группа крови:
- а) I, II, III, IV;
 - б) II, III, IV;**
 - в) IV.
23. Возможные группы крови матери, если у отца II гомозиготная группа, а у родившегося сына IV группа крови:
- а) IV;
 - б) III;**
 - в) II;
 - г) I.
24. Резус – конфликт возможен, если:
- а) мать резус-отрицательная, отец – резус-положительный;**
 - б) отец резус-отрицательный, мать – резус-положительная;
 - в) отец и мать резус-положительные гетерозиготные.
25. Комплементарное действие гена это:
- а) явление подавления одним доминантным геном, действия другого доминантного неаллельного гена;
 - б) на один и тот же признак оказывает действие несколько неаллельных генов, усиливая этот признак;
 - в) два доминантных неаллельных гена взаимодействуя, дают новый признак.**
26. Организм с генотипом AabbCc образует следующие типы гамет:
- а) AbC, Abc, abc, abC**
 - б) Ab, AC, aB, aC

- в) Ас, АС, ab, ac
г) AbC, aBC, Abc, aBc
27. Организм с генотипом АаВв образует следующие типы гамет:
а) АВ, АВ, ав, ав
б) А,В,А,В
в) Ав, АВ, аВ, ав
г) Аа, АА, ВВ, Вв
28. Организм, содержащий разные аллели одного гена, называется:
а) гомозигота
б) гемизигота
в) зигота
г) гетерозигота
29. Моногибридным называется скрещивание, в котором родители отличаются:
а) одной парой альтернативных признаков
б) двумя парами признаков
в) двумя и более парами признаков
30. Количество фенотипов при скрещивании Аа х Аа в случае полного доминирования составляет:

Элементы оглавления не найдены.

Примените стили заголовков, чтобы составить оглавление.

31. Обмен участками ДНК между гомологичными хромосомами - это:
а) мутация
б) экспрессивность
в) кроссинговер
32. Какой фенотип имеют гибриды 1 поколения в опытах Г.Менделя с горохом:
а) разный
б) одинаковый
в) половина имела доминантный, другая половина - рецессивный признак
33. При моногибридном скрещивании гороха, гибриды 2 поколения, полученные Г.Менделем в результате самоопыления, по фенотипу имели соотношения доминантных и рецессивных признаков соответственно:

Элементы оглавления не найдены.

Примените стили заголовков, чтобы составить оглавление.

34. «Расщепление по каждой паре признаков идет независимо от других пар признаков» - так формулируется:
а) первый закон Менделя
б) второй закон Менделя
в) третий закон Менделя
35. Для установления генотипа фенотипически сходных организмов проводят скрещивание с:
а) гетерозиготой
б) гомозиготой по доминантному признаку
в) гомозиготой по рецессивному признаку

**Типовые задания для оценки ОК 1 - 6,7,9 ПК 2.1, 4.1, 4.4, 6.7,
КИМы по разделу № 3 «Методы изучения наследственности и
изменчивости человека в норме и патологии. Виды изменчивости и
виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.»**

1. 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
2. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка
а) генеалогического
б) **близнецового**
в) цитогенетического
г) гибридологического
3. Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют
а) генеалогическим
б) близнецовым
в) гибридологическим
г) **цитогенетическим**
4. Для определения влияния условий жизни на фенотип человека проводят наблюдения за однойцевыми 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
5. 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
6. Хромосомная болезнь человека — синдром Дауна — была изучена с помощью метода
а) генеалогического
б) близнецового
в) **цитогенетического**
г) биохимического
7. С помощью какого метода было установлено наследование дальтонизма у человека?
а) гибридологического
б) **генеалогического**
в) близнецового
г) биохимического

8. Особенности исследования наследования признаков у человека являются:
- а) позднее половое созревание;
 - б) малочисленное потомство;
 - в) относительно большое число хромосом.;
 - г) **все ответы верны.**
9. 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
10. Признак, который встречается в родословной часто, с одинаковой частотой у мужчин и женщин, в каждом поколении, у больных детей всегда один из родителей болен, наследуется:
- а) сцеплено с X-хромосомой;
 - б) сцеплено с Y-хромосомой;
 - в) **аутосомно-доминантно;**
 - г) аутосомно-рецессивно.
11. Если анализируемый признак в родословной встречается несколько раз в разных поколениях, то можно предположить, что этот признак:
- а) сцеплен с полом;
 - б) аутосомный;
 - в) **имеет наследственную природу;**
 - г) не имеет наследственную природу.
12. Если признак встречается чаще у лиц мужского или женского пола, то этот признак:
- а) аутосомный;
 - б) **сцеплен с X- или Y- хромосомой;**
 - в) доминантный;
 - г) рецессивный.
13. С помощью генеалогического метода можно установить:
- а) морфологию и количество хромосом в кариотипе;
 - б) строение генов;
 - в) **сцепленное наследование;**
 - г) структуру хромосом.
14. Дальтонизм наследуется по ... типу:
- а) аутосомно-доминантному;
 - б) аутосомно-рецессивному;
 - в) доминантному, сцепленному с X- хромосомой;
 - г) **рецессивному, сцепленному с X- хромосомой.**
15. Вероятность рождения ребенка, страдающего гемофилией А, в браке женщины – носительницы этого гена и здорового супруга составляет:
- а) **25%;**
 - б) 50%;
 - в) 75%;
 - г) 100%.
16. Дети одной беременности называются:
- а) **близнецами;**
 - б) монозиготами;
 - в) дизиготами
 - г) братьями и сестрами.

17. Метод, изучающий роль наследственности и среды в развитии признака, называется:
- а) генеалогический;
 - б) биохимический;
 - в) близнецовый;**
 - г) цитологический.
18. Близнецы, развивающиеся из одной яйцеклетки, называются:
- а) dizygotные;
 - б) монозиготные;**
 - в) двуяйцевыми;
 - г) неидентичными.
19. Совокупность различий между особями одного вида – это:
- а) кроссинговер;
 - б) наследственность;
 - в) изменчивость.**
20. Обмен участками ДНК между гомологичными хромосомами – это:
- а) кроссинговер;**
 - б) наследственность;
 - в) изменчивость.
21. Количественные и качественные изменения в генотипе – это:
- а) кроссинговер;
 - б) наследственность;
 - в) изменчивость.**
22. Мутации, связанные с изменением числа хромосом называются:
- а) генные;
 - б) хромосомные;
 - в) геномные.**
23. Мутации, связанные с изменением структуры отдельных хромосом называются:
- а) генные;
 - б) хромосомные;**
 - в) геномные.
24. Мутации, происходящие в клетках тела – это:
- а) соматические;**
 - б) половые (генеративные);
 - в) спонтанные.
25. Факторы, внешней среды, вызывающие мутации, называются:
- а) эстрогены;
 - б) канцерогены;
 - в) мутагены.**
26. Удвоение участка хромосомы называется:
- а) дупликация;**
 - б) инверсия;
 - в) делеция;
 - г) транслокация.
27. Основой хромосомных болезней являются хромосомные и геномные мутации, возникающие:
- а) только в половых клетках;**

- б) в соматических и половых клетках;
- в) только в соматических клетках.

28. К хромосомным мутациям относятся:

- а) нарушение кратности гаплоидного набора хромосом;
- б) структурные изменения хромосом;**
- в) численные нарушения по отдельным хромосомам.

29. Случайно возникшие, стойкие изменения в генотипе:

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

30. Перестройка хромосомы:

- а) хромосомная мутация;**
- б) генная;
- в) геномная.

31. Изменение крупного участка хромосомы – это мутация:

- а) хромосомная;**
- б) генная;
- в) геномная.

32. Изменение количества хромосом – это мутации:

- а) генные;
- б) хромосомные;
- в) геномные.**

33. Кем разработан закон гомологичных рядов изменчивости:

- а) Т. Морганом
- б) Г. Мендель
- в) Н.И. Вавилов**

34. Сцепленными называются гены, которые:

- а) проявляют свое действие только в гомозиготном состоянии
- б) расположены в одной хромосоме**
- в) расположены в гомологичных хромосомах

35. Мутации, происходящие в неполовых клетках, называются:

- а) вегетативные
- б) соматические**
- в) генеративные
- г) спонтанные

**Типовые задания для оценки ОК 1 - 6,7,9 ПК 2.1, 4.1, 4.4, 6.7,
КИМы по разделу № 4 «Наследственность и патология.»**

1. **Длинные, «паучьи пальцы»:**
 - а) полидактилия;
 - б) синдактилия;
 - в) арахнодактилия.**
2. **Фенилкетонурия наследуется по типу:**
 - а) аутосомно-доминантному;
 - б) аутосомно-рецессивному;**
 - в) сцепленному с X хромосомой;
 - г) сцепленному с Y хромосомой.
3. **Фенилкетонурия относится к болезням с нарушением:**
 - а) хромосомным;
 - б) геномным;
 - в) аминокислотного обмена;**
 - г) жирового обмена.
4. **Механизм возникновения наследственных болезней обмена:**
 - а) генный;**
 - б) геномный;
 - в) хромосомный;
 - г) модификационный.
5. **Ферментопатии относятся к ... болезням:**
 - а) хромосомным;
 - б) мутационным
 - в) генным**
 - г) нет верных ответов.
6. **Фенилкетонурия наследуется по ... типу:**
 - а) аутосомно-доминантному;
 - б) аутосомно-рецессивному ;**
 - в) сцепленному с полом ;
 - г) голандрическому.
7. **Точечные мутации проводят к болезням:**
 - а) хромосомным;
 - б) цитогенетическим;
 - в) обмена;**
 - г) все ответы верны.
8. **Трисомия по 21-ой хромосоме вызывает синдром:**
 - а) Дауна;**
 - б) Эдвардса;
 - в) Патау;
 - г) Лежена.
9. **Трисомия по 13-ой хромосоме вызывает синдром:**
 - а) Дауна;
 - б) Эдвардса;
 - в) Патау;**
 - г) «кошачьего крика».
10. **Триплоидии приводят к:**

- а) синдрому Дауна;
 - б) синдрому «кошачьего крика»;
 - в) синдрому Клайнфельтера;
 - г) **летальности.**
- 11. Амниоцентез - это метод:**
- а) генеалогический;
 - б) дерматоглифический;
 - в) **пренатальной диагностики;**
 - г) близнецовый.
- 12. Ультразвуковое исследование плода распространенный метод:**
- а) **пренатальной диагностики;**
 - б) генеалогический;
 - в) цитогенетический;
 - г) близнецовый.
- 13. Одним из механизмов возникновения «мозаиков» является нарушение:**
- а) **дробления бластомеров;**
 - б) митотического деление соматических клеток;
 - в) физиологии слияния гамет;
 - г) комбинативной изменчивости.
- 14. Механизм возникновения синдрома Шерешевского-Тернера определяется:**
- а) полиплоидными мутациями;
 - б) **гетероплоидией;**
 - в) хромосомными абберрациями;
 - г) генными мутациями.
- 15. Делеция короткого плеча пятой пары хромосом вызывает заболевание:**
- а) генной
 - б) геномное;
 - в) обмена;
 - г) **хромосомное.**
- 16. Синдром трисомии 13 пары хромосом приводит к нарушению:**
- а) дупликации хромосомы
 - б) в системе аутосом;
 - в) делеции хромосомы 13 пары;
 - г) **синдрома Эдвардса.**
- 17. Ферментопатии относятся к группе наследственных заболеваний**
- а) **обмена;**
 - б) хромосомных;
 - в) геномных;
 - г) транслокационным.
- 18. Альбинизм относятся к группе наследственных заболеваний:**
- а) **генных;**
 - б) хромосомных;
 - в) геномных
 - г) транслокационных.
- 19. рота, имеет «щитовидную» грудную клетку и широко расставленные соски, крыловидную складку на шеи, лицо «сфинкса» должна быть направлена к врачу – цитогенетику с подозрением на ... синдром:**
- а) Клайнфельтера;
 - б) Патау;
 - в) Эдвардса;
 - г) **Шерешевского-Тернера.**
- 20. Наследственные заболевания, причиной которых являются геномные мутации**

в половых клетках здоровых родителей, называются:

- а) мультифакториальные
- б) хромосомные**
- в) моногенные
- г) наследственные

21. По какому типу наследуется дальтонизм:

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

22. По какому типу наследуется гемофилия:

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

23. По какому типу наследуется полидактилия:

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

24. В каком возрасте у больного появляются признаки фенилкетонурии:

- а) в эмбриональном периоде
- б) в зрелом возрасте
- в) в пожилом возрасте
- г) в первые недели жизни**

25. Метод, используемый для диагностики болезней обмена веществ, называется:

- а) цитологический
- б) близнецовый
- в) дерматоглифический
- г) биохимический**

26. Для больных с каким синдромом характерен полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей челюстью:

- а) синдром Клайнфельтера
- б) синдром Дауна**
- в) синдром Шершевского-Тернера

27. Наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием в организме больного красящего пигмента меланина, называется:

- а) астигматизм
- б) альбинизм**
- в) сахарный диабет
- г) дальтонизм

28. Какое хромосомное заболевание можно заподозрить у юноши высокого роста, с женским типом строения скелета, недостаточным оволосением лобка и области подмышечных впадин и умственной отсталости:

- а) синдром Трипло-Х
- б) синдром Шершевского-Тернера
- в) синдром Клайнфельтера**
- г) синдром ХУУ

29. Здоровый мужчина имеет кариотип:

Элементы оглавления не найдены.

Примените стили заголовков, чтобы составить оглавление.

30. Наследственное заболевание, характеризующееся несвертываемостью крови у больного, называется:
- а) **гемофилия**
 - б) фенилкетонурия
 - в) талассемия
 - г) альбинизм
31. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Клайнфельтера:
- а) **47,XY+18**
 - б) 46,XY
 - в) 47,XXY
 - г) 47,XY+21
32. Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется для лечения фенилкетонурии:
- а) заместительная терапия
 - б) витаминотерапия
 - в) **диетотерапия**
 - г) хирургическая операция
33. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера:
- а) ненаследственные
 - б) моногенные
 - в) **хромосомные**
 - г) мультифакториальные
34. Синдром Шершевского-Тернера встречается
- а) **у девочек**
 - б) у мальчиков
 - в) у лиц обоего пола
 - г) только у взрослых
35. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец гомозиготен по нормальному аллелю, составляет:
- а) 50%;
 - б) **0%**;
 - в) 25%;
 - г) 100%

4. КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ПО УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЕ

1. 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.

2. Какие гаметы будут образовываться у организма с генотипом ААВвСс:

- а) АВС, АВс
- б) аВс, Аbc, АВС
- в) Аbc, АВС, АВс, АbС**
- г) AbC, АВс

3. Как называются гены, расположенные на гомологичных хромосомах?

- а) доминантные
- б) гомозиготные
- в) гетерозиготные
- г) аллельные**

4. Какой пол у человека является гомогаметным?

- а) мужской
- б) женский**

5. Что отражает закон Моргана:

- а) закон единообразия гибридов 1 поколения
- б) закон расщепления признаков
- в) закон независимого наследования признаков
- г) закон сцепленного наследования признаков**

6. 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 негомологичными хромосомами
- г) ни от чего не зависит – случайна

7. Какое явление вызывает нарушение закона Моргана?

- а) митоз
- б) редупликация
- в) конъюгация
- г) кроссинговер**

8. Закон сцепленного наследования генов сформулировал:

- а) Г. Мендель
- б) Т. Морган**
- в) Ф. Крик
- г) Г. де Фриз

9. Какие структуры расходятся к полюсам в анафазе I мейоза?

- а) хроматиды
- б) хромосомы**
- в) молекулы ДНК
- г) центромеры

10. Процесс восстановления ДНК после точечной мутации называется

- а) репликация
- б) репарация**

- в) транскрипция
- г) трансляция

11. К физическим факторам мутагенеза относится:

- а) ультрафиолет**
- б) формалин
- в) вирусы
- г) чужеродная ДНК

12. Случаи рождения детей с синдромом Дауна— это результат нарушения процесса

- а) митоза
- б) мейоза**
- в) амитоза
- г) непрямого деления

13. Факторы среды, вызывающие появление мутаций

- а) мутанты
- б) мутагены**
- в) мутации

14. К какому типу мутаций относится замена нуклеотида в цепи ДНК?

- а) геномная
- б) хромосомная
- в) генная**
- г) основная

15. У людей в норме два разнояйцовых 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

16. Изучение родословной человека в большом числе поколений составляет сущность метода

- а) близнецового
- б) генеалогического**
- в) биохимического
- г) цитогенетического

17. Случайно возникшие, стойкие изменения генотипа, затрагивающие целые хромосомы, их части и отдельные гены называются

- а) модификация
- б) мутация**
- в) репликация
- г) транскрипция

18. Как называется двойной набор хромосом в соматических клетках человека?

- а) диплоидный**
- б) гетозиготный
- в) гаплоидный
- г) гемизиготный

19. Синдром Эдвардса это:

- а) трисомия 18 хромосомы**
- б) делеция короткого плеча 5 хромосомы
- в) моносомия X0
- г) трисомия 15 хромосомы

20. В какой фазе мейоза происходит кроссинговер?

- а) профазы I**
- б) метафазы I

- в) анафаза II
- г) телофаза II

21. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка

- а) генеалогического
- б) близнецового**
- в) цитогенетического
- г) гибридологического

22. Сколько у человека групп сцепления?

- а) 46
- б) 22
- в) 23**
- г) 48

23. Совокупность внешних и внутренних признаков организма называется:

- а) комплементарность
- б) генотип
- в) комбинативность
- г) фенотип**

24. 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

25. К хромосомным мутациям относится:

- а) синдром Марфана
- б) синдром кошачьего крика**
- в) синдром Дауна
- г) синдром Тернера

26. По адаптивному значению мутации разделяют на

- а) генеративные и соматические
- б) полезные, вредные, нейтральные**
- в) геномные, хромосомные, генные
- г) спонтанные и индуцированные

27. 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**

28. По месту возникновения мутации разделяют на

- а) генеративные и соматические**
- б) полезные, вредные, нейтральные
- в) геномные, хромосомные, генные
- г) спонтанные и индуцированные

29. При делеции происходит:

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

30. Соматические мутации у человека

- а) формируются в гаметах
- б) передаются следующему поколению

в) возникают в клетках органов тела

г) обусловлены нарушением обмена веществ

31. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие наследственных признаков

а) генеалогического

б) близнецового

в) цитогенетического

г) биохимического

32. Мутации, приводящие к изменению числа хромосом:

а) генные

б) геномные

в) хромосомные

33. Пол, который образует гаметы, одинаковые по половой хромосоме, называют:

а) гетерогаметным

б) гетерозиготным

в) гомозиготным

г) гомогаметным

34. Парные гены гомологичных хромосом называют

а) сцепленными

б) неаллельными

в) аллельными

г) диплоидными

35. Генофонд популяции — это совокупность всех составляющих ее

а) особей

б) модификаций

в) генотипов

г) фенотипов

36. По характеру изменения генотипа мутации разделяют на

а) генеративные и соматические

б) полезные, вредные, нейтральные

в) геномные, хромосомные, генные

г) спонтанные и индуцированные

37. 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.

38. 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.

39. Мать является носителем 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

40. Исследуя аминокислотный состав гемоглобина, ученые используют:

а) близнецовый метод

б) цитогенетический метод

в) генеалогический метод

г) биохимический метод.

41. Мутации в соматических клетках

а) передаются по наследству

б) не наследуются

в) вызывают модификации

г) носят приспособительный характер

42. 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

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

а) мутации

б) модификации

в) комбинации

44. 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

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

а) изменчивостью

б) наследственностью

в) приспособленностью

г) выживаемостью.

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

а) близнецовый метод

б) цитогенетический метод

в) генеалогический метод

г) популяционный метод.

47. У человека, пол определяется:

а) до оплодотворения

б) после оплодотворения

в) во время оплодотворения

48. 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

49. Модификационная изменчивость связана с изменением:

а) генотипа

б) генофонда

в) фенотипа

50. Органические вещества, ускоряющие процессы обмена веществ, —

а) аминокислоты

б) моносахариды

в) белки

г) липиды

51. мРНК — это

- а) переносчик генетической информации
- б) переносчик аминокислот
- в) компонент клеточного ядра
- г) компонент рибосом

52. Главным структурным компонентом ядра являются

- а) хромосомы
- б) рибосомы
- в) ядрышки
- г) нуклеоплазмы

53. Ядрышки участвуют

- а) в синтезе белков
- б) в синтезе р-РНК
- в) в удвоении хромосом
- г) в хранении и передаче наследственной информации

54. Ядро – это:

- а) одномембранная структура;
- б) немембранная структура
- в) двумембранная структура;

55. В какой фазе деления клетки хроматиды расходятся к противоположным полюсам клетки?

- а) в профазе
- б) в анафазе
- в) в метафазе
- г) в телофазе

56. В профазе митоза происходит

- а) расхождение хроматид
- б) удвоение хромосом
- в) размещение хромосом в плоскости экватора клетки
- г) разрушение ядерной оболочки и ядрышек

57. Первый блок овогенеза у женщины происходит в

- а) профазе II мейоза
- б) профазе митоза
- в) метафазе II мейоза
- г) профазе I мейоза

58. Какая фаза деления клетки изображена на рисунке?



- а) профазе
- б) анафазе
- в) метафаза
- г) телофаза

59. Укажите вариант ответа, где стадии митоза даны в правильной последовательности.

- а) анафаза—метафаза - профазе—телофаза
- б) телофаза - анафаза - метафаза — профазе
- в) метафаза—профаза - телофаза—анафаза

г) профазы — метафаза - анафаза - телофаза

60. Мейоз отличается от митоза:

а) процессом кроссинговера и конъюгацией хромосом

б) наличием профазы, метафазы, анафазы и телофазы

в) меньшей продолжительностью

г) наличием веретена деления

61. В профазу митоза не происходит

а) спирализация хромосом

б) восстановления ядерной оболочки

в) образование веретена деления

г) растворение ядерной оболочки

62. Хромосомы, одинаковые у самцов и самок называются:

а) половыми хромосомами

б) аутосомами

в) рибосомами

г) лизосомами

63. Набор хромосом, в котором каждая хромосома имеет парную гомологичную, называется:

а) гаплоидным

б) диплоидным

в) триплоидным

г) тетраплоидным

64. При развитии половых клеток у животных в половых железах в зоне созревания происходит деление клеток:

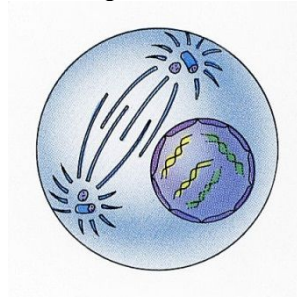
а) мейозом

б) митозом

в) амитозом

г) простым бинарным делением

65. Какая фаза деления клетки изображена на рисунке?



а) профазы

б) анафазы

в) метафазы

г) телофазы

66. Какую функцию выполняет белок гемоглобин?

а) регуляторную

б) сигнальную

в) защитную

г) транспортную

67. Структурным компонентом ядра не является:

а) перинуклеарное пространство

б) рибосома

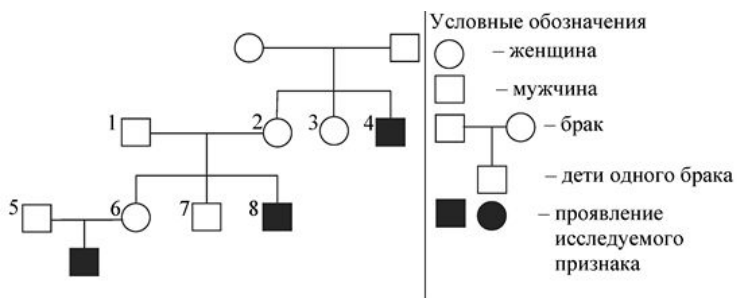
в) ядрышко

г) нуклеоплазма

68. Ядрышко участвует

- а) в синтезе белков
 - б) в синтезе р-РНК**
 - в) в удвоении хромосом
 - г) в хранении и передаче наследственной информации
- 69. В какой фазе деления мейоза хромосомы расходятся к противоположным полюсам клетки?**
- а) в анафазе I**
 - б) в анафазе II
 - в) в телофазе II
 - г) телофазе I
- 70. В анафазе митоза происходит**
- а) удвоение хроматид
 - б) расхождение хроматид**
 - в) размещение хромосом в плоскости экватора клетки
 - г) формирование ядерной оболочки и ядрышек
- 71. Последовательность аминокислот в пептиде зашифрована в ДНК при помощи кода**
- а) биохимического
 - б) специального
 - в) смыслового
 - г) генетического**
- 72. Сущность полуконсервативного способа репликации ДНК – синтез молекул ДНК**
- а) при котором две цепи образуются фрагментами Оказаки
 - б) у которых одна цепь материнская, а другая – дочерняя**
 - в) при котором две цепи только материнские
 - г) осуществляется по принципу «катящегося кольца»
- 73. Неперекрываемость генетического кода**
- а) кодирование одним нуклеотидом только одной аминокислоты
 - б) кодирование многих аминокислот несколькими триплетами
 - в) расположение отдельного нуклеотида только в составе одного триплета**
 - г) единство кода для всех организмов
- 74. Матричная РНК - нуклеотидная последовательность**
- а) о первичной структуре белка**
 - б) о структуре рибосом
 - в) о структуре гликолипидов
 - г) о структуре ЭПС
- 75. Здоровый мужчина имеет кариотип:**
- а) 46, XY;**
 - б) 46, XX;
 - в) 45, XO;
 - г) 47, XXУ.
- 76. Совокупность генов – это:**
- а) генотип;**
 - б) фенотип;
 - в) кариотип.
- 77. Организм с генотипом АаВв (гены в разных парах хромосом) образует гаметы:**
- а) Аа, АА, ВВ, Вв;
 - б) АВ, АВ, ав, ав;
 - в) АВ, Ав, аВ, ав;**
 - г) А, В, а, в.
- 78. С помощью генеалогического метода можно выяснить**
- д) характер изменения генов

- е) влияние воспитания на развитие психических особенностей человека
ж) закономерности наследования признаков у человека
 з) характер изменения хромосом
79. Хромосомная болезнь человека — синдром Дауна — была изучена с помощью метода
- д) генеалогического
 е) близнецового
ж) цитогенетического
 з) биохимического
80. Близнецы, развивающиеся из одной яйцеклетки, называются:
- д) дизиготные;
е) монозиготные;
 ж) двуяйцевыми;
 з) неидентичными.
81. Предрасположенность к таким заболеваниям, как шизофрения, выяснена ... методом:
- а) дерматоглифическим;
 б) биохимическим;
в) близнецовым
 г) цитогенетическим.
82. Хромосомные болезни изучает ... метод генетики человека:
- а) дерматоглифическим
 б) биохимическим;
 в) близнецовым;
г) цитогенетическим.
83. Наследственные болезни обмена изучает метод
- а) популяционно-статистический;
б) биохимический;
 в) близнецовый;
 г) цитогенетический.
84. Случайно возникшие, стойкие изменения в генотипе:
- а) комбинации;
б) мутации;
 в) модификации.
85. По родословной, представленной на рисунке, определите характер наследования признака (доминантный или рецессивный, сцеплен или не сцеплен с полом), выделенного черным цветом, генотипы родителей и детей в первом поколении. Укажите, кто из них является носителем гена, признак которого выделен черным цветом.

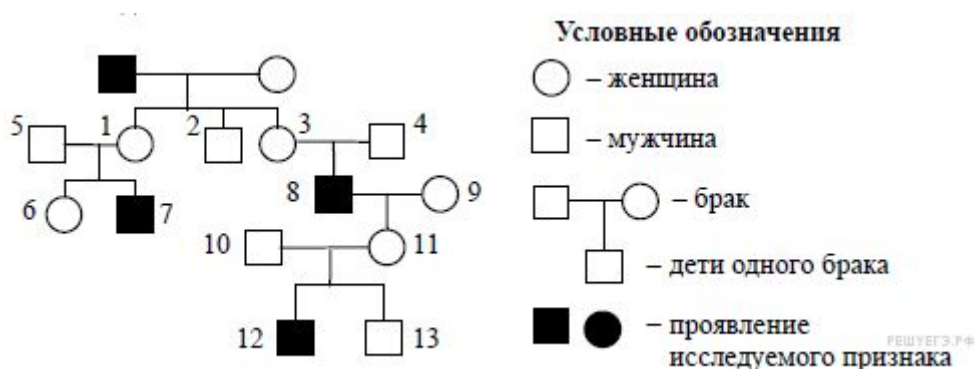


Ответ: Если признак все время встречается только у мужчин, значит, он сцеплен с X-хромосомой. Этот признак отсутствовал у отца семейства, следовательно, ген присутствовал у матери семейства в скрытом (рецессивном) состоянии, мать семейства являлась носителем гена.

Обозначим исследуемый ген как а. Следовательно, мать семейства X^AX^a , отец семейства X^AY .

Ребенок 2 был X^AX^a (носителем), поскольку в дальнейшем при скрещивании со здоровым отцом получился больной ребенок 8. Ребенок 3 мог быть X^AX^A или X^AX^a (носителем). Ребенок 4 был X^aY .

86. По изображённой на рисунке родословной определите и обоснуйте генотипы родителей, потомков, обозначенных на схеме цифрами 1, 6, 7. Установите вероятность рождения ребёнка с исследуемым признаком у женщины под № 6, если в семье её супруга этот признак никогда не наблюдался.



Ответ: 1) генотипы родителей: отец — X^aY , мать — X^AX^A ; признак рецессивный, сцеплен с полом (X-хромосомой), так как проявляется только у мужчин, и не в каждом поколении;

2) дочь (1) — X^AX^a – носитель гена, так как наследует X-хромосому от отца; её сын (7) — X^aY , признак проявился, так как наследует X-хромосому от матери; дочь (6) — X^AX^a или X^AX^A ;

3) вероятность рождения ребёнка с исследуемым признаком у женщины № 6: если её генотип X^AX^a , то 25% (только мальчики); если её генотип X^AX^A , то 0%.

87. Генетики установили, что ген дальтонизма (способность различать красный и зелёный цвета) проявляется у 7% мужчин и 0,5% женщин. Почему это заболевание чаще проявляется у мужчин? Какие методы изучения наследственности человека помогли установить характер наследования и вероятность проявления этого заболевания в популяции?

Ответ: Ген сцеплен с X-хромосомой, у мужчин X-хромосома одна, а не 2, как у женщин. Поэтому при наличии одного рецессивного гена у мужчин заболевание проявляется всегда.

Методы: генеалогический (метод родословных) и популяционно-статистический.

88. Напишите название синдрома: Заболевание, при котором особи мужского пола имеют *дополнительную X-хромосому*. Обычно женщины имеют пару XX хромосом, а мужчины пару XY хромосом, однако при этом заболевании мужчины имеют по крайней мере две X-хромосомы и хотя бы одну **Y хромосому**. За присутствия этой дополнительной хромосомы, людей с этим расстройством, как правило, называют "XXY мужчины", или "47, XXY мужчины".

Ответ: Синдром Клайнфельтера, *синдром 47, XXY, XXY синдром*

89. Напишите название синдрома: Трисомия 21 - хромосомное расстройство, вызванное наличием всей или части дополнительной 21 хромосомы. Болезнь названа в честь *Джона Лэнгдона Дауна*, британского врача, описавшего синдром в 1866 году.

Ответ: Синдром Дауна

90. Напишите название заболевания: аутосомно-рецессивное генетическое заболевание, связанное с нарушением метаболизма аминокислот. Эта болезнь характеризуется дефицитом печеночного фермента фенилаланингидроксилазы (другое название которого фенилаланин-4-монооксигеназы). Этот фермент катализирует превращение аминокислоты фенилаланина (Phe) на тирозин. При дефиците фенилаланингидроксилазы, фенилаланин не расщепляется, а накапливается и превращается в фенилпировиноградную кислоту, которая, при этом заболевании обнаруживается в моче.

Ответ: Фенилкетонурия (ФКУ)

5.Критерии оценки дифференцированного зачета.

За каждый правильный ответ дифференцированного теста ставится один балл.

Оценка «5» выставляется, если обучающийся выполнил правильно 91% и более заданий (42-44 баллов), оценка «4» - 81%-90% заданий (38-40 баллов), оценка «3» - 71%-80% заданий (32-35 баллов), оценка «2» - менее 71% заданий (менее 32 баллов).

Оценки объявляются в день дифференцированного проведения зачета.

Образец дифференцированного зачета

ГБПОУ «Саткинский медицинский колледж»

Рассмотрено предметной комиссией

«Утверждаю»

«___» _____ 20__ год

Зам. директора по УР

Председатель комиссии

«___» _____ 20__ год

Вариант №1

Выберите 1 правильное утверждение

1. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка

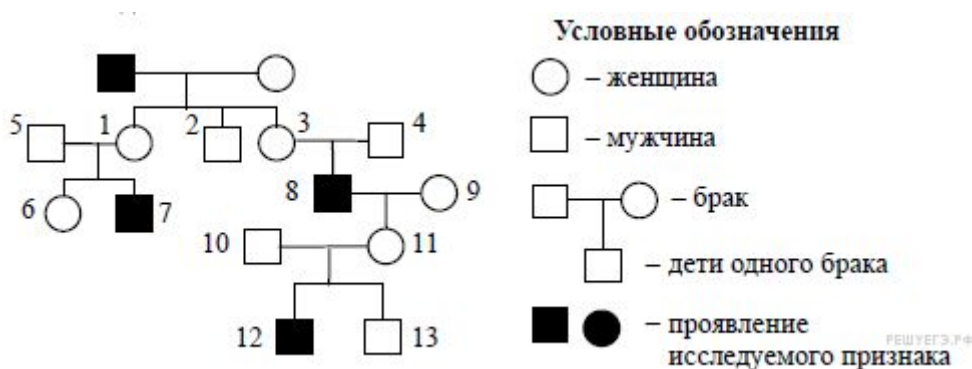
- а) генеалогического
- б) близнецового
- в) цитогенетического
- г) гибридологического

2. Сколько у человека групп сцепления?

- а) 46
- б) 22
- в) 23
- г) 48

.....

31. По изображённой на рисунке родословной определите и обоснуйте генотипы родителей, потомков, обозначенных на схеме цифрами 1, 6, 7. Установите вероятность рождения ребёнка с исследуемым признаком у женщины под № 6, если в семье её супруга этот признак никогда не наблюдался.



32. Напишите название синдрома: аутосомно-рецессивное генетическое заболевание, связанное с нарушением метаболизма аминокислот. Эта болезнь характеризуется дефицитом печеночного фермента фенилаланингидроксилазы (другое название которого фенилаланин-4-монооксигеназы). Этот фермент катализирует превращение аминокислоты фенилаланина (Phe) на тирозин. При дефиците фенилаланингидроксилазы, фенилаланин не расщепляется, а накапливается и превращается в фенилпировиноградную кислоту, которая, при этом заболевании обнаруживается в моче.

Список использованных источников

Основная литература:

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва :

ГЭОТАР-Медиа, 2018. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-4857-1.. - Текст : непосредственный

Основные электронные издания

1. Бочков, Н. П. Клиническая генетика : учебник / под ред. Бочкова Н. П. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 592 с. - ISBN 978-5-9704-5860-0. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970458600.html> (дата обращения: 03.03.2023).
2. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-5481-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970454817.html> (дата обращения: 03.03.2023).