

Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение  
«Саткинский медицинский колледж»

Одобрено на заседании педагогического  
совета:

Утверждено Приказом ГБПОУ «Саткинский  
медицинский колледж»

Согласовано с предприятием-работодателем  
ГБУЗ «Областная больница г. Сатка»



протокол № 5 от 19.04.2024 г.

приказ № 91 от 19.04.2024 г.

*подпись* / Галлямова О. С. /



*подпись* / Крохина И. А. /

## ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

учебной дисциплины

**ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики**

по специальности:

**34.02.01 Сестринское дело**

г. Сатка

2024-2027

Фонд оценочных средств дисциплины ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики составлен в соответствии с требованиями ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Организация-разработчик ГБПОУ «Саткинский медицинский колледж»

Разработчик: Махмадова Р.Р. – преподаватель

Рассмотрена на заседании предметно-цикловой комиссии общих гуманитарных социально-экономических, общих профессиональных и естественнонаучных дисциплин

Протокол № 9 от «16» 04 2024 г.

Председатель *Р.Ф. Дмитренко* Р. Ф. Дмитренко

Утверждена:  
Зам. директора по УР *А.Н. Гильмиярова* 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.05 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.04 Генетика с основами медицинской генетики»

### 1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Результатом освоения учебной дисциплины ОП.04 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	<p>ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.</p> <p>ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.</p> <p>ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.</p>	<p><b>Знать:</b></p> <p>биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</p> <p>методы изучения наследственности и изменчивости</p>	<p><b>Фонд тестовых заданий:</b></p> <p><b>КИМ по разделу 1</b> «Генетика человека с основами медицинской генетики - теоретический фундамент современной медицины. Цитологические и биохимические основы наследственности»;</p> <p><b>КИМ по разделу 2</b> «Закономерности наследования признаков»</p> <p><b>КИМ по разделу 3</b> «Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Виды изменчивости и виды</p>

	<p>ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.</p> <p>ОК 6. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.</p> <p>ОК 7. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.</p>	<p>человека в норме и патологии;</p> <p>основные виды изменчивости,</p> <p>виды мутаций у человека,</p> <p>факторы мутагенеза;</p> <p>основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</p> <p>цели, задачи, методы и показания</p> <p>к медико-генетическому консультированию;</p>	<p>мутаций у человека. Факторы мутагенеза»</p> <p><b>КИМ по разделу 4 «Наследственность и патология»</b></p> <hr/> <p>Дифференцированный зачет</p>
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><b>Уметь:</b></p> <p>проводить опрос и вести учет</p> <p>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 - 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.»

1. Органические вещества, ускоряющие процессы обмена веществ, —
  - а) аминокислоты
  - б) моносахариды
  - в) белки**
  - г) липиды
2. Какую функцию выполняют белки, вырабатываемые в организме при проникнове-  
нии 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) профазе
- б) анафазе
- в) метафазе**
- г) телофазе

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 - 5,8,11 ПК 1.1, 2.1 - 2.6**  
**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) Х-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) Ac, AC, ab, ac  
г) AbC, aBC, Abc, aBc
27. Организм с генотипом AaBb образует следующие типы гамет:  
а) AB, AB, ab, ab  
б) A,B,A,B  
**в) Av, AV, aB, av**  
г) Aa, AA, BB, Bb
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 Aa x Aa в случае полного доминирования составляет:  
**а) 2**  
б) 1  
в) 3
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:  
а) 1:1  
**б) 3:1**  
в) 1:2
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 - 5,8,11 ПК 1.1, 2.1 - 2.6  
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 однойцовыми 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 - 5,8,11 ПК 1.1, 2.1 - 2.6  
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 приводят 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 абберациями;
  - 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. роста, 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:  
а) 46,XX  
б) 47,XXY  
**в) 46,XY**  
г) 45,X0
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 перекombинации 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) метафаза 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 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**
- 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) профазе — 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

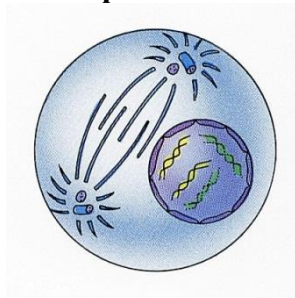
63. Набор хромосом, в котором каждая хромосома имеет парную гомологичную, называется:

- 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:

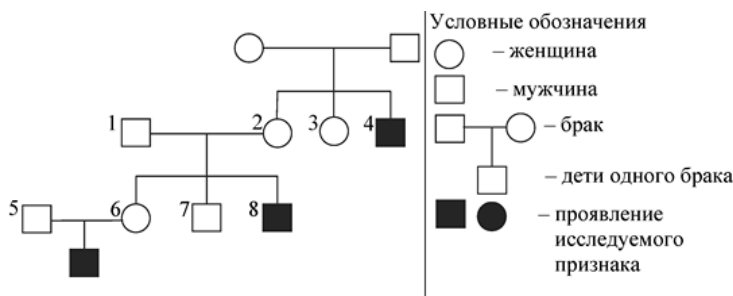
- а) перинуклеарное пространство
- б) рибосома
- в) ядрышко
- г) нуклеоплазма

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 «катыщегося 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.

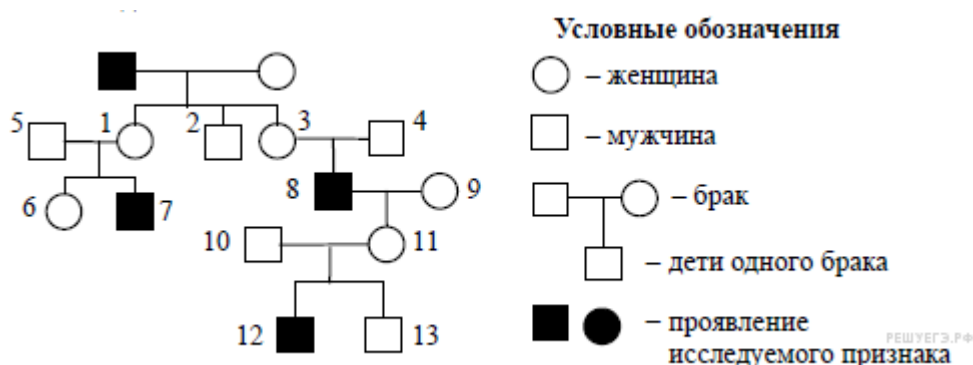


**Ответ:** Если признак все время встречается только у мужчин, значит, он сцеплен с X-хромосомой. Этот признак отсутствовал у отца семейства, следовательно, ген присутствовал у матери семейства в скрытом (рецессивном) состоянии, мать семейства являлась носителем гена.

Обозначим исследуемый ген как а. Следовательно, мать семейства  $X^A X^a$ , отец семейства  $X^A Y$ .

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

**86. По изображенной 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 —  $X^a Y$ , мать —  $X^A X^A$ ; признак рецессивный, сцеплен с полом (X-хромосомой), так как проявляется только у мужчин, и не в каждом поколении;

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

3) вероятность рождения ребёнка с исследуемым признаком у женщины № 6: если её генотип  $X^A X^a$ , то 25% (только мальчики); если её генотип  $X^A X^A$ , 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 фенилаланин гидроксилазы (другое название которого фенилаланин-4-монооксигеназы). Этот фермент катализирует превращение аминокислоты фенилаланина (Phe) на тирозин. При дефиците фенилаланин гидроксилазы, 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 УВР

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
- 3. Совокупность внешних и внутренних признаков организма называется:**
  - а) комплементарность
  - б) генотип
  - в) комбинативность
  - г) фенотип
- 4. 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
- 5. К хромосомным мутациям относится:**
  - а) синдром Марфана
  - б) синдром кошачьего крика
  - в) синдром Дауна
  - г) синдром Тернера
- 6. По адаптивному значению мутации разделяют на**
  - а) генеративные и соматические
  - б) полезные, вредные, нейтральные
  - в) геномные, хромосомные, генные
  - г) спонтанные и индуцированные
- 7. 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

**8. По месту возникновения мутации разделяют на**

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

**9. При делеции происходит:**

- а) удвоение участка хромосомы
- б) перемещение участка на негомологичную хромосому
- в) выпадение участка хромосомы
- г) поворот участка хромосомы на  $180^\circ$

**10. Соматические мутации у человека**

- а) формируются в гаметах
- б) передаются следующему поколению
- в) возникают в клетках органов тела
- г) обусловлены нарушением обмена веществ

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

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

**12. Мутации, приводящие к изменению числа хромосом:**

- а) генные
- б) геномные
- в) хромосомные

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

- а) гетерогаметным
- б) гетерозиготным
- в) гомозиготным
- г) гомогаметным

**14. Парные гены гомологичных хромосом называют**

- а) сцепленными
- б) неаллельными
- в) аллельными
- г) диплоидными

**15. Генофонд популяции — это совокупность всех составляющих ее**

- а) особей
- б) модификаций
- в) генотипов
- г) фенотипов

**16. По характеру изменения генотипа мутации разделяют на**

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

**17. 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.

**18. 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.

**19. 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

**20. Исследуя аминокислотный состав гемоглобина, ученые используют:**

- а) близнецовый метод
- б) цитогенетический метод
- в) генеалогический метод
- г) биохимический метод.

**21. Мутации в соматических клетках**

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

**22. 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

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

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

**24. 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

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

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

**26. Определяя частоты встречаемости генов и генотипов, ученые используют:**

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

**27. У человека, пол определяется:**

- а) до оплодотворения
- б) после оплодотворения
- в) во время оплодотворения

**28. 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

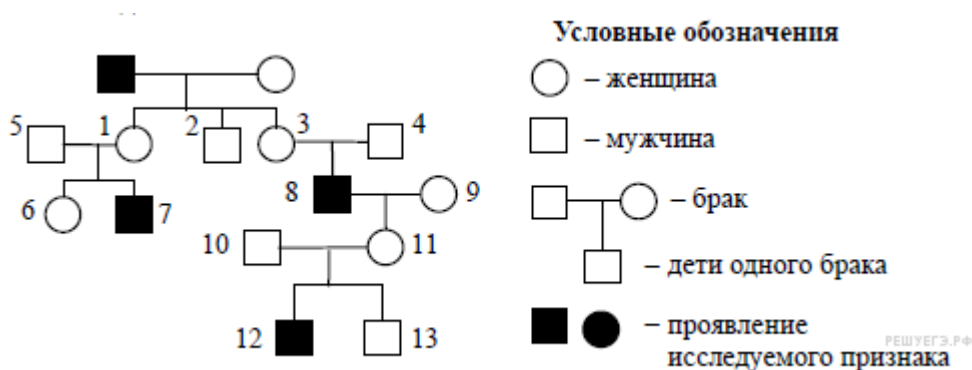
**29. Модификационная изменчивость связана с изменением:**

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

**30. Органические вещества, ускоряющие процессы обмена веществ, —**

- а) аминокислоты
- б) моносахариды
- в) белки
- г) липиды

**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 фенилаланин гидроксилазы (другое название которого фенилаланин-4-монооксигеназы). Этот фермент катализирует превращение аминокислоты фенилаланина (Phe) на тирозин. При дефиците фенилаланин гидроксилазы, фенилаланин не расщепляется, а накапливается и превращается в фенилпировиноградную кислоту, которая, при этом заболевании обнаруживается в моче.

**33. Ядрышки участвуют**

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

**34. Ядро – это:**

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

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

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

г) в телофазе

**36. В профазе митоза происходит**

а) расхождение хроматид

б) удвоение хромосом

в) размещение хромосом в плоскости экватора клетки

г) разрушение ядерной оболочки и ядрышек

**37. Первый блок овогенеза у женщины происходит в**

а) профазе II мейоза

б) профазе митоза

в) метафазе II мейоза

г) профазе I мейоза

**38. Какая фаза деления клетки изображена на рисунке?**



а) профаза

б) анафаза

в) метафаза

г) телофаза

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

а) анафаза—метафаза - профаза—телофаза

б) телофаза - анафаза - метафаза — профаза

в) метафаза—профаза - телофаза—анафаза

г) профаза — метафаза - анафаза - телофаза

**40. Мейоз отличается от митоза:**

а) процессом кроссинговера и конъюгацией хромосом

б) наличием профазы, метафазы, анафазы и телофазы

в) меньшей продолжительностью

г) наличием веретена деления

**41. В профазу митоза не происходит**

а) спирализация хромосом

б) восстановления ядерной оболочки

в) образование веретена деления

г) растворение ядерной оболочки

**42. Хромосомы, одинаковые у самцов и самок называются:**

а) половыми хромосомами

б) аутосомами

в) рибосомами

г) лизосомами

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

а) гаплоидным

б) диплоидным

в) триплоидным

г) тетраплоидным

## Список использованных источников

### Основная литература:

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, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2.

2. 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.

