

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.

Галлямова О. С. /

подпись



Крохина И. А. /

подпись

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

учебной дисциплины

ОП.04. Генетика человека с основами медицинской генетики

по специальности:

34.02.01 Сестринское дело

Очно-заочное

г. Сатка

2024-2027

Фонд оценочных средств учебной дисциплины разработан на основании: ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское 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 квалификационной категории

Рассмотрена на заседании предметно-цикловой комиссии обязательных общеобразовательных, социально-гуманитарных и общепрофессиональных 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.
1. 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:	37

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	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 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность. 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 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием,	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»

	<p>осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.</p> <p>ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.</p>	<p>цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию;</p>	<p>Дифференцированный зачет</p>
2	<p>ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.</p> <p>ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.</p> <p>ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.</p> <p>ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами</p> <p>ПК 2.4. Применять медикаментозные средства в соответствии с правилами их использования.</p> <p>ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.</p> <p>ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.</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 - 5,8,11 ПК 1.1, 2.1 - 2.6,У1	КИМы по разделу 1 в форме тестовых заданий;
Раздел 2 «Закономерности наследования признаков»	ОК 1 - 5,8,11 ПК 1.1, 2.1 - 2.6,У1,31	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 - 5,8,11 ПК 1.1, 2.1 - 2.6,У1,31	КИМы по разделу 3 в форме тестовых заданий;
Раздел 4«Наследственность и патология»	ОК 1 - 5,8,11 ПК 1.1, 2.1 - 2.6,У1,31	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 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) 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) dizigotные;
 - 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. Основной 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 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 aberrациями;
 - 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 аутомом;
 - 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 относится 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) профаза
- б) анафаза
- в) метафаза**
- г) телофаза

59. 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**

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

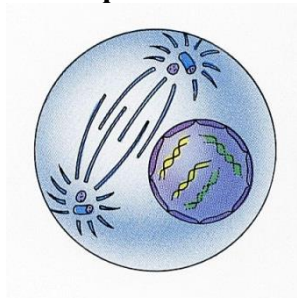
63. Набор хромосом, в котором каждая хромосома имеет парную гомологичную, называется:

- 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) dizиготные;
- 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.

5.Критерии оценки дифференцированного зачета.

За каждый правильный ответ теста ставится один балл.

Оценка «5» выставляется, если обучающийся выполнил правильно 91% и болеезаданий (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 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

Список использованных источников

Основная литература:

1. Медицинская генетика [Электронный ресурс] : учебник / под ред. Е. К. Хандогина. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2019. -
<http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970429860.html>

Интернет ресурсы:

<http://www.edu.ru/>