

**Автономная некоммерческая организация среднего профессионального образования
«Северо-Кавказский медицинский колледж»
Филиал «Невинномысский»**

УТВЕРЖДАЮ
Директор АНО СПО «СКМК»

С.С. Наумов
15.06.2021 г

Фонд оценочных средств по дисциплине

**ОП. 05. ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА
С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

Для специальности: 31.02.01 Лечебное дело

Фонд оценочных средств разработан на
основе рабочей программы дисциплины ОП. 05 Генетика человека с основами
медицинской генетики и в соответствии с Федеральным государственным
образовательным стандартом
среднего профессионального образования по специальности
31.02.01 Лечебное дело,
утверждённым приказом Министерства просвещения Российской
Федерации от 12 мая 2014 г. № 514

Ставрополь, 2021

Фонд оценочных средств предназначен для контроля качества обучения студентов специальности 31.02.01 Лечебное дело, углубленной подготовки очная форма получения образования по дисциплине ОП. 05 Генетика человека с основами медицинской генетики

Организация – разработчик: Автономная некоммерческая организация среднего профессионального образования «Северо-Кавказский медицинский колледж»

СОДЕРЖАНИЕ

1	Паспорт фонда оценочных средств	3
2	Комплект заданий для подготовки обучающихся к освоению умений и усвоения знаний по учебной дисциплине	7
3	Фонд-оценочных средств для проверки освоения программы учебной дисциплины	8
4	Перечень приложений к фонду оценочных средств по учебной дисциплине	9
5	Перечень заданий для текущего контроля успеваемости	10
6	Перечень заданий для дифференцированного зачета	29

1. Паспорт фонда оценочных средств

1.1 Общие положения

ФОС предназначен для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики программы подготовки специалистов среднего звена (далее ППСЗ) по специальностям 31.02.01 Лечебное дело углубленной подготовки.

В результате освоения учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС следующими умениями, знаниями, которые формируют профессиональную компетенцию, и общими компетенциями:

Умения:

уметь:

- проводить опрос, вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

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;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

ПК и ОК, которые актуализируются при изучении учебной дисциплины:

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь

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 выполнение 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 профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

- ОК 6. Работать в коллективе, команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.
- ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.
- ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение квалификации.
- ОК 9. Ориентироваться в условиях смены технологий в профессиональной деятельности.
- ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.
- ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
- ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.
- ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

1.2 Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке

В результате аттестации по учебной дисциплине осуществляется комплексная проверка следующих умений и знаний, а также динамика формирования общих компетенций.

Таблица 1

Результаты обучения: умения, знания	Показатели оценки результата
Уметь:	
У.1. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.	Составление плана проведения опроса пациентов с наследственной патологией. Решение ситуационных задач
У.2. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Составление плана беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии Решение ситуационных задач
У.3. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней	Выбор методов предварительной диагностики наследственных заболеваний. Решение ситуационных задач
Знать:	
3.1. Биохимические и цитологические основы наследственности	Описание биохимических и цитологических основ наследственности
3.2. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	Применение генетических закономерностей для решения генетических задач
3.3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	Описание методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии

3. 4. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	Установление различий между видами изменчивости и видами мутаций Правильное описание факторов мутагенеза
---	---

3.5. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	Сравнение причин и механизмов возникновения наследственных заболеваний. Описание основных групп наследственных заболеваний
3.6. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	Объяснение целей, задач, методов, показаний к медико-генетическому консультированию

1.3. Организация контроля и оценки освоения программы учебной дисциплины

1.3.1. Текущий контроль при освоении учебной дисциплины

Предметом оценки при освоении учебной дисциплины являются требования ППССЗ к умениям и знаниям, обязательным при реализации программы учебной дисциплины и направленные на формирование общих и профессиональных компетенций.

Текущий контроль проводится с целью оценки систематичности учебной работы обучающегося, включает в себя ряд контрольных мероприятий, реализуемых в рамках аудиторной и внеаудиторной самостоятельной работы обучающегося.

1.3.2. Промежуточная аттестация по учебной дисциплине

Промежуточная аттестация проводится с целью установления уровня и качества подготовки обучающихся ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело в части требований к результатам освоения программы учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики и определяет:

- полноту и прочность теоретических знаний;
- сформированность умения применять теоретические знания при решении практических задач в условиях, приближенных к будущей профессиональной деятельности.

Формой аттестации по учебной дисциплине является дифференцированный зачет. Дифференцированный зачет проводится в соответствии с графиком учебного процесса учебного плана АНО СПО «Северо-Кавказский медицинский колледж» за счет времени, отводимого на освоение учебной дисциплины.

Дифференцированный зачет проводится в виде тестирования и решения генетических задач.

Для проведения дифференцированного зачета сформирован комплект контрольно-оценочных средств.

Оценочные средства составлены на основе рабочей программы учебной дисциплины и охватывают наиболее актуальные разделы и темы.

2. Задания для подготовки обучающихся к текущему контролю по учебной дисциплине

Для подготовки к практическим занятиям по каждому разделу (теме) составлены контрольные вопросы, задания для подготовки к оценке освоения умений.

Задания для подготовки обучающихся к текущему контролю по учебной дисциплине входят в состав учебно-методических комплексов тем дисциплины, хранятся у преподавателя.

2.1 Задания для подготовки обучающихся к промежуточной аттестации по учебной дисциплине

№	Назначение задания	Вид задания	Примечание
1.	Задания для подготовки обучающихся к дифференцированному зачету по учебной дисциплине	Перечень вопросов для подготовки обучающихся к дифференцированному зачету	Приложение 1. Перечень вопросов для подготовки обучающихся к дифференцированному зачету.

3. Фонд оценочных средств для проверки освоения программы учебной дисциплины

3.1 ФОС для текущего контроля по учебной дисциплине.

ФОС для текущего контроля по учебной дисциплине включает контрольно-оценочные материалы для проверки результатов освоения программы теоретического и практического курса учебной дисциплины.

Комплект оценочные материалы текущего контроля входят в состав учебно-методических тем учебной дисциплины, хранятся у преподавателя.

Применяются различные формы и методы текущего контроля учебной дисциплины (таблица 2). В ходе текущего контроля отслеживается формирование общих и профессиональных компетенций через наблюдение за деятельностью обучающегося (проявление интереса к дисциплине, участие в кружковой работе, УИРС, олимпиадах; эффективный поиск, отбор и использование дополнительной литературы; работа в команде, пропаганда здорового образа жизни и др.).

Формы и методы текущего контроля учебной дисциплины и формируемые общие и профессиональные компетенции по темам (разделам)

Таблица 2

Элемент учебной дисциплины	Форма и методы контроля		Проверяемые У, З	Формируемые ОК и ПК
	Формы контроля	Методы контроля		
Тема 1. История развития медицинской генетики	Фронтальный	Устный контроль	У 1-3	ОК 1-13

Тема 2. Цитологические и биохимические основы наследственности	Групповой, индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль. Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	У 3 3 1, 2	ОК 1-7, 12 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1, 5.3
Тема 3. Типы деления клеток. Митоз, мейоз	Фронтальный	Устный контроль	У 3 3 1, 2, 3	ОК 1-7, 12 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1, 5.3
Тема 4. Законы Менделя	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Терминологический диктант	У 3 3 2, 3, 4	ОК 1-7, 12 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1, 5.3
Тема 5. Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола	Фронтальный, индивидуальный	Оценка решения задач Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	У 2, 3 3 2, 3, 4, 5	ОК 1-7, 12 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1, 5.3
Тема 6. Хромосомная теория наследственности. Наследование группы крови.	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Терминологический диктант Оценка решения задач Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	У 1, 2, 3 3 2, 3, 4, 5	ОК 1-7, 12 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1, 5.3
Тема 7. Наследственность и среда.	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка решения задач Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	У 1, 2, 3 3 2, 3, 4, 5	ОК 1-7, ОК12 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1, 5.3
Тема 8. Генеалогический и близнецовый методы изучения наследственности человека.	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка решения задач Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	3 2, 3, 4	ОК 1-7, 12 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1, 5.3
Тема 9. Составление и анализ родословных схем.	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка решения задач Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	У 1, 2, 3 3 2, 3 4	ОК 1-7, 12, 13 ПК 1.1, 2.1, 2.2, 2.3, 2.5, 2.6

<p>Тема 10. Цитогенетический, биохимический и популяционно- статистический методы изучения наследственности человека .</p>	<p>Фронтальный, индивидуальный</p>	<p>Устный контроль Тестовый контроль Оценка решения задач Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы</p>	<p>У 1-3 З 1, 2, 3</p>	<p>ОК 1-7, 12, 13 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1, 5.3</p>
--	--	---	----------------------------	--

Тема 11. Хромосомные болезни.	индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	У 1-3, 3 1, 2, 3, 4	ОК 1-7, 12, 13 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1, 5.3
Тема 12. Генные болезни.	индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	У 1-3, 3 2, 3, 4	ОК 1-7, 12, 13 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1, 5.3
Тема 13. Медико-генетическое консультирование	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	У 1, 2, 3, 3 3, 5, 6	ОК 1-7, 12, 13 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1, 5.3
Тема 13. Скринирующие методы выявления наследственных заболеваний	Фронтальный, индивидуальный	Устный контроль Тестовый контроль Оценка выполнения аудиторной и внеаудиторной работы	У 1, 2, 3, 3 2- 6	ОК 1-7, 12, 13 ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1, 5.3
Дифференцированный зачет	индивидуальный	Тестовый контроль Решение задач	У 1-3, 3 1-6	ОК 1- 13 ПК ПК 2.2, 2.3, 2.4, 3.1, 5.3

Показатели результатов текущего контроля по теоретическим и практическим занятиям учебной дисциплины выставляются в соответствующие графы «Журнала учета образовательного процесса» в виде отметок по пятибалльной системе.

Показатель результатов текущего контроля по учебной дисциплине вносится в соответствующую графу бланка «Ведомость текущей успеваемости» в виде отметок по пятибалльной шкале, заверяется подписью преподавателя.

3.2 Комплект ФОС для промежуточной аттестации по учебной дисциплине

3.2.1 Пакет преподавателя:

- условия проведения дифференцированного зачета по учебной дисциплине.

Место проведения: учебный кабинет Генетики человека с основами медицинской генетики.

Количество вариантов – 2.

Время выполнения задания – 45 минут.

- критерии оценки освоения программы учебной дисциплины.

Оценка «5» (отлично) – выставляется обучающемуся, допустившему до 10 % ошибок в тестовом задании, верно решившему две генетические задачи, правильно составившему родословную схему и верно определившему тип

наследования признака.

Оценка «4» (хорошо) – выставляется обучающемуся, допустившему до 25 % ошибок в тестовом задании, верно решившему две генетические задачи, правильно составившему родословную схему и верно определившему тип наследования признака.

Оценка «3» (удовлетворительно) - выставляется обучающемуся, допустившему до 40 % ошибок в тестовом задании, верно решившему одну из двух генетических задач, правильно составившему родословную схему и верно определившему тип наследования признака.

Оценка «2» (неудовлетворительно) – обучающийся допустил более 40 % ошибок в тестовом задании, не решил генетические задачи и не составил родословную схему.

3.2.2 Задания для обучающегося:

Вид контрольно-оценочных средств: тестовый контроль, решение генетических задач.

Структура контрольно-оценочных средств.

Задание 1 – тестовый контроль с выбором одного правильного ответа.

Задание № 2 – решение генетических задач.

Время выполнения – 45 минут.

3.2.3 Регистрация результатов освоения учебной дисциплины

Оценка фиксируется преподавателем в соответствующей графе бланка «Ведомость промежуточной аттестации».

Перечень приложений к комплекту ФОС по учебной дисциплине Генетика человека с основами медицинской генетики

Номер приложения	Название приложения
Приложение 1	Перечень вопросов для подготовки обучающихся к дифференцированному зачету
Приложение 2	Задания для текущего контроля успеваемости
Приложение 3	Перечень тестовых заданий для дифференцированного зачета.
Приложение 4	Задачи для проведения дифференцированного зачета.

Приложение 1

Перечень вопросов для подготовки обучающихся к дифференцированному зачету по дисциплине Генетика человека с основами медицинской генетики

1. Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.
2. Разделы дисциплины.
3. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточное ядро: функции, компоненты.
4. Строение и функции хромосом человека.
5. Кариотип человека. Типы деления клеток. Биологическая роль митоза и амитоза.
6. Биологическое значение мейоза.
7. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.
8. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
9. Генотип и фенотип. Законы Г. Менделя. Моногибридное и дигибридное скрещивание.
10. Анализирующее скрещивание, промежуточное наследование (неполное доминирование).
11. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека.
12. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.
13. Типы сцепленного наследования у человека.
14. Хромосомная теория наследственности.
15. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.
16. Причины и сущность мутационной изменчивости.
17. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды
18. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
19. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.
20. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследованиям.
21. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
22. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.
23. Популяционно-статистический метод.
24. Дерматологический метод изучения наследственности человека.
25. Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни.
26. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.
27. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром

- дисомии по Y- хромосоме.
28. Структурные аномалии хромосом.
 29. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.
 30. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).
 31. Принципы лечения наследственных болезней.
 32. Виды профилактики наследственных болезней.
 33. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.

5. Перечень заданий для текущего контроля успеваемости

Тема 1. История развития медицинской генетики.

Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.
2. Разделы дисциплины. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.
3. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.

Тема 2. Цитологические и биохимические основы наследственности.

Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса:

1. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения.
2. Клеточное ядро: функции, компоненты.
3. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.

Закрепление полученных знаний: тестовый контроль.

1. С появлением какой структуры ядро обособилось от цитоплазмы:
 - а) хромосомы
 - б) ядрышка
 - в) ядерного сока
 - г) ядерной оболочки
2. Какая ядерная структура несет наследственные свойства организма:
 - а) ядерная оболочка
 - б) ядерный сок
 - в) хромосомы
 - г) ядрышко
3. В какой части ядра находится молекула ДНК:
 - а) в ядерном соке
 - б) в хромосомах
 - в) в ядерной оболочке
4. Различают ли по химическому составу хромосомы и хроматин:
 - а) да
 - б) нет
5. В каком состоянии находятся хромосомы к началу деления клеток:
 - а) они - спирализованные
 - б) они - деспирализованные
 - в) они - однохроматидные
 - г) они - двуххроматидные
6. Где расположено на центромера на хромосоме:
 - а) на первичной перетяжке
 - б) на вторичной перетяжке

7. Какая из ядерных структур принимает участие в сборке субъединиц рибосом:
- а) ядерная оболочка
 - б) ядрышко
 - в) ядерный сок
8. Каковы функции ядра:
- а) хранение наследственной информации
 - б) участие в делении клеток
 - в) участие в биосинтезе белка
 - г) синтез ДНК, РНК
 - д) формирование субъединиц рибосом
9. Какие компоненты клетки непосредственно участвуют в биосинтезе белка:
- а) рибосомы
 - б) ядрышко
 - в) ядерная оболочка
 - г) хромосомы
10. Какова функция ДНК в синтезе белка:
- а) самоудвоение
 - б) транскрипция
 - в) синтез т-РНК и р-РНК
10. Чему соответствует информация одного гена молекулы ДНК:
- а) белку
 - б) аминокислоте
 - в) гену
11. Какая структура ядра содержит информацию о синтезе одного белка:
- а) молекула ДНК
 - б) триплет нуклеотидов
 - в) ген
12. Какие компоненты составляют тело рибосомы:
- а) мембраны
 - б) белки
 - в) углеводы
 - г) р-РНК
 - д) жиры
13. Чему соответствует триплет и-РНК:
- а) аминокислоте
 - б) белку
14. Что образуется в рибосоме в процессе биосинтеза белка:
- а) белок третичной структуры
 - б) белок вторичной структуры
 - в) полипептидная цепь
15. К органоидам, имеющим двумембранное строение, относятся:
- а) аппарат Гольджи
 - б) лизосомы и рибосомы
 - в) митохондрии
 - г) эндоплазматическая сеть
 - д) ядро

Тема 3. Типы деления клеток. Митоз, мейоз.

1. Типы деления клеток.
2. Биологическая роль митоза и амитоза.
3. Биологическое значение мейоза.
4. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.

Закрепление полученных знаний: тестовый контроль.

1. Какой тип деления клеток не сопровождается уменьшением набора хромосом:

- а) амитоз
- б) мейоз
- в) митоз

2. Какое деление характерно для соматических клеток:

- а) амитоз
- б) мейоз
- в) митоз

3. Какой набор хромосом получается при митотическом делении диплоидного ядра:

- а) гаплоидный
- б) диплоидный

4. Сколько хроматид в хромосоме к началу профазы митоза:

- а) одна
- б) две
- в) три
- г) четыре

5. Сколько хроматид в хромосоме к концу митоза:

- а) две
- б) одна

6. Сколько клеток образуется в результате митоза:

- а) одна
- б) две
- в) три
- г) четыре

7. Для какого способа размножения характерно образование гамет:

- а) вегетативного
- б) бесполого
- в) полового

8. Какое деление сопровождается редукцией (уменьшением) числа хромосом в клетке в два раза:

- а) митоз
- б) амитоз
- в) мейоз

9. В какой фазе мейоза происходит конъюгация хромосом:

- а) в профазе I
- б) в метафазе
- в) в профазе II

10. В результате какого типа деления клетки получают четыре гаплоидные клетки:

а) митоза

б) мейоза

в) амитоза

11. Какой набор хромосом имеют:

а) сперматозоиды - 1п

б) сперматозоиды - 2п

в) яйцеклетки - 1 п

г) яйцеклетки - 2п

д) зигота - 1п

е) зигота - 2п

12. Что образуется в результате овогенеза:

а) сперматозоид

б) яйцеклетка

в) зигота

13. Хромосома эукариот образована:

а) последовательно соединенными аминокислотами

б) одной молекулой ДНК

в) молекулами РНК и ДНК

г) двумя хроматидами δ) одной центромерой

14. При митотическом делении клеток последовательность фаз:

а) телофаза-профаза-анафаза-метафаза

б) метафаза-анафаза-профаза-телофаза

в) профаза-метафаза-анафаза-телофаза

г) анафаза-телофаза-метафаза-профаза

15. Спирализация хромосом осуществляется на протяжении:

а) анафазы

б) метафазы

в) телофазы

г) интерфазы

д) профазы

16. Расхождение гомологичных хромосом клетки происходит в:

а) телофазе

б) профазе

в) интерфазе

г) метафазе

д) анафазе

Тема 4. Законы Менделя.

Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса:

1. Законы Г. Менделя.

2. Хромосомная теория наследственности.

3. Наследование групп крови, генетика пола.

Закрепление полученных знаний: тестовый контроль.

1. При дигибридном скрещивании Г. Мендель изучал наследование признаков, за которые отвечают гены, расположенные:

- а) в разных хромосомах;
 - б) в одной хромосоме;
 - в) в одной паре гомологичных хромосом.
2. Семена растения гороха с генотипом АаВв (желтые – А, зеленые – а, гладкие – В, морщинистые – в):
- а) желтые морщинистые;
 - б) зеленые морщинистые;
 - в) желтые гладкие;
 - г) зеленые гладкие.
3. У особи с генотипом АаВВ могут образовываться гаметы следующих типов:
- а) АаВВ; АаВВ;
 - б) АаВ; АаВ;
 - в) Аа; Вв;
 - г) АВ; аВ.
4. При дигибридном скрещивании гибридов F1 в потомстве наблюдается расщепление по генотипу:
- а) 1:2:1;
 - б) 3:1;
 - в) 9:3:3:1;
 - г) 9 (1:2:2:4).
5. При дигибридном скрещивании гибридов F1 в потомстве наблюдается расщепление по фенотипу:
- а) 1:2:1;
 - б) 3:1;
 - в) 9:3:3:1;
 - г) 9 (1:2:2:4).
6. «Каждая пара признаков наследуется независимо от другой и дает расщепление 3:1»
- а) закон расщепления Г. Менделя
 - б) правило доминирования Г. Менделя
 - в) закон независимого распределения генов Г. Менделя
 - г) закон сцепленного наследования Т. Моргана
7. Генотип растения гороха с зелеными гладкими семенами:
- а) аавв
 - б) Аавв
 - в) ААВВ
 - г) ааВв

Тема 5. Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови, генетика пола.

1. Хромосомная теория наследственности.
2. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия.
3. Наследование групп крови, генетика пола.

Закрепление полученных знаний: решение задач.

Задача № 1

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

Задача № 2

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

Задача № 3

Окрашенность шерсти кроликов (в противоположность альбинизму) определяется доминантным геном. Цвет же окраски контролируется другим геном, расположенным в другой хромосоме, причём серый цвет доминирует над чёрным (у кроликов-альбиносов гены цвета окраски себя не проявляют). Какими признаками будут обладать гибридные формы, полученные от скрещивания серых кроликов с альбиносами, несущими ген чёрной окраски? Предполагается, что исходные животные гомозиготны по обоим упомянутым здесь генам. Какая часть кроликов F_2 окажется чёрной?

Задача 4.

Женщина с IV группой крови вышла замуж за гомозиготного мужчину с I группой крови. Какая группа крови у детей ?

Задача 5.

Женщина с резус- положительной группой крови (гетерозигота) вышла замуж за мужчину с резус- отрицательной кровью Определить резус- фактор у детей и вероятность резус- конфликта.

Тема 6. Наследование признаков при моногибридном и дигибридном скрещивании.

Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса:

1. Моногибридное и дигибридное скрещивание.
2. Анализирующее скрещивание, промежуточное наследование (неполное доминирование).
3. Хромосомная теория Т.Моргана.
4. Сцепленные гены, кроссинговер.

Закрепление полученных знаний: тестовый контроль.

1. Перекрест хромосом - это:
 - а) разрыв хромосом на две части
 - б) спирализация хромосом
 - в) процесс, при котором происходит обмен участками гомологичных хромосом
 - г) процесс расхождения гомологичных хромосом к разным полюсам
2. Число групп сцепления у организмов равно:
 - а) количеству хромосом в диплоидном наборе
 - б) числу хромосом в гаплоидном наборе
3. Сила сцепления между генами в хромосоме:
 - а) определяется расстоянием между ними
 - б) всегда одинакова и не зависит от расстояния между генами
 - в) чем дальше гены друг от друга, тем сильнее они сцеплены

4. Мутации для организма:
- а) полезны
 - б) вредны
 - в) нейтральны
 - г) а+б+в
5. Генные мутации не всегда проявляются в 1-м поколении, так как:
- а) всегда рецессивны
 - б) всегда доминантны
 - в) могут быть как доминантными, так и рецессивными

Решение задач:

Задача № 1

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

Задача № 2

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

Тема 7. Наследственность и среда.

Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса:

1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.
2. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости.
3. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).
4. Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды.
5. Фенокопии и генокопии.

Закрепление полученных знаний: тестовый контроль.

1. Факторы внешней среды, вызывающие мутации, называются;
 - а) мутагены
 - б) канцерогены
 - в) экстрагены
 - г) андрогены
2. Мутации, связанные с изменением структуры гена, называются:
 - а) генные
 - б) геноидные
 - в) индуцированные
 - г) хромосомные
3. Утрата участка, хромосомы или гена называется:
 - а) инверсия
 - б) дупликация
 - в) делеция
 - г) транслокация
4. Уменьшение числа отдельных хромосом в кариотипе называется:

- а) моносомия
 - б) анеуплоидия
 - в) полисомия
 - г) полиплоидия
5. Тяжесть заболевания или степень проявления гена - это:
- а) экспрессивность
 - б) плейотропия
 - в) пенетрантность
6. Кратное увеличение числа гаплоидных наборов хромосом называется:
- а) полисомия
 - б) анеуплоидия
 - в) моносомия
 - г) полиплоидия
7. Увеличение числа отдельных хромосом в кариотипе называется:
- а) полиплоидия
 - б) моносомия
 - в) анеуплоидия
 - г) гетероплоидия
8. Мутации, связанные с изменением числа хромосом, называются:
- а) хромосомные
 - б) индуцированные
 - в) геномные
 - г) генные
9. Мутации, происходящие в клетках тела, называются:
- а) спонтанные
 - б) генеративные
 - в) соматические
 - г) вегетативные
10. Вероятность проявления гена, выражаемая в %, называется:
- а) плейотропия
 - б) экспрессивность
 - в) пенетрантность

Тема 8. Генеалогический и близнецовый методы изучения наследственности человека.

Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса:

1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
2. Генеалогический метод.
3. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
4. Биохимический метод.

Закрепление полученных знаний: тестовый контроль.

1. Женщина, отец которой был гемофилитиком, вышла замуж за мужчину, отец которого был также гемофилитиком. Какое суждение о здоровье их детей верно:

- а) все их дети будут здоровы
- б) все их дети будут больными
- в) сыновья будут здоровыми, половина дочерей больными

- г) дочери фенотипически будут здоровыми, половина сыновей больными
д) половина сыновей и половина дочерей будут больными
2. Все приведенные факторы являются мутагенными за исключением:
- а) гамма-излучения
 - б) ультрафиолетового излучения
 - в) акридинового красителя
 - г) уксусной кислоты
3. Кем разработан закон гомологичных рядов изменчивости:
- а) Т. Морганом
 - б) Г. Мендель
 - в) Н.И. Вавилов
3. Сцепленными называются гены, которые:
- а) проявляют свое действие только в гомозиготном состоянии
 - б) расположены в одной хромосоме
 - в) расположены в гомологичных хромосомах
4. Основы хромосомной теории наследственности созданы:
- а) Менделем
 - б) Морганом
 - в) Бэтсоном
5. Результатом кроссинговера являются:
- а) увеличение числа хромосом
 - б) создание новых сочетаний генов, обеспечивающее комбинативную изменчивость организмов
 - в) уменьшение числа хромосом в два раза
6. Сцепленными с полом называются признаки, для которых определяющие их гены расположены в:
- а) аутосомах
 - б) половых хромосомах
 - в) ДИК митохондрий
7. Гены, ответственные за формирование врожденных дефектов зрения (дальтонизма) и не свертываемости крови (гемофилии), расположены в:
- а) аутосомах
 - б) половой X-хромосоме
 - в) половой Y-хромосоме
8. Какой парой представлены половые хромосомы в кариотипе женщины:
- а) ХУ
 - б) ХО
 - в) ХХ
9. При изучении наследственности и изменчивости человека не применим метод:
- а) близнецовый
 - б) генеалогический
 - в) гибридологический
 - г) цитогенетический
 - д) биохимический
10. В условиях тропической Африки у капусты не образуются кочаны. Какая форма изменчивости проявляется в данном случае:

- а) мутационная
- б) комбинативная
- в) модификационная
- г) коррелятивная

11. Характерной особенностью модификационной изменчивости является то, что она:

- а) возникает случайно и наследуется
- б) образует ряды изменчивости признака, не наследуется, ей можно управлять
- в) не зависит от условий среды
- г) имеет групповой характер

12. Пределы изменчивости признака, проявляемые в разных условиях среды и контролируемые его генотипом, называется:

- а) нормой реакции
- б) мутациями
- в) модификациями

13. Мутации, происходящие в половых клетках, называются:

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

14. Совокупность различий между особями одного вида - это:

- а) мутации
- б) наследственность
- в) изменчивость
- г) кроссинговер

15. Количественные и качественные изменения в генотипе - это:

- а) наследственность
- б) пенетрантность
- в) мутации
- г) кроссинговер

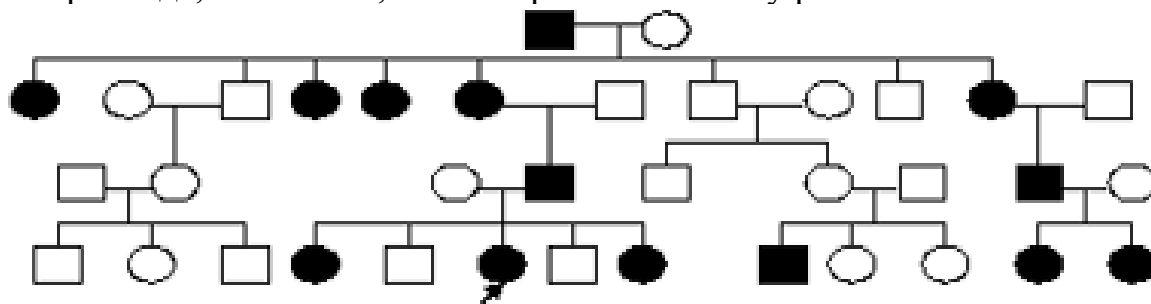
Тема 9. Составление и анализ родословных схем

Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса:

1. Генеалогический и близнецовый методы изучения наследственности человека.
2. Цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности человека.

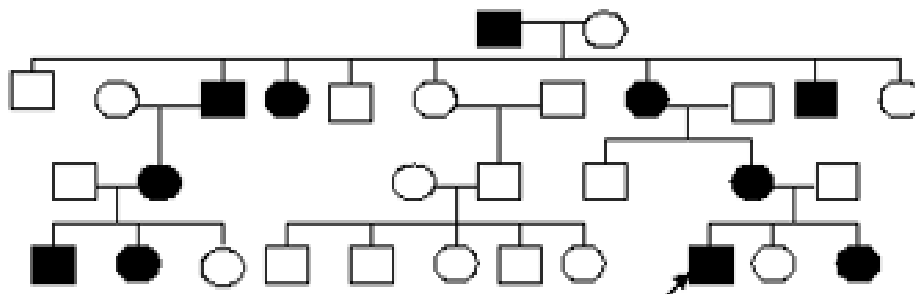
Закрепление полученных знаний: выполнение заданий.

Задание 1. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



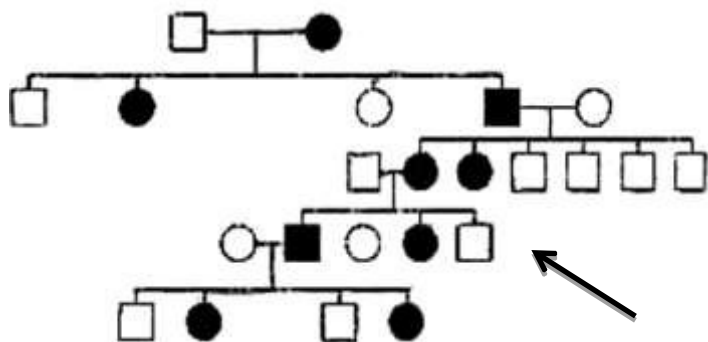
1. Доминантный ген сцепленный с X-хромосомой
2. Больных девочек больше, чем больных мальчиков, больные встречаются в каждом поколении, больной отец- все его дочери больны .
3. Генотип пробанда - $X^A X^a$

Задание 2. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



1. Аутосомно-доминантный тип наследования.
2. Больные в каждом поколении, здоровые дети у здоровых родителей, больные дети у больных родителей.
3. Генотип пробанда – Aa

Задание 3. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.

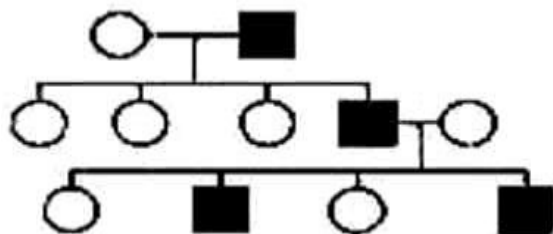


1. X - сцепленный доминантный ген.
2. Больные в каждом поколении, от больного мужчины и здоровой женщины рождаются здоровые сыновья и дочери все больные, от больной женщины и здорового мужчины половина дочерей и сыновей будут больны.
3. Генотип пробанда $X^A X^a$

Задание 4. Составить родословную схему, установить тип наследования признака. Пробанд страдает ночной слепотой.

Два его брата также больны. По линии отца пробанда, страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда и их дети здоровы. По материнской линии известно: бабушка больна, дедушка здоров; сестра бабушки больна, а брат здоров; прадедушка и его сестра и брат больны; прапрадедушка его брат, дочь и два сына брата больны. Жена пробанда, ее родители здоровы.

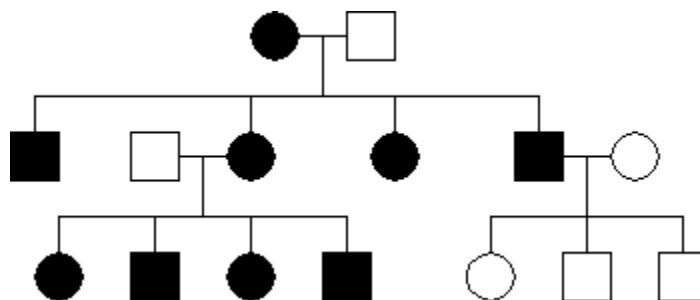
Задание 5. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



1. Голландрический тип наследования.
2. Болеют только мальчики, передается по мужской линии.
3. Генотип пробанда XU^A

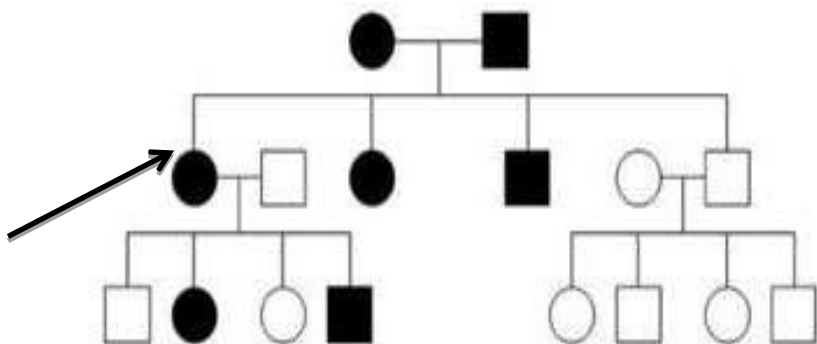


Задание 6. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



1. Митохондриальный тип наследования.
2. Болеют и мальчики и девочки, передача гена идет по женской линии, у больных женщин все дети больны, у больных мужчин все дети здоровы.

Задание 7. Определить, как наследуется исследуемый признак и генотип пробанда, объяснить, как вы пришли к такому решению.



1. Аутосомно-доминантный тип наследования.
2. Больные рождаются в каждом поколении, болеют и мальчики и девочки, у больных гетерозигот рождаются больные и здоровые в соотношении 3:1, у гомозигот по рецессиву дети здоровы, у больной женщины- гетерозиготы и здорового мужчины рождаются и больные и здоровые дети.
3. Генотип пробанда Aa .

Тема 10. Цитогенетический, биохимический и популяционно-статистический методы изучения наследственности человека.

Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса:

1. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
2. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.
3. Дерматологический метод изучения наследственности человека

Закрепление полученных знаний:

Подготовить сообщение – презентацию на темы:

1. Биохимический метод.
2. Популяционно-статистический метод.

Тема 11. Хромосомные болезни.

Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса:

1. Хромосомные болезни.
2. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау.
3. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.
4. Структурные аномалии хромосом.

Закрепление полученных знаний: тестовый контроль

1. Какой кариотип имеет девочка с синдромом Шерешевского — Тернера:

- а) 47XXX
- б) 46XX
- в) 45X0
- г) 47XX+18

2. По какому типу наследуется дальтонизм:

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

3. По какому типу наследуется гемофилия:

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

4. По какому типу наследуется полидактилия:

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

5. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Патау:

- а) 47XX+21
- б) 47XY+13
- в) 47XXY
- г) 45X0

6. Какой кариотип характерен для больного с синдромом «кошачьего крика»:

- а) 45 XO
- б) 46XX,5p-
- в) 46XX,(15+21)
- г) 47XXX

7. 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

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

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

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

- а) синдром Клайнфельтера
- б) синдром Дауна
- в) синдром Шершевского-Тернера
- г) синдром Патау

10. Какую хромосомную аномалию можно заподозрить у больной с такими симптомами как низкий рост, боковые кожные складки на шее, неразвитые вторичные половые признаки:

- а) синдром Трипло-Х
- б) синдром Дауна
- в) синдром Шершевского-Тернера
- г) синдром Патау

11. Какой кариотип имеют до 15% мужчин в психиатрических больницах и местах принудительного заключения:

- а) 45УО
- б) 46ХУ
- в) 47ХУУ
- г) 47Хху

12. По какому типу наследуется фенилкетонурия:

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

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

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

14. К какому типу болезней относится глухонмота:

- а) аутосомно-рецессивные
- б) хромосомные
- в) ненаследственные
- г) мультифакториальные

15. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Эдварса:

- а) 47ХУ+18
- б) 47ХХ+21
- в) 47ХУ+13
- г) 46Х0

Тема 12. Генные болезни

Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса:

1. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью (моногенные болезни с наследственной предрасположенностью, полигенные болезни с наследственной предрасположенностью, виды мультифакториальных признаков, изолированные врожденные пороки развития).

2. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.

Закрепление полученных знаний: тестовый контроль

1. Наследственными болезнями называют:

- 1. Хронические заболевания человека
- 2. Патологические состояния, характеризующиеся изменением наследственного материала.

2. Нарушения, причиной которых являются мутации отдельных генов - это:

- 1. Мультифакторные заболевания
- 2. Моногенные заболевания

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

- 1. Моногенными
- 2. Хромосомными

4. Особенности клинических проявлений наследственной патологии являются:

- 1. Врожденный характер заболевания, семейный характер заболевания, клинический полиморфизм
- 2. Полное выздоровление, хроническое течение заболевания.

5. Геномные синдромы характеризуются

- 1. Изменением числа хромосом
- 2. Изменением числа генных участков

6. Трисомия 21 пары хромосом это причина:

- 1. Синдрома Патау
- 2. Болезни Дауна

7. Синдром Эдвардса, синдром Шерешевского – Тернера – это:

- 1. Генные заболевания
- 2. Хромосомные болезни

8. К генетическим болезням относят:

- 1. Нейрофиброматоз
- 2. Синдром Клайнфельтера

9. К болезням с наследственной предрасположенностью относят:

1. Бронхит, пневмония
2. Гипертоническая болезнь
10. Планирование деторождения с учетом репродуктивного возраста матери, это:
 1. Вторичная профилактика
 2. Первичная профилактика

Тема 13. Медико-генетическое консультирование.

Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса:

1. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.
2. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.
3. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопропротеина).

Закрепление полученных знаний: тестовый контроль

1. Дерматоглифический метод изучает:
 1. Хромосомный набор человека
 2. Папиллярные линии и узоры на коже ладоней и стоп.
2. Лабораторные методы направлены для идентификации:
 1. Этиологии болезни, первичного и вторичного изменений патогенеза.
 2. Анализа крови.
3. Цитогенетический метод изучает:
 1. Клетку и её органоиды.
 2. Структуру хромосом.
4. Оценку показателей биологических жидкостей устанавливает:
 1. Молекулярно – генетический метод
 2. Биохимический метод
5. Генеалогия – это учение о:
 1. Родословных
 2. ДНК и РНК
6. Определение типа наследственного заболевания дает:
 1. Молекулярно – генетический метод
 2. Генеалогический метод
7. Гемофилия относятся к:
 1. Аутомно – доминантному наследованию
 2. X – рецессивному типу наследования
8. Закономерности многоплодной беременности изучает:
 1. Биохимический метод
 2. Близнецовый метод
9. Идентичных или однояйцевых близнецов называют:
 1. Дизиготные
 2. Монозиготные
10. Исследование наследственных болезней у зародыша - это:
 1. Пренатальная диагностика
 2. Преимплантационная диагностика
11. Иммунологический метод изучает:
 1. Групп крови, белков сыворотки крови и тканей.

2. ДНК и РНК.

12. Определяет этиологию болезни, первичный и вторичный патогенез метод:

1. Цитогенетический

2. Лабораторный

13. Для цитогенетического анализа необходимы клетки:

1. Неделяющиеся

2. Делящиеся

14. Для изучения структуры участков ДНК – гена или участка хромосом используют:

1. Биохимический анализ

2. Молекулярно – генетический метод

15. Установление наследственного характера признака дает:

1. Молекулярно – генетический метод

2. Генеалогический метод

16. Многоплодную беременность изучает:

1. Биохимический метод

2. Близнецовый метод

17. Неидентичных или двуяйцевых близнецов называют:

1. Дизиготные

2. Монозиготные

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

1. Пренатальная диагностика

2. Преимплантационная диагностика

Тема 13. Скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.

Актуализация опорных знаний в виде фронтального опроса:

1. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.

2. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.

3. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).

Закрепление полученных знаний: Подготовить сообщение – презентацию на темы:

1. Принципы лечения наследственных болезней.

2. Виды профилактики наследственных болезней.

3. Перспективное и ретроспективное консультирование.

**Перечень тестовых заданий для проведения промежуточной аттестации
(дифференцированный зачет) по дисциплине «Генетика человека с основами
медицинской генетики»**

специальность 31.02.01 Лечебное дело

Часть 1.

1. Сперматогенез состоит из:

- а) 2 фаз
- б) 4 фаз**
- в) 5 фаз
- г) 3 фаз

2. Если в ядре клетки одно тельце Барра то кариотип организма будет:

- а) 46,XY
- б) 45,Y0
- в) 46,XX**
- г) 45,X0

3. 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.

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

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

5. Как называются гены, расположенные на гомологичных хромосомах?

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

6. Какой пол у человека является гомогаметным?

- а) мужской
- б) женский**

7. Что отражает закон Моргана:

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

8. Мутации, которые приводят к изменению первичной структуры соответствующего протеина, называются

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

9. Какой кариотип характерен для с_{3i}0 ндрома Шерешевского-Тернера?

а) 47, XX 21+

б) 47, XXУ

в) 47, ХУ 13+

г) **45, ХО**

10. Что такое тельце Барра?

а) X-хромосома

б) инактивированная У-хромосома

в) **инактивированная X-хромосома**

г) У-хромосома

11. От чего зависит частота рекомбинации генов, входящих в одну группу сцепления?

а) **от расстояния между сцепленными генами в хромосоме**

б) от расстояния между гомологичными хромосомами

в) от расстояния между негомологичными хромосомами

г) ни от чего не зависит – случайна

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

а) галактоземия

б) синдром Патау

в) муковисцидоз

г) **фенилкетонурия**

13. Единственная жизнеспособная моносомия у человека:

а) **45, X0**

б) 46, XX

в) 45, У0

г) 47, XXУ

14. Генотип дрозофилы АаВв. Сколько типов гамет и какие будут образовываться, если гены А и В сцеплены и наблюдается их полное сцепление:

а) один тип – АВ

б) **два типа – АВ и ав**

в) два типа – Ав и аВ

г) четыре типа – АВ, Ав, аВ, ав

15. Какое заболевание мы можем обнаружить при помощи цитогенетического метода?

а) нейрофиброматоз

б) галактоземия

в) **синдром Эдвардса**

г) синдром Марфана

16. Какое явление вызывает нарушение закона Моргана?

а) митоз

б) редупликация

в) конъюгация

г) **кроссинговер**

17. Закон сцепленного наследования генов сформулировал:

а) Г. Мендель

б) Т. Морган

в) Ф.Крик

г) Г. де Фриз

18. Сколько групп сцепления у человека?

а) 4

б) 2

в) 23

г) 46

19. Экспрессивность – это:

а) вероятность проявления гена в фенотипе

б) степень проявления генотипа в фенотипе

в) вероятность проявления генотипа в фенотипе

г) степень проявления гена в фенотипе

20. Частота встречаемости синдрома Дауна составляет:

а) 1:50000

б) 1:2500

в) 1:1000-1500

г) 1:700-800

21. Какие гормоны анализируют на втором этапе скрининга беременных женщин?

а) эстроген, прогестерон, ХГЧ

б) эстриол, ХГЧ, альфа-фетопротеина

в) альфа-фетопротеин, эстриол

г) прогестерон, альфа-фетопротеин

22. При дигибридном скрещивании расщепление во втором поколении по фенотипу будет равно:

а) 9:3:3:1

б) 12:4

в) 9:3:4

г) 15:1

23. Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений

а) гибридологическим

б) цитогенетическим

в) близнецовым

г) биохимическим

24. Забор околоплодной жидкости и слущенных клеток плода называется:

а) кордоцентез

б) биопсия хориона

в) амниоцентез

г) фетоскопия

25. Какой набор хромосом и какое количество ДНК будет находиться в ядре перед началом митоза?

а) $4n4c$

б) $2n2c$

в) $2n4c$

г) $4n2c$

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

а) хроматиды

б) хромосомы

в) молекулы ДНК

г) центромеры

27. Какое количество митохондриальной ДНК получает зародыш от родителей?

а) 100% от отца

б) 50% от матери, 50% от отца

в) 100% от матери

г) 70% от матери, 30% от отца

28. Какие сорта гамет образуются у мужчины?

а) 22,X и 23, Y

б) 23,X и 21,X

в) 23,X и 22,Y

г) 23,X и 23,Y

29. Какой пол будет иметь зародыш с набором хромосом 48,XXYY?

а) мужской

б) женский

в) будет гермафродитом

30. Процесс восстановления ДНК после точечной мутации называется

а) репликация

б) репарация

в) транскрипция

г) трансляция

31. Есть ли в генах эукариот экзоны?

а) да

б) нет

32. К физическим факторам мутагенеза относится:

а) ультрафиолет

б) формалин

в) вирусы

г) чужеродная ДНК

33. В пять заболеваний, для которых обязателен неонатальный скрининг, входит:

а) синдрома кошачьего крика

б) синдрома Марфана

в) нейрофиброматоз

г) фенилкетонурии

34. Кратное гаплоидному набору увеличение числа хромосом-это:

а) анеуплоидия

б) моноплоидия

в) полиплоидия

г) диплоидия

- 35. Если в потомстве получилось 45% кроссоверных особей это значит, что расстояние между генами:**
- а) 55 %
 - б) 22,5 морганид
 - в) 55 сантиморган
 - г) **45 сантиморган**
- 36. Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет.**
- а) AA и aa
 - б) Aa и Aa
 - в) **Aa и aa**
 - г) AA и Aa
- 37. Случай рождения детей с синдромом Дауна— это результат нарушения процесса**
- а) митоза
 - б) **мейоза**
 - в) амитоза
 - г) непрямого деления
- 38. Факторы среды, вызывающие появление мутаций**
- а) мутанты
 - б) **мутагены**
 - в) мутации
- 39. К какому типу мутаций относится замена нуклеотида в цепи ДНК?**
- а) геномная
 - б) хромосомная
 - в) **генная**
 - г) основная
- 40. У людей в норме два 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
- 41. Изучение родословной человека в большом числе поколений составляет сущность метода**
- а) близнецового
 - б) **генеалогического**
 - в) биохимического
 - г) цитогенетического
- 42. Сколько сперматозоидов получится из 5 сперматогониев?**
- а) 5
 - б) 10
 - в) 15
 - г) **20**
- 43. Случайно возникшие, стойкие изменения генотипа, затрагивающие целые хромосомы, их части и отдельные гены называются**

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

44. Овогенез состоит из:

- а) 2 фаз
- б) 4 фаз
- в) 5 фаз
- г) 3 фаз**

45. Сколько гамет образуется у организма с генотипом ccDdFf?

- а) 2
- б) 3
- в) 5
- г) 4**

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

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

47. Какое из наследственных заболеваний наследуется как аутосомно-рецессивное?

- а) синдром Дауна
- б) фенилкетонурия
- в) нейрофиброматоз**
- г) синдром Марфана

48. Синдром Эдвардса это:

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

49. Сходство близнецов по изучаемым признакам называется:

- а) конкордантность**
- б) пропорциональность
- в) дискордантность
- г) непропорциональность

50. Причиной спонтанного мутагенеза является:

- а) ошибки в ходе репликации ДНК**
- б) воздействие ионизирующего излучения;
- в) действие химических мутагенов
- г) верны все ответы.

51. По какому типу наследуется фенилкетонурия?

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

52. У человека решающую роль в определении пола играет:

а) X-хромосома

б) У-хромосома

53. Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют

а) генеалогическим

б) близнецовым

в) гибридологическим

г) цитогенетическим

54. В какой фазе мейоза происходит кроссинговер?

а) профазы I

б) метафаза I

в) анафаза II

г) телофаза II

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

а) генеалогического

б) близнецового

в) цитогенетического

г) гибридологического

56. Сколько у человека групп сцепления?

а) 46

б) 22

в) 23

г) 48

57. Если в потомстве получилось 23% кроссоверных особей, это значит, что расстояние между генами:

а) 23 сантиморган

б) 77 морганид

в) 11,5 сантиморганид

г) 46 морганид

58. Взятие крови из пуповины:

а) кордоцентез

б) фетоскопия

в) биопсия хориона

г) амниоцентез

59. При доминантном эпистазе расщепление будет равно:

а) 12:3:1

б) 9:3:4

в) 9:6:1

г) 1:4:6:4:1

60. Совокупность внешних и внутренних признаков организма называется:

а) комплементарность

б) генотип

в) комбинативность

г) фенотип

- 61. Какой набор хромосом и какое количество ДНК будет находиться в ядре перед началом профазы II мейоза?**
- а) $2n2c$
 - б) $2n1c$
 - в) $1n2c$**
 - г) $2n4c$
- 62. Какие структуры расходятся к полюсам в анафазе митоза?**
- а) хроматиды**
 - б) хромосомы
 - в) молекулы ДНК
 - г) центромер
- 63. Некратное геному увеличение или уменьшение числа хромосом на одну (реже две и более), вследствие нерасхождения какой-либо пары гомологичных хромосом в мейозе**
- а) полиплоидия
 - б) гаплоидия
 - в) гетероплоидия**
- 64. Какой пол будет иметь зародыш с набором хромосом $45,X0$?**
- а) мужской
 - б) женский**
 - в) будет гермафродитом
- 65. Есть ли в генах прокариот интроны?**
- а) да
 - б) нет**
- 66. С помощью генеалогического метода можно выяснить**
- а) характер изменения генов
 - б) влияние воспитания на развитие психических особенностей человека
 - в) закономерности наследования признаков у человека**
 - г) характер изменения хромосом
- 67. Трисомик – это организм с набором хромосом:**
- а) $2n - 1$
 - б) $2n + 1$**
 - в) $2n + 2$
 - г) $2n - 2$.
- 68. К хромосомным мутациям относится:**
- а) синдром Марфана
 - б) синдром кошачьего крика**
 - в) синдром Дауна
 - г) синдром Тернера
- 69. По адаптивному значению мутации разделяют на**
- а) генеративные и соматические
 - б) полезные, вредные, нейтральные**
 - в) геномные, хромосомные, генные
 - г) спонтанные и индуцированные
- 70. Выберите вид, у которого пол определяется температурой среды в период развития яиц**

- а) человек
- б) дрозофила
- в) утконос
- г) крокодил

71. Для какого моногенного заболевания характерны следующие симптомы: появление коричневых пятен на коже, множественные опухоли нервной ткани?

- а) муковисцидоз
- б) нейрофиброматоз**
- в) синдром кошачьего крика
- г) фенилкетонури

72. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера?

- а) ненаследственные
- б) моногенные
- в) хромосомные
- г) геномные**

73. У людей больных этим заболеванием наблюдается нарушение пигментации кожи, волос и радужки глаз (альбинизм).

- а) синдром Мартина-Белла
- б) синдром Марфана
- в) галактоземия
- г) фенилкетонурия**

74. По месту возникновения мутации разделяют на

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

75. Поворот участка хромосомы на 180 градусов называется:

- а) инсерция
- б) инверсия
- в) делеция
- г) транслокация

76. Хромосомная болезнь человека синдром Дауна была изучена с помощью метода

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

77. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Патау?

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

78. Некратное гаплоидному набору увеличение числа хромосом - это:

- а) анеуплоидия**
- б) моноплоидия

в) полиплоидия

г) диплоидия

79. Моносомик – это организм с набором хромосом:

а) $2n - 1$

б) $2n + 1$

в) $2n + 2$

г) $2n - 2$

80. В каком периоде клеточного цикла происходит репликация ДНК?

а) профазе

б) синтетическом

в) постмитотическом

г) постсинтетическом

81. При делеции происходит:

а) удвоение участка хромосомы

б) перемещение участка на негомологичную хромосому

в) выпадение участка хромосомы

г) поворот участка хромосомы на 180°

82. Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?

а) 0%

б) 25%

в) 50%

г) 75%

д) 100%

83. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Эдвардса?

а) 47, XY 18+

б) 47, XY 13+

в) 47, XX 21+

г) 46, XO 13+

84. Соматические мутации у человека

а) формируются в гаметах

б) передаются следующему поколению

в) возникают в клетках органов тела

г) обусловлены нарушением обмена веществ

85. Какой кариотип характерен для синдрома Дауна?

а) 47, XX 21+

б) 47, ХХУ

в) 47, XY 13+

г) 45, XO

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

а) генеалогического

б) близнецового

в) цитогенетического

г) биохимического

87. Мутации, приводящие к изменению числа хромосом:

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

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

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

89. Какой тип наследования имеет муковисцидоз?

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

90. Парные гены гомологичных хромосом называют

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

91. Генофонд популяции — это совокупность всех составляющих ее

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

92. Биохимический метод изучения наследственности человека заключается в том, что:

- а) изучают тип наследования признака по нескольким родственным семействам
- б) сравнивают однояйцовых близнецов по изучаемому признаку
- в) изучают изменения в составе затронутых мутацией белков**
- г) все перечисленное

93. Какой кариотип характерен для больного с синдромом «кошачьего крика»?

- а) 45, XO
- б) 46, XX t(15+2a)
- в) 46 XX,5p-**
- г) 47, XXX

94. X-хромосомы инактивируются у женского пола:

- а) сразу после оплодотворения
- б) в раннем эмбриогенезе**
- в) после рождения
- г) во время полового созревания

95. Особенности исследования наследования признаков у человека являются:

- а) позднее половое созревание
- б) малочисленное потомство**

в) относительно большое число хромосом

г) **а+б+в.**

96. По характеру изменения генотипа мутации разделяют на

а) генеративные и соматические

б) полезные, вредные, нейтральные

в) **геномные, хромосомные, генные**

г) спонтанные и индуцированные

97. Сколько яйцеклеток получится из 300 овогониев?

а) 75

б) 600

в) **300**

г) 1200

98. При транслокации происходит:

а) удвоение участка хромосомы

б) **перемещение участка на негомологичную хромосому**

в) выпадение участка хромосомы

г) поворот участка хромосомы на 180°

99. Гомозиготными организмами называются такие, которые:

а) несут в себе только доминантный, либо только рецессивный ген;

б) образуют только один сорт гамет

в) при скрещивании с себе подобными не дают расщепления;

г) **верны все ответы.**

100. По какому типу наследуется синдром Марфана?

а) **аутосомно-доминантный**

б) сцепленный с полом доминантный

в) аутосомно-рецессивный

г) сцепленный с полом рецессивный

101. В кариотипе человека имеется:

а) 22 аутосомы

б) 23 аутосомы

в) **44 аутосомы**

г) 46 аутосом

102. При дупликации происходит:

а) **удвоение участка хромосомы**

б) перемещение участка на негомологичную хромосому

в) выпадение участка хромосомы

г) поворот участка хромосомы на 180°

103. Какой кариотип характерен для синдрома Клайнфельтера?

а) 47, XX 21 +

б) **47, XXУ**

в) 47, XY 13+

г) 45, XO

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

а) **муковисцидоз**

б) синдром Дауна

в) галактоземия

г) синдром Марфана

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

а) синдром Мартина-Белла

б) синдром Марфана

в) галактоземия

г) **фенилкетонурия**

106. Для какого наследственного заболевания характерен макроорхидизм?

а) **синдром Мартина-Белла**

б) синдром Марфана

в) синдром Клайнфельтера

г) синдром Тернера

107. Гетерозиготными организмами называют такие, которые:

а) **образуют несколько типов гамет**

б) при скрещивании с себе подобными не дают расщепления

в) несут в себе только доминантный ген

г) ни один ответ не верен.

108. Мать является носительницей гена цветовой слепоты, отец различает цвета нормально. В потомстве цветная слепота может быть:

а) у всех сыновей

б) у всех дочерей

в) **у половины сыновей**

г) у половины дочерей

109. Исследуя аминокислотный состав гемоглобина, ученые используют:

а) близнецовый метод

б) цитогенетический метод

в) генеалогический метод

г) **биохимический метод.**

110. Для какого наследственного заболевания характерно отставание в физическом развитии, катаракта, цирроз печени, желтуха?

а) муковисцидоз

б) **галактоземия**

в) синдром кошачьего крика

г) фенилкетонурия

111. К факторам, вызывающим индуцированный мутагенез относятся:

а) рентгеновские лучи

б) азотистая кислота;

в) гамма-лучи

г) **верны все ответы.**

112. 11. У-хромосома относится к:

а) метацентрикам

б) субметацентрикам

в) **acroцентрикам**

113. С помощью какого метода было установлено наследование дальтонизма у человека?

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

114. Мутации в соматических клетках

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

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

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

116. Частота встречаемости фенилкетонурии в России составляет:

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

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

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

118. Для определения влияния условий жизни на фенотип человека проводят наблюдения за 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**

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

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

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

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

121. У человека, пол определяется:

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

122. При инверсии происходит:

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

123. Нарушение формирования соединительной ткани является причиной развития:

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

124. Полиплоидия возникает в результате:

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

125. Какой тип наследования имеет нейрофиброматоз?

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

126. Какое утверждение верно для хромосом человека:

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

127. Модификации:

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

128. Причинными факторами генной наследственной патологии являются:

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

129. Модификационная изменчивость связана с изменением:

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

Задачи по дисциплине Генетика человека с основами медицинской генетики для дифференцированного зачета.

Задача 1. Голубоглазый мужчина, родители которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у отца которой глаза были голубые, а у матери –карие. Какое потомство можно ожидать от этого брака, если известно, что ген карих глаз доминирует над геном голубых?

Задача 2. Миоплегия передается по наследству как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

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

Задача 4. У человека ген полидактилии доминирует над нормальным строением кисти.

а) Определите вероятность рождения шестипалых детей в семье, где оба родителя гетерозиготны.

б) В семье, где один из родителей имеет нормальное строение кисти, а второй –шестипалый, родился ребенок с нормальным строением кисти. Какова вероятность рождения следующего ребенка тоже без аномалии?

Задача 5. Отец семейства (его мать была резус-отрицательна, I группа крови) резус-положителен, III группа крови. Мать - резус-отрицательная, I группа крови. Какие возможны варианты (по группам крови и резус-фактору) у потомства.

Задача 6. Резус-отрицательная женщина, гомозиготная со второй группой крови, вышла замуж за резус- положительного мужчину с первой группой крови. Определите генотипы родителей, генотипы и фенотипы потомства.

Задача 7. Гипоплазия эмали (тонкая зернистая эмаль, зубы светло-бурого цвета) наследуется как доминантный сцепленный с X - хромосомой признак. В семье, где оба родителя страдали отмеченной аномалией, родился сын с нормальными зубами. Определите вероятность того, что следующий ребенок тоже будет с нормальными зубами.

Задача 8. Рецессивный ген гемофилии (несвертываемость крови) сцеплен с X-хромосомой (с полом). Отец девушки страдает гемофилией, тогда как мать в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по данному заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать о будущих сыновьях и дочерях.

Задача 9. В медико – генетической консультации решается вопрос: является ли мальчик в семье супругов F. родным или приемным. Установлено: мать и отец имеют IV гр. крови Rh-, ребенок – I гр. крови Rh-.

Запишите решение генетической задачи.

Задача 10. Ангидрозная эктодермальная дисплазия (отсутствие потоотделения, нарушение терморегуляции) передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией. У них рождается больная девочка и здоровый сын. Определить вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.

Задача 11. В поликлинику пришли муж и жена, являющиеся троюродными братом и сестрой. Они жаловались, что у их ребенка наблюдаются судорожные припадки, дрожание конечностей и неприятный запах пота и мочи, родители здоровы. Какой предварительный диагноз вы можете поставить? Как его подтвердить? Чем можно помочь ребенку?

Задача 12. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина по поводу того, что родившаяся у нее дочь страдает рвотой, диареей, останавливается прибавка в массе тела, наблюдается вялое сосание, появилась желтая окраска склер, слизистых и кожи. Какой предположительно можно поставить диагноз? Как его подтвердить? Каков прогноз заболевания и какие рекомендации можно дать родителям ребенка?

Задача 13. У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина правша, мать которого была левшой, женился на женщине правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых – левши.

Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами.

Задача 14. Одна из форм гемералопии наследуется как доминантный признак.

а) Какова вероятность рождения детей, страдающих гемералопией, от гетерозиготных больных родителей?

б) Какова вероятность рождения детей с анализируемой аномалией в семье, где один из родителей страдает ночной слепотой, а другой нет, если известно, что оба супруга гомозиготны?

Задача 15. Болезнь Вильсона наследуется как рецессивный аутосомный признак.

Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает анализируемым заболеванием, а другой здоров, здоровы были также его родители, братья и сестры?

Задача 16. Аниридия наследуется как аутосомный доминантный признак.

Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где один из родителей

страдает аниридией, а другой нормален, если известно, что у больного родителя эту аномалию имел только отец?

Задача 17. Гипофосфатемия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Какова вероятность рождения детей больными в семье, где один из родителей гетерозиготен, а другой гомозиготен по этому признаку?

Задача 18. Детская форма амавротической семейной идиотии (Тэй –Сакса) наследуется как аутосомный рецессивный признак и заканчивается обычно смертельным исходом к 4 –5 годам. Первый ребенок в семье умер от анализируемой болезни в то время, когда должен родиться второй. Какова вероятность того, что второй ребенок будет страдать той же болезнью?

Задача 19. Альбинизм наследуется у человека как аутосомный рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцовые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемой болезни, а другой альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом?

Задача 20. Парагемофилия наследуется как рецессивный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где оба супруга страдают парагемофилией?

Задача 21. Одна из форм агаммаглобулинемии, сочетающаяся с почти полным отсутствием лимфатической ткани, наследуется как аутосомный рецессивный признак. В семье у здоровых родителей родился ребенок с признаками данной формы агаммаглобулинемии. Какова вероятность рождения следующего ребенка здоровым?