Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Кудрявцев Максим Геннадьевич
Должность: Проректор по образовательной деятельности
Дата подписания: 28.11.2023 11:37:14
Уникальный программный ключ:
790a1a8df2525774421adc1fc96453f0e902bfb0

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
МИНИСТЕРСТВА СЕЛЬСКОГО ХОЗЯЙСТВА РОССКИЙ ФЕДЕРАЦИИ
«РОССИЙСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ НАРОДНОГО ХОЗЯЙСТВА ИМЕНИ В.И. ВЕРНАДСКОГО»
(Университет Вернадского)

Принято Ученым советом
Университета Вернадского
«29» июня 2023 г., протокол №11

«УТВЕРЖДЕНО»
Проректор по образовательной деятельности
_____ Кудрявцев М.Г.
«29» июня 2023 г.

Рабочая программа дисциплины

Генетика с основами медицинской генетики

Направление подготовки 34.02.01 Сестринское дело

Квалификация Медицинская сестра/Медицинский брат

Форма обучения очная

Балашиха 2023 г.

Рабочая программа разработана в соответствии с ФГОС СПО по направлению подготовки 34.02.01 Сестринское дело

Рабочая программа дисциплины разработана *профессором, д.б.н. Еськовой М.Д.*

Рецензент: д.б.н., Тетдоев Владимир Владимирович

1 Планируемые результаты обучения по дисциплине, соотнесенные с установленными в ОПОП СПО компетенциями

1.1 Перечень компетенций, формируемых учебной дисциплиной

Код и наименование компетенции	Планируемые результаты обучения
ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;	Знать: современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности; Уметь/Владеть: Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;
ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента	Знать: - 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; Уметь/Владеть: - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.	Знать: биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию. Уметь/Владеть: проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней

2. Цели и место дисциплины в структуре ОПОП СПО

Учебная дисциплина «Генетика с основами медицинской генетики» относится к общепрофессиональному циклу примерной основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Цели изучения дисциплины: Целью освоения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» является формирование у обучающихся комплексных знаний о наследственности и изменчивости человека, о закономерностях наследования, о научных и прикладных аспектах использования этих знаний; формирование умений ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов, решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания.

3. Объем учебной дисциплины в зачетных единицах с указанием количества академических часов, выделенных на контактную работу обучающихся с преподавателем (по видам учебных занятий, текущий и промежуточный контроль по дисциплине) и на самостоятельную работу обучающихся

Вид учебной работы	3 семестр
Общая трудоемкость дисциплины	36
Аудиторная (контактная) работа, часов	**30**
в т.ч. занятия лекционного типа	15
занятия семинарского (практического) типа	15
Самостоятельная работа обучающихся, часов	**6**
Вид промежуточной аттестации	зачет

4. Содержание дисциплины, структурированное по темам (разделам) с указанием отведенного на них количества академических часов и видов учебных занятий

4.1 Перечень разделов дисциплины с указанием трудоемкости аудиторной (контактной) и самостоятельной работы, видов контролей и перечня компетенций

Наименование разделов и тем	Трудоемкость, часов			Код компетенции
	всего	в том числе		
		аудиторной (контактной) работы	самостоятельной работы	
3 семестр				
Раздел 1. Основы генетики	**3**	2	1	ОК-2 ПК-4.1 ПК-3.1
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности	**7**	6	1	
Раздел 3. Закономерности наследования признаков	**7**	8	1	
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости	**7**	6	1	
Раздел 5. Наследственность и патология	**8**	8	2	
ИТОГО по дисциплине	**36**	**30**	**6**	

4.2 Содержание дисциплины по разделам

Раздел 1. Основы генетики

Тема 1.1.

Генетика как наука. История развития медицинской генетики.

1.Краткая история развития медицинской генетики.

2.Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.

3.Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.

Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности

Тема 2.1.

Цитологические основы наследственности

1.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки.

2.Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки.

3.Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки.
4.Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип».
5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.

Тема 2.2.

Биохимические основы наследственности

1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
2.Сохранение информации от поколения к поколению.
3.Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена.
4.Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию.
5.Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов.
6.Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления.
7.Генетический код его универсальность, специфичность.

Раздел 3. Закономерности наследования признаков

Тема 3.1.

Типы наследования признаков

1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека.
2.Типы и закономерности наследования признаков у человека.
3.Генотип и фенотип.
4.Виды взаимодействия генов.
5.Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия
6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора

Тема 3.2.

Виды изменчивости. Мутагенез.

1.Основные виды изменчивости.
2.Причины мутационной изменчивости.
3.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез.
4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.

Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости

Тема 4.1.

Методы изучения наследственности и изменчивости

1.Методы изучения наследственности и изменчивости.
2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, ПОП уляционно-статистический, иммуногенетический методы.
1.Методы изучения наследственности и изменчивости.

Раздел 5. Наследственность и патология

Тема 5.1.

Наследственные болезни и их классификация
1.Классификация наследственных болезней.
2.Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания.
3.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом.
4.Мультифакториальные заболевания.
5.Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний
Тема 5.2.
Медико-генетическое консультирование
1Виды профилактики наследственных заболеваний.
2.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3.Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
4.Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.

5. Оценочные материалы по дисциплине

Оценочные материалы по дисциплине представлены в виде фонда оценочных средств.

6. Материально-техническое и учебно-методическое обеспечение дисциплины

6.1 Перечень учебно-методического обеспечения по дисциплине

№ п/п	Автор, название, место издания, издательство, год издания, количество страниц, режим доступа
1	Методические указания по изучению дисциплины

6.2 Перечень учебных изданий, необходимых для освоения дисциплины

Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: https://urait.ru/bcode/512989

Дополнительная литература:

Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для среднего профессионального образования / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 243 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-09330-8. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: https://urait.ru/bcode/513817

Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 2 : учебное пособие для среднего профессионального образования / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2023. — 251 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-09355-1. — Текст : электронный // Образовательная платформа Юрайт [сайт]. — URL: https://urait.ru/bcode/513820

6.3 Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы и лицензионное программное обеспечение

Современные профессиональные базы данных, информационные справочные системы, цифровые электронные библиотеки и другие электронные образовательные ресурсы

1. Договор о подключении к Национальной электронной библиотеке и предоставлении доступа к объектам Национальной электронной библиотеки №101/НЭБ/0502-п от 26.02.2020 5 лет с пролонгацией

2. Соглашение о бесплатном тестовом доступе к Polpred.com. Обзор СМИ 27.04.2016 бессрочно

3. Соглашение о бесплатном тестовом доступе к Polpred.com. Обзор СМИ 02.03.2020 бессрочно

4. Информационно-справочная система «Гарант» – URL: https://www.garant.ru/ Информационно-справочная система Лицензионный договор № 261709/ОП-2 от 25.06.2021

5. «Консультант Плюс». – URL: http://www.consultant.ru/ свободный доступ

6. Электронно-библиотечная система AgriLib http://ebs.rgazu.ru/ (свидетельство о государственной регистрации базы данных №2014620472 от 21.03.2014).

Доступ к электронной информационно-образовательной среде, информационно-телекоммуникационной сети «Интернет»

1. Система дистанционного обучения Moodle www.portfolio.rgazu.ru (свободно распространяемое)

2. Право использования программ для ЭВМ Mirapolis HCM в составе функциональных блоков и модулей: Виртуальная комната.

3. Инновационная система тестирования – программное обеспечение на платформе 1С (Договор № К/06/03 от 13.06.2017). Бессрочный.

4. Образовательный интернет – портал Российского государственного аграрного заочного университета (свидетельство о регистрации средства массовых информации Эл № ФС77-51402 от 19.10.2012).

Лицензионное и свободно распространяемое программное обеспечение

1. OpenOffice – свободный пакет офисных приложений (свободно распространяемое)

2. linuxmint.com https://linuxmint.com/ (свободно распространяемое)

3. Электронно-библиотечная система AgriLib http://ebs.rgazu.ru/ (свидетельство о государственной регистрации базы данных №2014620472 от 21.03.2014) собственность университета.

4. Официальная страница ФГБОУ ВО «Российский государственный аграрный заочный университет» https://vk.com/rgazuru (свободно распространяемое)

5. Портал Федерального государственного бюджетного образовательного учреждения высшего образования «Российский государственный аграрный заочный университет» (свободно распространяемое) https://zen.yandex.ru/id/5fd0b44cc8ed19418871dc31

6. Антивирусное программное обеспечение Dr. WEB Desktop Security Suite (Сублицензионный договор №13740 на передачу неисключительных прав на программы для ЭВМ от 01.07.2021).

6.4 Перечень учебных аудиторий, оборудования и технических средств обучения

Учебная аудитория для проведения лекционных занятий (поточная). Специализированная мебель, доска меловая. Экран настенный, проектор	143907, Московская область, г. Балашиха, ул. шоссе Энтузиастов, д.50, каб. 341 Площадь помещения 118,5 кв. м. № по технической инвентаризации 338, этаж 3
Учебная аудитория для проведения учебных занятий (урок, практическое занятие, лабораторное занятие, консультация, лекция, семинар), для проведения групповых и индивидуальных консультаций, текущего контроля, промежуточной аттестации и воспитательной работы. Специализированная мебель, доска меловая. Лабораторные стенды, микроскопы для практических работ. Мультимедийное оборудование и переносной экран.	143907, Московская область, г. Балашиха, ул. шоссе Энтузиастов, д. 50, каб. 416 Площадь помещения 49,9 кв. м. № по технической инвентаризации 460, этаж 4

Помещение для самостоятельной работы. Персональные компьютеры в сборке с выходом в интернет.	143907, Московская область, г. Балашиха, ул. шоссе Энтузиастов, д. 50, читальный зал Площадь помещения 497,4 кв. м. № по технической инвентаризации 177, этаж 1
Помещение для самостоятельной работы. Специализированная мебель, персональные компьютеры в сборке с выходом в интернет.	143900, Московская область, г. Балашиха, ул. Юлиуса Фучика д.1, каб. 320 Площадь помещения 49,7 кв. м. № по технической инвентаризации 313, этаж 3
Учебная аудитория для учебных занятий обучающихся из числа инвалидов и лиц с ОВЗ. Специализированная мебель. Автоматизированное рабочее место для инвалидов-колясочников с коррекционной техникой и индукционной системой ЭлСис 290; Автоматизированное рабочее место для слабовидящих и незрячих пользователей со стационарным видеоувеличителем ЭлСис 29 ON; Автоматизированное рабочее место для слабовидящих и незрячих пользователей с портативным видеоувеличителем ЭлСис 207 CF; Автоматизированное рабочее место для слабовидящих и незрячих пользователей с читающей машиной ЭлСис 207 CN; Аппаратный комплекс с функцией видеоувеличения и чтения для слабовидящих и незрячих пользователей ЭлСис 207 OS.	143907, Московская область, г. Балашиха, ул. шоссе Энтузиастов, д. 50, каб. 105 Площадь помещения 52,8 кв. м. № по технической инвентаризации 116, этаж 1

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
МИНИСТЕРСТВА СЕЛЬСКОГО ХОЗЯЙСТВА РОССКИЙ ФЕДЕРАЦИИ

«РОССИЙСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ УНИВЕРСИТЕТ НАРОДНОГО ХОЗЯЙСТВА ИМЕНИ В.И. ВЕРНАДСКОГО»

(Университет Вернадского)

Фонд оценочных средств для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации обучающихся по дисциплине

Генетика с основами медицинской генетики

Направление подготовки 34.02.01 Сестринское дело

Квалификация Медицинская сестра/Медицинский брат

Форма обучения очная

Балашиха 2023 г.

1.Описание показателей и критериев оценивания планируемых результатов обучения по учебной дисциплине

Код и наименовании компетенции	Уровень освоения	Планируемые результаты обучения
ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;	**Пороговый (удовлетворительно)**	**знать:** современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности; **уметь/владеть:** Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности
	Продвинутый (хорошо)	**Знает твердо:** современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности; **Умеет/владеть уверенно:** Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности
	Высокий (отлично)	**Имеет сформировавшееся систематические знания:** современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности; **Имеет сформировавшееся систематическое умение/владение:** Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности
ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента	**Пороговый (удовлетворительно)**	**Знать:** - 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; **Уметь/Владеть-** проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
	Продвинутый (хорошо)	**Знает твердо:** - 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; **Умеет/владеет уверенно** - проводить опрос и

		вести учет пациентов с наследственной патологией;
	Высокий (отлично)	**Имеет сформировавшееся систематические знания** - 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; **Имеет сформировавшееся систематическое умение/владение:** - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.	**Пороговый (удовлетворительно)**	**знать:** биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию. **уметь/владеть:** проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней
	Продвинутый (хорошо)	**Знает твердо** биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию. **Умеет/владеет уверенно** - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней
	Высокий (отлично)	**Имеет сформировавшееся систематические знания** биохимические и цитологические основы наследственности; - закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; - цели, задачи, методы и показания к медико – генетическому консультированию. **Имеет сформировавшееся систематическое умение/владение:** проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

		- проводить предварительную диагностику наследственных болезней

2. Типовые контрольные задания или иные материалы, необходимые для оценки знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы

Перечень вопросов к зачету

1. Генетика человека: предмет, задачи, основные направления. Значение генетики человека для медицины.
2. Методы изучения наследственности человека.
3. Генеалогический метод изучения наследственности, его значение.
4. Основные принципы составления родословных.
5. Близнецовый метод изучения наследственности человека, его значение.
6. Понятие об однояйцевых и разнояйцевых близнецах.
7. Цитогенетический метод изучения наследственности человека, его значение.
8. Цитогенетический анализ.
9. Дифференциальная окраска хромосом, основные методы.
10. Биохимические методы изучения наследственности человека, их значение.
11. Популяционный метод изучения наследственности человека, его значение.
12. Клеточная теория: авторы, основные положения.
13. Общий принцип строения эукариотической клетки.
14. Основные типы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз.
15. Клеточный цикл. Митоз.
16. Мейоз. Гаметогенез.
17. Ядро — главный органоид клетки. Строение, функции, история изучения ядра.
18. Понятие о хроматине. Разновидности хроматина.
19. Уровни организации хроматина.
20. Тельца Барра (половой хроматин) и их диагностическое значение.
21. Хромосома — высший уровень организации хроматина. Строение метафазной хромосомы. Типы хромосом.
22. Кариотип человека. Гаплоидный и диплоидный наборы хромосом.
23. Хромосомная теория наследственности. Сцепленное наследование признаков.
24. Генетика пола у человека. Свойства половых хромосом.
25. Генетические карты: определение, разновидности, значение в медицине.
26. Типы взаимодействия аллельных генов.
27. Типы взаимодействия неаллельных генов.
28. Нуклеиновые кислоты: химическое строение и генетическая роль.
29. ДНК: строение, функции, история открытия и изучения.
30. Механизм реализации наследственной информации в признаки организма.
31. Генетический код и его свойства.
32. Наследственные свойства крови. Система АВО.
33. Резус-система крови. Резус-конфликты.
34. Реакция агглютинации. Основные принципы переливания крови.
35. Законы Менделя и дополнения к ним.

Критерии оценки

- 0 баллов выставляется студенту, если студент отказывается от ответа; не знает материал;
- 1 балл выставляется студенту, если ответ студента полный, развернутый с некоторыми несущественными погрешностями;

- 2 балла выставляется студенту, если ответ студента полный, развернутый, показана совокупность глубоких, осмысленных системных знаний объекта и предмета изучения.

«Неудовлетворительно» выставляется студенту, если он отказывается от ответа, не знает теоретический материал.

«Удовлетворительно» выставляется студенту, если ответ неполный, демонстрирующий поверхностное знание и понимание теоретического материала.

«Хорошо» выставляется студенту, если ответ полный, развернутый с некоторыми несущественными погрешностями.

«Отлично» выставляется студенту, если ответ полный, развернутый, показана совокупность глубоких, осмысленных системных знаний.

Задания в тестовой форме

1. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности

а) пероксисомы

б) аутосомы

в) хроматиды

г) мезосомы

2. Носителями наследственной информации в клетке являются:

а) мезосомы в) жгутики

б) хромосомы г) пероксисомы

3. Самые мелкие акроцентрические хромосомы в кариотипе человека принадлежат группе

а) С(6-12) в) А (1,2,3)

б) F (19,20) г) G (21,22, Y)

4. Место гена на хромосоме называется

а) аллель

б) геном

в) оперон

г) локус

5. Кариотип больного с синдромом "Кошачьего крика"

а) 45,ХО

б) 46,ХХ,5рв) 46, ХХ, t(15+21)

г)47,ХХХ

6. Тип наследования дальтонизма

а) сцепленный с полом рецессивный

б) аутосомно-рецессивный

в) аутосомно-доминантный

г) сцепленный с полом доминантный

7. Кариотип больного с синдромом Дауна

а) 46, ХУ в) 47,ХХ, 18+

б) 47, ХУ, 21+ г) 48, ХХХУ

8. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера

а) хромосомные

б) мультифакториальные

в) ненаследственные

г) моногенные

9. Здоровая женщина имеет кариотип

а) 45, ХО б) 47, ХХУ в) 46, ХУ г) 46, ХХ

10. Наследственные болезни, сходные по своему фенотипическому проявлению, но вызванные

мутациями в разных, неаллельных генах, называется

а) фенокопии

б) генотипические

в) фенотипические

г) генокопии

11. Пары близнецов, в которых проявляется исследуемый признак, называются:

а) конкордатными

б) дискордантными

в) дискомфортными

г) конкурсные

12. Степень проявления гена в популяции

а) пенетрантность б) экспрессивность в) плейотропия

13. Отрыв участка хромосомы, поворот его на 180 °С и встраивание на прежнее место - это

а) транслокация

б) инверсия

в) трансцизия

г) трансверсия

14. Тип наследования гемофилии

а) сцепленный с полом доминантный

б) аутосомно- доминантный

в) аугосомно-рецессивный

г) сцепленный с полом рецессивный

15. Организм с генотипом АаВв, образует следующие типы гамет

а) А В А В б) Аа Аа ВВ Вв

19

в) Ав АВ аВ ав г) АВ АВ ав ав

16. Самые крупные хромосомы в кариотипе человека относятся к группе

а) F (19,20) в) G (21,22)

б) С (6-12) г) А (1,2,3)

17. Кариотип больного синдромом Эдвардса

а) 46, XX

б) 47, XX, 21+

в) 47, XY, 18+

г) 47, XY, 13+

18. Транслируемые участки генов эукариот называются

а) гены

б) домены

в) экзоны

г) интроны

19. Метод генетики человека, изучающий кариотип, называется

а) цитогенетический

б) дерматоглифический

в) близнецовый

г) биохимический

20. К какому типу болезней относится гипертония

а) хромосомные

б) моногенные

в) мультифакториальные

г) ненаследственные

21. Набор хромосом клетки называется
а) генофонд
б) генотип
в) кариотип
г) фенотип
22. Мутации, связанные с изменением числа хромосом, называются:
а) хромосомные
б) геномные
в) генные
г) индуцированные
23. Лицо, родословная которого составляется, называется
а) пробанд
б) сибсы
в) инбридинг
г) родоначальник
24. Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется для лечения
фенилкетонурии
а) диетотерапия
б) хирургическое вмешательство
в) витаминотерапия
г) заместительная терапия
25. Хромосомы, в которых центромера чуть сдвинута от центра к краю, называются:
а) акроцентрические
б) интерфазные
в) субметацентрические
г) метацентрические

Решить генетические задачи

1.У человека ген полидактилии (многопалости) доминирует над нормальным строением кисти. У жены кисть нормальная, муж гетерозиготен по гену полидактилии. Определите вероятность рождения в этой семье многопалого ребёнка.

2. У человека ген дальнозоркости доминирует над геном нормального зрения. В семье муж и жена страдают дальнозоркостью, однако матери обоих супругов видели нормально. Какова вероятность рождения детей с нормальным зрением?

3. Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд здоров. Его отец болен эпидермолизом буллезным, а мать и ее родственники здоровы. Две сестры пробанда здоровы, а брат болен. Три дяди со стороны отца и их дети здоровы, а три дяди и одна тетя – больны. У первого больного дяди от первого брака есть больной сын и здоровая дочка, а от второго брака – больные дочка и сын. У второго дяди есть два больных сына

и две больных дочки. Бабушка по линии отца больна, а дедушка – здоров. Здоровыми были три сестры и два брата бабушки.

4.Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд – больная мозжечковой атаксией (расстройство согласованности в сокращении мышц при произвольных движениях) женщина. Её супруг здоров. У них 6 сыновей и 3 дочери. Один сын и одна дочь больны, остальные – здоровы. Пробанд имеет здоровую сестру и трёх больных братьев. Здоровая сестра замужем за здоровым мужчиной и имеет здоровую дочь. Три больных брата женаты на здоровых женщинах. В семье первого брата три здоровых сына и больная дочь, в семье второго брата сын и больная дочь, в семье третьего – два сына и три дочери здоровы. Отец пробанда болен, а мать здорова.