

Документ подписан простой электронной подписью  
Информация о владельце:  
ФИО: Корневский Николай Алексеевич  
Должность: Заведующий кафедрой  
Дата подписания: 16.12.2024 10:55:05  
Уникальный программный ключ:  
fa96fcb250c863d5c30a0336097d4c6e99ca25a5

МИНОБРНАУКИ РОССИИ

Юго-Западный государственный университет

УТВЕРЖДАЮ:  
Заведующий кафедрой  
биомедицинской инженерии

 С.П. Серёгин

«24» июня 2024г.

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА  
для текущего контроля успеваемости  
и промежуточной аттестации обучающихся  
по дисциплине  
Генетика  
(наименование дисциплины)

30.05.03 Медицинская кибернетика  
(код и наименование ОПОП ВО)

Курск - 2024

# 1 ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ

## 1.1 ВОПРОСЫ ДЛЯ УСТНОГО ОПРОСА

Вопросы по разделу (теме) 1. «Предмет, объекты и методы генетики. История развития»

1. Что относится к объектам исследования в генетике?
2. Что такое наследственность?
3. Приведите формулировку первого закона Менделя.
4. Какие науки включает в себя генетика?
5. Перечислите этапы развития генетики.

Вопросы по разделу (теме) 2. «Цитогенетические методы диагностики наследственных заболеваний»

1. В каких областях науки используется цитогенетика?
2. Перечислите показания к определению половых хромосом.
3. Приведите алгоритм приготовления хромосомных препаратов.
4. Приведите классификацию хромосомных аномалий.
5. Приведите примеры хромосомных нарушений.

Вопросы по разделу (теме) 3. «Молекулярные механизмы наследственности»

1. Какова роль нуклеиновых кислот в передаче медицинской информации?
2. Что такое геном человека?
3. Перечислите виды генов репликации ДНК.
4. Что такое экспрессия генов?
5. Приведите алгоритм процесса транскрипции.
6. Что такое трансляция?

Вопросы по разделу (теме) 4. «Понятие о генных заболеваниях»

1. Приведите примеры компонентов схемы генных болезней.
2. Приведите классификацию болезней по типу наследственности.
3. Приведите примеры болезней аминокислотного обмена.
4. Какие бывают наследственные нарушения обмена?
5. Как диагностируются болезни с нарушением иммунного обмена?
6. Приведите схему лечения муковисцидоза.

**Шкала оценивания:** 6-балльная.

**Критерии оценивания:**

**6-5 баллов** (или оценка «**отлично**») выставляется обучающемуся, если задача решена правильно, в установленное преподавателем время или с опережением времени, при этом обучающимся предложено оригинальное (нестандартное) решение, или наиболее эффективное решение, или наиболее рациональное решение, или оптимальное решение.

**4-3 балла** (или оценка «**хорошо**») выставляется обучающемуся, если задача решена правильно, в установленное преподавателем время, типовым способом; допускается наличие несущественных недочетов.

**2-1 балла** (или оценка «**удовлетворительно**») выставляется обучающемуся, если при решении задачи допущены ошибки некритического характера и (или) превышено установленное преподавателем время.

**0 баллов** (или оценка «**неудовлетворительно**») выставляется обучающемуся, если задача не решена или при ее решении допущены грубые ошибки.

## 1.2 ВОПРОСЫ ДЛЯ СОБЕСЕДОВАНИЯ

Вопросы собеседования по практическому занятию №1 «Менделирующие признаки человека»

1. Что такое кодоминирование?
2. Приведите примеры признаков наследующихся по аутосомно-рецессивному типу.
3. Приведите примеры признаков наследующихся по аутосомнодоминантному типу.
4. Что такое аутосомно-доминантный тип наследования?
5. Что такое аутосомно-рецессивный тип наследования?

Вопросы собеседования по практическому занятию №2 «Составление и анализ родословных»

1. В чем заключается суть генеалогического метода?
2. Что такое пробанд?
3. Какова обычная последовательность расчет вероятности рождения ребенка с тем или иным признаком?
4. Что такое легенда?
5. Назовите критерии основных типов ядерного наследования?

Вопросы собеседования по практическому занятию №3 «Определение скрытой леворукости»

1. Что такое леворукость?
2. Каковы причины возникновения леворукости?
3. Как формируются скрытая леворукость?
4. Что такое скрытая леворукость?
5. Приведите примеры проверок на скрытую леворукость.

Вопросы собеседования по практическому занятию №4 «Методы изучения генетики человека»

1. Какой раздел генетики изучает наследственность и изменчивость у человека?
2. В чем заключаются биологические особенности изучения генетики человека?
3. Какие основные методы изучения генетики человека используются в генетике?
4. В чем заключаются социально-этнические особенности изучения генетики человека?
5. Для чего используется метод моделирования наследственных болезней?

Вопросы собеседования по практическому занятию №5 «Генеалогический метод»

1. В чем суть генеалогического метода?
2. Когда может быть применен генеалогический метод?
3. Какие особенности наблюдаются при аутосомно-рецессивном наследовании?
4. Какие особенности наблюдаются при рецессивном X-сцепленном наследовании?
5. Какие особенности наблюдаются при рецессивном Y-сцепленном наследовании?

Вопросы собеседования по разделу (теме) 1. «Предмет, объекты и методы генетики. История развития»

1. Предмет и объекты генетики.
2. Методы и задачи генетики.
3. История науки о наследственности.
4. Законы Менделя.
5. Предпосылки возникновения генетики как науки.
6. Этапы развития генетики

Вопросы собеседования по разделу (теме) 2. «Цитогенетические методы диагностики наследственных заболеваний»

1. Цитогенетика, определение области применения цитогенетики.
2. Показания к определению половых хромосом.
3. Методы приготовления хромосомных препаратов.
4. Классификация хромосомных аномалий.
5. Хромосомные нарушения.

Вопросы собеседования по разделу (теме) 3. «Молекулярные механизмы наследственности»

1. Роль нуклеиновых кислот в передаче медицинской информации.
2. Геном человека.
3. Виды и структура генов репликация ДНК.
4. Экспрессия генов.
5. Транскрипция.
6. Трансляция.

Вопросы собеседования по разделу (теме) 4. «Основная схема генных болезней»

1. Классификация по типу наследования.
2. Болезни аминокислотного обмена.
3. Наследственные нарушения обмена.
4. Болезни, связанные с нарушением иммунного обмена.
5. Муковисцидоз.

**Шкала оценивания:** 10-балльная.

**Критерии оценивания:**

**9-10 баллов** (или оценка «отлично») выставляется обучающемуся, если он принимает активное участие в беседе по большинству обсуждаемых вопросов (в том числе самых сложных); демонстрирует сформированную способность к диалогическому мышлению, проявляет уважение и интерес к иным мнениям; владеет глубокими (в том числе дополнительными) знаниями по существу обсуждаемых вопросов, ораторскими способностями и правилами ведения полемики; строит логичные, аргументированные, точные и лаконичные высказывания, сопровождаемые яркими примерами; легко и заинтересованно откликается на неожиданные ракурсы беседы; не нуждается в уточняющих и (или) дополнительных вопросах преподавателя.

**6-8 баллов** (или оценка «хорошо») выставляется обучающемуся, если он принимает участие в обсуждении не менее 50% дискуссионных вопросов; проявляет уважение и интерес к иным мнениям, доказательно и корректно защищает свое мнение; владеет хорошими знаниями вопросов, в обсуждении которых принимает участие; умеет не столько вести полемику, сколько участвовать в ней; строит логичные, аргументированные высказывания, сопровождаемые подходящими примерами; не всегда откликается на неожиданные ракурсы беседы; не нуждается в уточняющих и (или) дополнительных вопросах преподавателя.

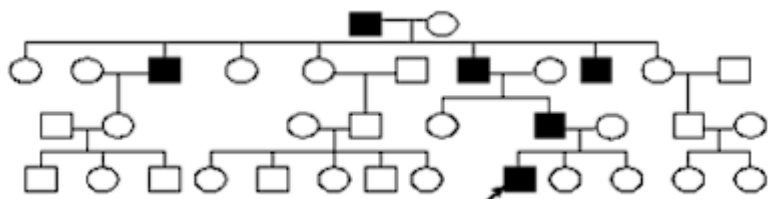
**3-5 баллов** (или оценка «удовлетворительно») выставляется обучающемуся, если он принимает участие в беседе по одному-двум наиболее простым обсуждаемым вопросам; корректно выслушивает иные мнения; неуверенно ориентируется в содержании обсуждаемых вопросов, порой допуская ошибки; в полемике предпочитает занимать позицию заинтересованного слушателя; строит краткие, но в целом логичные высказывания, сопровождаемые наиболее очевидными примерами; теряется при возникновении неожиданных ракурсов беседы и в этом случае нуждается в уточняющих и (или) дополнительных вопросах преподавателя.

**1-2 балла** (или оценка «**неудовлетворительно**») выставляется обучающемуся, если он не владеет содержанием обсуждаемых вопросов или допускает грубые ошибки; пассивен в обмене мнениями или вообще не участвует в дискуссии; затрудняется в построении монологического высказывания и (или) допускает ошибочные высказывания; постоянно нуждается в уточняющих и (или) дополнительных вопросах преподавателя.

### 1.3 ПРОИЗВОДСТВЕННЫЕ ЗАДАЧИ

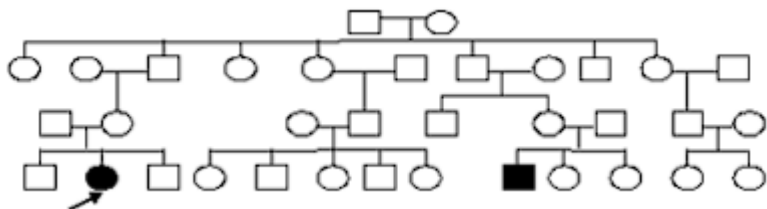
*Компетентностно-ориентированная задача № 1*

Определите тип наследования, генотип пробанда в родословной.



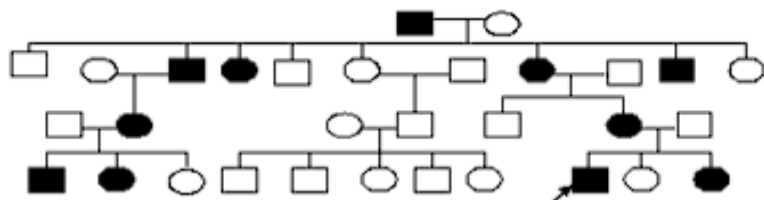
*Компетентностно-ориентированная задача № 2*

Определите тип наследования, генотип пробанда в родословной.



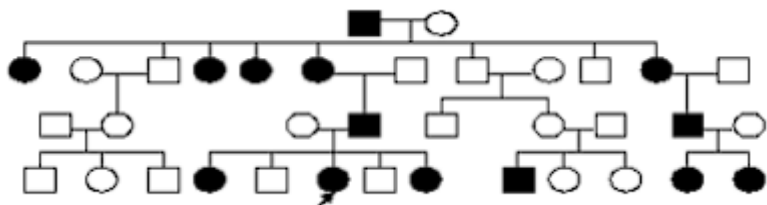
*Компетентностно-ориентированная задача № 3*

Определите тип наследования, генотип пробанда в родословной.



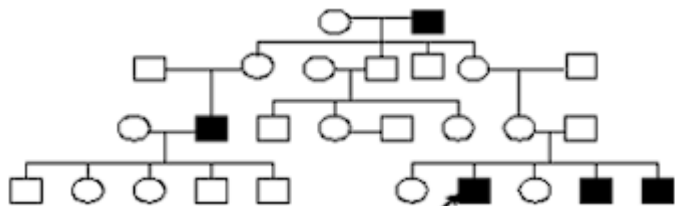
*Компетентностно-ориентированная задача № 4*

Определите тип наследования, генотип пробанда в родословной.



*Компетентностно-ориентированная задача № 5*

Определите тип наследования, генотип пробанда в родословной.



*Компетентностно-ориентированная задача № 6*

Если женщина А(II) группы крови вышла замуж за мужчину В(III) группы крови (оба гомозиготные), какая группа крови будет у их детей?

*Компетентностно-ориентированная задача № 7*

Миоплегия (периодические параличи) наследуется как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

*Компетентностно-ориентированная задача № 8*

У человека альбинизм – аутосомно-рецессивный признак. Мужчина альбинос женился на женщине с нормальной пигментацией. У них родились 2 детей – нормальный и альбинос. Определить генотипы и фенотипы всех указанных членов семьи, и какова вероятность рождения в этой семье ребенка – альбиноса?

*Компетентностно-ориентированная задача № 9*

Полидактилия (шестипалость) и близорукость передаются как доминантные признаки. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, если оба родителя страдают обоими недостатками и при этом являются гетерозиготами по обоим признакам?

*Компетентностно-ориентированная задача № 10*

У человека ген, вызывающий 1 из форм наследственной глухонемой, рецессивен по отношению к норме. От брака глухонемой женщины со здоровым мужчиной родился глухонемой ребенок. Определить генотипы и фенотипы всех членов семьи, а также вероятность рождения в этой семье здорового ребенка.

*Компетентностно-ориентированная задача № 11*

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

*Компетентностно-ориентированная задача № 12*

Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность того, что в семье, где оба родителя гетерозиготны по анализируемому признаку, родятся дети с аномалией?

*Компетентностно-ориентированная задача № 13*

У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемой, рецессивен по отношению к норме. От брака глухонемой женщины со здоровым мужчиной родился глухонемой ребенок. Определить генотипы и фенотипы всех членов семьи, а также вероятность рождения в этой семье здорового ребенка.

*Компетентностно-ориентированная задача № 14*

Гепатоцеребральная дистрофия (нарушение обмена меди) наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения больных детей в семье, если 1 из супругов страдает этим заболеванием, а другой здоров и имеет здоровых родителей?

*Компетентностно-ориентированная задача № 15*

Детская форма амавротической семейной идиотии (болезнь ТейСакса) наследуется по аутосомно-рецессивному типу и заканчивается 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 тем же заболеванием?

*Компетентностно-ориентированная задача № 16*

Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь волос, а другой не имеет. Найти вероятность рождения ребенка с седой прядью волос.

*Компетентностно-ориентированная задача № 17*

Наследование резус-фактора осуществляется по аутосомнодоминантному типу. Организм с резус-положительным фактором (rh<sup>+</sup>) несет доминантный ген R, а с резус-отрицательным (rh<sup>-</sup>) – рецессивный ген r. Если муж и жена резус-положительные, то может ли их ребенок быть резус-отрицательным?

*Компетентностно-ориентированная задача № 18*

Одна из форм рецидивирующего стоматита (акаталазия) обусловлена редким аутосомным геном. У гомозигот на деснах образуются язвы, выпадают зубы. У гетерозигот выявляется пониженная активность каталазы крови без клинических проявлений. У больных родителей и единственного ребенка в семье активность каталазы понижена. Определите вероятность рождения в семье следующего ребенка без аномалий.

*Компетентностно-ориентированная задача № 19*

Доминантный ген обуславливает развитие у человека нормальных глазных яблок. Рецессивный ген детерминирует почти полное отсутствие глазных яблок (анофтальмия). У гетерозигот глазное яблоко малых размеров (микрофтальмия). Какое строение глазных яблок унаследует потомство, если оба родителя страдают микрофтальмией?

*Компетентностно-ориентированная задача № 20*

У человека альбинизм и способность преимущественно владеть левой рукой – рецессивные признаки, которые наследуются независимо друг от друга. Каковы генотипы родителей с нормальной пигментацией и владеющих правой рукой, если у них родился альбинос и левша? Каковы вероятности рождения детей: правшей с нормальной пигментацией, левшей с нормальной пигментацией, альбиносовправшей, альбиносовлевшей?

*Компетентностно-ориентированная задача № 21*

У человека ген карих глаз доминирует над геном голубых глаз, а умение преимущественно владеть правой рукой доминирует над леворукостью. Обе пары генов расположены в разных хромосомах. Дать прогноз потомства, если оба родителя кареглазые правши, дигетерозиготные по генотипу.

*Компетентностно-ориентированная задача № 22*

Глухота и болезнь Вильсона (нарушение обмена меди) – рецессивные признаки. От брака глухого мужчины и женщины с болезнью Вильсона родился ребенок с обеими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?

*Компетентностно-ориентированная задача № 23*

Полидактилия и отсутствие малых коренных зубов передаются как аутосомнодоминантные признаки. Гены, которые отвечают за эти признаки, расположены в разных парах гомологичных хромосом. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, где оба родителя страдают обеими болезнями и гетерозиготны по этим парам генов?

*Компетентностно-ориентированная задача № 24*

Ахондроплазия передается как доминантный аутосомный признак. В семье, где оба супруга страдают ахондроплазией, родился нормальный ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок родится нормальным?

*Компетентностно-ориентированная задача № 25*

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

*Компетентностно-ориентированная задача № 26*

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

*Компетентностно-ориентированная задача № 27*

Плече-лопаточно-лицевая форма миопатии наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность заболевания детей в семье, где оба родителя страдают этой аномалией, но один из них гомозиготен, а другой гетерозиготен?

*Компетентностно-ориентированная задача № 28*

Мандибуло-фасциальный дизостоз (синдром Франческетти) сопровождается грубыми нарушениями формирования черепа и недоразвитием верхней и нижней челюстей. Наследование данной патологии моногенное, детерминирует доминантный ген. Определите вероятность рождения здоровых детей, если один из родителей гетерозиготен, а другой здоров.

*Компетентностно-ориентированная задача № 29*

Нечувствительность к запахам (аносмия) детерминирована редким аутосомным доминантным геном. В семье, где один из супругов имеет anosмию, а другой чувствителен к запахам, родились разнозиготные близнецы. Определите возможные генотипы и фенотипы детей.

*Компетентностно-ориентированная задача № 30*

Синдактилия наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей со сросшимися пальцами в семье, где один из родителей гетерозиготен по анализируемому признаку, а другой имеет нормальное строение пальцев?

**Шкала оценивания:** 6-балльная.

**Критерии оценивания:**

**6-5 баллов** (или оценка «отлично») выставляется обучающемуся, если задача решена правильно, в установленное преподавателем время или с опережением времени, при этом обучающимся предложено оригинальное (нестандартное) решение, или наиболее эффективное решение, или наиболее рациональное решение, или оптимальное решение.

**4-3 балла** (или оценка «хорошо») выставляется обучающемуся, если задача решена правильно, в установленное преподавателем время, типовым способом; допускается наличие несущественных недочетов.

**2-1 балла** (или оценка «удовлетворительно») выставляется обучающемуся, если при решении задачи допущены ошибки некритического характера и (или) превышено установленное преподавателем время.

**0 баллов** (или оценка «неудовлетворительно») выставляется обучающемуся, если задача не решена или при ее решении допущены грубые ошибки.



## 2 ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ

### 2.2 БАНК ВОПРОСОВ И ЗАДАНИЙ В ТЕСТОВОЙ ФОРМЕ

#### 1 Вопросы в закрытой форме.

1.1 Основоположителем генетики является:

- А) Томас Морган
- Б) Грегор Мендель
- В) Жан Батист де Ламарк
- Г) И. Мечников

1.2 Ген – это участок молекулы:

- А) белка
- Б) ДНК
- В) АТФ
- Г) АМФ

1.3 Особи, имеющие одинаковые аллельные гены, называются:

- А) гомозиготными
- Б) гемизиготными
- В) гетерозиготными

1.4 Гены, определяющие развитие взаимоисключающих признаков, называются:

- А) доминантными
- Б) аллельными
- В) рецессивными

1.5 Совокупность всех генов организма – это...

- А) генотип
- Б) фенотип
- В) генофонд
- Г) геном

1.6 Генетика – это наука о ...

- А) закономерностях наследственности и изменчивости
- Б) размножении и развитии организмов
- В) о совершенствовании существующих и выведении новых сортов растений и пород животных

Г) строения, функциях и развитии клеток

1.7 Первый закон Г. Менделя называется

- А) законом расщепления
- Б) законом единообразия гибридов первого поколения
- В) законом неполного доминирования
- Г) законом независимого наследования

1.8 Согласно второму закону Г. Менделя, признак у гибридов расщепляется в соотношении:

- А) 2:3
- Б) 3:4
- В) 1:3
- Г) 1:5

1.9 В генетике человека нельзя использовать метод:

- А) гибридологический
- Б) биохимический
- В) генеалогический
- Г) близнецовый

1.10 Фенотип – это совокупность:

- А) генов организма

- Б) генов данного вида
- В) внешних и внутренних признаков организма
- Г) генов популяции

1.11 Явление сцепленного наследования генов установил

- А) Т. Морган
- Б) Г. Мендель
- В) И. Мечников
- Г) Ламарк

1.12 Второй закон Г. Менделя называется

- А) закон расщепления признаков
- Б) закон единообразия гибридов первого поколения
- В) закон неполного доминирования
- Г) закон сцепленного наследования

1.13 Особи, имеющие разные аллельные гены, называются:

- А) гомозиготными
- Б) гемизиготными
- В) гетерозиготными

1.14 Согласно третьему закону Г. Менделя, признаки у гибридов расщепляются в соотношении:

- А) 12:4:3:1
- Б) 9:3:3:1
- В) 6:3:2:1
- Г) 6:2:3:1

1.15 У человека сцепленным с полом является заболевание

- А) сахарный диабет
- Б) синдром Дауна
- В) гемофилия
- Г) катаракта

1.16 Кроссинговер – это

- А) сближение гомологичных хромосом
- Б) тип хромосомной перестройки
- В) обмен участками гомологичных хромосом
- Г) обмен половыми ядрами

1.17 Хромосомы, одинаковые у самца и самки, называются

- А) половые хромосомы
- Б) аутосомы
- В) лизосомы
- Г) центромеры

1.18 Преобладающий признак называют

- А) доминантным
- Б) аллельным
- В) рецессивным

1.19 Наука о наследственности и изменчивости

- А) биология
- Б) цитология
- В) генетика
- Г) морфология

1.20 Единица наследственности, определяющая развитие отдельного признака

- А) ген
- Б) аллель
- В) клетка
- Г) хромосома

1.21 Совокупность генов в гаплоидном наборе

- А) генотип
- Б) фенотип
- В) ген
- Г) аллель

1.22 Изменение хромосомы в связи с утратой одного из внутренних его участков

- А) делеция
- Б) дупликация
- В) имбридинг
- Г) кроссинговер

1.23 Развитие из неоплодотворенного яйца

- А) партеногенез
- Б) панмиксия
- В) гиногенез

1.24 Одноклеточные организмы, имеющие неоформленное ядро

- А) прокариоты
- Б) эукариоты
- В) простейшие

1.25 Развитие потомства только за счет ядер сперматозоидов

- А) партеногенез
- Б) гиногенез
- В) андрогенез
- Г) панмиксия

1.26 Кто сформулировал закон сцепленного наследования?

- А) Г. Мендель
- Б) С.С. Четвериков
- В) Т. Морган
- Г) А.С. Серебровский

1.27 Как наследуются модификационные адаптации?

- А) полностью
- Б) частично
- В) вообще не наследуются
- Г) через поколение

1.28 Как назвал Г. Мендель признаки, не проявляющиеся у гибридов первого поколения?

- А) гетерозиготными
- Б) гомозиготными
- В) рецессивными
- Г) доминантными

1.29 Количество групп сцепления генов в хромосомах организмов зависит от числа

- А) пар гомологичных хромосом
- Б) аллельных генов
- В) доминантных генов
- Г) молекул ДНК в ядре

1.30 Ген – это

- А) мономер белковой молекулы
- Б) материал для эволюционных процессов
- В) участок молекулы ДНК, содержащий информацию о первичной структуре белка
- Г) способность родителей передавать свои признаки следующему поколению

1.31 Как называется участок хромосомы, в котором расположен ген?

- А) локус
- Б) нуклеотид

- В) аллель
- Г) хромосома

1.32 Как называется организм, который развился в результате скрещивания генетически неоднородных особей?

- А) помесь
- Б) помет
- В) гибрид
- Г) метис

1.33 Как называется тип скрещивания, когда родители различаются по одному признаку?

- А) анализирующее скрещивание
- Б) тригибридное скрещивание
- В) дигибридное скрещивание
- Г) моногибридное скрещивание

1.34 При какой изменчивости возникают приспособительные адаптации?

- А) при генотипической
- Б) при модификационной
- В) при комбинативной
- Г) при наследственной

1.35 Как называется наследственная болезнь, вызывающая несвертываемость крови?

- А) гемофилия
- Б) геморрой
- В) геморрагия
- Г) гемоторакс

1.36 От чего зависит пол человека?

- А) от типа сперматозоида, оплодотворяющего яйцеклетку
- Б) от типа оплодотворяемой яйцеклетки
- В) от мужской и женской гамет
- Г) от всех хромосом мужского и женского организма

1.37 Большая группа заболеваний, возникающих в результате повреждения ДНК на уровне гена:

- А) геномные болезни
- Б) хромосомные
- В) генохромные
- Г) генные болезни

1.38 Наследственные болезни, в основу положен принцип взаимодействия средовых и генетических факторов, относят к:

- А) эндогенным
- Б) экзогенным
- В) мультифакториальным
- Г) морфогенным

1.39 По типу наследования генные болезни делятся на аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, и т.д.

- А) аутосомно-доминантные,
- Б) аутосомно-рецессивные
- В) X-сцепленные доминантные
- Г) все ответы верны

1.40 В зависимости от системы или органа, наиболее вовлеченного в патологический процесс генные болезни делятся на:

- А) нервные, нервно-мышечные, кожные
- Б) опорно-двигательного аппарата, эндокринные, крови, легких

В) сердечно-сосудистой системы, мочеполовой системы, желудочно-кишечного тракта

Г) все ответы верны

1.41 По характеру метаболического дефекта генные болезни делятся на болезни, связанные:

А) с нарушением аминокислотного, углеводного, липидного обмена

Б) с нарушением минерального обмена

В) с нарушением эндокринного аппарата

Г) верны ответы 1 и 2

1.42 Самостоятельную группу составляют наследственно обусловленные заболевания, возникающие при:

А) несовместимости матери и плода по антигенам групп крови

Б) нарушении обмена веществ

В) нарушении минерального обмена

Г) нарушении функций сердечно-сосудистой системы

1.43 Фенилкетонурия наследуется:

А) по аутосомно-доминантному типу

Б) по аутосомно-рецессивному типу

В) как сцепленная с X-хромосомой

Г) как сцепленная с Y-хромосомой

1.44 Болезни характеризуются тем, что для их развития достаточно унаследовать мутантный аллель от одного родителя

А) сцепленные с X-хромосомой

Б) доминантно-рецессивные

В) аутосомно-доминантные

Г) сцепленные с Y-хромосомой

1.45 Особенности наследования этих болезней обусловлены тем, что у женщин имеются 2 X-хромосомы, а у мужчин – 1 X-хромосома. Следовательно, женщина, унаследовав от одного из родителей патологический аллель, является гетерозиготной, а мужчина – гемизиготным. Этот класс болезней называют:

А) X-сцепленным рецессивным типом наследования

Б) X-сцепленным доминантным типом наследования

В) рецессивно-доминантным типом наследования

Г) все ответы верны

1.46 При этом типе наследования женщины практически всегда гетерозиготны, т.е. фенотипически нормальны (здоровы) и являются носителями. Больными бывают только мужчины. Речь идет о:

А) болезнях с X-сцепленным рецессивным типом наследования

Б) болезнях с X-сцепленным доминантным типом наследования

В) болезнях с аутосомно-рецессивным типом наследования

Г) правильных ответов нет

1.47 Новейшие исследования позволили обнаружить ряд генов, детерминирующий развитие семенников, отвечающий за сперматогенез (фактор азооспермии), контролирующей интенсивность роста тела, конечностей и зубов, оволосение ушной раковины. Эти гены локализованы:

А) в X-хромосоме

Б) в аутосомах

В) в Y-хромосоме

Г) правильных ответов нет

1.48 Одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46, поскольку хромосомы 21-й пары, вместо нормальных двух, представлены тремя копиями (трисомия по 21 паре):

- А) порфирия
- Б) синдром Дауна
- В) прогерия
- Г) синдром "кошачьего крика"

1.49 Аутосомно-доминантное заболевание, связанное с появлением лишних пальцев на конечностях:

- А) полидактилия
- Б) арахнодактилия
- В) синдактилия
- Г) амвратическая идиотия

1.50 Тип наследования: ХХУ синдром. Клинические признаки: высокий рост, хрупкое телосложение, гипоплазия яичек, импотенция и бесплодие, набухание молочных желез, широкий таз, поперечная ладонная складка, у взрослых наблюдается ожирение и склонность к алкоголизму, незначительное снижение умственного развития.

- А) синдром Шершевского
- Б) синдром Патау
- В) синдром "кошачьего крика"
- Г) синдром Клайнфельтер

## 2 Вопросы в открытой форме.

2.1 Каждый ген занимает в хромосоме определенное место - \_\_\_\_.

2.2 Аллельные гены занимают \_\_\_\_ локусы в гомологичных хромосомах.

2.3 Гены в хромосоме образуют группу \_\_\_\_.

2.4 Пол потомства зависит от \_\_\_\_ хромосом.

2.5 Пол – это совокупность свойств и признаков организма, обеспечивающих \_\_\_\_ в потомстве.

2.6 Гены, локализованные в половых хромосомах, но к полу, никакого отношения не имеющие называются – гены \_\_\_\_ с полом.

2.7 Совокупность признаков хромосомного набора (число, форма и т.д.), характерных для того или иного вида \_\_\_\_.

2.8 \_\_\_\_ доминирование – это такое взаимодействие генов одной аллельной пары, когда доминантный ген полностью подавляет действие рецессивного.

2.9 \_\_\_\_ такое взаимодействие неаллельных генов, когда для формирования признака требуется участие двух генов из разных аллельных пар, и они дают новообразование.

2.10 Различают следующие формы наследственной изменчивости: генные, геномные и \_\_\_\_.

2.11 Полиплоидия – изменение, которое норму кариотипа (постоянство числа \_\_\_\_ ) изменяет, увеличивает его кратно  $n$  ( \_\_\_\_ набору хромосом).

2.12 Модификационная изменчивость проявляется массово у всех организмов, проживающих в сходных \_\_\_\_.

2.13 Факторы, порождающие мутации – это \_\_\_\_.

2.14 Все хромосомы кроме половых называются - \_\_\_\_.

2.15 Пол – это совокупность свойств и признаков организма обеспечивающих образование определенного \_\_\_\_ гамет.

2.16 У человека пол потомства определяется типом \_\_\_\_, оплодотворяющего яйцеклетку.

2.17 Норма реакции – это пределы \_\_\_\_ изменчивости.

2.18 Кроссинговер – это пример \_\_\_\_ мутации.

2.19 Генетика – наука о \_\_\_\_ и изменчивости организмов.

2.20 Наследственность – способность живых \_\_\_\_ передавать свои признаки и свойства, а также особенности развития из поколения в поколение.

- 2.21 Изменчивость – способность живых организмов приобретать новые \_\_\_ и свойства.
- 2.22 Признак – особенность строения на любом уровне \_\_\_ или внешнее проявление действия гена.
- 2.23 Альтернативные признаки – взаимоисключающие, контрастные \_\_\_.
- 2.24 Ген – участок молекулы \_\_\_, отвечающий за один признак, т.е. за структуру определенной молекулы белка.
- 2.25 Локус – местоположение \_\_\_ в хромосоме.
- 2.26 Аллельные гены – гены, расположенные в одних и тех же локусах гомологичных \_\_\_ и ответственные за развитие одного признака.
- 2.27 Геном – совокупность \_\_\_, характерных для гаплоидного набора хромосом данного вида организмов.
- 2.28 \_\_\_ – совокупность взаимодействующих генов данного организма.
- 2.29 Фенотип – совокупность всех \_\_\_ и свойств организма.
- 2.30 Доминантный признак – преобладающий признак, проявляющийся в потомстве у \_\_\_ особей.
- 2.31 Рecessивный признак – подавляемый, внешне исчезающий \_\_\_.
- 2.32 Гомозигота – зигота, имеющая \_\_\_ аллели данного гена.
- 2.33 Гетерозигота – зигота, имеющая два разных \_\_\_ по данному гену.
- 2.34 Гибридологический метод исследования – это \_\_\_ организмов, отличающихся друг от друга по одному или нескольким признакам и детальный анализ потомства.
- 2.35 \_\_\_ – потомство от скрещивания 2-х особей с различной наследственностью.
- 2.36 Моногибридное скрещивание – скрещивание форм, отличающихся друг от друга по \_\_\_ паре альтернативных признаков.
- 2.37 Дигибридное скрещивание – скрещивание форм, отличающихся друг от друга по двум парам \_\_\_ признаков.
- 2.38 Полигибридное скрещивание – скрещивание форм, отличающихся друг от друга по трем и более парам \_\_\_ признаков.
- 2.39 Анализирующее скрещивание – скрещивание \_\_\_ особи с особью, гомозиготной по рецессивным аллелям.
- 2.40 Неполное доминирование – случаи, когда \_\_\_ потомки имеют промежуточный фенотип.
- 2.41 Кариотип – совокупность признаков \_\_\_ набора соматической клетки.
- 2.42 Аутосомы – хромосомы, \_\_\_ у обоих полов.
- 2.43 Половые хромосомы – хромосомы, по которым мужской и \_\_\_ пол отличаются друг от друга.
- 2.44 Гомогаметный – пол, который образуют гаметы, \_\_\_ по половой хромосоме (XX).
- 2.45 Гетерогаметный – пол, который формирует гаметы, \_\_\_ по половой хромосоме (XY).

### **3 Вопросы на установление последовательности.**

3.1 Расположите в правильном порядке этапы транскрипции.

- 1) Инициация;
- 2) Терминация;
- 3) Элонгация;
- 4) Связывание ДНК-матрицы.

3.2 Установите, в какой последовательности были открыты законы генетики.

- 1) закон единообразия гибридов первого поколения;
- 2) закон расщепления;
- 3) закон сцепленного наследования;
- 4) закон независимого наследования.

3.3 Расположите в хронологическом порядке

- 1) проведено анализирующее скрещивание;
  - 2) возникновение биотехнологии;
  - 3) возникновение генетики.
- 3.4 Расположите в хронологическом порядке.
- 1) развитие иммуногенетики;
  - 2) сформулировано понятие «гетерозиготный организм»;
  - 3) вторичное открытие законов наследственности.
- 3.5 Расположите в хронологическом порядке.
- 1) установление этапов биосинтеза белка;
  - 2) формулирование закона чистоты гамет;
  - 3) сформулирован закон гомологических рядов наследственной изменчивости.

#### 4 Вопросы на установление соответствия.

##### 4.1 Установите соответствия между определениями и их понятиями

Определение	Понятие
1. Общее свойство, которое одинаково проявляется у всех организмов, обуславливает хранение и репродукцию наследственной информации, обеспечивает преемственность между поколениями.	А. Наследственность.
2. Изменение наследственных задатков, а также варибельность их проявления в процессе развития организмов при взаимодействии с внешней средой.	Б. Изменчивость.
3. Совокупность всех признаков и свойств организма.	В. Фенотип.
4. Совокупность всех наследственных факторов.	Г. Генотип.
5. Внешние ненаследуемые факторы, влияющие на проявление фенотипа в онтогенезе.	Д. Факторы среды.

##### 4.2 Установите соответствия между определениями и их законами

Определение	Закон
1. Описывает частоту фенотипа в популяции.	А. Закон Харди – Вайнберга.
2. Описывает частоту встречаемости признака во втором поколении.	Б. Второй закон Менделя.
3. Утверждает единообразие признаков в первом поколении.	В. Первый закон Менделя.
4. Описывает сцепление генов.	Г. Закон Моргана.
5. Утверждает независимое наследование признаков.	Д. Третий закон Менделя.

##### 4.3 Установите соответствия между определениями и их понятиями

Определение	Понятие
1. Зигота (организм), имеющая аллели данного гена (оба доминантных или оба рецессивных)	А. Аллельные гены
2. Признак, проявляющийся у большего числа потомков (преобладающий)	Б. Генотип
3. Гены, определяющие развитие одного и того же признака и расположенные в идентичных участках (локусах) гомологических хромосом	В. Гомозигота
4. Совокупность всех генов организма	Г. Гибридологический метод



5. Скрещивание родительских организмов, различающихся по альтернативным признакам, в результате чего образуется гибридное поколение	Д. Доминантный признак
---	------------------------

#### 4.4 Установите соответствия между определениями и их понятиями

Определение	Понятие
1. Изменение в одном гене (в любой его точке), приводящее к появлению новых аллелей.	А. Генные или точковые мутации.
2. Моногенные заболевания, наследуемые как простые менделевские признаки.	Б. Точковые мутации.
3. Изменение числа хромосом.	В. Геномные мутации.
4. Множественные изменения в геноме, как правило, не ведущие к значительным расстройствам здоровья в детском и юношеском возрасте.	Г. Мультифакториальные болезни.
5. Изменения только в неядерном геноме, передающиеся по линии матери.	Д. Митохондриальные болезни.

**Шкала оценивания результатов тестирования:** в соответствии с действующей в университете балльно-рейтинговой системой оценивание результатов промежуточной аттестации обучающихся осуществляется в рамках 100-балльной шкалы, при этом максимальный балл по промежуточной аттестации обучающихся по очной форме обучения составляет 36 баллов, по очно-заочной и заочной формам обучения - 60 баллов (установлено положением П 02.016).

Максимальный балл за тестирование представляет собой разность двух чисел: максимального балла по промежуточной аттестации для данной формы обучения (36 или 60) и максимального балла за решение компетентностно-ориентированной задачи (6).

Балл, полученный обучающимся за тестирование, суммируется с баллом, выставленным ему за решение компетентностно-ориентированной задачи.

Общий балл по промежуточной аттестации суммируется с баллами, полученными обучающимся по результатам текущего контроля успеваемости в течение семестра; сумма баллов переводится в оценку по 5-балльной шкале следующим образом:

#### Соответствие 100-балльной и 5-балльной шкал

Сумма баллов по 100-балльной шкале	Оценка по 5-балльной шкале
100-85	отлично
84-70	хорошо
69-50	удовлетворительно
49 и менее	неудовлетворительно

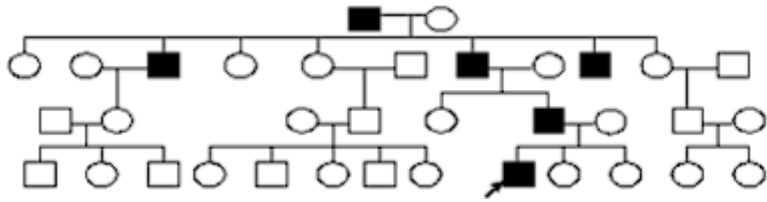
#### **Критерии оценивания результатов тестирования:**

Каждый вопрос (задание) в тестовой форме оценивается по дихотомической шкале: выполнено - **2 балла**, не выполнено - **0 баллов**.

### **2.3 КОМПЕТЕНТНОСТНО-ОРИЕНТИРОВАННЫЕ ЗАДАЧИ**

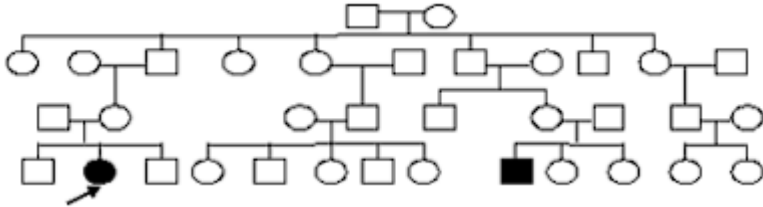
#### *Компетентностно-ориентированная задача № 1*

Определите тип наследования, генотип пробанда в родословной.



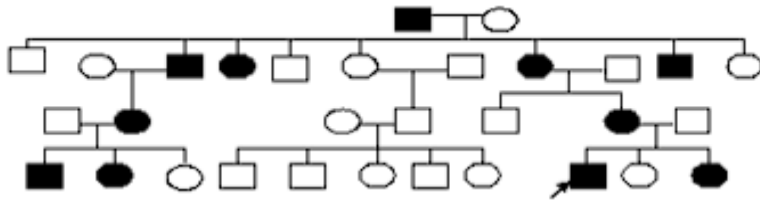
*Компетентностно-ориентированная задача № 2*

Определите тип наследования, генотип пробанда в родословной.



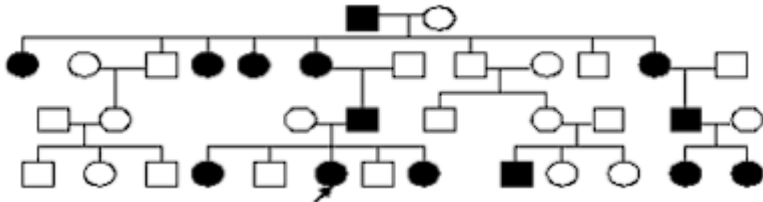
*Компетентностно-ориентированная задача № 3*

Определите тип наследования, генотип пробанда в родословной.



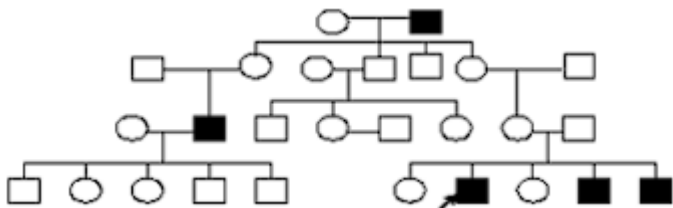
*Компетентностно-ориентированная задача № 4*

Определите тип наследования, генотип пробанда в родословной.



*Компетентностно-ориентированная задача № 5*

Определите тип наследования, генотип пробанда в родословной.



*Компетентностно-ориентированная задача № 6*

Если женщина А(II) группы крови вышла замуж за мужчину В(III) группы крови (оба гомозиготные), какая группа крови будет у их детей?

*Компетентностно-ориентированная задача № 7*

Миоплегия (периодические параличи) наследуется как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

*Компетентностно-ориентированная задача № 8*

У человека альбинизм – аутосомно-рецессивный признак. Мужчина альбинос женился на женщине с нормальной пигментацией. У них родились 2 детей – нормальный и альбинос. Определить генотипы и фенотипы всех указанных членов семьи, и какова вероятность рождения в этой семье ребенка – альбиноса?

*Компетентностно-ориентированная задача № 9*

Полидактилия (шестипалость) и близорукость передаются как доминантные признаки. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, если оба родителя страдают обоими недостатками и при этом являются гетерозиготами по обоим признакам?

*Компетентностно-ориентированная задача № 10*

У человека ген, вызывающий 1 из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к норме. От брака глухонемой женщины со здоровым мужчиной родился глухонемой ребенок. Определить генотипы и фенотипы всех членов семьи, а также вероятность рождения в этой семье здорового ребенка.

*Компетентностно-ориентированная задача № 11*

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

*Компетентностно-ориентированная задача № 12*

Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность того, что в семье, где оба родителя гетерозиготны по анализируемому признаку, родятся дети с аномалией?

*Компетентностно-ориентированная задача № 13*

У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты, рецессивен по отношению к норме. От брака глухонемой женщины со здоровым мужчиной родился глухонемой ребенок. Определить генотипы и фенотипы всех членов семьи, а также вероятность рождения в этой семье здорового ребенка.

*Компетентностно-ориентированная задача № 14*

Гепатоцеребральная дистрофия (нарушение обмена меди) наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения больных детей в семье, если 1 из супругов страдает этим заболеванием, а другой здоров и имеет здоровых родителей?

*Компетентностно-ориентированная задача № 15*

Детская форма амавротической семейной идиотии (болезнь ТейСакса) наследуется по аутосомно-рецессивному типу и заканчивается 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 тем же заболеванием?

*Компетентностно-ориентированная задача № 16*

Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей и детей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь волос, а другой не имеет. Найти вероятность рождения ребенка с седой прядью волос.

*Компетентностно-ориентированная задача № 17*

Наследование резус-фактора осуществляется по аутосомнодоминантному типу. Организм с резус-положительным фактором (rh+) несет доминантный ген R, а с резус-

отрицательным (rh-) – рецессивный ген r. Если муж и жена резус-положительные, то может ли их ребенок быть резус-отрицательным?

*Компетентностно-ориентированная задача № 18*

Одна из форм рецидивирующего стоматита (акаталазия) обусловлена редким аутосомным геном. У гомозигот на деснах образуются язвы, выпадают зубы. У гетерозигот выявляется пониженная активность каталазы крови без клинических проявлений. У больных родителей и единственного ребенка в семье активность каталазы понижена. Определите вероятность рождения в семье следующего ребенка без аномалий.

*Компетентностно-ориентированная задача № 19*

Доминантный ген обуславливает развитие у человека нормальных глазных яблок. Рecessивный ген детерминирует почти полное отсутствие глазных яблок (анофтальмия). У гетерозигот глазное яблоко малых размеров (микрофтальмия). Какое строение глазных яблок унаследует потомство, если оба родителя страдают микрофтальмией?

*Компетентностно-ориентированная задача № 20*

У человека альбинизм и способность преимущественно владеть левой рукой – рецессивные признаки, которые наследуются независимо друг от друга. Каковы генотипы родителей с нормальной пигментацией и владеющих правой рукой, если у них родился альбинос и левша? Каковы вероятности рождения детей: правшей с нормальной пигментацией, левшей с нормальной пигментацией, альбиносов-правшей, альбиносов-левшей?

*Компетентностно-ориентированная задача № 21*

У человека ген карих глаз доминирует над геном голубых глаз, а умение преимущественно владеть правой рукой доминирует над леворукостью. Обе пары генов расположены в разных хромосомах. Дать прогноз потомства, если оба родителя кареглазые правши, дигетерозиготные по генотипу.

*Компетентностно-ориентированная задача № 22*

Глухота и болезнь Вильсона (нарушение обмена меди) – рецессивные признаки. От брака глухого мужчины и женщины с болезнью Вильсона родился ребенок с обеими аномалиями. Какова вероятность рождения в этой семье здорового ребенка?

*Компетентностно-ориентированная задача № 23*

Полидактилия и отсутствие малых коренных зубов передаются как аутосомно-доминантные признаки. Гены, которые отвечают за эти признаки, расположены в разных парах гомологичных хромосом. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, где оба родителя страдают обеими болезнями и гетерозиготны по этим парам генов?

*Компетентностно-ориентированная задача № 24*

Ахондроплазия передается как доминантный аутосомный признак. В семье, где оба супруга страдают ахондроплазией, родился нормальный ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок родится нормальным?

*Компетентностно-ориентированная задача № 25*

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

*Компетентностно-ориентированная задача № 26*

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

*Компетентностно-ориентированная задача № 27*

Плече-лопаточно-лицевая форма миопатии наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность заболевания детей в семье, где оба родителя страдают этой аномалией, но один из них гомозиготен, а другой гетерозиготен?

*Компетентностно-ориентированная задача № 28*

Мандибуло-фасциальный дизостоз (синдром Франческетти) сопровождается грубыми нарушениями формирования черепа и недоразвитием верхней и нижней челюстей. Наследование данной патологии моногенное, детерминирует доминантный ген. Определите вероятность рождения здоровых детей, если один из родителей гетерозиготен, а другой здоров.

*Компетентностно-ориентированная задача № 29*

Нечувствительность к запахам (аносмия) детерминирована редким аутосомным доминантным геном. В семье, где один из супругов имеет anosmia, а другой чувствителен к запахам, родились разнозиготные близнецы. Определите возможные генотипы и фенотипы детей.

*Компетентностно-ориентированная задача № 30*

Синдактилия наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей со сросшимися пальцами в семье, где один из родителей гетерозиготен по анализируемому признаку, а другой имеет нормальное строение пальцев?

**Шкала оценивания решения компетентностно-ориентированной задачи;** в соответствии с действующей в университете балльно-рейтинговой системой оценивание результатов промежуточной аттестации обучающихся осуществляется в рамках 100-балльной шкалы, при этом максимальный балл по промежуточной аттестации обучающихся по очной форме обучения составляет 36 баллов, по очно-заочной и заочной формам обучения - 60 (установлено положением П 02.016).

Максимальное количество баллов за решение компетентностно-ориентированной задачи - 6 баллов.

Балл, полученный обучающимся за решение компетентностно-ориентированной задачи, суммируется с баллом, выставленным ему по результатам тестирования.

Общий балл промежуточной аттестации суммируется с баллами, полученными обучающимся по результатам текущего контроля успеваемости в течение семестра; сумма баллов переводится в оценку по 5-балльной шкале следующим образом:

*Соответствие 100-балльной и 5-балльной шкал*

<i>Сумма баллов по 100-балльной шкале</i>	<i>Оценка по 5-балльной шкале</i>
100-85	отлично
84-70	хорошо
69-50	удовлетворительно
49 и менее	неудовлетворительно

**Критерии оценивания решения компетентностно-ориентированной задачи:**

**6-5 баллов** выставляется обучающемуся, если решение задачи демонстрирует глубокое понимание обучающимся предложенной проблемы и разностороннее ее рассмотрение; свободно конструируемая работа представляет собой логичное, ясное и при

этом краткое, точное описание хода решения задачи (последовательности (или выполнения) необходимых трудовых действий) и формулировку доказанного, правильного вывода (ответа); при этом обучающимся предложено несколько вариантов решения или оригинальное, нестандартное решение (или наиболее эффективное, или наиболее рациональное, или оптимальное, или единственно правильное решение); задача решена в установленное преподавателем время или с опережением времени.

**4-3 балла** выставляется обучающемуся, если решение задачи демонстрирует понимание обучающимся предложенной проблемы; задача решена типовым способом в установленное преподавателем время; имеют место общие фразы и (или) несущественные недочеты в описании хода решения и (или) вывода (ответа).

**2-1 балла** выставляется обучающемуся, если решение задачи демонстрирует поверхностное понимание обучающимся предложенной проблемы; осуществлена попытка шаблонного решения задачи, но при ее решении допущены ошибки и (или) превышено установленное преподавателем время.

**0 баллов** выставляется обучающемуся, если решение задачи демонстрирует непонимание обучающимся предложенной проблемы, и (или) значительное место занимают общие фразы и голословные рассуждения, и (или) задача не решена.