

АВТОНОМНАЯ НЕКОММЕРЧЕСКАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ
ПРОФЕССИОНАЛЬНОГО ОБРАЗОВАНИЯ
«СЕВЕРО - КАВКАЗСКИЙ АКАДЕМИЧЕСКИЙ МНОГОПРОФИЛЬНЫЙ КОЛЛЕДЖ»
(АНО ПО «СКАМК»)

УТВЕРЖДАЮ



ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации в форме
дифференцированного зачёта по учебной дисциплине

ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Специальность
34.02.01 Сестринское дело

Программа подготовки
базовая

Форма обучения
очная

г. Ставрополь, 2022

Фонд оценочных средств составлен в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело, утвержденные приказом Министерства образования и науки РФ от 12.05.2014 г. № 502.

Фонд оценочных средств предназначен для преподавания дисциплин общепрофессионального цикла обучающимся очной формы обучения по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Организация – разработчик: Автономная некоммерческая организация профессионального образования «Северо-Кавказский академический многопрофильный Колледж», город Ставрополь.



Содержание

1	Паспорт комплекта фонда оценочных средств.....	4
1.1	Область применения.....	4
1.2	Система контроля и оценки освоения программы учебной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики».....	5
1.2.1	Формы итоговой аттестации по ППСЗ при освоении учебной дисциплины.....	6
1.2.2	Организация контроля и оценки освоения программы учебной дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики».....	6
2	Комплект материалов для оценки освоенных умений и усвоенных знаний по учебной дисциплине ОП.04 «генетика человека с основами медицинской генетики».....	7
2.1	Задания для экзаменуемых.....	7
2.1.1	Задания теоретической(тестовой) части.....	7
2.2.1	Вопросы для подготовки к дифференцированному зачёту.....	28
3	Список информационных источников.....	31

1. Паспорт комплекта фонда оценочных средств

1.1. Область применения

Комплект фонда оценочных средств предназначен для проверки результатов освоения учебной дисциплины ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики, основной профессиональной образовательной программы по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **уметь**:

- ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;

- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;

- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию;

В результате освоения дисциплины обучающийся должен **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.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
уметь: <ul style="list-style-type: none">— ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;— решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;— пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию;	Отчет по практической работе Отчет по самостоятельной работе,
знать: <ul style="list-style-type: none">— 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;	Отчет по самостоятельной работе, Тестирование, Дифференцированный зачет.

**1.2 Система контроля и оценки освоения программы учебной дисциплины
ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики**

Наименование темы, раздела	Форма контроля
Раздел 1. Генетика человека с основами медицинской генетики – теоретический фундамент современной медицины	
Тема 1.1 История развития науки Генетика человека	Отчет по практической работе Отчет по самостоятельной работе
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности	
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности. Кариотип человека	Отчет по практической работе
Тема 2.2 Жизненный цикл клетки. Митоз	
Тема 2.3 Мейоз. Гаметогенез	Отчет по практической работе
Тема 2.3 Цитологические основы наследственности	Отчет по практической работе Отчет по самостоятельной работе
Тема 2.4 Биохимические основы наследственности. Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства	Отчет по практической работе Отчет по самостоятельной работе
Тема 2.5 Реализация генетической информации. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства	Отчет по практической работе Отчет по самостоятельной работе
Раздел 3. Закономерности наследования признаков	
Тема 3.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов	Отчет по практической работе Отчет по самостоятельной работе
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека. Наследование признаков сцепленных с полом	Отчет по практической работе Отчет по самостоятельной работе
Тема 3.3 Наследственные свойства крови	Отчет по практической работе Отчет по самостоятельной работе
Раздел 4. Наследственность и патология	
Тема 4.1 Классификация наследственных заболеваний	Отчет по самостоятельной работе
Тема 4.2 Наследственность и среда Модификационная изменчивость. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены	Отчет по самостоятельной работе
Тема 4.3 Профилактика наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование.	Отчет по практической работе

1.2.1 Формы итоговой аттестации по ППСЗ при освоении учебной дисциплины

Итоговый контроль освоенных умений и усвоенных знаний по дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики осуществляется в форме дифференцированного зачета.

1.2.2 Организация контроля и оценки освоения программы учебной дисциплины

К дифференцированному зачету допускается студент, изучивший теоретическую часть.

2.Комплект материалов для оценки освоенных умений и усвоенных знаний по учебной дисциплине ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

2.1 Задания для экзаменуемых

Оцениваемые умения:

- ориентировать в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключающий наследственную патологию;

Оцениваемые знания:

- 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;

2.1.1 Задание теоретической (тестовой) части

В качестве подготовки к дифференцированному зачету по дисциплине обучающимся предлагается тестовая часть

Тема: Цитологические и биохимические основы наследственности.

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 расположена 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 - 1п
 - 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 и 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: Законы Менделя.

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: Хромосомная теория наследственности.

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 3/4 желто - и 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: Наследственность и среда.

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: Наследственность и среда Модификационная изменчивость.
 Наследственная изменчивость.**

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) ДНК 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) XY

б) XO

в) XX

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:
- вегетативные
 - соматические
 - генеративные
 - спонтанные
14. Совокупность различий между особями одного вида - это:
- мутации
 - наследственность
 - изменчивость
 - кроссинговер
15. Количественные и качественные изменения в генотипе - это:
- наследственность
 - пенетрантность
 - мутации
 - кроссинговер

Тема 9. Профилактика наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование

1. Какой кариотип имеет девочка с синдромом Шерешевского — Тернера:
- 47XXX
 - 46XX
 - 45X0
 - 47XX+18
2. По какому типу наследуется дальтонизм:
- аутосомно-доминантный
 - сцепленный с полом доминантный
 - сцепленный с полом рецессивный
 - аутосомно-рецессивный
3. По какому типу наследуется гемофилия:
- аутосомно-доминантный
 - аутосомно-рецессивный
 - сцепленный с полом доминантный
 - сцепленный с полом рецессивный
4. По какому типу наследуется полидактилия:
- сцепленный с полом рецессивный
 - сцепленный с полом доминантный
 - аутосомно-рецессивный
 - аутосомно-доминантный
5. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Патау:
- 47XX+21
 - 47XY+13
 - 47XXY
 - 45X0
6. Какой кариотип характерен для больного с синдромом «кошачьего крика»:
- 45 X0
 - 46XX,5рв) 46XX,(15+21)
 - 47XXX
7. В каком возрасте у больного появляются признаки фенилкетонурии:
- в эмбриональном периоде
 - в зрелом возрасте
 - в пожилом возрасте
 - 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: Профилактика наследственных заболеваний Медико-генетическое консультирование.

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,ХУ
 б) 45,У0
 в) 46,ХХ
 г) 45,Х0
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 синдрома Шерешевского-Тернера?
 а) 47, ХХ 21+
 б) 47, ХХУ
 в) 47, ХУ 13+
 г) 45, ХО
10. Что такое тельце Барра?
 а) X-хромосома
 б) инактивированная У-хромосома
 в) инактивированная Х-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 – случайно
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,Y0
 - г) 47,XXY
14. Генотип дрозофилы AaBb. 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. Случаи 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 аутосомнорецессивное?

- 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) Y-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) метафазы I
 - в) анафазы II
 - г) телофазы 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 доминантно-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) фенилкетонурия
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, ХУ 18+
- б) 47, ХУ 13+
- в) 47, XX 21+
- г) 46, ХО 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, XXУ
 - в) 47, ХУ 13+
 - г) 45, ХО
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, ХО
 - б) 46, ХХ t(15+2a)
 - в) 46 ХХ,5рг) 47, ХХХ
94. Х-хромосома инактивируется 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, ХУ 13+
 - г) 45, ХО
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 цветовая 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) акроцентрикам
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

Критерием оценки является уровень усвоения обучающимся материала, предусмотренного программой дисциплины, что выражается количеством правильных ответов на предложенные тестовые задания.

При верных ответах на:

60% тестовых заданий – оценка 3 (удовлетворительно);

75% тестовых заданий – оценка 4 (хорошо);

95% тестовых заданий – оценка 5 (отлично).

2.2.1 Вопросы для подготовки к дифференцированному зачету по дисциплине

ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики

для обучающихся специальности

34.02.01 Сестринское дело

1. Болезни экспансии и понятие о генетическом грузе популяции (ПК-1).
2. Гальтоновское направление в развитии генетики, евгеника и неоевгеника, их критика (ПК-1).
3. Генетические и белковые маркеры в диагностике генетических и наследственных заболеваний (ПК-1).
4. Генетические часы и миграционное расселение человечества. Роль в формировании и популяционном накоплении орфанных заболеваний. Роль эффекта «бутылочного горлышка» в накоплении рецессивных патологических мутаций в популяции. Эффект основателя (founder effect) (ПК-1).
5. Генетический мозаицизм. Примеры хромосомных и генных патологий, протекающих на фоне генетического мозаицизма (ПК-1).
6. Генофонд как стратегический ресурс. Генетическое прогнозирование. Понятие о фенофонде (ПК-1).
7. Классификации наследственных заболеваний (база OMIM, Парижская классификация) (ПК-1).
8. Классификация мутаций (ПК-1).

9. Клинико-генетическое исследование, показания к нему (ПК-1).
10. Медико-генетическое консультирование, его цели, задачи, этапы (фенотипирование, составление клинико-генеалогической родословной, медико-генетическое заключение), уровни организации и правовые основы. Показания для медико-генетического консультирования (ПК-1).
11. Методы генетического анализа (цитогенетические, молекулярно-цитогенетические, молекулярно-генетические, клинико-генеалогический) (ПК-1).
12. Методы ПЦР в медицинской генетике (ПК-1).
13. Микроцитогенетические синдромы – общая характеристика (ПК-1).
14. Митохондриальная наследственность. Отличия цитоплазматического наследования от ядерного (ПК-1).
15. Митохондриальная сегрегация и ее эффекты (ПК-1).
16. Моногенные наследственные заболевания – общая характеристика (ПК-1).
17. Мультифакториальные наследственные заболевания – общая характеристика (ПК-1).
18. Наследственность и изменчивость. Виды изменчивости, роль факторов среды в формировании фенотипической изменчивости (ПК-1).
19. Наследственные онкологические синдромы – общая характеристика (ПК-1).
20. Особенности проявления наследственных болезней. Сроки манифестации хромосомных, моногенных и мультифакториальных заболеваний (ПК-1).
21. Оценка риска наследственных заболеваний (ПК-1).
22. Показания для направления на диагностику нарушений обмена веществ у детей 1-го и 2-го года жизни (ПК-1).
23. Полигенный и мультифакториальный принципы формирования фенотипа. Роль факторов среды обитания в формировании здорового и болезненного фенотипа (ПК-1).
24. Понятие об орфанных заболеваниях. Диагностика, лечение, этические аспекты диагностики орфанных заболеваний (ПК-1).
25. Постнатальная диагностика наследственных и врожденных болезней (ПК-1). Преемственная медицина. Протеомный анализ (ПК-1).
26. Преконцепционная профилактика генных заболеваний (ПК-1).
27. Пренатальная диагностика наследственных и врожденных болезней (ПК-1). Профилактика наследственных заболеваний (ПК-1). Семиотика генетических заболеваний (ПК-1).
28. Скринирующие программы как профилактика врожденной и наследственной патологии (ПК-1).
29. Типы наследования: аутосомно-доминантное, аутосомно-рецессивное, X-сцепленное доминантное, X-сцепленное рецессивное, Y-сцепленное, митохондриальное. Краткие примеры родословных (ПК-1).
30. Умственная отсталость при наследственных болезнях (хромосомные синдромы, метаболические синдромы – примеры нарушения работы генов и кодируемые ими белки). Белки семафорины, синуклеины, фактор роста нервов и их гены (ПК-1).
31. Фармакогенетика, этапы биотрансформации ксенобиотиков и примеры их нарушений. Система неспецифических оксидаз и ее связь с онкогенезом (ПК-1).
32. Малые аномалии развития и их характеристика. Тератогенез (ПК-1). Этиология и патогенез митохондриальных болезней (ПК-1).
33. Этиология и патогенез лизосомных болезней (ПК-1).
34. Этиология и патогенез моногенных болезней обмена (ПК-1).
35. Этиология и патогенез пероксисомных болезней (ПК-1).
36. Этиология и патогенез хромосомных болезней (ПК-1).
37. Этические вопросы медико-генетического консультирования (ПК-1)
38. Болезнь Дауна, типичная и атипичные формы (ПК-1, ПК-8).

39. Синдром Клайнфельтера: клинические варианты (ПК-1, ПК-8).
40. Синдром Шерешевского-Тернера: клинические варианты (ПК-1, ПК-8).
41. Синдром Патау (ПК-1, ПК-8).
42. Синдром трисомии X (ПК-1, ПК-8).
43. Синдром Эдвардса (ПК-1, ПК-8).
44. Синдром кошачьего крика (ПК-1, ПК-8).
45. Аденогенитальный синдром (ПК-1, ПК-8).
46. Болезнь Гоше (ПК-1, ПК-8).
47. Болезнь Тея-Сакса (ПК-1, ПК-8).
48. Врожденный гипотиреоз (ПК-1, ПК-8).
49. Галактоземия (ПК-1, ПК-8).
50. Миодистрофии Дюшенна, Бекера (ПК-1, ПК-8).
51. Муковисцидоз (ПК-1, ПК-8).
52. Фенилкетонурия (ПК-1, ПК-8).
53. Целиакия (ПК-1, ПК-8).

3. СПИСОК ИНФОРМАЦИОННЫХ ИСТОЧНИКОВ

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основная литература:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Азова М.М., Гигани О.Б., Гигани О.О., Желудова Е.М., Щипков В.П. – Москва: КноРус, 2020. – 208 с. – (СПО). – ISBN 978-5-406-07535-7. – URL: <https://book.ru/book/932512>.

2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Э. Д. Рубан. – Ростов-на-Дону: Феникс, 2020. – 319 с. – (Среднее медицинское образование). – ISBN 978-5-222-35177-2. – URL: <https://znanium.com/catalog/product/1223252>.

3. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие / Р. В. Кургуз, Н. В. Киселева. – 2-е изд., стер. – Санкт-Петербург: Лань, 2020. – 176 с. – ISBN 978-5-8114-5656-7. – URL: <https://e.lanbook.com/book/143706>.

Дополнительная литература:

1. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач: учебное пособие для СПО / Е. Е. Васильева. – 4-е изд., стер. – Санкт-Петербург: Лань, 2021. – 92 с. – ISBN 978-5-8114-7447-9. – URL: <https://e.lanbook.com/book/160127>.

2. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. – 2-е изд., испр. и доп. – Москва: Издательство Юрайт, 2020. – 159 с. – (Профессиональное образование). – ISBN 978-5-534-08537-2. – URL: <https://urait.ru/bcode/452069>.

Интернет-ресурсы: Перечень Интернет-ресурсов, необходимых для освоения дисциплины

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине, используются следующие электронные библиотечные системы (ЭБС):

1. <https://znanium.com/>
2. <http://urait.ru/>
3. <https://e.lanbook.com/>.

Для осуществления образовательного процесса по дисциплине, используются следующие профессиональные базы данных:

1. Официальный сайт института цитологии и генетики СО РАН // www.bionet.nsc.ru/publ/c/.
2. Форум о генетике и молекулярной биологии // www.genoforum.ru.
3. Сайт института общей генетики // www.vigg.ru.