

Документ подписан простой электронной подписью

Информация о владельце:

ФИО: Шуматов Валентин Борисович

Должность: Ректор

Дата подписания: 11.12.2023 12:05:15

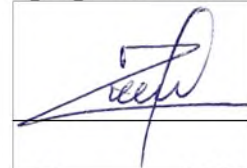
Уникальный программный ключ:

1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94f0e387a2985d2657b784aec019bf8a794cb4

Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования
«Тихоокеанский государственный медицинский университет»
Министерства здравоохранения Российской Федерации

«УТВЕРЖДАЮ»

Директор факультета среднего
профессионального образования



/Заяц Ю.В./

«02» июня 2023г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

Дисциплины ОП.05 Генетика с основами медицинской генетики

**Направление подготовки
(специальность)**

34.02.01 Сестринское дело

Уровень подготовки

Среднее профессиональное образование

**Область профессиональной
деятельности**

02 Здравоохранение

Квалификация выпускника:

Медицинская сестра/ Медицинский брат

Форма обучения

Очно-заочная

Срок освоения ООП

2 года 10 месяцев

Институт/кафедра

Отделение СПО

1. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

1.1. Фонд оценочных средств регламентирует формы, содержание, виды оценочных средств для текущего контроля, промежуточной аттестации и итоговой (государственной итоговой) аттестации, критерии оценивания дифференцированно по каждому виду оценочных средств.

1.2. Фонд оценочных средств определяет уровень формирования у обучающихся установленных в ФГОС СПО и определенных в основной образовательной программе среднего профессионального образования специальности 34.02.01 Сестринское дело в области профессиональной деятельности 02 Здравоохранение общих компетенций.

https://tgmu.ru/sveden/files/34.02.01_Sestrinskoe_delo_ochnaya_2023.pdf

2. ОСНОВНАЯ ЧАСТЬ

2.1. Виды контроля и аттестации, формы оценочных средств

№ п/ п	Виды контроля	Оценочные средства
		Форма
1	Текущий контроль	Тесты
		Ситуационные задачи
2	Промежуточная аттестация	Тесты
		Вопросы для собеседования

3. Содержание оценочных средств текущего контроля

Текущий контроль осуществляется преподавателем дисциплины при проведении занятий в форме: тестирования и ситуационных задач.

Оценочные средства для текущего контроля.

Тесты

1. Биологическое значение митоза:

- обеспечивает редукцию наследственного материала материнской клетки;
- является источником комбинативной изменчивости;
- обеспечивает изменение исходного хромосомного набора;
- *обеспечивает равномерное распределение наследственного материала между дочерними клетками и сохранение диплоидного набора.

2. В профазу митоза происходит:

- *спирализация хромосом;
- кроссинговер;
- удвоение хромосом;
- расхождение хромосом.

3. В анафазу митоза происходит:

- деспирализация хромосом;
- кроссинговер;
- редупликация ДНК;
- *расхождение хромосом.

4. Расхождение к полюсам однохроматидных хромосом при мейозе осуществляется в:

- профазе;
- профазе 2;
- анафазе 1;
- *анафазе 2.

5. Для телофазы митоза характерно:

- а) расхождение хромосом;
- б) конъюгация гомологических хромосом;
- г) расхождение клеточного центра к полюсам;
- г) *восстановление ядерной оболочки.

6. Сперматозоиды первого порядка содержат хромосомный набор:

- а) $2n2c$;
- б) $*2n4c$;
- в) $1n2c$;
- г) $1n1c$.

7. Хромосомный набор в клетке после мейоза составляет:

- а) $2n2c$;
- б) $*2n4c$;
- в) $1n2c$;
- г) $1n1c$.

8. Количество хромосом у человека:

- а) 48;
- б) 22 пары;
- в) $*46$;
- г) 23.

9. Морфологию хромосом изучают на стадии митоза:

- а) профазы;
- б) телофазы;
- в) *метафазы;
- г) анафазы.

10. Согласно Денверской классификации Y- хромосома относится к:

- а) группе В;
- б) группе С;
- в) группе D;
- г) *группе G.

11. В норме в ядрах соматических клеток женского организма содержится телец Барра (половой хроматин):

- а) два;
- б) *одно;
- в) не содержится;
- г) три.

12. В процессе овогенеза 300 овоцитов первого порядка образуют:

- а) $*300$ яйцеклеток;
- б) 600 яйцеклеток;
- в) 900 яйцеклеток;
- г) 1200 яйцеклеток

13. Равноплечая хромосома называется:

- а) акроцентрическая;
- б) субметацентрическая;
- в) *метацентрическая;
- г) телоцентрическая.

14. В процессе сперматогенеза 600 сперматозоидов первого порядка образуют:

- а) $*2400$ сперматозоидов;

- б) 600 сперматозоидов;
- в) 1200 сперматозоидов;
- г) 300 сперматозоидов.

15. Совокупность всех генов одного организма:

- а) кариотип;
- б) фенотип;
- в) генофонд;
- г) *генотип.

16. Аллельные гены – это гены, находящиеся:

- а) в разных хромосомах;
- б) в одной хромосоме;
- в) *в одном и том же локусе гомологичных хромосом;
- г) в негомологичных хромосомах.

17. Взаимодействие аллельных генов:

- а) комплементарность;
- б) #полное доминирование;
- в) плейотропия;
- г) эпистатаз;
- д) полимерия;
- е) #кодоминирование.

18. Свойство организмов повторять в ряде поколений сходные признаки называется:

- а) нормой реакции;
- б) *наследственность;
- в) изменчивость;
- г) фенотип.

19. Элементарная дискретная единица наследственности:

- а) хромосома;
- б) аминокислота;
- в) *ген;
- г) РНК.

20. Количество типов гамет у дигетерозиготного организма (AaBb):

- а) *4;
- б) 8;
- в) 2;
- г) 6.

21. Универсальными донорами являются люди с генотипом группы крови по системе АВО:

- а) $I^A I^0$
- б) * $I^0 I^0$
- в) $I^B I^B$
- г) $I^A I^B$

22. Универсальными реципиентами являются люди с генотипом группы крови по системе АВО:

- а) $I^A I^0$
- б) $I^0 I^0$
- в) $I^B I^B$
- г) * $I^A I^B$

23. Развитие признаков, сцепленных с полом, обусловлено генами, локализованными в:

- а) аутосомах мужского организма;
- б) аутосомах женского организма;

в) *гомологичных участках X и Y- хромосом;

г) аутосомах обоих полов.

24. В негомологичном участке X – хромосомы локализованы рецессивные гены:

а) гипертрихоза;

б) #гемофилии;

в) #ихтиоза;

г) #дальтонизма.

25. Голандрические признаки:

а) ихтиоз;

б) #синдактилия 2и3 пальцев на ногах;

в) дальтонизм;

г) #гипертрихоз.

26. Строение мономера молекулы ДНК:

а) азотистое основание, рибоза, остаток фосфорной кислоты;

б) *дезоксирибоза, остаток фосфорной кислоты, азотистое основание;

в) дезоксирибоза, азотистое основание; полимеразы;

г) рибоза, остаток фосфорной кислоты, рестриктаза.

27. К хромосомным мутациям относятся:

а) моносомия;

б) #дефиценции;

в) #транслокация;

г) замена оснований.

28. Трудности изучения генетики человека:

а) #большое количество хромосом;

б) раннее половое созревание;

в) #малое количество потомков;

г) #медленная смена поколений.

29. Этапы генеалогического анализа:

а) #сбор анамнеза;

б) # анализ родословной;

в) построение генетической карты хромосом;

г) #построение генеалогического дерева.

30. Для аутосомно-доминантного типа наследования характерно:

а) #больные встречаются в каждом поколении;

б) больные встречаются не в каждом поколении;

в) у здоровых родителей больной ребенок;

г) #у больных родителей вероятность здорового ребенка 25%.

31. Биохимический метод генетики человека – это изучение:

а) кариотипа;

б) генов в популяции;

в) *активности ферментов;

г) рельефа кожи пальцев.

32. Для голандрического типа наследования характерно:

а) у больных родителей все дети больны;

б) больные встречаются не в каждом поколении;

в) *заболевание передается только от отца к сыну;

г) у герозиготного родителя вероятность рождения больного ребенка составляет 50 %.

33. Просеивающие, или скрининг-программы используются при:

а) цитогенетическом методе;

б) *биохимическом методе;

в) генеалогическом исследовании;

г) популяционно-статистическом методе.

34. Пробанд это:

а) родственник больного;

- б) тот, кто собирает сведения о членах родословной;
- в) *человек, родословную которого изучают;
- г) диплоидный набор хромосом.

35. Метод составления и анализа родословной впервые был предложен:

- а) Г. Менделем;
- б) Т. Морганом;
- в) *Ф. Гальтоном;
- г) Н. Бочковым.

Варианты открытых тестов

1. Профаза редукционного деления отличается от профазы митоза тем, что...
2. Что происходит в метафазе митоза.
3. Сколько хромосом имеет дочерняя клетка, если митотически разделившаяся материнская клетка имела 14 хромосом.
4. В каком периоде сперматогенеза происходит мейоз.
5. Биологическое значение мейоза.
6. В какой стадии профазы 1 происходит кроссинговер.
7. В какой стадии мейоза происходит расхождение к полюсам клетки хромосом.
8. Назовите отличия овогенеза от сперматогенеза.
9. Если дигетерозиготный организм образует только 2 типа гамет, то наблюдается ...
10. Строение и функции ДНК.

Ответы к открытым тестам

1. Профаза редукционного деления, самая длительная и включает 5 этапов. В профазу 1 происходит конъюгация гомологичных хромосом, образование бивалентов или тетрад, кроссинговер.
2. К центромерам хромосом прикрепляются нити веретена деления, хромосомы начинают двигаться и выстраиваются на экваторе клетки. Хромосомы максимально спирализованы.
3. Дочерняя клетка имеет 14 хромосом, 14 хроматид, 2С ДНК.
4. Два последовательных деления мейоза идут в периоде созревания сперматогенеза.
5. Биологический смысл мейоза заключается в том, что из одной материнской клетки с диплоидным набором хромосом образуется четыре гаплоидные клетки. Поддерживается постоянное число хромосом у видов, размножающихся половым путем. Образуется большое количество различных комбинаций отцовских и материнских хромосом. Происходит рекомбинация генетического материала.
6. Кроссинговер происходит в пахинеуму профазы 1.
7. В анафазу первого редукционного деления мейоза.
8. Стадия размножения в сперматогенезе идет непрерывно в течение всей жизни. Количество овогоний на стадии размножения закладывается на этапе эмбрионального развития и больше не увеличивается. В результате сперматогенеза образуется четыре равноценные клетки, отличающиеся по наследственной информации, а в результате овогенеза образуется одна овотида и три направительных тельца. В сперматогенезе есть период формирования.
9. Наблюдается полное сцепление генов.
10. Молекула ДНК представляет собой биополимер, мономером которого являются нуклеотиды. В каждый нуклеотид входит молекула фосфорной кислоты, моносахарид-дезоксирибоза, и одно из четырех азотистых оснований: аденин, гуанин, цитозин и тимин. ДНК состоит из двух спирально закрученных нитей. Отдельные нуклеотиды в одной цепи при полимеризации соединяются между собой остатками фосфорной

кислоты. Соединение нуклеотидов в двух цепях происходит по принципу комплиментарности: азотистое основание одной нити ДНК связано водородным «мостиком» с основанием другой, причем так, что аденин может быть связан только с тиминном, а цитозин с урацилом. Основная биологическая функция ДНК заключается в хранении, постоянном самовозобновлении, самовоспроизведении (репликации) и передаче генетической информации в клетке.

Критерии оценивания

«Отлично» - более 91% правильных ответов.

«Хорошо» - 81-90% правильных ответов.

«Удовлетворительно» - 60-80% правильных ответов.

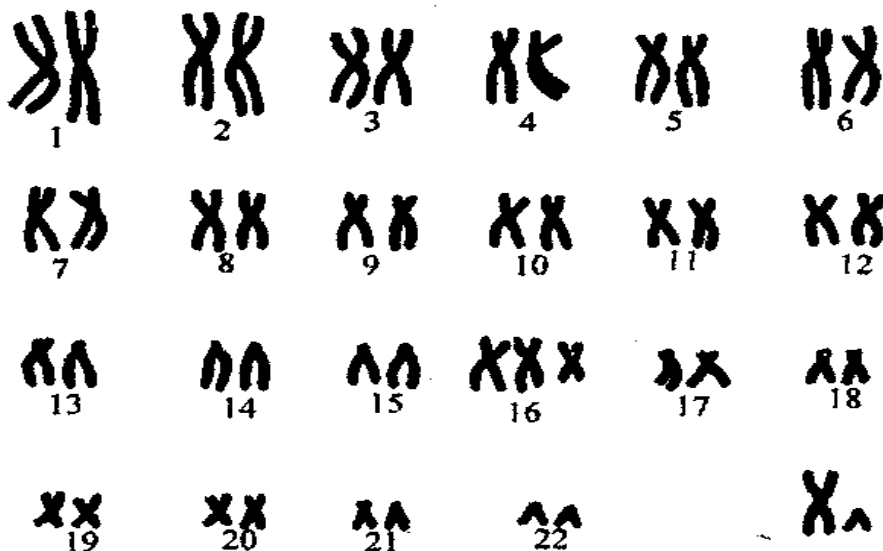
«Неудовлетворительно» - менее 60% правильных ответов.

Ситуационные задачи

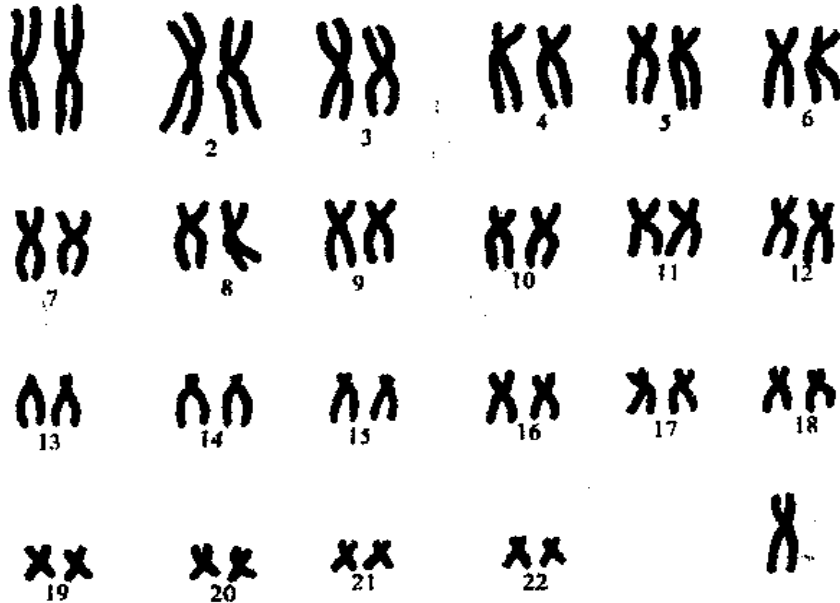
1. В клетках культуры ткани человека по 46 хромосом. При нарушении митоза 21-ая пара акроцентрических хромосом переместилась к одному полюсу клетки. Сколько хромосом окажется в дочерних клетках после митоза? Нарисовать схему митоза.
2. В процессе сперматогенеза, во время редукционного деления произошло нерасхождение 21-ой пары хромосом. Сколько хромосом и хроматид будут иметь в этом случае сперматозоиды человека? Нарисовать схему мейоза. Укажите возможные причины нерасхождения хромосом.
3. Расписать стадии овогенеза клетки с 4 хромосомами. Указать количество хромосом, хроматид. Обозначить периоды и клеточные формы в процессе образования женских половых клеток.
4. У человека умение владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина – правша, мать которого была левшой, женился на женщине – правше, имевшей трёх братьев и сестёр, двое из которых – левши. Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами. Укажите взаимодействие генов и законы генетики.
5. Доминантный ген Д определяет развитие у человека окостеневшего и согнутого мизинца на руке, что представляет неизвестные неудобства для него. Ген в гетерозиготном состоянии вызывает развитие такого мизинца только на одной руке. Может ли родиться ребенок с нормальными или двумя ненормальными руками у супругов, имеющих дефект мизинца только на одной руке? Укажите взаимодействие генов и законы генетики.
6. Родители Rh^+ по системе Rh имеют II и III группы крови по системе АВО. У них родился ребенок с I группой крови и Rh^- . Какова вероятность рождения следующего ребенка Rh^- с I группой крови?
7. У родителей с III группой крови родился сын с I группой крови и альбинос. Альбинизм наследуется как рецессивный аутосомный признак. Определите вероятность рождения второго ребенка здоровым и возможные группы его крови.
8. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X - хромосомой, признак. а) Мужчина, больной гемофилией, женится на женщине, не имеющей этого заболевания. У них рождаются нормальные дочери и сыновья, которые вступают в брак с не страдающими гемофилией лицами. Обнаружится ли у их внуков вновь гемофилия и какова вероятность появления больных в семьях дочерей и сыновей? б) Мужчина, больной гемофилией, вступает в брак с нормальной женщиной, отец

которой страдал гемофилией. Определите вероятность рождения в этой семье здоровых детей?

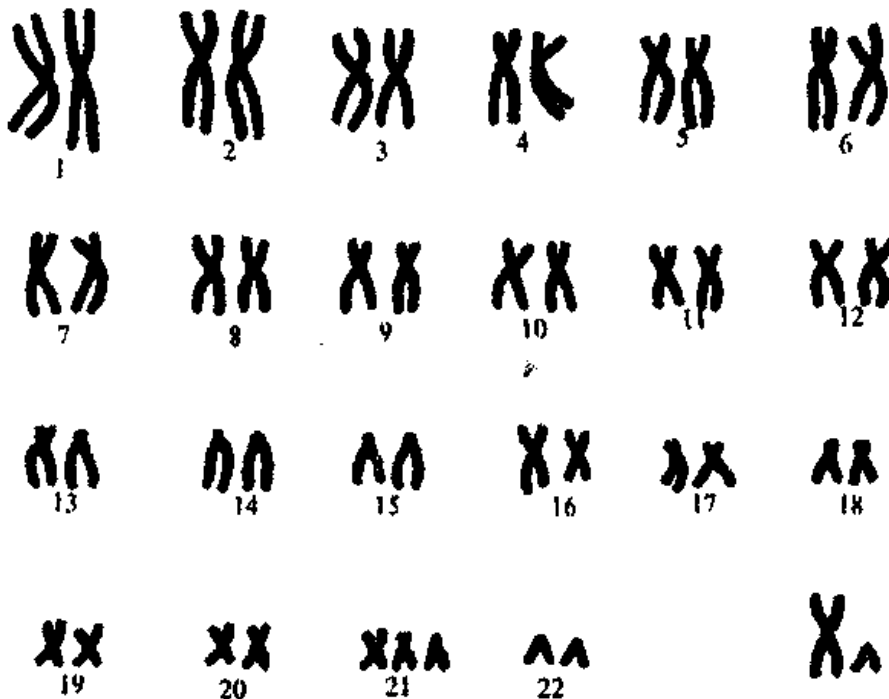
9. Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с Y – хромосомой. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец обладает гипертрихозом? Обозначьте тип наследования. Укажите критерии к типу наследования.
10. При синдроме трисомия по X - хромосоме в кариотипе женщины 47 хромосом. Из них 44 аутосомы и 3 X - хромосомы. С каким нарушением мейоза связано возникновение такого аномального кариотипа? Указать возможные варианты.
11. Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а брат страдает дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровые. Дед и бабушка со стороны матери пробанда здоровы, а прадед со стороны бабушки болен, прабабушка здорова. Со стороны деда пробанда больных дальтонизмом не обнаружено. У здоровой сестры бабушки от здорового мужа родилось шесть детей: два больных сына, три дочери и сын здоровые; у одной здоровой дочери от брака со здоровым мужчиной - один больной сын, у другой здоровой дочери от брака со здоровым мужчиной – семь детей: два больных и два здоровых сына, три здоровых дочери. Определить вероятность рождения у пробанда больных детей, если она выйдет замуж за своего троюродного брата - единственного сына в семье двоюродной тетки. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не обнаружено.
12. У пробанда в роду наблюдается дефект эмали зубов. Родители пробанда дефекта не имели, однако со стороны родственников отца это часто наблюдалось. Дед и его брат со стороны отца пробанда имел дефект эмали. У брата деда сын не имел дефекта, а дочь, внучка с ее стороны имели темные зубы, внук не имел. У деда со стороны отца пробанда пятеро детей, из которых три дочери, в том числе две – однояйцевые близнецы имеют дефект, а два сына нет. У одной из однояйцевых близнецов - больной сын и здоровая дочь. Какова вероятность появления дефекта у детей пробанда, если она выйдет замуж за своего двоюродного брата, имеющего этот дефект?
13. Описать кариотип по схеме: 1. Число хромосом; 2. Число аутосом; 3. Число половых хромосом; 4. Число глыбок полового хроматина; 5. Пол. 6. Заболевание или норма. Описать синдром.



14. Описать кариотип по схеме: 1. Число хромосом; 2. Число аутосом; 3. Число половых хромосом; 4. Число глыбок полового хроматина; 5. Пол. 6. Заболевание или норма. Описать синдром.



15. Описать кариотип по схеме: 1. Число хромосом; 2. Число аутосом; 3. Число половых хромосом; 4. Число глыбок полового хроматина; 5. Пол. 6. Заболевание или норма. Описать синдром.



Ответы к ситуационным задачам(решение)

1. $2n4c$ 46 хромосом, 92 хроматиды, 4с ДНК

$2n2c$ $2n2c$ 45 хр-м, 45 хр-д, 2с ДНК 47 хр-м, 47 хр-д, 2с ДНК

При митозе в анафазе расходятся хроматиды.

2.	2n4c	46 хромосом, 92 хроматиды, 4с ДНК
<u>редукционное</u>	↙ ↘	↙ ↘
<u>деление</u>	n2c n2c	22 хр, 44х-ды, 2с ДНК 24 хр, 48 хр-д, 2с ДНК
	↙ ↘ ↙ ↘	↙ ↘ ↙ ↘
<u>эквацционное</u>	nc nc nc nc	22хр-мы, 22хр-мы, 24хр-мы, 24хр-мы,
<u>деление</u>		22х-ды,1с 22х-ды,1с 24х-ды, 1с 24х-ды, 1с

Причины таких нарушений различны, например: увеличение вязкости цитоплазмы, нарушение в синтезе белков тубулинов или патология в сборке микротрубочек веретена деления, изменение в центромерных участках хромосом, сохранение хиазм после кроссинговера, утрата центромерного участка хромосомы.

3. Период	2n4c	4 хромосом, 8 хроматиды, 4с ДНК
размножения	↙ ↘	↙ ↘
(митоз)	2n2c 2n2c	4 хр-м, 4 хр-д,2с 4 хр-м, 4 хр-д,2с
	↓ ↓	<i>овогонию</i>
Период роста	2n4c	4 хромосом, 8 хроматиды, 4с ДНК
(интерфаза)	↙ ↘	↙ <i>ооцит 1 порядка</i> ↘
Период	n2c n2c	2хр-м, 4 хр-д, 2с 2хр-м, 4 хр-д, 2с
созревания	↙ ↘ ↙ ↘	↙ ↘ <i>ооцит 2 пор и ред. тельце</i> ↙ ↘
(мейоз)	nc nc nc nc	2 хр-м, 2 хр-м, 2 хр-м, 2 хр-м, 2 х-д,1с 2 х-д,1с 2 х-д,1с 2 х-д,1с
		<i>яйцеклетка и 3 редукционных тельца</i>

4. Дано: А – ген праворукости
а – ген леворукости

P: ♀ Aa x ♂ Aa
Г: А, а А, а
F: AA, Aa, Aa, aa

Полное доминирование, закон расщепления, вероятность рождения левшей составляет 25% .

5. Дано: Д – ген окостеневшего и согнутого мизинца
д – ген нормального мизинца

P: ♀ Dd x ♂ Dd
Г: Д, д Д, д
F: DD, Dd, Dd, dd

Да, может; 25% - норма, 25% - дефект на обеих руках. Неполное доминирование (дефект на одной руке у гетерозигот), закон расщепления.

6. Дано: Д – Rh⁺

д – Rh⁻
I^A=I^B>I⁰ (Так обозначить можно аллели групп крови)

P: ♀ Dd I^A I⁰ x ♂ Dd I^B I⁰
Г: Д I^A, Д I⁰ Д I^B, Д I⁰
 д I^A, д I⁰ д I^B, д I⁰
F: DD I^A I^B, DD I^A I⁰, Dd I^A I^B, Dd I^A I⁰
 DD I^B I⁰, DD I⁰ I⁰, Dd I⁰ I^B, Dd I⁰ I⁰
 Dd I^A I^B, Dd I^A I⁰, dd I^A I^B, dd I^A I⁰
 Dd I⁰ I^B, Dd I⁰ I⁰, dd I⁰ I^B, dd I⁰ I⁰

Вероятность рождения следующего ребенка Rh⁻ с I группой крови составляет 6,25%.

7. Дано: Д – ген нормы; д – ген альбинизма

$$I^A = I^B > I^0$$

$$\begin{array}{l}
 P: \quad \text{♀} \quad Dd I^B I^0 \quad \times \quad \text{♂} \quad Dd I^B I^0 \\
 G: \quad \quad D I^B, D I^0 \quad \quad D I^B, D I^0 \\
 \quad \quad \quad d I^B, d I^0 \quad \quad \quad d I^B, d I^0 \\
 F: \quad DD I^B I^B, DD I^B I^0, Dd I^B I^B, Dd I^B I^0 \\
 \quad \quad DD I^B I^0, DD I^0 I^0, Dd I^0 I^B, Dd I^0 I^0 \\
 \quad \quad Dd I^B I^B, Dd I^B I^0, dd I^B I^B, dd I^B I^0 \\
 \quad \quad Dd I^0 I^B, Dd I^0 I^0, dd I^0 I^B, dd I^0 I^0
 \end{array}$$

Вероятность рождения здорового ребенка составляет 75% с I и III группами крови.

8. Дано: X^H – ген нормы; X^h – ген гемофилии

$$\begin{array}{l}
 \text{а) } P: \quad \text{♀} \quad X^H X^H \quad \times \quad \text{♂} \quad X^h Y \\
 G: \quad \quad X^H \quad \quad \quad X^h, Y \\
 F_1: \quad X^H Y, X^H X^h \\
 P_2: \quad \text{♀} \quad X^H X^h \quad \times \quad \text{♂} \quad X^H Y \\
 G: \quad \quad X^H, X^h \quad \quad \quad X^H, Y \\
 F_1: \quad X^H X^H, X^H Y, X^H X^h, X^h Y
 \end{array}$$

Обнаружится 25% больных (половина мальчиков).

$$\begin{array}{l}
 \text{б) } P: \quad \text{♀} \quad X^H X^h \quad \times \quad \text{♂} \quad X^h Y \\
 G: \quad \quad X^H, X^h \quad \quad \quad X^h, Y \\
 F_1: \quad X^H Y, X^H X^h, X^h Y, X^h X^h
 \end{array}$$

Вероятность рождения здоровых детей 50%.

9. Дано: Y^* – ген гипертрихоза

Y – ген нормы

$$\begin{array}{l}
 P: \quad \text{♀} \quad XX \quad \quad \times \quad \text{♂} \quad XY^* \\
 G: \quad X \quad \quad \quad X, Y^* \\
 F_1: \quad XX; XY^*
 \end{array}$$

Вероятность рождения детей с гипертрихозом составляет 50%, только мальчики. Тип наследования – голландрический. Критерии к типу наследования: обнаруживается лишь у мужчин; передается по мужской линии из поколения в поколение от отца к сыну.

10. Нарушение в образовании гамет может происходить в эквационном делении (по линии матери):

$$\begin{array}{cccc}
 \text{А) } & 44AXX & & 44AXY \\
 & \swarrow \quad \searrow & & \swarrow \quad \searrow \\
 & 22AX \quad 22AX & & 22AX \quad 22AY \\
 & \swarrow \searrow \quad \swarrow \searrow & & \swarrow \searrow \quad \swarrow \searrow \\
 22A/ & 22A/ & 22A & \underline{22A//} \quad 22A/ \quad \underline{22A/} \quad 22A! \quad 22A! \\
 & & & \underbrace{\hspace{10em}} \\
 & & & 44A///
 \end{array}$$

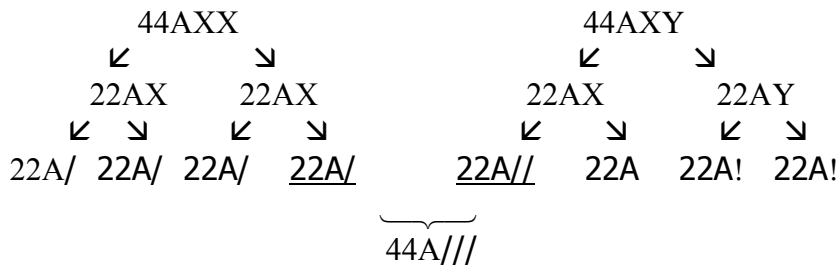
(/ – X-хромосома, состоящая из одной хроматиды; // – две хроматиды одной X-хромосомы, ! – Y-хромосомы, состоящая из одной хроматиды).

Б) Нарушение может происходить в редукционном делении (по линии матери):

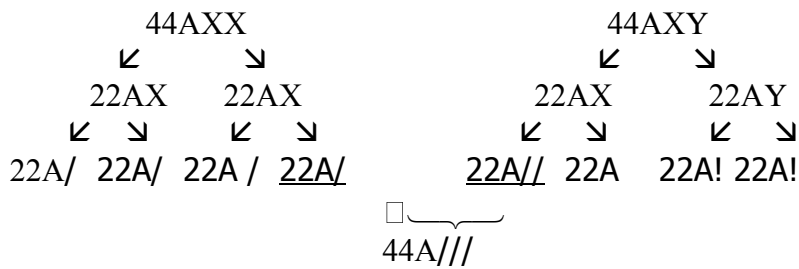
$$\begin{array}{cccc}
 & 44AXX & & 44AXY \\
 & \swarrow \quad \searrow & & \swarrow \quad \searrow \\
 & 22A \quad 22AX & & 22AX \quad 22AY \\
 & \swarrow \searrow \quad \swarrow \searrow & & \swarrow \searrow \quad \swarrow \searrow \\
 22A & 22A & 22A // & \underline{22A//} \quad \underline{22A/} \quad 22A! \quad 22A! \\
 & & & \underbrace{\hspace{10em}} \\
 & & & 44A///
 \end{array}$$

- Такой генотип также возможен при слиянии гамет: ♀22AX + ♂22AXX = 44AXXX

В) Нарушение может происходить в эквационном делении (по линии отца):

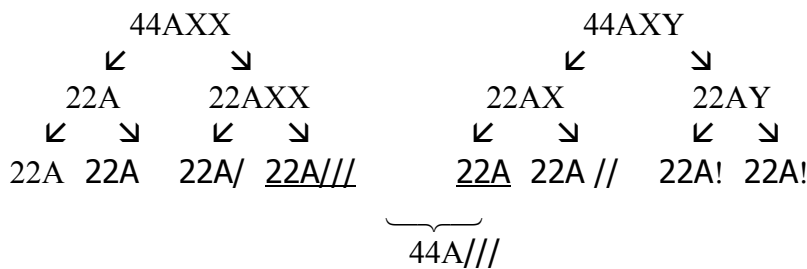


Г) Нарушение может происходить в редукционном делении (по линии отца) :



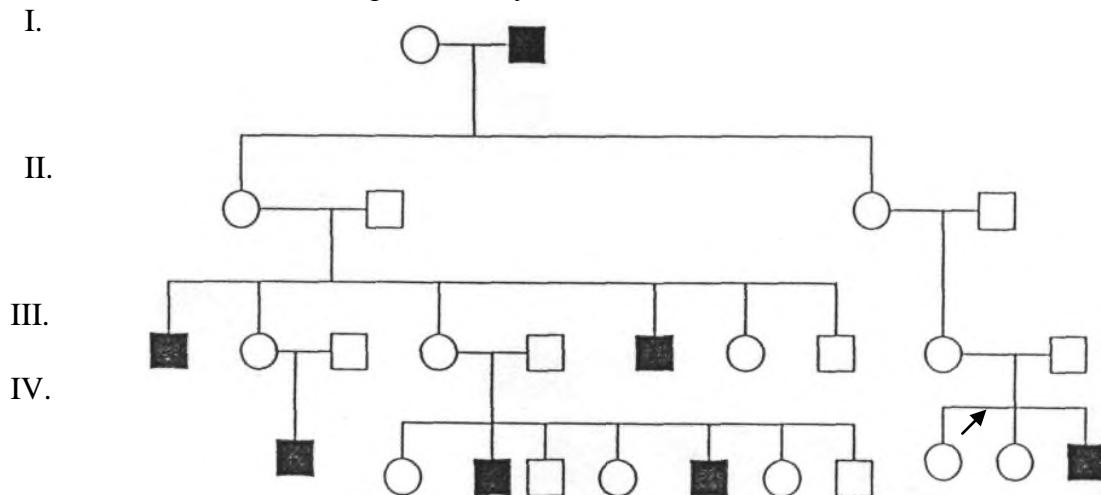
- Такой генотип также возможен при слиянии гамет: ♀22AX + ♂22AXX = 44AXXX

Д) Нарушение происходит как по линии матери, так и по линии отца:



При решении такого рода задач следует помнить, что нарушение расхождения хромосом может быть, как в редукционном делении мейоза, так и в эквационном. В редукционном делении наблюдается нарушение расхождения на уровне пары хромосом (она может пропасть или уйти в одну из клеток), а в эквационном – хромосома может не разойтись на хроматиды или исчезнуть.

11. I. Составляем родословную.



II. Анализ типа наследования:

- 1.больных в родословной мало;
 - 2.больные не в каждом поколении;
 - 3.у больных детей родители здоровы;
 - 4.болеют только мужчины
 - 5.больные сыновья у здоровых матерей и отцов
- } поэтому рецессивный тип
- поэтому сцеплен с полом тип
- поэтому сцеплен с X-хромосомой тип

Таким образом, тип наследования – рецессивный сцепленный с X-хромосомой.

III. Определение вероятности рождения у пробанда больных детей. Пробанд может быть носителем заболевания с вероятностью 50% с генотипом: $X^H X^h$ или $X^H X^H$, ее супруг болен - $X^h Y$.

Дано: X^H - ген нормы
 X^h – ген гемофилии

Вариант 1

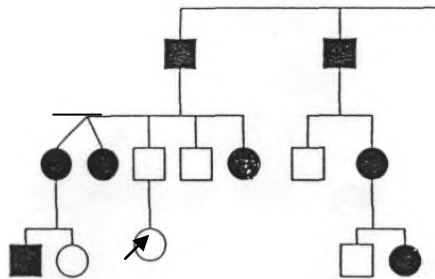
P.: ♀ $X^H X^h$ X ♂ $X^h Y$
G.: X^H ; X^h X^h ; Y
F.: $X^H X^h$, $X^h X^h$, $X^h Y$, $X^H Y$ – вероятность 50%

Вариант 2

P.: ♀ $X^H X^H$ X ♂ $X^h Y$
G.: X^H ; X^H X^h ; Y
F.: $X^H X^h$, $X^H X^h$, $X^H Y$, $X^H Y$ – вероятность 25%

12.

I. Составляем родословную.



II. Анализ типа наследования:

1. больных в родословной много;
 2. больные в каждом поколении;
 3. у больных детей родители больны;
 4. болеют чаще женщины;
 5. у больных отцов все дочери больны
- } поэтому доминантный тип
- поэтому сцеплен с X-хромосомой тип

Таким образом, тип наследования – доминантный, сцепленный с X-хромосомой.

III. Определяем вероятность рождения у пробанда больных детей с дефектом, если она выйдет замуж за своего двоюродного брата. Пробанд не является носителем мутантного гена, т.к. ее мать не указана (значит она - здоровая), а отец здоров.

P.: ♀ $X^h X^h$ X ♂ $X^H Y$
G.: X^h X^H ; Y
F.: $X^H X^h$, $X^H Y$ – вероятность рождения детей с дефектом 0%

13. При описании идиограммы просматривают пары хромосом, отмечают отсутствие или лишнюю хромосому и номер группы с аномалией. 1. Число хромосом - 47.

2. Число аутосом - 45.
3. Число половых хромосом – 2: 1 - X-хромосомы, 1 – Y-хромосомы.
4. Число глыбок полового хроматина - 0.
5. Пол - мужской.
6. Заболевание или норма – синдром Эдвардса.

14. Описание кариотипа по схеме:

1. Число хромосом - 45.
2. Число аутомосом - 44.
3. Число половых хромосом – 1 X-хромосома.
4. Число глыбок полового хроматина - 0.
5. Пол - женский.
6. Заболевание или норма – синдром Шерешевского-Тернера.

15. Описание кариотипа по схеме:

1. Число хромосом - 47.
2. Число аутомосом - 45.
3. Число половых хромосом – 2: 1 - X-хромосомы, 1 – Y-хромосомы.
4. Число глыбок полового хроматина - 0.
5. Пол - мужской.
6. Заболевание или норма – синдром Дауна (трисомия по 21 паре хромосом).

Критерии оценивания

«Отлично» - более 91% правильных ответов.

«Хорошо» - 81-90% правильных ответов.

«Удовлетворительно» - 60-80% правильных ответов.

«Неудовлетворительно» - менее 60% правильных ответов.

4. Содержание оценочных средств промежуточной аттестации

Промежуточная аттестация проводится в виде зачета.

Тесты

1. Аллельные гены находятся: А) в разных хромосомах; *Б) в одном и том же локусе гомологичных хромосом; В) в негомологичных хромосомах; Г) в митохондриях.
2. Т. Морган сформулировал: *А) хромосомную теорию наследственности; Б) основные закономерности преемственности свойств и признаков; В) процессы образования гамет; Г) метод составления и анализа родословной.
3. Э. Чаргафф открыл: А) модель ДНК; Б) модель РНК; В) структуру хромосом; *Г) закономерности в последовательности и комплементарности азотистых оснований.
4. Свойство организмов повторять в ряду поколений сходные признаки называется: А) репарацией; *Б) наследственностью; В) изменчивостью; Г) фенотип.
5. Метод составления и анализа родословной впервые был предложен: А) Г. Менделем; Б) Т. Морганом; *В) Ф. Гальтоном; Г) Н. Бочковым.
6. Метод, который позволяет выяснить характер наследования признака, тип наследования, вероятность проявления анализируемого признака у потомства, называется: А) гибридологическим; *Б) генеалогическим; В) клиническим; Г) биохимическим.
7. Признак, который встречается в родословной часто, с одинаковой частотой у мужчин и женщин, в каждом поколении, у больных детей всегда один из родителей болен, наследуется: А) сцеплено с X-хромосомой; Б) сцеплено с Y-хромосомой; *В) аутомосомно-доминантно; Г) аутомосомно-рецессивно.
8. Признак, который встречается в родословной редко, с одинаковой частотой у мужчин и женщин, не в каждом поколении, у больных детей могут быть здоровые родители, наследуется: А) сцеплено с X-хромосомой; Б) сцеплено с Y-хромосомой; В) аутомосомно-доминантно; *Г) аутомосомно-рецессивно.
9. Признаки, которые встречаются в равной степени, как у мужчин, так и у женщин, являются: А) голландрическими; Б) сцепленными с полом; *В) аутомосомными; Г) доминантными.
10. Признак, который проявляется в каждом поколении, чаще отмечается у женщин; при больном отце, отмечается у всех его дочерей, называется: А) голландрическим; Б) сцепленным с полом; В) аутомосомным; *Г) доминантным, сцепленным с X-хромосомой.

11. Основные методы изучения генетики человека: А) гибридологический; Б) #генеалогический; В) клинический; Г) #близнецовый.
12. Трудности изучения генетики человека: А) #большое количество хромосом; Б) #маленькая плодовитость; В) #медленная смена поколений; Г) быстрая смена поколений.
13. Виды взаимодействия аллельных генов: а) #неполное доминирование; б) эпистаз; в) #плейотропия; г) полимерия.
14. В неаллельном участке X-хромосомы содержатся рецессивные гены: А) #мышечной дистрофии Дюшена; Б) #дальтонизма; В) #гемофилии, Г) тёмной эмали зубов.
15. В неаллельном участке X-хромосомы содержатся доминантные гены: А) #витаминоустойчивого рахита; Б) дальтонизма; В) гемофилии, Г) # тёмной эмали зубов.

Вопросы к собеседованию

1. Строение ядра. Митоз.
2. Мейоз. Гаметогенез.
3. Законы Менделя. Менделирующие признаки человека.
4. Виды взаимодействия аллельных генов.
5. Наследование групп крови. Наследование резус-фактора. Резус-конфликт.
6. Наследование, сцепленное с полом.
7. Хромосомная теория наследственности.
8. Генетический код и реализация информации в клетке.
9. Редупликация и репарация ДНК.
10. Комбинативная изменчивость.
11. Мутационная изменчивость.
12. Генетический и близнецовый методы, их значение для медицины.
13. Цитологический метод диагностики хромосомных нарушений человека. Кариотип и идиограмма хромосом человека.
14. Хромосомные болезни.
15. Генные болезни.

5. Критерии оценивания результатов обучения

«**Зачтено**» выставляется обучающемуся, если он показал достаточно прочные знания основных положений учебной дисциплины, умение самостоятельно решать конкретные практические задачи, предусмотренные рабочей программой, ориентироваться в рекомендованной справочной литературе, умеет правильно оценить полученные результаты, прошел компьютерное тестирование не менее, чем на 71%.

«**Не зачтено**» выставляется обучающемуся, если при ответе выявились существенные пробелы в знаниях основных положений учебной дисциплины, неумение с помощью преподавателя получить правильное решение конкретной практической задачи из числа предусмотренных рабочей программой учебной дисциплины, прошел компьютерное итоговое тестирование менее, чем на 71%.