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:
1cef78fd73d75dc6ecf72fe1eb94fee387a2985d2657b784eec019bf8a794cb4

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

Владивосток – 2023

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:**

а) обеспечивает редукцию наследственного материала материнской клетки;

б) является источником комбинативной изменчивости;

в) обеспечивает изменение исходного хромосомного набора;

г) *обеспечивает равномерное распределение наследственного материала между дочерними клетками и сохранение диплоидного набора.

2. **В профазу митоза происходит:**

а) *спирализация хромосом;

б) кроссинговер;

в) удвоение хромосом;

г) расхождение хромосом.

3. **В анафазу митоза происходит:**

а) деспирализация хромосом;

б) кроссинговер;

в) редупликация ДНК;

г) *расхождение хромосом.

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

а) профазе;

б) профазе 2;

в) анафазе 1;

г) *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. **Сперматоциты 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 B;
б) группе C;
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 сперматоцитов 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 (АаВв):**
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 Х и Y- хромосом;
г) аутосомах обоих полов.
24. **В негомологичном участке Х – 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; полимераза;
г) рибоза, остаток фосфорной кислоты, рестриктаза.
27. **К хромосомным мутациям относятся:**
а) моносомия;
б) #дефишенсии;
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 коньюгация 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 спирализованны.
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 пахинему 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 тимином, а цитозин с урацилом. Основная биологическая функция ДНК заключается в хранении, постоянном самовозобновлении, самовоспроизведении (репликации) и передачи 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 Х - 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?

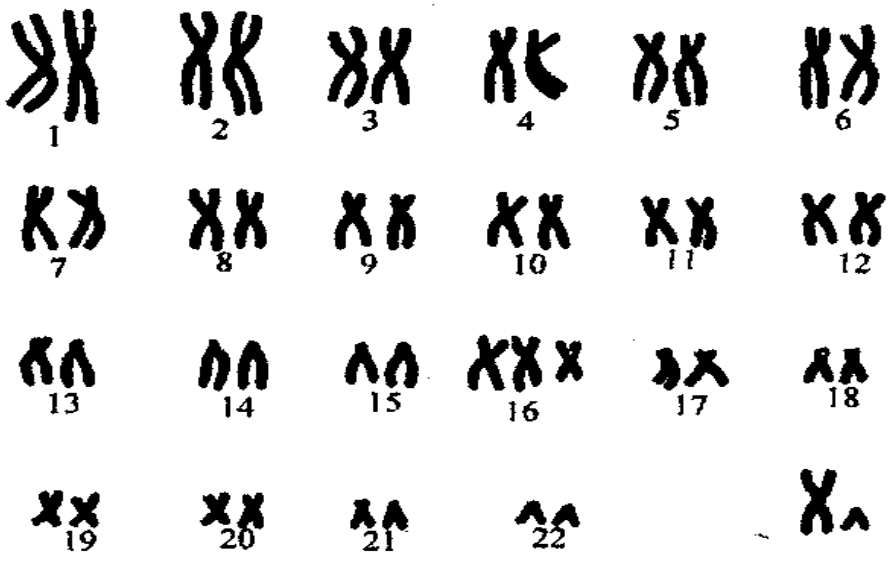
9. Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с У – хромосомой. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где отец обладает гипертрихозом? Обозначьте тип наследования. Укажите критерии к типу наследования.

10. При синдроме трисомия по Х - хромосоме в кариотипе женщины 47 хромосом. Из них 44 аутосомы и 3 Х - хромосомы. С каким нарушением мейоза связано возникновение такого аномального кариотипа? Указать возможные варианты.

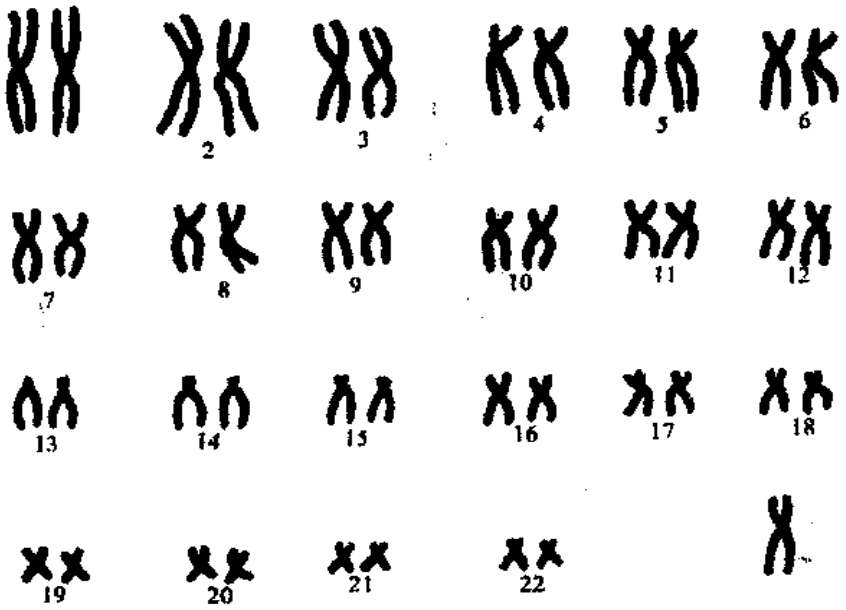
11. Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а брат страдает дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровые. Дед и бабка со стороны матери пробанда здоровы, а прадед со стороны бабки болен, пробабка здорова. Со стороны деда пробанда больных дальтонизмом не обнаружено. У здоровой сестры бабки 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?

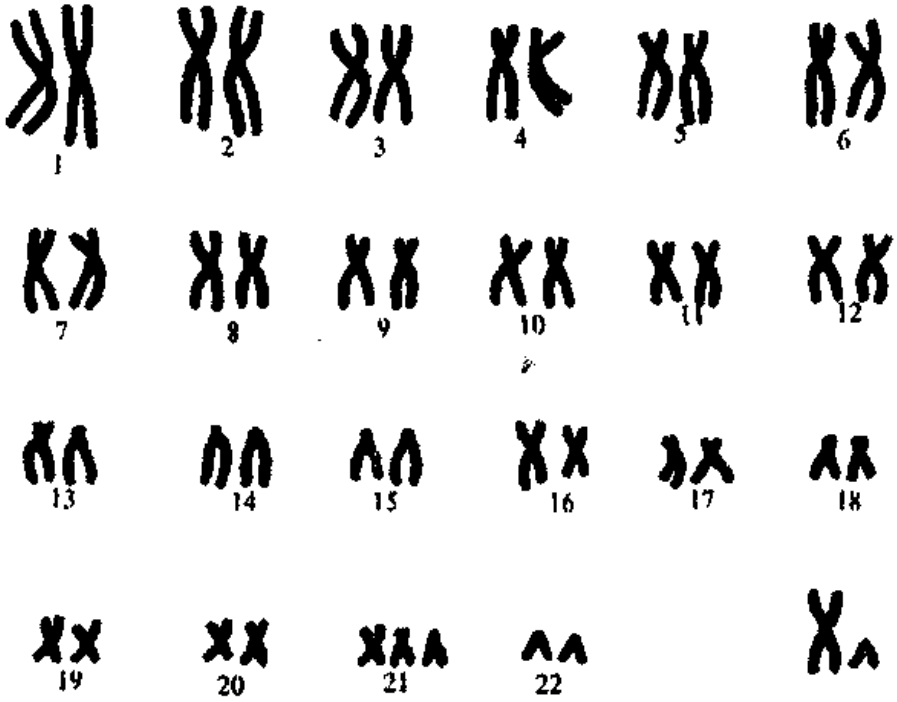
13. Описать кариотип по схеме: 1. Число хромосом; 2. Число аутосом; 3. Число половых хромосом; 4. Число глыбок полового хроматина; 5. Пол. 6. Заболевание или норма. Описать синдром.



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, 4c ДНК

↙ ↘ ↙ ↘

2n2c 2n2c 45 хр-м, 45 хр-д, 2c ДНК 47 хр-м, 47 хр-д, 2c ДНК

При митозе в анафазе расходятся хроматиды.

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

редукционное ↙ ↘ ↙ ↘

деление n2c n2c 22 хр, 44х-ды, 2с ДНК 24 хр, 48 хр-д, 2с ДНК

↙↘ ↙↘ ↙ ↘ ↙ ↘

эквационное nc nc nc nc 22хр-мы, 22хр-мы, 24хр-мы, 24хр-мы,

деление 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

↓ ↓ *овогонии*

Период роста 2n4c 4 хромосом, 8 хроматиды, 4с ДНК

(интерфаза) ↙ ↘ ↙ *овоцит 1 порядка* ↘

Период n2c n2c 2хр-м, 4 хр-д, 2с 2хр-м, 4 хр-д, 2с

созревания ↙↘ ↙↘ ↙ ↘ *овоцит 2 пор и ред. тельце* ↙ ↘

(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

яйцеклетка и 3 редукционных тельца

4. Дано: А – ген праворукости

а – ген леворукости

Р: ♀ Аа х ♂ Аа

Г: А, а А, а

F: АА, Аа, Аа, аа

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

5. Дано: Д – ген окостеневшего и согнутого мизинца

д – ген нормального мизинца

Р: ♀ Дд х ♂ Дд

Г: Д, д Д, д

F: ДД, Дд, Дд, дд

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^-

$I^A=I^B>I^0$ (Так обозначить можно аллели групп крови)

Р: ♀ Дд $I^A I^0$ х ♂ Дд $I^B I^0$

Г: Д I^A, Д I^0 Д I^B, Д I^0

дI^A, дI^0 дI^B, дI^0

F: ДД $I^A I^B$, ДД $I^A I^0$, Дд $I^A I^B$, Дд $I^A I^0$

ДД $I^B I^0$, ДД $I^0 I^0$, Дд $I^0 I^B$, Дд $I^0 I^0$

Дд $I^A I^B$, Дд $I^A I^0$, дд $I^A I^B$, дд $I^A I^0$

Дд $I^0 I^B$, Дд $I^0 I^0$, дд $I^0 I^B$, дд $I^0 I^0$

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

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

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

Р: ♀ Дд $I^B I^0$ х ♂ Дд $I^B I^0$

Г: Д I^B, Д I^0 Д I^B, Д I^0

дI^B, дI^0 дI^B , дI^0

F: ДД $I^B I^B$, ДД $I^B I^0$, Дд $I^B I^B$, Дд $I^B I^0$

ДД $I^B I^0$, ДД $I^0 I^0$, Дд $I^0 I^B$, Дд $I^0 I^0$

Дд $I^B I^B$, Дд $I^B I^0$, дд $I^B I^B$, дд $I^B I^0$

Дд $I^0 I^B$, Дд $I^0 I^0$, дд $I^0 I^B$, дд $I^0 I^0$

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

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

а) Р: ♀ $X^H X^H$ х ♂ X^h Y

Г: X^H X^h , Y

F_1: X^H Y, $X^H X^h$

P_2: ♀ $X^H X^h$ х ♂ X^H Y

Г: X^H, X^h X^H , Y

F_1: $X^H X^H$, X^H Y, $X^H X^h$, X^h Y

Обнаружится 25% больных (половина мальчиков).

б) Р: ♀ $X^H X^h$ х ♂ X^h Y

Г: X^H, X^h X^h , Y

F_1: X^H Y, $X^H X^h$, X^h Y, $X^h X^h$

Вероятность рождения здоровых детей 50%.

9. Дано: Y* - ген гипертрихоза

Y – ген нормы

Р: ♀ XX х ♂ XY*

Г: X X, Y*

F1: XX; XY*

Вероятность рождения детей с гипертрихозом составляет 50%, только мальчики. Тип наследования - голандрический. 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):

А) 44AXX 44AXY

↙ ↘ ↙ ↘

22AX 22AX 22AX 22AY

↙ ↘ ↙ ↘ ↙ ↘ ↙ ↘

22A/ 22A/ 22A 22A// 22A/ 22A/ 22A! 22A!

44A///

(/ - 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):

44AXX 44AXY

↙ ↘ ↙ ↘

22A 22AX 22AX 22AY

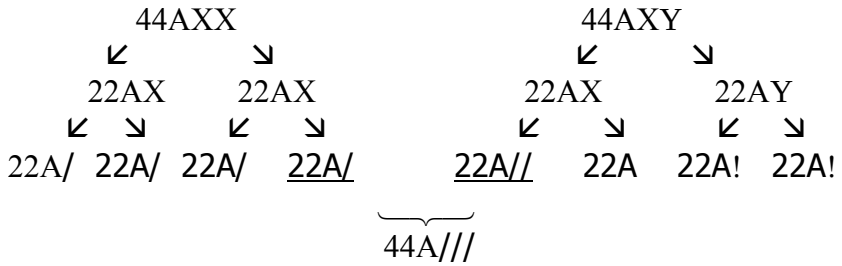
↙ ↘ ↙ ↘ ↙ ↘ ↙ ↘

22A 22A 22A // 22A// 22A/ 22A/ 22A! 22A!

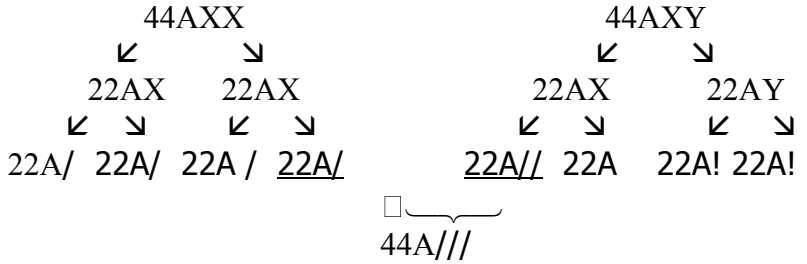
44A///

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

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

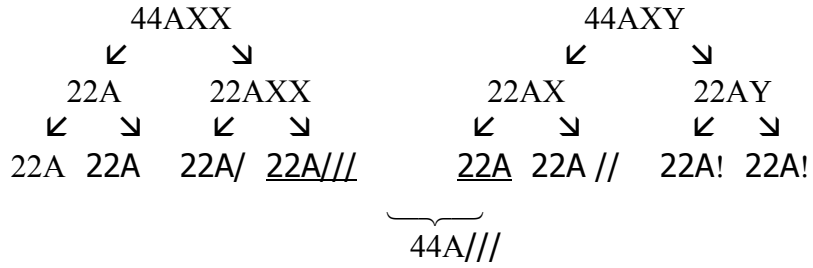


Г) Нарушение может происходить в редукционном делении (по линии отца) :



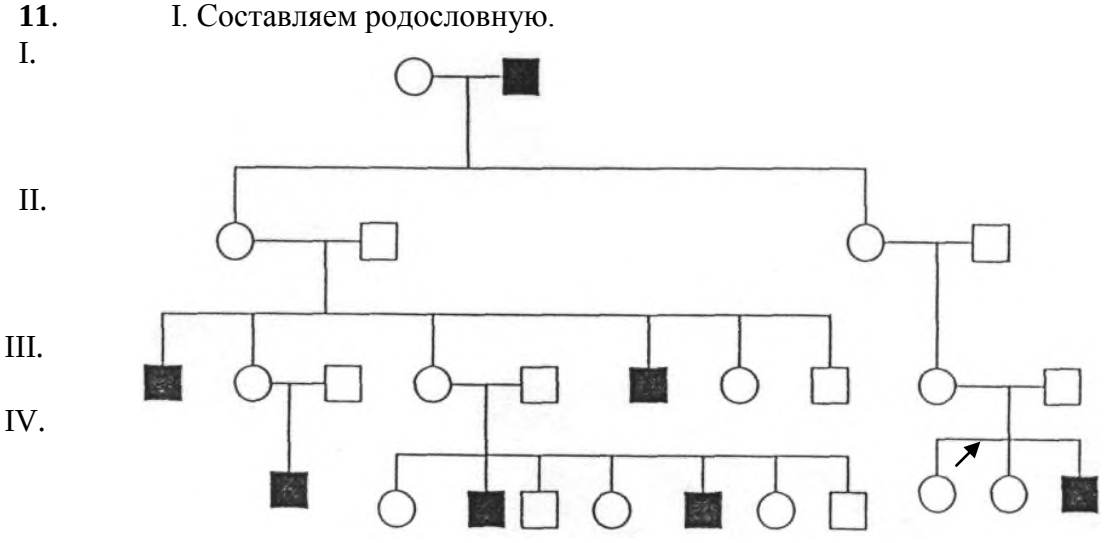
- *Такой генотип также возможен при слиянии гамет:* ♀22AX + ♂22AXX =44AXXX

Д) Нарушение происходить 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; } поэтому рецессивный тип
2.больные не в каждом поколении;
3.у больных детей родители здоровы;
4.болеют только мужчины - поэтому сцеплен с полом тип
5.больные сыновья у здоровых матерей и
отцов - поэтому сцеплен с Х-хромосомой тип

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

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

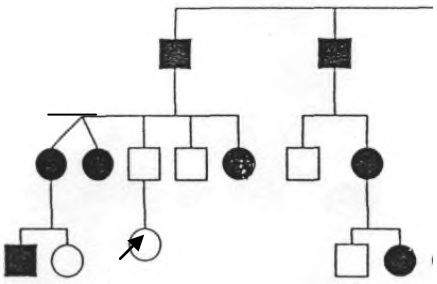
Дано: X^H - ген нормы
X^h – ген гемофилии

Вариант 1
P.: ♀ X^HX^h X ♂ X^hY
G.: X^H; X^h X^h; Y
F.: X^HX^h, X^hX^h, X^hY, X^HY –вероятность 50%

Вариант 2
P.: ♀ X^HX^H X ♂ X^hY
G.: X^H; X^H X^h; Y
F.: X^HX^h, X^HX^h, X^HY, X^HY – вероятность 25%

12.

I. Составляем родословную.



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

Таким образом, тип наследования – доминантный, сцепленный с Х-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 - здорова), а отец здоров.
P.: ♀ X^hX^h X ♂ X^HY
G.: X^h X^H; Y
F.: X^HX^h, X^HY – 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 - Х-хромосомы, 1 – У-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 аутосом - 44.
3. Число половых хромосом – 1 Х-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 аутосом - 45.
3. Число половых хромосом – 2: 1 - Х-хромосомы, 1 – У-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) наследственность; В) изменчивость; 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 Х-хромосомой; Б) сцеплено с У-хромосомой; *В) аутосомно-доминантно; Г) аутосомно-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 Х-хромосомой; Б) сцеплено с У-хромосомой; В) аутосомно-доминантно; *Г) аутосомно-рецессивно.
9. Признаки, которые встречаются в равной степени, как у мужчин, так и у женщин, являются: А) голандрическими; Б) сцепленными с полом; *В) аутосомными; Г) доминантными.
10. Признак, который проявляется в каждом поколении, чаще отмечается у женщин; при больном отце, отмечается у всех его дочерей, называется: А) голандрическим; Б) сцепленным с полом; В) аутосомным; *Г) доминантным, сцепленным с Х-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 Х-хромосомы содержатся рецессивные гены: А) #мышечной дистрофии Дюшена; Б) #дальтонизма; В) #гемофилии, Г) тёмной эмали зубов.
15. В неаллельном участке Х-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%.