Профессиональная образовательная автономная некоммерческая организация
«Столичный базовый колледж»

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по УМР
_____/ Н.Е. Губина
«_29_»__января_____2026 г.

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

по дисциплине	Генетика с основами медицинской генетики
специальность	34.02.01 Сестринское дело
Квалификация выпускника	медицинская сестра/медицинский брат
Форма обучения	очная
Срок обучения	1 год 10 месяцев на базе среднего общего образования

Йошкар-Ола
2026 г.

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 3
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ.....5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 10
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ 11
Приложение к РПУД.....12

1. ОБЩАЯ ХАРАКТЕРИСТИКА РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

1.1 Область применения программы

Программа учебной дисциплины **«Генетика с основами медицинской генетики»** является частью основной профессиональной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Рабочая программа может быть использована в дополнительном профессиональном образовании в рамках реализации программ переподготовки кадров.

1.2 Место дисциплины в структуре основной образовательной программы: Учебная дисциплина **«Генетика с основами медицинской генетики»** относится к общепрофессиональному циклу основной образовательной программы в соответствии с ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

1.3 Цели и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.	- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней	- 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.

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися формируются общие компетенции:

ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;

ОК 03. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по правовой и финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися формируются профессиональные компетенции:

ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.

ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни.

ПК 3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения.

ПК 3.4. Проводить санитарно-противоэпидемические мероприятия по профилактике инфекционных заболеваний.

ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента.

ПК 4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту.

ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом.

ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме.

ПК 4.6. Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации.

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися формируются личностные результаты:

ЛР 7. Осознающий и деятельно выражающий приоритетную ценность каждой человеческой жизни, уважающий достоинство личности каждого человека, собственную и чужую уникальность, свободу мировоззренческого выбора, самоопределения.

Проявляющий бережливое и чуткое отношение к религиозной принадлежности каждого человека, предупредительный в отношении выражения прав и законных интересов других людей

ЛР 9. Сознающий ценность жизни, здоровья и безопасности. Соблюдающий и пропагандирующий здоровый образ жизни (здоровое питание, соблюдение гигиены, режим занятий и отдыха, физическая активность), демонстрирующий стремление к физическому совершенствованию. Проявляющий сознательное и обоснованное неприятие вредных привычек и опасных наклонностей (курение, употребление алкоголя, наркотиков, психоактивных веществ, азартных игр, любых форм зависимостей), деструктивного поведения в обществе, в том числе в цифровой среде.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1 Объём учебной дисциплины и виды учебной работы

Форма обучения: очная

Вид учебной работы	**Объём часов**
Объем образовательной программы учебной дисциплины	***60***
в т.ч. в форме практической подготовки	-
в том числе:	
лекционные занятия	*28*
практические занятия	*28*
курсовая работа (проект)	
Самостоятельная работа	***4***
Промежуточная аттестация в форме **зачета с оценкой**	**-**

2.2. Тематический план и содержание учебной дисциплины

Наименование разделов и тем	Содержание и формы организации деятельности обучающихся	Объем, акад. ч / в том числе в форме практической подготовки, акад. ч (очная форма)	Коды компетенций и личностных результатов, формированию которых способствует элемент программы
1	**2**	**3**	**5**
Раздел 1. Основы генетики			
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	**Содержание учебного материала**	4	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	1.Краткая история развития медицинской генетики. 2.Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 3.Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 4.Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		
Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности			
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	**Содержание учебного материала**	4	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	1.Клетка - основная структурно-функциональная единица живого. Химическая организация клетки. 2.Прокариотические и эукариотические клетки. Общий план строения эукариотической клетки. 3.Наследственный аппарат клетки. Хромосомный набор клетки. 4.Гаплоидные и диплоидные клетки. Понятие «кариотип». 5. Жизненный цикл клетки. Основные типы деления клетки. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.		
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 1 Основные типы деления эукариотической клетки. Гаметогенез. Изучение основных типов деления эукариотической клетки (митоз, мейоз,		

	амитоз). Биологическая роль разных типов деления. Гаметогенез (овогенез, сперматогенез).		
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	**Содержание учебного материала**	4	
	1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. 2.Сохранение информации от поколения к поколению. 3.Гены и их структура. Реализация генетической информации. Генетический аппарат клетки. Химическая природа гена. 4.Состав и структура нуклеотида. Универсальность, индивидуальная специфичность структур ДНК, определяющих ее способность кодировать, хранить, воспроизводить генетическую информацию. 5.Репликация ДНК, роль ферментов, чередование экзонов и интронов в структуре генов. 6.Транскрипция, трансляция, элонгация. Синтез белка как молекулярная основа самообновления. 7.Генетический код его универсальность, специфичность.		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практических и лабораторных занятий	4	
	Практическое занятие № 2 Решение ситуационных задач по определению изменений в структуре нуклеиновых кислот в процессе синтеза белка, приводящие к различным заболеваниям		
Раздел 3. Закономерности наследования признаков			
Тема 3.1. Типы наследования признаков	**Содержание учебного материала**	4	
	1. Законы наследования Я. Г. Менделя. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Сущность законов наследования признаков у человека. 2.Типы и закономерности наследования признаков у человека. 3.Генотип и фенотип. 4.Виды взаимодействия генов. 5.Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия 6. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. 7. Генетическое определение групп крови и резус – фактора		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9

	В том числе практических и лабораторных занятий	6	
	Практическое занятие № 3,4 Наследование менделирующих признаков у человека. Сцепленное с полом наследование. Решение задач. Наследственные свойства крови. Системы групп крови. Система АВО, резус система. Выявления причин возникновения резус-конфликта матери и плода. Решение задач.		
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез.	**Содержание учебного материала**	2	
	1.Основные виды изменчивости. 2.Причины мутационной изменчивости. 3.Виды мутаций. Мутагены. Мутагенез. 4.Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практических и лабораторных занятий	2	
	Практическое занятие № 5 Изучение изменчивости и видов мутаций у человека. Краткая характеристика некоторых генных и хромосомных болезней. Работа с обучающими и контролирующими пособиями.		
Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости			
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	**Содержание учебного материала**	2	
	1.Методы изучения наследственности и изменчивости. 2.Генеалогический, цитогенетический, близнецовый, биохимический, дерматоглифический, ПОП уляционно-статистический, иммуногенетический методы.		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практических и лабораторных занятий	6	
	Практические занятия № 6, 7 Генеалогический метод. Составление и анализ родословных схем. Определение особенностей наследования аутосомно-доминантных признаков, аутосомно-рецессивных и сцепленных с полом. Цитогенетический метод. Кариотипирование.		
Раздел 5. Наследственность и патология			
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	**Содержание учебного материала**	4	
	1.Классификация наследственных болезней. 2.Аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные и сцепленные с полом заболевания.		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2.,

	3.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. 4.Мультифакториальные заболевания. 5.Причины возникновения генных и хромосомных заболеваний.		ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
	В том числе практических и лабораторных занятий	6	
	Практическое занятие № 8 Изучение хромосомных и генных заболеваний. Причины возникновения хромосомных и генных заболеваний. Изучение моногенных и полигенных болезней с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Клинические проявления мультифакториальных заболеваний.		
Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	**Содержание учебного материала**	4	
	1Виды профилактики наследственных заболеваний. 2.Показания к медико-генетическому консультированию (МГК). 3.Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. 4.Пренатальная диагностика. Неонатальный скрининг.		ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6. ЛР 7, ЛР 9
Самостоятельная работа	Изучение, повторение и проработка изучаемого материала	**4**	
Промежуточная аттестация (зачет с оценкой)		**2**	
Всего:		**60**	

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1 Требования к минимальному материально-техническому обеспечению:

Материально техническое обеспечение соответствует разделу сайта Сведения об образовательной организации / Образование

Режим доступа: http://sbk12.ru/sveden/objects

3.2. Информационное обеспечение реализации программы

3.2.1. Основная литература

Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / М. М. Азова, О. Б. Гигани, О. О. Гигани [и др.] ; под ред. М. М. Азовой. — Москва : КноРус, 2025. — 208 с. — ISBN 978-5-406-14276-9. — URL: https://book.ru/book/956991. — Текст : электронный.

Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд., перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2023. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-8117-2, DOI: 10.33029/9704-7058-9-GCM-2022-1-192. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970481172.html. - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный

Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2024. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-8724-2. - Электронная версия доступна на сайте ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. URL: https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970487242.html. - Режим доступа: по подписке. - Текст: электронный

3.2.2. Дополнительная литература

Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / С. С. Жилина, Т. В. Кожанова, М. Е. Майорова [и др.]. - 4-е изд. , перераб. и доп. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2022. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-7058-9. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970470589.html. - Режим доступа : по подписке.

Хандогина, Е. К. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин, А. В. Хандогина. - 3-е изд. , стер. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-6181-5. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970461815.html. - Режим доступа : по подписке.

Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2021. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-6020-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970460207.html. - Режим доступа : по подписке.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Результаты (освоенные умения, усвоенные знания)	**Критерии оценки**	**Методы оценки**
Перечень знаний, осваиваемых в рамках дисциплины		
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	- полное раскрытие понятий и точность употребления научных терминов, применяемых в генетике; - демонстрация знаний основных понятий генетики человека: наследственность и изменчивость, методы изучения наследственности, основные группы наследственных заболеваний	Устный опрос Тест Практические задания Доклад Зачет с оценкой
Перечень умений, осваиваемых в рамках дисциплины		
умения - проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	- демонстрация способности прогнозировать риск проявления признака в потомстве путем анализа родословных, составленных с использованием стандартных символов; - проведение опроса и консультирования пациентов в соответствии с принятыми правилами	Устный опрос Тест Практические задания Доклад Зачет с оценкой

Приложение к РПУД

Профессиональная образовательная автономная некоммерческая организация
«Столичный базовый колледж»

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

по дисциплине Генетика с основами медицинской генетики

Специальность 34.02.01 Сестринское дело

Йошкар-Ола
2026 г.

1. Паспорт фонда оценочных средств

1.1 Область применения

Фонд оценочных средств (далее – ФОС) для текущего контроля успеваемости и промежуточной аттестации предназначен для оценивания знаний, умений, уровня сформированности компетенций обучающихся по специальности 34.02.01 Сестринское дело, по дисциплине ***«Генетика с основами медицинской генетики»***.

ФОС составлен на основе *ФГОС СПО*, рабочей программы дисциплины ***«Генетика с основами медицинской генетики»***.

Промежуточная аттестация по дисциплине предусмотрена в форме зачета с оценкой.

1.2 Планируемые результаты освоения учебной дисциплины.

ФОС позволяет оценить результаты освоения учебной дисциплины в соответствии с требованиями рабочей программы.

В результате освоения учебной 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.

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

– проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;

– проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;

– проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Компетенции, формируемые в результате освоения дисциплины:

Общие:

ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам;

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности;

ОК 03. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по правовой и финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях

Профессиональные:

ПК 3.1. Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний.

ПК 3.2. Пропагандировать здоровый образ жизни.

ПК 3.3. Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения.

ПК 3.4. Проводить санитарно-противоэпидемические мероприятия по профилактике инфекционных заболеваний.

ПК 4.1. Проводить оценку состояния пациента.

ПК 4.2. Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту.

ПК 4.3. Осуществлять уход за пациентом.

ПК 4.5. Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме.
ПК 4.6. Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации.

Личностные результаты, формируемые в результате освоения дисциплины:

ЛР 7. Осознающий и деятельно выражающий приоритетную ценность каждой человеческой жизни, уважающий достоинство личности каждого человека, собственную и чужую уникальность, свободу мировоззренческого выбора, самоопределения.

Проявляющий бережливое и чуткое отношение к религиозной принадлежности каждого человека, предупредительный в отношении выражения прав и законных интересов других людей

ЛР 9. Сознающий ценность жизни, здоровья и безопасности. Соблюдающий и пропагандирующий здоровый образ жизни (здоровое питание, соблюдение гигиены, режим занятий и отдыха, физическая активность), демонстрирующий стремление к физическому совершенствованию. Проявляющий сознательное и обоснованное неприятие вредных привычек и опасных наклонностей (курение, употребление алкоголя, наркотиков, психоактивных веществ, азартных игр, любых форм зависимостей), деструктивного поведения в обществе, в том числе в цифровой среде.

1.3 Виды контроля и методы оценки

Предметом оценки служат умения, знания, сформированность общих и профессиональных компетенций

Контроль и оценка освоения учебной дисциплины по темам

Наименование тем	Виды и методы оценивания			
	Текущий контроль		Промежуточная аттестация	
	Методы оценки	Проверяемые компетенции	Методы оценки	Проверяемые компетенции
Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики	Устный опрос Тест Доклад Практические задания	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.	Зачет с оценкой	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
Тема 2.1. Цитологические основы наследственности	Устный опрос Тест Доклад Практические задания	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.	Зачет с оценкой	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
Тема 2.2. Биохимические основы наследственности	Устный опрос Тест Доклад Практические задания	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.	Зачет с оценкой	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.

Тема 3.1. Типы наследования признаков	Устный опрос Тест Доклад Практические задания	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.	Зачет с оценкой	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез	Устный опрос Тест Доклад Практические задания	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.	Зачет с оценкой	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости	Устный опрос Тест Доклад Практические задания	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.	Зачет с оценкой	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация	Устный опрос Тест Доклад Практические задания	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.	Зачет с оценкой	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.
Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование	Устный опрос Тест Доклад Практические задания	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.	Зачет с оценкой	ОК 01, ОК 02, ОК 03, ПК 3.1., ПК 3.2., ПК 3.3., ПК 4,1., ПК 4.2., ПК 4.3., ПК 4.5., ПК 4.6.

2. Оценочные средства для проведения текущего контроля успеваемости

2.1 Вопросы для устного опроса (собеседования) по темам

Тема 2.1. Цитологические основы наследственности

1. Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функция.
2. Органоиды клетки, клеточное ядро: функции, компоненты.
3. Строение и функции хромосом человека.
4. Кариотип человека.
5. Основные типы деления эукариотических клеток.
6. Клеточный цикл и его периоды.
7. Биологическая роль митоза и амитоза. Биологическое значение мейоза.
8. Гаметогенез. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.

Тема 2.2. Биохимические основы наследственности

1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
2. Сохранение информации от поколения к поколению.
3.Этапы биосинтеза
4. Гены и их структура.
5. Генетический код и его свойства. Реализация генетической информации

Тема 3.1.Типы наследования признаков

1. Сущность законов наследования признаков у человека.
2. Законы Менделя.
3. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
4. Аутосомно-доминантное наследование.
5. Аутосомно-рецессивное наследование.
6. Наследование, сцепленное с полом.
7. Генотип и фенотип.
8. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
9. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.
10. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.
11. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода
12. Профилактика резус-конфликта

Тема 3.2. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза

1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.
2. Основные виды изменчивости.
3.Значение и механизмы комбинативной изменчивости
4. Причины и сущность мутационной изменчивости.
5. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).
6. Эндо - и экзомутагены.
7. Мутагенез, его виды.
8. Фенокопии и генокопии.

Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости

1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
2. Генеалогический метод.
3. Методика составления родословных и их анализ.
4. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном

и сцепленным с полом наследовании.

5. Близнецовый метод.

6. Роль наследственности и среды в формировании признаков.

7. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения.

8. Цитогенетический метод. Карты хромосом человека.

9. Основные показания для цитогенетического исследования.

10. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспрессдиагностики определения хроматина.

11. Метод дерматоглифики.

12. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).

13. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.

14. Иммуногенетический метод.

15. Методы пренатальной диагностики.

Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация

1. Наследственные болезни и их классификация.

2. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.

3. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.

4. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.

5. Врожденные пороки развития.

6. Мультифакториальные заболевания

7. Классификация хромосомных болезней.

8. Болезнь Дауна: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.

9. Синдром Эдвардса.

10. Синдром Патау.

11. Синдром Шерешевского-Тернера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.

12. Синдром Клайнфельтера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.

13. Синдром трисомии Х: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.

14. Синдром дисомии по Y- хромосоме.

15. Наследственные болезни и их классификация.

16. Причины генных заболеваний

17. Аутосомно-доминантное заболевание.

18. Аутосомно-рецессивное заболевание.

19. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.

20. У - сцепленные заболевание.

Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование

1. Наследственные болезни и их классификация.

2. Наследственное предрасположение к болезням

3. Принципы терапии наследственных заболеваний.

4. Этиологическая терапия.

5. Генная инженерия.

6. Патогенетическая терапия.

7. Мероприятия, направленные на различные звенья нарушенного обмена веществ.

8. Заместительная терапия, диетотерапия.

9. Симптоматическая терапия.

10. Хирургические методы.

11. Первичная и вторичная профилактика наследственных болезней.

12. Медико-генетическое консультирование как основной метод предупреждения и распространения наследственных болезней.

13. Задачи и суть медико-генетического консультирования.

14. Проспективное и ретроспективное консультирование.

15. Показания для направления на медико-генетическое консультирование.

16. Этапы медико-генетического консультирования.

17. Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.

18. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).

19. Неонатальный скрининг.

Критерии оценивания:

– оценка **«отлично»** выставляется обучающемуся, если он не только глубоко и прочно усвоил весь программный материал, но и проявил знания, выходящие за его пределы, почерпнутые из дополнительных источников (учебная литература, научно-популярная литература, научные статьи и монографии, сборники научных трудов и интернет-ресурсы и т. п.); умеет самостоятельно обобщать программный материал, не допуская ошибок, проанализировать его с точки зрения различных школ и взглядов; увязывает знания с практикой; приводит примеры, демонстрирующие глубокое понимание материала или проблемы;

– оценка **«хорошо»** выставляется обучающемуся, если он твердо знает программный материал, грамотно и последовательно его излагает, увязывает с практикой, не допуская существенных неточностей в ответе на вопросы;

– оценка **«удовлетворительно»** выставляется обучающемуся, если он усвоил только основной программный материал, но не знает отдельных положений, в ответе допускает неточности, недостаточно правильные формулировки, нарушает последовательность в изложении программного материала;

– оценка **«неудовлетворительно»** выставляется обучающемуся, если он не знает значительной части **о**сновного программного материала, в ответе допускает существенные ошибки, неправильные формулировки.

2.2 Тематика докладов

· Наследственные болезни и их классификация.

· Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.

· Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.

· Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.

· Врожденные пороки развития.

· Мультифакториальные заболевания

· Классификация хромосомных болезней.

· Болезнь Дауна: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.

· Синдромы Эдвардса, Патау; клиника, цитогенетические варианты.

· Синдром Шерешевского-Тернера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.

· Синдром Клайнфельтера: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.

· Синдром трисомии X: формы наследования, клиническая характеристика, прогноз.

· Синдром дисомии по Y- хромосоме.

Критерии оценивания:

Шкала оценивания:

Оценка «**отлично**» выставляется, если:

– доклад производит выдающееся впечатление, сопровождается иллюстративным материалом;

– обучающийся представил демонстрационный материал и прекрасно в нем ориентировался;

– автор отвечает на вопросы аудитории;

– показано владение специальным аппаратом;

– выводы полностью отражают поставленные цели и содержание работу.

Оценка «**хорошо**» выставляется, если:

– доклад четко выстроен;

– демонстрационный материал использовался в докладе, хорошо оформлен, но есть неточности;

– обучающийся не может ответить на некоторые вопросы;

– докладчик уверенно использовал общенаучные и специальные термины;

– выводы докладчика не являются четкими.

Оценка «**удовлетворительно**» выставляется, если:

– доклад зачитывается;

– представленный демонстрационный материал не использовался докладчиком или был оформлен плохо, неграмотно;

– докладчик не может четко ответить на вопросы аудитории;

– показано неполное владение базовым научным и профессиональным аппаратом;

– выводы имеются, но они не доказаны.

Оценка «**неудовлетворительно**» выставляется, если:

– содержание доклада не соответствует теме;

– отсутствует демонстрационный материал;

– докладчик не может ответить на вопросы;

– докладчик не понимает специальную терминологию, связанную с темой доклада;

– отсутствуют выводы.

2.3 Примерный перечень практических заданий

Задание №1

Сколько типов гамет образуют особи с генотипом Вв; с генотипом ВВ; с генотипом вв?

Задание №2

Сколько типов гамет образует особь: а) гомозиготная по рецессивному гену? б) гомозиготная по доминантному гену? в) гетерозиготная?

Задание №3

Определите генотипы и фенотипы потомства от брака кареглазых гетерозиготных родителей.

Задание №4

Умение человека владеть преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Мужчина-правша, мать которого была левшой, женился на женщине-правше, имевшей трех братьев и сестер, двое из которых левши. Определите возможные генотипы женщины и вероятность того, что дети, родившиеся от этого брака, будут левшами.

Задание №5

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

мать не страдает миоплегией.

Задание №6

У матери I группа крови, у отца IV. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из родителей?

Задание №7

Мать гомозиготна, имеет А (II) группу крови, отец гомозиготен, имеет В (III) группу крови.

Какие группы крови возможны у их детей?

Задание №8

Перед судебно-медицинской экспертизой поставлена задача выяснить: является ли мальчик, имеющийся в семье супругов Р1, родным или приемным. Исследование крови мужа, жены и ребенка показало: жена – АВ (IV) группа крови, муж – О (I) группа крови, ребенок – О (I) группа крови. Какое заключение должен дать эксперт и на чем оно будет основано?

Задание №9

Сколько типов гамет и какие образует особь с генотипом АаВвСс?

Задание №10

Полидактилия (шестипалость) и близорукость передаются как доминантные признаки.

Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, если оба родителя страдают обоими недостатками и при этом являются гетерозиготами по обоим признакам?

Задание №11

У человека косолапость доминирует над нормальным строением стопы, а нормальный обмен углеводов – над сахарным диабетом. Женщина, имеющая нормальное строение стопы и нормальный обмен углеводов, вышла замуж за косолапого мужчину с нормальным обменом углеводов. От этого брака родилось двое детей, у одного из которых развивалась косолапость, а у другого – сахарный диабет.

Вопросы:

а) Можно ли определить генотипы родителей по фенотипу их детей?

б) Какие еще генотипы и фенотипы детей возможны в данной семье?

Задание №12

Написать возможные типы гамет, продуцируемых организмами со Следующими генотипами:

а) ААВВ,

б) СсДД,

в) EeFf;

г) ддhh (гены наследуются независимо).

Задание №13

Полидактилия (многопалость) и отсутствие малых коренных зубов передаются как доминантные признаки. Гены этих признаков находятся в разных парах хромосом. Какова вероятность рождения детей без аномалий в семье, где оба родителя страдают обеими болезнями и гетерозиготны по этим парам генов?

Задание №14

У человека некоторые формы нормальным зрением, а карий цвет глаз – над голубым. Какое потомство можно ожидать от брака близорукого кареглазого мужчины с голубоглазой женщиной с нормальным зрением? Определите все возможные генотипы родителей и потомства.

Задание №15

Некоторые формы катаракты и глухонемоты у человека передаются как рецессивные несцепленные признаки.

Вопросы:

1 Какова вероятность рождения детей с двумя аномалиями в семье, где оба родителя гетерозиготны по двум парам генов?

2 Какова вероятность рождения детей с двумя аномалиями в семье, где один из родителей страдает катарактой и глухонемотой, а второй супруг гетерозиготен по этим признакам?

Задание №16

Пробанд - юноша страдает дефектом ногтей и коленной чашечки. Этот синдром был и у отца пробанда, а мать была здорова. Дедушка пробанда по линии отца с синдромом, а бабушка здорова. Отец пробанда имеет четырех сестер и трех братьев. Из них два брата и две сестры с синдромом дефекта ногтей и коленной чашечки. Больной дядя пробанда по линии отца женат на здоровой женщине и имеет двух дочерей и сына. Все они здоровы. Определите тип наследования и вероятность появления детей с заболеванием в семье пробанда, если его супруга не будет страдать дефектом ногтей и коленной чашечки.

Задание 17

Пробанд болен врожденной катарактой. Он состоит в браке со здоровой женщиной и имеет больную дочь и здорового сына. Отец пробанда болен катарактой, а мать здорова. Мать пробанда имеет здоровую сестру и здоровых родителей. Дедушка по линии отца пробанда болен, а бабушка здорова. Пробанд имеет по линии отца здоровых родных тетю и дядю.

Дядя женат на здоровой женщине. Их три сына (двоюродные сибсы пробанда по линии отца) здоровы. Определите тип наследования и вероятность рождения в семье дочери пробанда больных детей, если она выйдет замуж за гетерозиготного по катаракте этого типа мужчину.

Задание 18

Пробанд - здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два брата страдают дальтонизмом.

Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужья их также здоровы. О двоюродных сибсах со стороны матери пробанда известно: в одной семье один больной брат, две сестры и брат здоровы; в двух других семьях по одному больному брату и по одной здоровой сестре; в четвертой семье - одна здоровая сестра.

Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дед страдал дальтонизмом.

Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не отмечено. Определите тип наследования и вероятность рождения у пробанда больных дальтонизмом детей при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

Задание 19

Пробанд - здоровая женщина имеет четырех братьев, два из которых больны алкаптонурией (отсутствие фермента, окисляющего гомогенгизиновую кислоту). Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болел алкаптонурией и

является двоюродным братом жены. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным здоровым братом. Бабка и дед пробанда по линии матери здоровы. Определите тип наследования и вероятность рождения больных детей в семье пробанда при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдала алкаптонурией.

Задание 20

В медико-генетическую консультацию обратилась здоровая женщина, которая имеет брата и сестру. Брат страдает ангидрозной эктодермальной дисплазией (отсутствие потоотделения, части зубов и нарушение терморегуляции) и женат на здоровой женщине, с которой имеет двух здоровых дочерей. Сестра и родители пробанда здоровы. Однако по линии матери указанная патология была у бабки пробанда, вышедшей замуж за здорового мужчину, также у двоих братьев матери пробанда. Единственная сестра матери пробанда была здоровой.

Определите тип наследования и вероятность рождения больных детей у пробанда, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

Эталоны ответов:

1. 2, 1, 1
2. 1, 1, 2
3. ¼ гомозигота (карий), ¼ гомозигота (не карий), 50% - Аа
4. А-правша, а-левша, М и Ж - Аа. Дети АА, Аа, Аа, аа, 25% левша
5. М Аа, Ж аа, дети Аа, Аа, аа, аа 50%
6. Передается леток А и В, II или IIIгруппа крови
7. Только IV группа крови
8. Мальчик – приемный сын, так как в семье могут быть только дети со II и III группой крови
9. 8 типов гамет, ABC, AbC, Abc, aBC, abc, abC, ABc, abc
10. Без аномалий 1/16
11. Можно, генотипы родителей aaBb, AaBb, в семье возможны 4 генотипа детей AaBb, aaBB, aaBb, Aabb и 2 фенотипа с нормальной стопой и обменом углеводов, и косолапый с сахарным диабетом
12. AB, CD, cD, EF, Ef, eF, ef, dh
13. Без аномалий 1/16
14. Ж – аавв, а М – ААВВ или АаВВ или ААВв или АаВв, дети (АаВв), (АаВв, ааВв), (АаВв, Аавв), (АаВв, Аавв, ааВв, аавв)
15. I группа 1/16 или 6%, II группа ¼ - 25%
16. Тип наследования - аутосомно-доминантный. Вероятность появления больных детей 50 %.
17. Тип наследования аутосомно-доминантный. Вероятность рождения больных внуков 75 %.
18. Тип наследования рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой. в случае, если пробанд гетерозиготна, вероятность рождения больных детей составит 25 % и будут болеть только мальчики. Если же пробанд не является носителем гена дальтонизма, все дети будут здоровы.
19. Тип наследования аутосомно-рецессивный. Риск рождения больного ребенка равен 25 %.
20. Тип наследования рецессивный, сцепленный с Х-хромосомой. Риск рождения больного ребенка равен 25 %.

Критерии оценивания:

Оценка **«отлично»** выставляется обучающемуся, если практическое задание

правильно решено, приведена подробная аргументация своего решения, показано хорошее знание теоретических аспектов решения практического задания.

Оценка **«хорошо»** выставляется обучающемуся, если практическое задание правильно решено, приведена достаточная аргументация своего решения, показано определенное знание теоретического материала.

Оценка **«удовлетворительно»** выставляется обучающемуся, если практическое задание частично имеет правильное решение, аргументация не полная, не прослеживается знание теоретического материала.

Оценка **«неудовлетворительно»** выставляется обучающемуся, если практическое задание решено неверно, отсутствуют необходимые знания теоретического материала.

2.4 Примерные тестовые задания

Раздел 1. Основы генетики

Тема 1.1. Генетика как наука. История развития медицинской генетики

Отметить один или два правильных ответа

1. Генетика – это наука о

а)наследовании признаков;

б)изучении ДНК;

в)основных закономерностях наследственности и изменчивости;

г) наследственных болезнях;

д)родственных связях.

2. Наследственность – это

а)историческое развитие вида;

б)способность организмов приспосабливаться к окружающей среде;

в)свойство организмов передавать последующему поколению свои признаки и особенности развития;

г) проявление сходства с родительскими особями;

д)проявление сходства с особями данного вида.

3. Изменчивость – это свойство организмов

а) реагировать на внешние факторы среды;

б)наследовать способность приспосабливаться к окружающей среде;

в)реагировать на внутренние сигналы организма;

г) изменяться в ходе филогенеза;

д)изменяться под действием внешних и внутренних факторов в процессе онтогенеза.

4. Совокупность генов гаплоидного набора хромосом называется

а) геном;

б)генотип;

в)фенотип;

г) генофонд;

д)кариотип.

5. Менделирующие признаки наследуются (2)

а)полигенно;

б)моногенно;

в)при взаимодействии по типу кодоминирования;

г) при взаимодействии генов по типу полного доминирования;

д)при взаимодействии генов по типу неполного доминирования.

6. Менделирующие признаки (2)
а) свертываемость крови;
б)пигментация кожи;
в)голубой и карий цвет глаз;
г) слух;
д)I, II и III группы крови.

7. Гамета – это клетка организма
а)предшественница половых клеток;
б)соматическая;
в)половая;
г) любая в половой железе;
д)возникающая в результате оплодотворения.

8. Аллель –
а)мутантный ген;
б)рецессивное состояние гена;
в)доминантное состояние гена;
г) одна из существующих форм гена;
д)положение гена в хромосоме.

9. Участок хромосомы, в котором располагается гена, называют
а) локусом;
б)аллелем;
в)кодоном;
г) сайтом;
д)нуклеоидом.

10. Аллельные гены – это гены, расположенные в
а) одной хромосоме;
б)разных хромосомах;
в)одной хромосоме рядом;
г) одной хромосоме блоком;
д)одинаковых локусах гомологичных хромосом

Раздел 2. Цитологические и биохимические основы наследственности

Тема 2.1. Цитологические основы наследственности

Отметить один правильный ответ
1. Клеточный центр необходим для
а) синтеза белка;
б)энергетического обмена;
в)образования клеточных мембран;
г) деления клетки.

2. К прокариотам относят
а) растения;
б)животные;
в)грибы;
г) бактерии и сине-зеленые водоросли.

3. Цитоплазма – это
а) внутренняя среда клетки;

б)водный раствор минеральных и органических веществ
в)внутреннее содержимое ядра;
г) раствор органических соединений.

4. В соматических клетках набор хромосом
а) гаплоидный;
б)диплоидный;
в)полиплоидный;
г) триплоидный

5. Неподвижные половые клетки, богатые запасными питательными веществами, – это
а) споры;
б)яйцеклетки;
в)сперматозоиды;
г) спермии.

6. Постоянство числа хромосом во всех клетках организма обеспечивает
а)мейоз;
б)амитоз;
в)партеногенез;
г) митоз.

7. В результате мейоза из одной диплоидной клетки получается
а) 2 клетки с диплоидным набором хромосом;
б)4 клетки с диплоидным набором хромосом;
в)4 клетки с гаплоидным набором хромосом;
г) 2 клетки с гаплоидным набором хромосом.

8. Место, где в клетке хранится наследственная информация, - это
а) ядро;
б)рибосомы;
в)митохондрии;
г) цитоплазма.

9. Период между делениями клетки
а)цитокинез;
б)интерфаза;
в)суточное явление;
г)жизненный цикл;

10. Гаметогенез – это процесс образования
а)половых клеток;
б)соматических клеток;
в)зиготы;
г) бластулы.

Тема 2.2. Биохимические основы наследственности

Отметить один правильный ответ
1. Транскрипцией называют:
а) считывание информации с ДНК на и-РНК;
б) присоединение аминокислоты к т-РНК;

в) синтез р-РНК;
г) синтез белковой молекулы.

2. Ген – это участок молекулы:
а) белка;
б) ДНК;
в) РНК;
г) АТФ.

3. Исправление повреждённых в результате мутаций участков ДНК с помощью специальных ферментативных систем называется:
а) репликацией;
б) денатурацией;
в) репарацией;
г) ренатурацией.

4. Состав нуклеотида РНК верно указан в следующем случае:
а) рибоза, остаток фосфорной кислоты, тимин;
б) остаток фосфорной кислоты, урацил, дезоксирибоза;
в) остаток фосфорной кислоты, дезоксирибоза, аденин;
г) остаток фосфорной кислоты, рибоза, гуанин.

5. Транспортная РНК – это:
а) белок;
б) жир;
в) фермент;
г) нуклеиновая кислота.

6. Клеточный центр отвечает за;
а) образования веретена деления
б) спирализацию хромосом
в) биосинтез белков
г) перемещение цитоплазмы

7. Молекула ДНК не содержит следующее азотистое основание:
а) аденин;
б) гуанин;
в) тимин;
г) урацил.

8. Место синтеза и-РНК на ДНК:
а) цитоплазма;
б) ядро;
в) ядрышко;
г) рибосома.

9. При репликации молекулы ДНК образуется:
а) распавшаяся на отдельные фрагменты дочерняя молекула;
б) молекула, состоящая из двух новых цепей ДНК;
в) молекула, половина которой состоит из нити и-РНК;
г) молекула, состоящая из одной старой и одной новой цепей ДНК.

10. В процессах репликации, транскрипции и трансляции непременными участниками являются:

а) ферменты;

б) витамины;

в) углеводы;

г) кислород и углекислый газ.

Раздел 3. Закономерности наследования признаков

Тема 3.1. Типы наследования признаков

Отметить один правильный ответ

1. Генотип – это:

а) совокупность всех генов организма;

б)совокупность всех генов популяции;

в)гаплоидный набор хромосом;

г) совокупность всех генов и признаков организма.

2. Гомозиготу нельзя обозначить как:

а)АА;

б)Вв;

в)аа;

г)ВВ.

3. Дигибридное скрещивание – это скрещивание организмов, отличающихся друг от друга:

а)по двум парам альтернативных признаков;

б)по одной паре альтернативных признаков;

в)по трем парам альтернативных признаков;

г) более, чем по трем парам альтернативных признаков.

4. Гомозиготная по двум парам аллелей особь имеет генотип:

а)АаВв;

б)ААВВ;

в)АаВВ;

г) ааВв.

5. Если наличие веснушек - доминантный признак, то генотип человека, у которого веснушки отсутствуют, может обозначаться как:

а)Вв;

б)АА;

в)аа;

г) Аа.

6. В соответствии с законами Г. Менделя сочетания гамет при оплодотворении:

а)носят случайный характер;

б)не случайный;

в)зависят от процессов митоза;

г)зависят от вида организма.

7. Соотношение расщепления в F2 по фенотипу 9:3:3:1 характерно для скрещивания:

а) анализирующего;

б)моногибридного;

в)дигибридного;

г) отдаленного.

8. При скрещивании типа АА х аа возможно следующее количество генотипов:
а) 1;
б)2;
в)3;
г) 4.

9. Количество фенотипов в первом поколении при скрещивании АА х Аа в случае полного доминирования:
а) 1;
б)2;
в)3;
г) 4.

10. Расщепление по генотипу 1:2:1 получится при скрещивании особей с генотипами:
а)Аа х аа;
б)Аа х АА;
в)Аа х Аа;
г) АА х аа

Тема 3.2. Виды изменчивости. Мутагенез

Отметить один правильный ответ

1. Делеция – это:
а) утрата всей хромосомы;
б)потеря части хромосомы;
в)удвоение части хромосомы;
г) поворот участка хромосомы на 180 градусов.

2. Мутации, несовместимые с жизнью организма, называют:
а) летальными;
б)половыми;
в)соматическими;
г) цитоплазматическими.

3. Транслокация – это:
а) утрата всей хромосомы;
б)потеря части хромосомы;
в)поворот участка хромосомы на 180 градусов;
г) перемещение участка одной хромосомы на другую (негомологичную) хромосому.

4. Примером модификационных изменений является:
а)замена нуклеотида ДНК;
б)синдром Клайнфельтера;
в)болезнь Дауна;
г) увеличение массы тела.

5. Если возникшее у организма изменение признака не передается по наследству, значит:
а)изменились только гены, а не хромосомы;

б)изменились только хромосомы, а не гены;
в)гены и хромосомы не изменились;
г) изменились и гены и хромосомы.

6. В процессе хромосомной мутации произошла следующая перестройка генов: ABCDE → ABDE, которая называется:
а) делеция;
б)дупликация;
в)инверсия;
г) транслокация.

7. Качественным признаком является:
а)масса тела;
б)цвет кожи;
в)рост;
г) число родинок.

8. Анеуплоидия – это:
а) увеличение числа генов;
б)изменение числа хромосом, кратное гаплоидному;
в)увеличение числа хромосом, некратное гаплоидному;
г) набор хромосом клетки без половых хромосом.

9. Генные мутации связаны с изменением:
а) структуры хромосом;
б)структуры генов;
в)количества половых хромосом;
г) количества аутосом.

10. Пределы модификационной изменчивости признака называются:
а) онтогенезом;
б)морфологией;
в)нормой реакции;
г) свойством

Раздел 4. Изучение наследственности и изменчивости

Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости

Отметить один правильный ответ

1. Метод, который нельзя использовать для изучения генетики человека:
а) гибридологический;
б)биохимический;
в)генеалогический;
г) близнецовый.

2. Метод, который применяется для изучения наследования признаков сестрами или братьями, развившимися из одной оплодотворенной яйцеклетки, называют:
а) гибридологическим;
б)генеалогическим;
в)цитогенетическим;
г) близнецовым.

3. Различия между однояйцевыми близнецами обусловлены:

а) влиянием внешней среды на фенотип;
б)разным типом наследования;
в)разными генотипами близнецов;
г) множественным действием гена.

4. Голандрическим наследованием называют наследование гена, расположенного в:
а)митохондриях;
б)Y-хромосоме;
в)Х-хромосоме;
г) аутосоме.

5. Синдром Шерешевского-Тернера наследуется по типу:
а) рецессивному Х-сцепленному;
б)доминантному Х-сцепленному
в)голандрическому;
г) аутосомно-доминантному.

6. Биологическим материалом для диагностики фенилкетонурии у новорожденных является:
а) кал;
б)моча;
в)кровь;
г) пот.

7. Резко повышает вероятность генетических отклонений в потомстве:
а) резус-фактор;
б)родственный брак;
в)сидячий образ жизни;
г) кроссинговер.

8. Близнецовый метод позволяет генетикам установить:
а) тип наследственности;
б)генотип родителей;
в)роль среды и фенотипа в развитии генотипа;
г) проявление доминантного признака.

9. Генеалогический метод изучения наследственности человека основан на:
а) составлении и изучении родословных схем;
б)исследовании структуры и количества хромосом;
в)диагностике наследственных болезней во время внутриутробного развития;
г) изучении папиллярных линий и узоров стоп, пальцев, ладоней.

10. При голандрическом наследовании аномальный ген передается:
а) от отца всем детям;
б)от матери всем детям;
в)от матери дочери;
г) от отца сыну.

Раздел 5. Наследственность и патология

Тема 5.1. Наследственные болезни и их классификация

Отметить один правильный ответ

1. Заболевание, возникающее в результате хромосомной мутации:

а) синдром Эдвардса;
б)синдром Шерешевского-Тернера;
в)фенилкетонурия;
г) синдром Ангельмана (синдром «счастливой куклы»).

2. Кариотип человека с синдромом Клайнфельтера:
а) 46,ХУ;
б)47,ХХУ;
в)45,ХО;
г) 47,ХУУ.

3. К геномному заболеванию, связанному с количественным нарушением аутосом, относят:
а) синдром Дауна;
б)синдром Шерешевского-Тернера;
в)синдром Клайнфельтера;
г) синдром трисомии по Х-хромосоме.

4. Кариотип человека с синдромом дисомии по У-хромосоме:
а) 45,ХО;
б)47,ХХУ;
в)47,ХУУ;
г) 46,ХУ.

5. При синдроме «кошачьего крика»:
а)набор хромосом 45;
б)набор хромосом 47;
в)не хватка хромосомы в 21-й паре;
г) происходит делеция короткого плеча 5-й хромосомы.

6. Глубокая идиотия, микроцефалия, лоб скошенный, узкие глазные щели, запавшая переносица, низко расположенные деформированные ушные раковины, расщелины верхней губы и неба (часто двусторонние), полидактилия на руках. Это признаки синдрома:
а)Патау;
б)тетрасомии по Х-хромосоме;
в)«кошачьего крика»;
г)Шерешевского-Тернера.

7. Высокий рост, телосложение по мужскому типу, эпикант, гипертелоризм, уплощенное переносье, деформированные и аномально расположенные ушные раковины, поперечная ладонная складка, нарушения менструального цикла, бесплодие, преждевременный климакс, снижение интеллекта от пограничной умственной отсталости до различных степеней олигофрении. Это признаки синдрома:
а)Шерешевского-Тернера;
б)Эдвардса;
в)Марфана;
г) тетрасомии по Х-хромосоме.

8. Кариотип 45,ХО – это кариотип человека с:
а) синдромом Шерешевского-Тернера;
б)синдромом «счастливой куклы»;

в)врожденным гипотиреозом;
г) синдромом Эдвардса.

9. Кариотип человека с синдромом трисомии по Х-хромосоме:
а) 45,ХО;
б)47,ХХХ;
в)48,ХХХХ;
г) 47,ХХУ.

10. К геномному заболеванию, связанному с количественным нарушением половых хромосом, относят:
а) синдром Дауна;
б)синдром Шерешевского-Тернера;
в)синдром Эдвардса;
г) синдром Патау.

Тема 5.2. Медико-генетическое консультирование

Отметить один правильный ответ

1. Главные цели медико-генетического консультирования:
а) установление степени генетического риска в обследуемой семье;
б)снижение частоты всех заболеваний;
в)снижение частоты генетически обусловленных болезней;
г) снижение частоты врожденных пороков развития;
д)повышение рождаемости.

2. Задачи медико-генетического консультирования:
а) консультирование семей и больных с наследственной патологией;
б)пренатальная диагностика наследственных и врожденных заболеваний;
в)секвенирование генов;
г) консультирование семей и больных с врожденной патологией;
д)диспансерное наблюдение больных с хроническими заболеваниями;

3. Этапы составления генетического прогноза:
а) определение степени генетического риска;
б)проведение цитогенетического обследования;
в)оценка тяжести социальных и медицинских последствий предполагаемой аномалии;
г) оценка перспектив применения методов пренатальной диагностики;
д)использование экспресс-методов обследования.

4. Генетический риск - это вероятность:
а)мертворождения;
б)заболеваний беременной женщины;
в)возникновения наследственной болезни у плода;
г) возникновения болезни с наследственной предрасположенностью у плода;
д)внутриутробной гибели плода.

5. Повышенным в легкой степени считают генетический риск:
а) до 5%;
б)5-10%;
в)10-20%;
г) 20-30%;

д)около 50%.

6. Повышенным в средней степени считают генетический риск:
а) до 5%;
б)5-10%;
в)10-20%;
г) 20-30%;
д)около 50%.

7. Высоким считают генетический риск:
а) до 5%;
б)5-10%;
в)10-20%;
г) 20-30%;
д)около 50%.

8. Показания для направления семьи в медико-генетическую консультацию:
а)наличие сходных наследственных заболеваний у нескольких членов семьи;
б)задержка физического развития ребенка;
в)появление в семье инфекционного заболевания;
г) появление в семье паразитарного заболевания;
д)развод супругов.

9. Примеры применения симптоматического лечения при наследственной патологии:
а) аналгетики при воспалительных процессах;
б)антибиотики при болевом синдроме;
в)успокаивающие при повышенной возбудимости;
г) исключение из пищи неметаболируемого вещества;
д)хирургическое исправление врожденных дефектов.

10. Примеры применения патогенетического лечения при наследственной патологии:
а) аналгетики при болевом синдроме;
б)метаболическая ингибиция;
в)генная терапия;
г) исключение из пищи неметаболируемого вещества;
д)ограничение в пище неметаболируемого вещества.

Критерии оценивания:

Оценка **«отлично»** выставляется обучающемуся, если он правильно ответил на 90-100% от общего числа вопросов тестовых заданий.

Оценка **«хорошо»** выставляется обучающемуся, если он правильно ответил на 70-89% от общего числа вопросов тестовых заданий.

Оценка **«удовлетворительно»** выставляется обучающемуся, если он правильно ответил на 50-69% от общего числа вопросов тестовых заданий.

Оценка **«неудовлетворительно»** выставляется обучающемуся, если он правильно ответил менее чем на 50% от общего числа вопросов тестовых заданий.

3. Оценочные средства для промежуточной аттестации

№	Примерный вопрос	Шаблон ответа
1	1. Структура генома человека расшифрована на 90% в … году а) 1987 г б) 1990 г в) 1992 г г) 1997 г д) 2000 г	д
2	2. Основоположник хромосомной теории наследственности а) Ч.Дарвин б) Г.Мендель в) Т.Морган г) Н.Вавилов д) Н.Кольцов	в
3	3. Кодоминантные гены – это а) Гены, не зависящие от функционального состояния другого аллельного гена б) Гены, зависящие от функционального состояния другого аллельного гена в) Гены, проявляющие свою активность в одинаковой степени г) Гены, оказывающие подавляющий эффект на неаллельные гены д) Гены, активность которых подавляется неаллельными генами	в
4	4. Эпистатические гены – это а) Гены, не зависящие от функционального состояния другого аллельного гена б) Гены, зависящие от функционального состояния другого аллельного гена в) Гены, проявляющие свою активность в одинаковой степени г) Гены, оказывающие подавляющий эффект на неаллельные гены д) Гены, активность которых подавляется неаллельными генами	г
5	5. Генная мутация – это а) Мутация, обусловленная воздействием химического или физического фактора б) Мутация, при которой изменяется число хромосом при сохранности их структуры в) Мутация, при которой изменяется количество или последовательность нуклеотидов в пределах одного гена г) Мутация, при которой изменяется структура хромосом при сохранности их количества д) Мутация, обусловленная воздействием биологического фактора	в
6	6. Процесс биосинтеза белка в клетке осуществляется в а) профазе б) интерфазе в) метафазе г) телофазе д) анафазе	б
7	7. Ученые, предложившие модель строения ДНК а) Морган, Стертевант б) Уотсон, Крик в) Кельнер, Ковалев г) Бриджест, Стертевант	б

	д) Вавилов, Кольцов	
8	8. Мейотическое деление отличается от митотического: а) последовательностью фаз б) составом хромосом в исходных клетках в) составом хромосом в образовавшихся клетках г) числом образующихся клеток д) возможностью гено-фенотипического разнообразия потомков.	в
9	9. Обмен участками ДНК между гомологичными хромосомами – это: а) Кроссинговер б) Наследственность в) Изменчивость г) Мутация	а
10	10. Тельце Барра в клетках всех особей женского пола представляет собой а) Ядрышко б) Структурный гетерохроматин в) Конденсированную Х-Хромосому г) Конденсированную Y-Хромосому	б
11	11. На каком этапе клеточного деления из хроматина формируются хромосомы а) в профазе б) в метафазе в) в анафазе г) в телофазе	а
12	12. Сколько аминокислот участвуют в биосинтезе белков? а) 20 б) 100 в) 30	а
13	13. Закон Менделя, которому соответствует утверждение: при скрещивании гомозиготных особей все гибриды имеют одинаковые признаки а) Первый б) Второй в) Третий г) Первый и второй д) Первый и третий	а
14	14. Дупликация – это а) Потеря участка хромосомы или хроматиды б) Удвоение участка хромосомы в) Внутрихромосомная перестройка, при которой ее фрагмент поворачивается на 180 градусов г) Кратное увеличение числа хромосом д) Наличие лишней хромосомы в кариотипе	б
15	15. Биосинтез белка происходит во всех клетках организма человека за исключением а) клеток поджелудочной железы б) клеток слизистой оболочки кишечника в) эритроцитов г) лейкоцитов	в
16	16. Генетическим кодом называется а) триплет	б

	б) кодон в) антикодон г) нуклеотид	
17	17. Серповидно-клеточная анемия относится к заболеваниям а) моногенным б) мультифакториальным в) ненаследственным г) хромосомным	а
18	18. Место гена на хромосоме называется а) Геном б) Локус в) Аллель г) Оперон	б
19	19. Геномная мутация – это а) Мутация, обусловленная воздействием химического или физического фактора б) Мутация, при которой изменяется число хромосом при сохранности их структуры в) Мутация, при которой изменяется количество или последовательность нуклеотидов в пределах одного гена г) Мутация, при которой изменяется структура хромосом при сохранности их количества д) Мутация, обусловленная воздействием биологического фактора	б
20	20. Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом, называются а) Геном б) Локус в) Аллель г) Оперон	в
21	21. Организм, в котором содержаться одинаковые аллели одного гена, - это а) Гомозигота б) Гемизигота в) Гетерозигота г) Зигота	а
22	22. Ученый, подтвердивший явления сцепленности генов а) Г. Мендель б) Ч. Дарвин в) Н.Вавилов г) Н.Кольцов д) Т.Морган	д
23	23. Свойство живых организмов повторять в ряду поколений сходные признаки – это а) Кроссинговер б) Изменчивость в) Наследственность г) Мутация	в
24	24. Факторы внешней, (внутренней) среды, вызывающие мутации, называются а) Андрогены б) Мутагены в) Концерогены	б

	г) Эстрогены	
25	25. Нетранслируемые участки генов эукариот называются а) Гены б) Экзоны в) Интроны г) Домены	в