

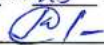
Министерство здравоохранения Удмуртской Республики
автономное профессиональное образовательное учреждение Удмуртской Республики
«Республиканский медицинский колледж имени Героя Советского Союза Ф.А. Пушиной
Министерства здравоохранения Удмуртской Республики»
(АПОУ УР «РМК МЗ УР»)


УТВЕРЖДЕНО
директором Республиканского
медицинского колледжа
Приказ № 49/1-02
от «04» 03 2023 г.

**КОМПЛЕКТ КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ
ОП.04 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

программы подготовки специалистов среднего звена
по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика
форма обучения: очная

Ижевск
2023

Рекомендовано к утверждению
на заседании МС
Протокол № 7 от 17.01.2023 г.
Зам. директора по УР 
Мясникова С.Л.

Рассмотрено
на заседании ЦМК преподавателей
общеобразовательных дисциплин
Протокол № 5 от 06.01.2023 г.
Председатель  *Никитина О.В.*

Комплект контрольно-оценочных средств по дисциплине ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» разработан на основе требований ФГОС СПО по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика, положения о формировании контрольно-оценочных средств АПОУ УР «РМК МЗ УР», с учетом рабочей программы дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики».

Организация-разработчик: АПОУ УР «РМК МЗ УР»

Разработчик: Рогозина Оксана Леонидовна, преподаватель ВФ АПОУ УР «РМК МЗ УР»

СОДЕРЖАНИЕ

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ	3
2. ФОРМЫ КОНТРОЛЯ И ОЦЕНИВАНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ, ПОДЛЕЖАЩИХ ОЦЕНИВАНИЮ	5
4. ОЦЕНКА ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ	6
5. СТРУКТУРА КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ	10
6. ПРИЛОЖЕНИЯ	13

1. ОБЩИЕ ПОЛОЖЕНИЯ

Контрольно-оценочные средства предназначены для контроля и оценки результата освоения дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики».

Формой аттестации по дисциплине является дифференцированный зачёт. Итогом является оценка знаний и умений студента по пятибалльной шкале: «5» (отлично), «4» (хорошо), «3» (удовлетворительно), «2» (неудовлетворительно).

В результате освоения дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС СПО следующими умениями, знаниями, которые формируют профессиональные и общие компетенции:

Умения:

У1. Ориентироваться в современной информации по генетике при выполнении профессиональных компетенций⁴

У2. Решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;

У3. Пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.

Знания:

З1. Биохимические и цитологические основы наследственности;

З2. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;

З3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;

З4. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;

З5. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;

З6. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию

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 04. Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде

Профессиональные компетенции:

ПК 1.4. Вести медицинскую документацию при выполнении лабораторных исследований с учетом профиля лаборатории

Личностные результаты реализации программы воспитания

ЛР 1. Сформированность гражданской позиции обучающегося как активного и ответственного члена российского общества

ЛР 9. Ценностное отношение к государственным символам, историческому и природному наследию, памятникам, традициям народов России, достижениям России в науке, искусстве, спорте, технологиях и труде

ЛР 14. Осознание личного вклада в построение устойчивого будущего

ЛР 15. Ответственное отношение к своим родителям и (или) другим членам семьи, созданию семьи на основе осознанного принятия ценностей семейной жизни в соответствии с традициями народов России

ЛР 16. Эстетическое отношение к миру, включая эстетику быта, научного и технического творчества, спорта, труда и общественных отношений

ЛР 20. Сформированность здорового и безопасного образа жизни, ответственного отношения к своему здоровью

ЛР 25. Интерес к различным сферам профессиональной деятельности, умение совершать осознанный выбор будущей профессии и реализовывать собственные жизненные планы

ЛР 28. Планирование и осуществление действий в окружающей среде на основе знания целей устойчивого развития человечества

ЛР 37. Признание ценности непрерывного образования, необходимости постоянного совершенствования и саморазвития; управление собственным профессиональным развитием,

оценивание собственного жизненного и профессионального опыта

2. ФОРМЫ КОНТРОЛЯ И ОЦЕНИВАНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

Дисциплина	Формы контроля и оценки	
	Текущий контроль	Промежуточная аттестация
ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»	УО, СР, Т, РЗЗ	Дифференцированный зачёт
<p>В период сложной санитарно-эпидемиологической обстановки или других ситуациях невозможности очного обучения и проведения аттестации студентов колледж реализует образовательные программы или их части с применением электронного обучения, дистанционных образовательных технологий в предусмотренных законодательством формах обучения или при их сочетании, при проведении учебных занятий, практик, текущего контроля успеваемости, промежуточной, итоговой и (или) государственной итоговой аттестации обучающихся.</p>		

3. РЕЗУЛЬТАТЫ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ, ПОДЛЕЖАЩИХ ОЦЕНИВАНИЮ

В результате аттестации по дисциплине осуществляется комплексная проверка следующих умений и знаний.

Таблица 1

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Умения:	<ul style="list-style-type: none"> - наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях; - оценка выполнения заданий на дифференцированном зачете.
У1. Ориентироваться в современной информации по генетике при выполнении профессиональных компетенций	
У2. Решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания	
У3. Пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию	<p>Текущий контроль:</p> <ul style="list-style-type: none"> - опрос; - тестирование; - решение ситуационных задач; - выполнение заданий на практических занятиях; - выполнение задания в рамках самостоятельной работы. <p>Итоговый контроль:</p> <ul style="list-style-type: none"> - дифференцированный зачет, который проводится на последнем занятии и включает в себя контроль усвоения теоретического материала и контроль усвоения практических умений.
Знания:	
31. Биохимические и цитологические основы наследственности	
32. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	
33. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	
34. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза	
35. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения	
36. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию	

4. ОЦЕНКА ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

4.1. Формы и методы контроля

Предметом оценки служат умения и знания, предусмотренные ФГОС СПО по дисциплине ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики», направленные на формирование общих и профессиональных компетенций.

Таблица 2

Элемент дисциплины	Формы контроля		Проверяемые умения и знания	Формируемые ОК, ПК, ЛР
	Текущий	Промежуточный		
ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»	УО, СР, Т, РЗЗ, ПР	ДЗ	У1, У2, У3 31, 32, 33, 34, 35, 36	ОК 01, ОК 02, ОК 04; ПК 1.4; ЛР 1, ЛР 9, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 16, ЛР 20, ЛР 25, ЛР 28, ЛР 37
Тема 1.1. История развития генетики. Строение и функции клетки. Хромосомы, кариотип человека	УО		31	ОК 01; ЛР 9, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 20, ЛР 25, ЛР 28
Тема 1.2. Основные типы деления эукариотических клеток: митоз, мейоз. Гаметогенез	УО		31	ОК 01; ЛР 14, ЛР 15, ЛР 20, ЛР 28
Тема 1.3. Биохимические основы наследственности	УО, СР, Т, РЗЗ, ПР №1		У1, У2 31	ОК 01, ОК 02; ПК 1.4; ЛР 9, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 20, ЛР 28
Тема 2.1. Типы наследования признаков. Хромосомная теория наследственности	УО, СР, Т, РЗЗ, ПР №2		У1, У2 32	ОК 01, ОК 02; ПК 1.4; ЛР 1, ЛР 9, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 20, ЛР 28
Тема 3.1. Методы изучения наследственности человека в норме и патологии	УО, СР, Т, РЗЗ, ПР №3		У1, У2, У3 33	ОК 01, ОК 02, ОК 04; ПК 1.4; ЛР 9, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 20, ЛР 28
Тема 3.2 Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Хромосомные и генные болезни	Т		34	ОК 01, ОК 02; ЛР 1, ЛР 9, ЛР 14, ЛР 15, ЛР 20, ЛР 28
Тема 3.3. Наследственное предрасположение к болезням. Медико-	УО, СР, Т, РЗЗ, ПР №4		У1, У2, У3 35, 36	ОК 01, ОК 02, ОК 04; ПК 1.4; ЛР 1, ЛР 9, ЛР 14, ЛР 15,

генетическое консультирование				ЛР16, ЛР 20, ЛР 25, ЛР 28, ЛР 37
----------------------------------	--	--	--	--

Кодификатор оценочных средств

Функциональный признак оценочного средства (тип контрольного задания)	Код оценочного средства
Устный опрос	УО
Практическое занятие № n	ПР № n
Тестирование	Т
Задания для самостоятельной работы	СР
Разноуровневые задачи и задания (расчётные, графические)	РЗЗ

4.2. Оценка освоения теоретического курса дисциплины

4.2.1. Контрольные вопросы для оценки усвоения знаний.

1. Строение эукариотической клетки.
2. Строение и функции хромосом человека, кариотип человека.
3. Биологическая роль митоза и амитоза.
4. Биологическое значение мейоза.
5. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.
6. Особенности строения и функции молекул ДНК и РНК.
7. Понятие гена, структура генов.
8. Этапы биосинтеза белка.
9. Генетический код и его свойства.
10. Сущность законов наследования признаков у человека.
11. Типы наследования признаков у человека.
12. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.
13. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
14. Сущность законов наследования признаков у человека.
15. Хромосомная теория Т. Моргана.
16. Карты хромосом человека.
17. Механизм наследования групп крови системы АВ0 и резус – фактора.
18. Причины и механизм возникновения резус – конфликта матери и плода.
19. Профилактика резус – конфликта.
20. Особенности изучения наследственности человека.
21. Сущность генеалогического метода и области его применения.
22. Методы сбора данных.
23. Правила составления родословных.
24. Основные типы наследования признаков: аутосомно–доминантный, аутосомно–рецессивный, сцепленный с полом.
25. Обозначения, используемые при составлении родословных.
26. Близнецовый метод.
27. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
28. Биохимический метод.
29. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.
30. Цитогенетический метод.
31. Основные показания для цитогенетического исследования.
32. Кариотипирование.
33. Методы экспресс – диагностики определения X и Y хроматина.
34. Метод дерматоглифики.
35. Методы генетики соматических клеток.

36. Популяционно – статистический метод.
37. Иммуногенетический метод.
38. Методы пренатальной диагностики.
39. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.
40. Основные виды изменчивости.
41. Значение и механизмы комбинативной изменчивости.
42. Причины и сущность мутационной изменчивости.
43. Виды мутаций (геномные, хромосомные, генные).
44. Эндо- и экзомутагены.
45. Мутагенез, его виды.
46. Фенокопии и генокопии.
47. Наследственные болезни и их классификация.
48. Синдромы Дауна, Эдвардса, Патауу: клиника, цитогенетические варианты.
49. Синдромы Шерешевского – Тернера, Клайнфельтера, трисомии X.
50. Причины генных заболеваний.
51. Аутосомно – доминантные заболевания, аутосомно-рецессивные заболевания, X-сцепленные рецессивные и доминантные заболевания, Y-сцепленные заболевания.
52. Виды мультифакториальных признаков.
53. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.
54. Показания к медико-генетическому консультированию.
55. Этапы медико-генетического консультирования.
56. Принципы лечения наследственных болезней.
57. Виды профилактики наследственных болезней.
58. Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.
59. Пренатальная диагностика (инвазивные и неинвазивные методы).
60. Неонатальный скрининг.

4.2.2. Типовые задания для оценки освоенных умений

Решение ситуационных задач

Задача №1

Фрагмент молекулы комплементарной цепочки ДНК состоит из нуклеотидов, расположенных в следующей последовательности: ТАААТГГЦААЦЦ. Определите состав и последовательность аминокислот в полипептидной цепи, закодированной в этом участке гена.

Решение:

1. Выписываем нуклеотиды ДНК, разбиваем их на триплеты, получаем кодоны цепи молекулы ДНК:

ТАА – АТГ – ГЦА – АЦЦ.

2. Затем составляем триплеты и-РНК, комплементарные кодонам ДНК, и записываем их строчкой ниже:

ДНК: ТАА – АТГ – ГЦА – АЦЦ

И-РНК: АУУ – УАЦ – ЦГУ – УГГ.

3. Определяем по ключевой таблице кодонов (прилагается), какая аминокислота закодирована каждым триплетом и-РНК.

4. Строение белка: Иле – тир – арг – трп.

Задача №2

Известна молекулярная масса белка X = 50000. Определите длину соответствующего гена.

Примечание: Молекулярная масса одной аминокислоты в среднем 100, одного нуклеотида – 345.

Решение:

1. Белок X состоит из 50000: 100 = 500 аминокислот.
2. Одна из цепей гена, несущая программу белка X, должна состоять из 500 триплетов, или $500 * 3 = 1500$ нуклеотидов.
3. Длина этой цепи ДНК = $1500 * 0,34 \text{ нм} = 510 \text{ нм}$; такова же длина гена (двухцепочечного участка ДНК).

Задача №3

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

Дано:

Альбинос а

Норма А

Решение:

P ♀ Aa × ♂ aa

G A, aa

F1 Aaaa – альбинос

50%50%

2/42/4

Ответ: вероятность рождения в этой семье ребенка – альбиноса равна 50 %.

4.2.3. Оценка достижения обучающимися личностных результатов

Оценка личностных результатов проводится в рамках контрольных и оценочных процедур, предусмотренных настоящей программой.

Комплекс критериев оценки личностных результатов, обучающихся:

- демонстрация интереса к будущей профессии;
- оценка собственного продвижения, личностного развития;
- положительная динамика в организации собственной учебной деятельности по результатам самооценки, самоанализа и коррекции ее результатов;
- ответственность за результат учебной деятельности и подготовки к профессиональной деятельности;
- готовность к общению и взаимодействию с людьми самого разного статуса, этнической, религиозной принадлежности и в многообразных обстоятельствах;
- проявление мировоззренческих установок на готовность молодых людей к работе на благо Отечества;
- проявление правовой активности и навыков правомерного поведения, уважения к Закону;
- отсутствие социальных конфликтов среди обучающихся, основанных на межнациональной, межрелигиозной почве;
- проявление экологической культуры, бережного отношения к родной земле, природным богатствам России и мира;
- демонстрация умений и навыков разумного природопользования, нетерпимого отношения к действиям, приносящим вред экологии;
- проявление культуры потребления информации, умений и навыков пользования компьютерной техникой, навыков отбора и критического анализа информации, умения ориентироваться в информационном пространстве;
- проявление собственной адекватной позиции по отношению к социально-экономической действительности.

5. СТРУКТУРА КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

I. ПАСПОРТ

Назначение:

КОС предназначены для контроля и оценки результатов освоения дисциплины ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики» по специальности 31.02.03 Лабораторная диагностика.

Освоенные умения:

- У1. Ориентироваться в современной информации по генетике при выполнении профессиональных компетенций;
- У2. Решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- У3. Пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.

Усвоенные знания:

- 31. Биохимические и цитологические основы наследственности;
- 32. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- 33. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- 34. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- 35. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- 36. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию

II. КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ

Комплект КОС для текущего контроля по дисциплине включает контрольно-оценочные материалы для проверки результатов освоения программы дисциплины. Контрольно-оценочные материалы текущего контроля входят в состав учебно-методических тем дисциплины, хранятся у преподавателя. Применяются различные формы и методы текущего контроля дисциплины (таблица 2). В ходе текущего контроля отслеживается формирование общих и профессиональных компетенций через наблюдение за деятельностью обучающегося (проявление интереса к дисциплине, УИРС, олимпиадах; эффективный поиск, отбор и использование дополнительной литературы; работа в команде).

III. КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

3.1. ЗАДАНИЕ ДЛЯ ЭКЗАМЕНУЮЩЕГОСЯ

Инструкция

Уважаемый студент,

Вам предлагается выполнить 32 задания, четырёх уровней сложности. Перед началом работы внимательно изучите задания.

Первый уровень (27 заданий) с выбором одного правильного ответа.

Второй уровень (3 задания) с выбором всех правильных ответов.

Третий уровень (1 задание) на установление соответствия.

Четвёртый уровень (1 задание) решение задачи.

Для выбора правильного ответа требуется внимательное осмысленное чтение вопроса.

На чистых листах отметьте номер задания, напротив номера поставьте буквы варианта ответа. За каждый правильный ответ дается 1 балл.

Перед началом работы внимательно изучите критерии оценивания. Постарайтесь выполнить как можно больше заданий и набрать как можно больше баллов.

Желаем успеха!

Время выполнения всех заданий – 90 минут

Оборудование: бумага, ручка, вариант задания.

Задания – Приложение 1.

3.2. ПАКЕТ ЭКЗАМЕНАТОРА

3.2.1. УСЛОВИЯ

Промежуточная аттестация проводится на последнем практическом занятии за счет времени, отведенного на изучение дисциплины.

Перечень вопросов, вынесенных на дифференцированный зачет, размещен на сайте АПОУ УР «РМК МЗ УР».

Оценки, полученные в ходе дифференцированного зачета; заносятся преподавателем в зачетную книжку студента (кроме неудовлетворительных) и ведомость (в том числе и неудовлетворительные).

Дифференцированный зачет проводится по подгруппам в количестве до 15 человек.

Количество вариантов задания для студентов — каждому 1.

Задания предусматривают одновременную проверку усвоенных знаний и освоенных умений по всем профессионально значимым темам программы.

Ответы предоставляются письменно.

Время выполнения задания – 90 минут.

Оборудование: бумага, ручка, вариант задания.

Литература:

1. Кургуз, Р.В. Генетика человека с основами медицинской генетики / Р.В. Кургуз, Н.В. Киселева. — 4-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2023. — 176 с. — ISBN 978-5-507-45741-0. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282398>.

2. Васильева, Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики. Пособие по решению задач / Е.Е. Васильева. — 5-е изд., стер. — Санкт-Петербург: Лань, 2023. — 92 с. — ISBN 978-5-507-45729-8. — Текст: электронный // Лань: электронно-библиотечная система. — URL: <https://e.lanbook.com/book/282359>.

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

4. Хандогина, Е.К. Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник / Хандогина Е.К., Терехова И.Д., Жилина С.С., Майорова М.Е., Шахтарин В.В., Хандогина А.В. - Москва: ГЭОТАР-Медиа, 2019. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-5148-9. - Текст: электронный // ЭБС "Консультант студента": [сайт]. - URL: <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970451489.html>.

Электронные ресурсы:

1. Журнал «Медицинская генетика» <https://www.medgen-journal.ru/jour>

Задания – Приложение 1

3.2.2. ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ

Вариант I

1. г	6. г	11. г	16. б	21. в	26. а	31.
2. а	7. а	12. а	17. в	22. г	27. в	1г,2б,
3. в	8. б	13. в	18. а	23. б	28. а,б	3а, 4в
4. а	9. г	14. а	19. б	24. б	29. а,г	32.
5. в	10. б	15. б	20. б	25. г	30. а,б,г	25%

Вариант II

1. б	6. а	11. б	16. б	21. б	26. в	31.
2. г	7. б	12. г	17. г	22. г	27. б	1в,2а
3. а	8. в	13. а	18. в	23. г	28. а,в,г	3г,4б
4. б	9. г	14. а	19. б	24. а	29. б,в,г	32. Р- Аа
5. а	10. а	15. в	20. а	25. а	30. а,в	F- аа

3.2.3. КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ

Число баллов, которое надо набрать для получения оценки		
Удовлетворительно	Хорошо	Отлично
21-24 балла	25-28 баллов	29-32 баллов

3.2.4. ЗАЧЕТНАЯ ВЕДОМОСТЬ

Результаты дифференцированного зачёта оформляется зачетной ведомостью, которая сдается заведующей отделением. Результаты дифференцированного зачёта в журнал выставляются и считаются итоговыми независимо от текущей успеваемости студента.

Вариант 1

I. Внимательно прочитайте вопрос и выберите один правильный ответ

1. НАУКА, ИЗУЧАЮЩАЯ ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И ИЗМЕНЧИВОСТИ ОРГАНИЗМОВ:

- а) экология;
- б) биотехнология;
- в) селекция;
- г) генетика.

2. ПРЕОБЛАДАЮЩИЙ ПРИЗНАК, КОТОРЫЙ ПРОЯВЛЯЕТСЯ У ГИБРИДНОГО ПОТОМСТВА:

- а) доминантный;
- б) рецессивный;
- в) аллельный;
- г) сцепленный.

3. СОВОКУПНОСТЬ ВСЕХ ВНУТРЕННИХ И ВНЕШНИХ ПРИЗНАКОВ ОРГАНИЗМА СОСТАВЛЯЕТ:

- а) генотип;
- б) генофонд;
- в) фенотип;
- г) код ДНК.

4. В ЦИТОПЛАЗМЕ КЛЕТКИ НАХОДЯТСЯ ОРГАНОИДЫ:

- а) митохондрии;
- б) белки;
- в) липиды;
- г) кальций.

5. ПРОДУКТЫ КЛЕТОЧНОГО ОБМЕНА И ПОСТУПАЮЩИЕ ИЗВНЕ ВЕЩЕСТВА НАКАПЛИВАЮТСЯ В:

- а) рибосоме;
- б) пероксисоме;
- в) аппарате Гольджи;
- г) ядре

6. ЯДРО СОСТОИТ ИЗ:

- а) аппарата Гольджи;
- б) пероксисом;
- в) центросом;
- г) хроматина.

7. СТРУКТУРНЫЙ ЭЛЕМЕНТ КЛЕТОЧНОГО ЯДРА ДЕЗОКСИРИБОНУКЛЕИНОВОЙ ПРИРОДЫ:

- а) хромосома;
- б) аутосома;
- в) рибосома;
- г) клетка.

8. ВАЖНАЯ ЧАСТЬ ХРОМОСОМЫ, ОПРЕДЕЛЯЮЩАЯ ТОЧНОЕ РАСПРЕДЕЛЕНИЕ ХРОМАТИД К ДВУМ ПОЛЮСАМ:

- а) хроматин;
- б) центромера;
- в) эухроматин;
- г) гетерохроматин.

9. УЧАСТКИ, СОЕДИНЁННЫЕ С ОСТАЛЬНОЙ ЧАСТЬЮ ХРОМОСОМЫ ТОНКОЙ НИТЬЮ ХРОМАТИНА:

- а) хромосомы;

- б) хроматин;
- в) теломеры;
- г) спутники.

10. КОНЦЕВЫЕ УЧАСТКИ ХРОМОСОМ, БОГАТЫЕ СТРУКТУРНЫМ ГЕТЕРОХРОМАТИНОМ:

- а) хроматин;
- б) теломеры;
- в) гетерохроматин;
- г) эухроматин.

11. КОНДЕНСИРОВАННЫЙ ХРОМАТИН НАЗЫВАЮТ:

- а) хромосомой;
- б) центомерой;
- в) спутником;
- г) гетерохроматином.

12. СОСТАВЛЯЮЩИЕ ХРОМАТИНА:

- а) ДНК;
- б) РНК;
- в) липиды;
- г) углеводы.

13. III ЗАКОН МЕНДЕЛЯ:

- а) моногибридное скрещивание;
- б) закон расщепления;
- в) закон независимого комбинирования;
- г) закон эпистаза.

14. ЭПИСТАЗ – ЭТО:

- а) подавление одного гена другим, неаллельным геном;
- б) совокупность признаков, проявляющихся в результате действия генов в определённых условиях среды;
- в) совокупность генов, характеризующая данный организм;
- г) проявление аллельности генов.

15. НАЛИЧИЕ НЕСКОЛЬКИХ ГЕНОВ, ОДИНАКОВО ВЛИЯЮЩИХ НА ОДИН ПРИЗНАК:

- а) мутация;
- б) полимерия;
- в) эпистаз;
- г) комплементарность.

16. ОБМЕН УЧАСТКАМИ ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ:

- а) пенетрантность;
- б) кроссинговер;
- в) экспрессивность;
- г) псевдоминирование.

17. КАКИЕ АЛЛЕЛИ В I ГРУППЕ КРОВИ:

- а) J^A, J^B, J^0
- б) J^A, J^B
- в) J^0, J^0
- г) J^A, J^0

18. II ЗАКОН МЕНДЕЛЯ:

- а) закон расщепления;
- б) закон единообразия гибридов первого поколения;
- в) моногибридное скрещивание;
- г) явление комплементарности.

19. ГЕНЫ, ОБУСЛОВЛИВАЮЩИЕ ДВА ПРИЗНАКА ЛОКАЛИЗОВАНЫ:

- а) в одной хромосоме;

- б) в двух хромосомах;
- в) в 46 хромосомах;
- г) в 48 хромосомах.

20. СИМВОЛ, ОБОЗНАЧАЮЩИЙ РЕЦЕССИВНЫЙ ПРИЗНАК:

- а) А;
- б) а
- в) В;
- г) нет верного ответа.

21. СИМВОЛ, ОБОЗНАЧАЮЩИЙ РОДИТЕЛЬСКИЕ ОРГАНИЗМЫ:

- а) F₁;
- б) F₂;
- в) P;
- г) G.

22. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ:

- а) наличие врождённых пороков развития;
- б) диспропорциональные величины антропометрических показателей;
- в) внутриутробная задержка развития плода;
- г) все ответы верны.

23. К ГРУППЕ РИСКА ПО ВРОЖДЁННОЙ И НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ НЕ ОТНОСЯТСЯ ЛИЦА:

- а) с врождёнными пороками развития;
- б) с травмами опорно-двигательного аппарата;
- в) супруги – кровные родственники;
- г) семьи, где есть больные родственники.

24. ПЕРВОЕ УЗИ ПЛОДА ПРОВОДИТСЯ НА СРОКАХ БЕРЕМЕННОСТИ:

- а) 3 – 5 недель;
- б) 10 – 13 недель;
- в) 7 – 16 недель;
- г) 20 – 22 недели.

25. АНАЛИЗ РОДОСЛОВНОЙ НЕОБХОДИМ ДЛЯ:

- а) установления врождённой аномалии плода;
- б) установления наследственного признака;
- в) установления фенотипа индивида;
- г) все ответы верны.

26. ПРИЗНАК АУТОСОМНО – ДОМИНАНТНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ:

- а) заболевание передаётся потомкам каждого поколения без пропусков;
- б) заболевание передаётся потомкам каждого поколения с пропусками;
- в) проявляются только у гомозигот;
- г) признак передаёт больной отец, болеют только дочери.

27. ПРИЗНАКИ, ПЕРЕДАЮЩИЕСЯ ОТ ОТЦА ТОЛЬКО К СЫНОВЬЯМ, НАСЛЕДУЮТСЯ ПО ТИПУ:

- а) X-сцепленного рецессивного типа наследования;
- б) X-сцепленного доминантного типа наследования;
- в) Y-сцепленного типа наследования;
- г) митохондриального типа наследования.

II. Внимательно прочитайте вопрос и выберите все правильные ответы

28. К ЗАБОЛЕВАНИЯМ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ОТНОСЯТСЯ:

- а) синдром Марфана;
- б) нейрофиброматоз;

- в) синдром Дауна;
- г) сахарный диабет.

29. К АУТОСОМНЫМ ТРИСОМИЯМ ОТНОСЯТСЯ:

- а) синдром Патау;
- б) бронхиальная астма;
- в) миодистрофия Дюшенна;
- г) синдром Эдвардса.

30. ОСНОВНЫЕ ПРИЗНАКИ Х – СЦЕПЛЕННОГО ДОМИНАНТНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ:

- а) заболевание встречается у мужчин и женщин, но у женщин в 2 раза чаще;
- б) больной мужчина передаёт мутантный аллель всем своим дочерям, и не передаёт сыновьям;
- в) патологический признак передаётся от больного отца всем сыновьям;
- г) больные женщины передают мутантный аллель 50% своих детей независимо от пола.

III. Установите соответствие

31.

- | | |
|----------------|---|
| 1. спутник | а) способность гена детерминировать проявление нескольких признаков |
| 2. полиплоидия | б) геномная мутация, при которой происходит кратное гаплоидному увеличение числа хромосом в кариотипе |
| 3. плейотропия | в) скачкообразное изменение генетического материала |
| 4. мутация | г) сегмент плеча хромосомы, отделяемый вторичной перетяжкой |

IV. Решите задачу используя принятые схемы и символы

32. Одна из форм гемералопии (неспособность видеть при сумеречном свете) наследуется как аутосомно – доминантный признак. Какова вероятность рождения здоровых детей у гетерозиготных родителей?

Вариант 2

I. Внимательно прочитайте вопрос и выберите один правильный ответ

1. СХОДСТВО ПРИЗНАКОВ СТРОЕНИЯ И ЖИЗНЕДЕЯТЕЛЬНОСТИ РОДИТЕЛЕЙ И ПОТОМСТВА СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О ПРОЯВЛЕНИИ:

- а) изменчивости;
- б) наследственности;
- в) приспособленности;
- г) закона единообразия.

2. ПРИЗНАК, КОТОРЫЙ НЕ ПРОЯВЛЯЕТСЯ В ПЕРВОМ ГИБРИДНОМ ПОКОЛЕНИИ:

- а) промежуточный;
- б) мутация;
- в) доминантный;
- г) рецессивный.

3. МУТАЦИЯ:

- а) внезапное изменение гена
- б) фактор воздействующий на организм;
- в) фенотипические проявления пораженного организма;
- г) нет верного варианта ответа.

4. ОСНОВНОЙ ЦЕНТР СИНТЕЗА БЕЛКОВ, ЛИПИДОВ:

- а) эндоплазматическая сеть;

- б) рибосомы;
- в) пероксисомы;
- г) ядро.

5. ФУНКЦИИ РИБОСОМ:

- а) синтез белка;
- б) расщепление белков;
- в) энергетическая;
- г) выведение продуктов распада.

6. ЯДРЫШКО ЭТО:

- а) плотна структура ядра, в которой образуется р-РНК;
- б) плотная структура ядра, состоящая из ДНК и белков;
- в) оболочка ядра;
- г) плотная составляющая рибосомы.

7. ПЕРВАЯ ФАЗА МИТОЗА:

- а) телофаза;
- б) профаза;
- в) анафаза;
- г) интерфаза.

8. СОСТАВЛЯЮЩИЕ ХРОМОСОМ:

- а) ДНК;
- б) РНК;
- в) ДНК, белки гистоны и небольшое количество РНК;
- г) хроматиды.

9. МЕЙОЗ ЭТО:

- а) способ деления клетки;
- б) период между делениями клеток;
- в) вторая стадия митоза;
- г) клеточное деление, при котором уменьшается число хромосом с диплоидного до гаплоидного.

10. ЧИСЛО ПАР ХРОМОСОМ В НОРМАЛЬНОМ КАРИОТИПЕ ЧЕЛОВЕКА:

- а) 23;
- б) 25;
- в) 24;
- г) 18

11. НЕПРЯМОЕ ДЕЛЕНИЕ СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТОК:

- а) мейоз;
- б) митоз;
- в) центросома;
- г) амитоз.

12. КЛЕТКИ, СОДЕРЖАЩИЕ ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ:

- а) нейроны;
- б) гепатоциты;
- в) зиготы;
- г) гаметы.

13. ОСНОВНЫЕ ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ В ПОКОЛЕНИЯХ ОТКРЫЛ УЧЁНЫЙ:

- а) Г. Мендель;
- б) Э. Чермак;
- в) К. Корренос;
- г) А. Морган.

14. ГЕНОТИП ЭТО:

- а) совокупность генов, характеризующих данный организм;

- б) совокупность признаков, проявляющихся в результате действия генов в определённых условиях среды;
- в) линейное расположение генов в цепочке;
- г) одна спираль ДНК.

15. F₁ ЭТО:

- а) третье поколение гибридов;
- б) второе поколение гибридов;
- в) первое поколение гибридов;
- г) четвёртое поколение гибридов.

16. КАЖДЫЙ ГИБРИДНЫЙ ОРГАНИЗМ ДАЁТ ГАМЕТ:

- а) 1;
- б) 2;
- в) 3;
- г) 4.

17. АЛЛЕЛИ В IV ГРУППЕ КРОВИ:

- а) J^A, J^B, J⁰
- б) J^A, J⁰
- в) J⁰, J⁰
- г) J^A, J^B

18. ПРОЯВИВШИЙСЯ В ПЕРВОМ ПОКОЛЕНИИ ПРИЗНАК:

- а) рецессивным;
- б) монозиготным;
- в) доминантным;
- г) полизиготным.

19. ТИП ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ, КОГДА В БРАКЕ МЕЖДУ МУЛАТАМИ ПОТОМКИ МОГУТ ОБЛАДАТЬ ОКРАСКОЙ КОЖИ ОТ ЧЁРНОЙ ДО БЕЛОЙ:

- а) эпистаз;
- б) полимерия;
- в) комплементарность;
- г) кодоминирование.

20. ВЛИЯНИЕ ОДНОГО ГЕНА НА ФОРМИРОВАНИЕ НЕСКОЛЬКИХ ПРИЗНАКОВ:

- а) плейотропное действие;
- б) взаимодействие;
- в) наследственность;
- г) мутация.

21. ЭПИСТАЗ ЭТО:

- а) взаимодействие двух неаллельных генов с появлением новых признаков;
- б) подавление действия одного гена другим;
- в) неполное подавление доминантным геном проявления действия рецессивного гена;
- г) кодоминантный ген.

22. СОВМЕСТНАЯ ПЕРЕДАЧА ГЕНОВ ОДНОЙ ХРОМОСОМЫ:

- а) взаимодействие;
- б) мутагенез;
- в) трансляция;
- г) сцепление генов.

23. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ:

- а) изучение строения и функции хромосом;
- б) изучение фенотипа индивида;
- в) изучение генома индивида;
- г) организация медицинской помощи, направленной на профилактику возникновения наследственных и врождённых дефектов;

24. ВТОРОЕ УЗИ ПЛОДА ПРОВОДИТСЯ НА СРОКЕ:

- а) 20 – 22 недели;
- б) 10 – 13 недель;
- в) 7 – 16 недель;
- г) 30 – 32 недели.

25. ПЕРВИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ:

- а) мероприятия, направленные на предупреждение зачатия больного ребёнка;
- б) мероприятия, направленные на предотвращение заболевания у плода;
- в) мероприятия, направленные на исключение воздействия тератогенных факторов на плод;
- г) мероприятия, направленные на отказ от заключения кровнородственных браков.

26. ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД ИССЛЕДОВАНИЯ:

- а) метод изучения кариотипа индивида;
- б) метод изучения генома индивида;
- в) метод изучения родословных;
- г) метод изучения наследственности индивида.

27. ПАТОЛОГИЧЕСКИЙ ГЕН ПРИ Х-СЦЕПЛЕННОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ РАСПОЛАГАЕТСЯ:

- а) в У - хромосоме;
- б) в Х - хромосоме;
- в) в одной из пар аутосом;
- г) в геноме митохондрий.

II. Внимательно прочитайте вопрос и выберите все правильные ответы

28. К ЗАБОЛЕВАНИЯМ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ОТНОСЯТСЯ:

- а) муковисцидоз;
- б) шизофрения;
- в) фенилкетонурия;
- г) адреногенитальный синдром.

29. К ЗАБОЛЕВАНИЯМ, СЦЕПЛЕННЫМ С ПОЛОМ, ОТНОСЯТСЯ:

- а) альбинизм;
- б) гемофилия;
- в) миодистрофия Дюшенна;
- г) дальтонизм.

30. ОСНОВНЫЕ ПРИЗНАКИ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ:

- а) родители больного ребёнка чаще всего здоровы и являются гетерозиготными носителями патологического аллеля;
- б) заболевание передаётся от больной матери всем её сыновьям;
- в) в браке двух поражённых родителей все дети будут больны;
- г) заболевание передаётся от отца всем его дочерям.

III. Установите соответствие

31.

- | | |
|-----------------|---|
| 1. гибридизация | а) период между двумя митотическими делениями клетки |
| 2. интерфаза | б) ген, подавляющий действие другого, неаллельного гена |
| 3. локус | в) скрещивание отличающихся по генотипу особей |
| 4. супрессор | г) место расположения гена в хромосоме |

IV. Решите задачу используя принятые схемы и символы

32. Болезнь Коновалова-Вильсона (нарушение обмена меди) наследуется, как аутосомно-рецессивный признак. У здоровых родителей родился больной ребёнок. Определите генотипы родителей и ребёнка.

Министерство здравоохранения Удмуртской Республики
автономное профессиональное образовательное учреждение Удмуртской Республики
«Республиканский медицинский колледж имени Героя Советского Союза Ф.А. Пушиной
Министерства здравоохранения Удмуртской Республики»
(АПОУ УР «РМК МЗ УР»)

Рекомендовано к утверждению

на заседании МС

Протокол № ____ от ____ 20 ____ г.

Зам. директора по УР _____

С.Л. Мясникова

Рассмотрено

на заседании ЦМК преподавателей

общепрофессиональных дисциплин

Протокол № ____ от ____ 20 ____ г.

Председатель _____ *Никитина О.В.*

**КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА
ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ
В 3 СЕМЕСТРЕ 20.../20... УЧЕБНОГО ГОДА**

Специальность 31.02.03 Лабораторная диагностика.

Дисциплина ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Курс: 3

Группа(ы): В-ЛабД-301

Промежуточная аттестация в форме дифференцированного зачета

Использование компьютерного класса (да/нет)

Форма проведения (письменно/устно)

Преподаватель:

Ижевск, 2023

АПОУ УР «Республиканский медицинский колледж имени Героя Советского Союза Ф. А. Пушиной МЗ УР»	РАССМОТРЕНО на заседании МС Протокол № ____ от _____	УТВЕРЖДАЮ Зам. директора по УР _____ Мясникова С.Л. « ____ » _____
--	--	--

Промежуточная аттестация
ДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫЙ ЗАЧЕТ
 ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»
 Специальность 31.02.03 Лабораторная диагностика
 Курс 2

Вариант 1

I. Внимательно прочитайте вопрос и выберите один правильный ответ

1. НАУКА, ИЗУЧАЮЩАЯ ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И ИЗМЕНЧИВОСТИ ОРГАНИЗМОВ:

- а) экология;
- б) биотехнология;
- в) селекция;
- г) генетика.

2. ПРЕОБЛАДАЮЩИЙ ПРИЗНАК, КОТОРЫЙ ПРОЯВЛЯЕТСЯ У ГИБРИДНОГО ПОТОМСТВА:

- а) доминантный;
- б) рецессивный;
- в) аллельный;
- г) сцепленный.

3. СОВОКУПНОСТЬ ВСЕХ ВНУТРЕННИХ И ВНЕШНИХ ПРИЗНАКОВ ОРГАНИЗМА СОСТАВЛЯЕТ:

- а) генотип;
- б) генофонд;
- в) фенотип;
- г) код ДНК.

4. В ЦИТОПЛАЗМЕ КЛЕТКИ НАХОДЯТСЯ ОРГАНОИДЫ:

- а) митохондрии;
- б) белки;
- в) липиды;
- г) кальций.

5. ПРОДУКТЫ КЛЕТОЧНОГО ОБМЕНА И ПОСТУПАЮЩИЕ ИЗВНЕ ВЕЩЕСТВА НАКАПЛИВАЮТСЯ В:

- а) рибосоме;
- б) пероксисоме;
- в) аппарате Гольджи;
- г) ядре

6. ЯДРО СОСТОИТ ИЗ:

- а) аппарата Гольджи;
- б) пероксисом;
- в) центросом;
- г) хроматина.

7. СТРУКТУРНЫЙ ЭЛЕМЕНТ КЛЕТОЧНОГО ЯДРА ДЕЗОКСИРИБОНУКЛЕИНОВОЙ ПРИРОДЫ:

- а) хромосома;
- б) аутосома;
- в) рибосома;
- г) клетка.

8. ВАЖНАЯ ЧАСТЬ ХРОМОСОМЫ, ОПРЕДЕЛЯЮЩАЯ ТОЧНОЕ РАСПРЕДЕЛЕНИЕ ХРОМАТИД К ДВУМ ПОЛЮСАМ:
- а) хроматин;
 - б) центромера;
 - в) эухроматин;
 - г) гетерохроматин.
9. УЧАСТКИ, СОЕДИНЁННЫЕ С ОСТАЛЬНОЙ ЧАСТЬЮ ХРОМОСОМЫ ТОНКОЙ НИТЬЮ ХРОМАТИНА:
- а) хромосомы;
 - б) хроматин;
 - в) теломеры;
 - г) спутники.
10. КОНЦЕВЫЕ УЧАСТКИ ХРОМОСОМ, БОГАТЫЕ СТРУКТУРНЫМ ГЕТЕРОХРОМАТИНОМ:
- а) хроматин;
 - б) теломеры;
 - в) гетерохроматин;
 - г) эухроматин.
11. КОНДЕНСИРОВАННЫЙ ХРОМАТИН НАЗЫВАЮТ:
- а) хромосомой;
 - б) центомерой;
 - в) спутником;
 - г) гетерохроматином.
12. СОСТАВЛЯЮЩИЕ ХРОМАТИНА:
- а) ДНК;
 - б) РНК;
 - в) липиды;
 - г) углеводы.
13. III ЗАКОН МЕНДЕЛЯ:
- а) моногибридное скрещивание;
 - б) закон расщепления;
 - в) закон независимого комбинирования;
 - г) закон эпистаза.
14. ЭПИСТАЗ – ЭТО:
- а) подавление одного гена другим, неаллельным геном;
 - б) совокупность признаков, проявляющихся в результате действия генов в определённых условиях среды;
 - в) совокупность генов, характеризующая данный организм;
 - г) проявление аллельности генов.
15. НАЛИЧИЕ НЕСКОЛЬКИХ ГЕНОВ, ОДИНАКОВО ВЛИЯЮЩИХ НА ОДИН ПРИЗНАК:
- а) мутация;
 - б) полимерия;
 - в) эпистаз;
 - г) комплементарность.
16. ОБМЕН УЧАСТКАМИ ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ:
- а) пенетрантность;
 - б) кроссинговер;
 - в) экспрессивность;
 - г) псевдоминирование.
17. КАКИЕ АЛЛЕЛИ В I ГРУППЕ КРОВИ:
- а) J^A , J^B , J^0

б) J^A, J^B

в) J^0, J^0

г) J^A, J^0

18. II ЗАКОН МЕНДЕЛЯ:

а) закон расщепления;

б) закон единообразия гибридов первого поколения;

в) моногибридное скрещивание;

г) явление комплементарности.

19. ГЕНЫ, ОБУСЛОВЛИВАЮЩИЕ ДВА ПРИЗНАКА ЛОКАЛИЗОВАНЫ:

а) в одной хромосоме;

б) в двух хромосомах;

в) в 46 хромосомах;

г) в 48 хромосомах.

20. СИМВОЛ, ОБОЗНАЧАЮЩИЙ РЕЦЕССИВНЫЙ ПРИЗНАК:

а) А;

б) а

в) В;

г) нет верного ответа.

21. СИМВОЛ, ОБОЗНАЧАЮЩИЙ РОДИТЕЛЬСКИЕ ОРГАНИЗМЫ:

а) F_1 ;

б) F_2 ;

в) Р;

г) G.

22. ПОКАЗАНИЕМ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ ЯВЛЯЕТСЯ:

а) наличие врождённых пороков развития;

б) диспропорциональные величины антропометрических показателей;

в) внутриутробная задержка развития плода;

г) все ответы верны.

23. К ГРУППЕ РИСКА ПО ВРОЖДЁННОЙ И НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ НЕ ОТНОСЯТСЯ ЛИЦА:

а) с врождёнными пороками развития;

б) с травмами опорно-двигательного аппарата;

в) супруги – кровные родственники;

г) семьи, где есть больные родственники.

24. ПЕРВОЕ УЗИ ПЛОДА ПРОВОДИТСЯ НА СРОКАХ БЕРЕМЕННОСТИ:

а) 3 – 5 недель;

б) 10 – 13 недель;

в) 7 – 16 недель;

г) 20 – 22 недели.

25. АНАЛИЗ РОДОСЛОВНОЙ НЕОБХОДИМ ДЛЯ:

а) установления врождённой аномалии плода;

б) установления наследственного признака;

в) установления фенотипа индивида;

г) все ответы верны.

26. ПРИЗНАК АУТОСОМНО – ДОМИНАНТНОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ:

а) заболевание передаётся потомкам каждого поколения без пропусков;

б) заболевание передаётся потомкам каждого поколения с пропусками;

в) проявляются только у гомозигот;

г) признак передаёт больной отец, болеют только дочери.

27. ПРИЗНАКИ, ПЕРЕДАЮЩИЕСЯ ОТ ОТЦА ТОЛЬКО К СЫНОВЬЯМ, НАСЛЕДУЮТСЯ ПО ТИПУ:

- а) Х-сцепленного рецессивного типа наследования;
- б) Х-сцепленного доминантного типа наследования;
- в) У- сцепленного типа наследования;
- г) митохондриального типа наследования.

II. Внимательно прочитайте вопрос и выберите все правильные ответы

28. К ЗАБОЛЕВАНИЯМ С АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ОТНОСЯТСЯ:

- а) синдром Марфана;
- б) нейрофиброматоз;
- в) синдром Дауна;
- г) сахарный диабет.

29. К АУТОСОМНЫМ ТРИСОМИЯМ ОТНОСЯТСЯ:

- а) синдром Патау;
- б) бронхиальная астма;
- в) миодистрофия Дюшенна;
- г) синдром Эдвардса.

30. ОСНОВНЫЕ ПРИЗНАКИ Х – СЦЕПЛЕННОГО ДОМИНАНТНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ:

- а) заболевание встречается у мужчин и женщин, но у женщин в 2 раза чаще;
- б) больной мужчина передаёт мутантный аллель всем своим дочерям, и не передаёт сыновьям;
- в) патологический признак передаётся от больного отца всем сыновьям;
- г) больные женщины передают мутантный аллель 50% своих детей независимо от пола.

III. Установите соответствие

31.

- | | |
|----------------|---|
| 1. спутник | а) способность гена детерминировать проявление нескольких признаков |
| 2. полиплоидия | б) геномная мутация, при которой происходит кратное гаплоидному увеличение числа хромосом в кариотипе |
| 3. плейотропия | в) скачкообразное изменение генетического материала |
| 4. мутация | г) сегмент плеча хромосомы, отделяемый вторичной перетяжкой |

IV. Решите задачу используя принятые схемы и символы

32. Одна из форм гемералопии (неспособность видеть при сумеречном свете) наследуется как аутосомно – доминантный признак. Какова вероятность рождения здоровых детей у гетерозиготных родителей?

Ижевск
2023

АПОУ УР «Республиканский медицинский колледж имени Героя Советского Союза Ф.А. Пушкиной МЗ УР»	РАССМОТРЕНО на заседании МС Протокол № _____ от _____	УТВЕРЖДАЮ Зам. директора по УР _____ С.Л. Мясникова « _____ » _____
--	---	--

Промежуточная аттестация
ДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫЙ ЗАЧЕТ
 ОП.04 «Генетика человека с основами медицинской генетики»
 Специальность 31.02.03 Лабораторная диагностика
 Курс 2

Вариант 2

I. Внимательно прочитайте вопрос и выберите один правильный ответ

1. СХОДСТВО ПРИЗНАКОВ СТРОЕНИЯ И ЖИЗНЕДЕЯТЕЛЬНОСТИ РОДИТЕЛЕЙ И ПОТОМСТВА СВИДЕТЕЛЬСТВУЕТ О ПРОЯВЛЕНИИ:

- а) изменчивости;
- б) наследственности;
- в) приспособленности;
- г) закона единообразия.

2. ПРИЗНАК, КОТОРЫЙ НЕ ПРОЯВЛЯЕТСЯ В ПЕРВОМ ГИБРИДНОМ ПОКОЛЕНИИ:

- а) промежуточный;
- б) мутация;
- в) доминантный;
- г) рецессивный.

3. МУТАЦИЯ:

- а) внезапное изменение гена
- б) фактор воздействующий на организм;
- в) фенотипические проявления пораженного организма;
- г) нет верного варианта ответа.

4. ОСНОВНОЙ ЦЕНТР СИНТЕЗА БЕЛКОВ, ЛИПИДОВ:

- а) эндоплазматическая сеть;
- б) рибосомы;
- в) пероксисомы;
- г) ядро.

5. ФУНКЦИИ РИБОСОМ:

- а) синтез белка;
- б) расщепление белков;
- в) энергетическая;
- г) выведение продуктов распада.

6. ЯДРЫШКО ЭТО:

- а) плотна структура ядра, в которой образуется р-РНК;
- б) плотная структура ядра, состоящая из ДНК и белков;
- в) оболочка ядра;
- г) плотная составляющая рибосомы.

7. ПЕРВАЯ ФАЗА МИТОЗА:

- а) телофаза;
- б) профаза;
- в) анафаза;
- г) интерфаза.

8. СОСТАВЛЯЮЩИЕ ХРОМОСОМ:

- а) ДНК;

- б) РНК;
в) ДНК, белки гистоны и небольшое количество РНК;
г) хроматиды.
9. МЕЙОЗ ЭТО:
- а) способ деления клетки;
б) период между делениями клеток;
в) вторая стадия митоза;
г) клеточное деление, при котором уменьшается число хромосом с диплоидного до гаплоидного.
10. ЧИСЛО ПАР ХРОМОСОМ В НОРМАЛЬНОМ КАРИОТИПЕ ЧЕЛОВЕКА:
- а) 23;
б) 25;
в) 24;
г) 18
11. НЕПРЯМОЕ ДЕЛЕНИЕ СОМАТИЧЕСКИХ КЛЕТОК:
- а) мейоз;
б) митоз;
в) центросома;
г) амитоз.
12. КЛЕТКИ, СОДЕРЖАЩИЕ ГАПЛОИДНЫЙ НАБОР ХРОМОСОМ:
- а) нейроны;
б) гепатоциты;
в) зиготы;
г) гаметы.
13. ОСНОВНЫЕ ЗАКОНОМЕРНОСТИ НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИЗНАКОВ В ПОКОЛЕНИЯХ ОТКРЫЛ УЧЁНЫЙ:
- а) Г. Мендель;
б) Э. Чермак;
в) К. Корренос;
г) А. Морган.
14. ГЕНОТИП ЭТО:
- а) совокупность генов, характеризующих данный организм;
б) совокупность признаков, проявляющихся в результате действия генов в определённых условиях среды;
в) линейное расположение генов в цепочке;
г) одна спираль ДНК.
15. F₁ ЭТО:
- а) третье поколение гибридов;
б) второе поколение гибридов;
в) первое поколение гибридов;
г) четвёртое поколение гибридов.
16. КАЖДЫЙ ГИБРИДНЫЙ ОРГАНИЗМ ДАЁТ ГАМЕТ:
- а) 1;
б) 2;
в) 3;
г) 4.
17. АЛЛЕЛИ В IV ГРУППЕ КРОВИ:
- а) J^A, J^B, J⁰
б) J^A, J⁰
в) J⁰, J⁰
г) J^A, J^B
18. ПРОЯВИВШИЙСЯ В ПЕРВОМ ПОКОЛЕНИИ ПРИЗНАК:

- а) рецессивным;
 - б) монозиготным;
 - в) доминантным;
 - г) полизиготным.
19. ТИП ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ, КОГДА В БРАКЕ МЕЖДУ МУЛАТАМИ ПОТОМКИ МОГУТ ОБЛАДАТЬ ОКРАСКОЙ КОЖИ ОТ ЧЁРНОЙ ДО БЕЛОЙ:
- а) эпистаз;
 - б) полимерия;
 - в) комплементарность;
 - г) кодоминирование.
20. ВЛИЯНИЕ ОДНОГО ГЕНА НА ФОРМИРОВАНИЕ НЕСКОЛЬКИХ ПРИЗНАКОВ:
- а) плейотропное действие;
 - б) взаимодействие;
 - в) наследственность;
 - г) мутация.
21. ЭПИСТАЗ ЭТО:
- а) взаимодействие двух неаллельных генов с появлением новых признаков;
 - б) подавление действия одного гена другим;
 - в) неполное подавление доминантным геном проявления действия рецессивного гена;
 - г) кодоминантный ген.
22. СОВМЕСТНАЯ ПЕРЕДАЧА ГЕНОВ ОДНОЙ ХРОМОСОМЫ:
- а) взаимодействие;
 - б) мутагенез;
 - в) трансляция;
 - г) сцепление генов.
23. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ:
- а) изучение строения и функции хромосом;
 - б) изучение фенотипа индивида;
 - в) изучение генома индивида;
 - г) организация медицинской помощи, направленной на профилактику возникновения наследственных и врождённых дефектов;
24. ВТОРОЕ УЗИ ПЛОДА ПРОВОДИТСЯ НА СРОКЕ:
- а) 20 – 22 недели;
 - б) 10 – 13 недель;
 - в) 7 – 16 недель;
 - г) 30 – 32 недели.
25. ПЕРВИЧНАЯ ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ВКЛЮЧАЕТ В СЕБЯ:
- а) мероприятия, направленные на предупреждение зачатия больного ребёнка;
 - б) мероприятия, направленные на предотвращение заболевания у плода;
 - в) мероприятия, направленные на исключение воздействия тератогенных факторов на плод;
 - г) мероприятия, направленные на отказ от заключения кровнородственных браков.
26. ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД ИССЛЕДОВАНИЯ:
- а) метод изучения кариотипа индивида;
 - б) метод изучения генома индивида;
 - в) метод изучения родословных;
 - г) метод изучения наследственности индивида.
27. ПАТОЛОГИЧЕСКИЙ ГЕН ПРИ Х-СЦЕПЛЕННОМ ТИПЕ НАСЛЕДОВАНИЯ РАСПОЛАГАЕТСЯ:
- а) в У - хромосоме;
 - б) в Х - хромосоме;
 - в) в одной из пар аутосом;

г) в геноме митохондрий.

II. Внимательно прочитайте вопрос и выберите все правильные ответы

28. К ЗАБОЛЕВАНИЯМ С АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫМ ТИПОМ НАСЛЕДОВАНИЯ ОТНОСЯТСЯ:

- а) муковисцидоз;
- б) шизофрения;
- в) фенилкетонурия;
- г) адреногенитальный синдром.

29. К ЗАБОЛЕВАНИЯМ, СЦЕПЛЕННЫМ С ПОЛОМ, ОТНОСЯТСЯ:

- а) альбинизм;
- б) гемофилия;
- в) миодистрофия Дюшенна;
- г) дальтонизм.

30. ОСНОВНЫЕ ПРИЗНАКИ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ:

- а) родители больного ребёнка чаще всего здоровы и являются гетерозиготными носителями патологического аллеля;
- б) заболевание передаётся от больной матери всем её сыновьям;
- в) в браке двух поражённых родителей все дети будут больны;
- г) заболевание передаётся от отца всем его дочерям.

III. Установите соответствие

31.

- | | |
|-----------------|---|
| 1. гибридизация | а) период между двумя митотическими делениями клетки |
| 2. интерфаза | б) ген, подавляющий действие другого, неаллельного гена |
| 3. локус | в) скрещивание отличающихся по генотипу особей |
| 4. супрессор | г) место расположения гена в хромосоме |

IV. Решите задачу используя принятые схемы и символы

32. Болезнь Коновалова-Вильсона (нарушение обмена меди) наследуется, как аутосомно-рецессивный признак. У здоровых родителей родился больной ребёнок. Определите генотипы родителей и ребёнка.

Ижевск
2023