

Ульяновский государственный университет»
Институт медицины, экологии и физической культуры

МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ

Методические указания
по организации самостоятельной работы студентов
по учебной дисциплине
«Генетика человека с основами медицинской генетики»

- *специальность* - 31.02.01 Лечебное дело
- *автор* – Крюкова Л.И.

- рассмотрено и одобрено на заседании ПЦК

- рассмотрено и одобрено на заседании ПЦК

Протокол № 7 от 28.02.2019г

Председатель ПЦК Бакшеев В.Ю.

- утверждено на заседании

Методсовета МК УлГУ

Протокол № 7 от 19.03.2019г

Председатель _Шевчук М.Т.

2019 г.

СОДЕРЖАНИЕ

Область применения

Методические указания предназначены для организации самостоятельной работы студентов по учебной дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики», которая является частью образовательной программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.01 Лечебное дело в части освоения основного вида профессиональной деятельности и соответствующих профессиональных компетенций.

Цели и задачи, требования к результатам освоения дисциплины:

Цели:

- изучение характера наследственных заболеваний на молекулярном, клеточном уровнях и уровне целостного организма;
- изучение вопросов патогенеза, клиники, диагностики, профилактики и лечения наследственных болезней, а также вопросов медико-генетического консультирования по прогнозу потомства и профилактике наследственных заболеваний.

Задачи:

- знакомство с современными теоретическими основами возникновения наследственных болезней;
- формирование навыков по основным методам генетического обследования пациентов.

Требования к уровню освоения дисциплины:

Процесс изучения дисциплины направлен на формирование и развитие профессиональных и общих компетенций:

ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.

ОК 2. Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.

ОК 3. Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях, нести за них ответственность.

ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения профессиональных задач, профессионального и личностного развития.

ОК 5. Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.

ОК 6. Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, потребителями.

ОК 7. Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.

ОК 8. Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.

ОК 9. Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.

ОК 10. Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия.

ОК 11. Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.

ОК 12. Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.

ОК 13. Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

ПК 2.2. Определять тактику ведения пациента.

ПК 2.3. Выполнять лечебные вмешательства.

ПК 2.4. Проводить контроль эффективности лечения.

ПК 3.1. Проводить диагностику неотложных состояний.

ПК 5.3. Осуществлять паллиативную помощь.

В результате изучения дисциплины студент 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;

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;

Количество часов для внеаудиторной самостоятельной работы студентов – 15 часов

Содержание дисциплины:

| Наименование разделов и тем учебной дисциплины | Содержание учебного материала самостоятельной работы обучающихся |
|---|---|
| Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности | |
| Тема 1.1. Введение. История развития и основные достижения и проблемы современной генетики. | Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений |
| Тема 1.2. Цитологические основы наследственности. | Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений. |
| Тема 1.3. Биохимические основы наследственности. | Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач с использованием кодовых таблиц по составу аминокислот. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка сообщений. |
| Раздел 2. Закономерности наследования признаков | |
| Тема 2.1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном наследовании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов | Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка сообщений. |
| Тема 2.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомная карта человека. | Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений |
| Тема 2.3. Наследственные свойства крови. | Самостоятельная работа обучающихся 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Решение задач, моделирующих наследственные свойства крови по системе АВО и резус систем. 3. Составление электронных презентаций по заданной теме. 4. Подготовка сообщений. |
| Раздел 3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии | |
| Тема 3.1. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод | Самостоятельная работа обучающихся: 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений. Вопросы к теме: 1. Что такое клинико-генеалогический метод? 2. Какие вопросы можно решить с помощью клинико-генеалогического метода? 3. Этапы клинико-генеалогического метода. 4. Что означают термины «пробанд», «сибсы», «родственный брак»? 5. Перечислите критерии аутосомно-доминантного типа наследования и приведите примеры заболеваний. 6. Что такое спорадический случай? |

| | |
|---|--|
| | 7. Перечислите критерии аутосомно-рецессивного типа наследования и назовите заболевания, наследуемые по этому типу. |
| Тема 3.2. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционно – статистический метод. Иммуногенетический метод. Методы пренатальной диагностики. | <p>Самостоятельная работа обучающихся:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений <p>Вопросы к теме:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Какова функция хромосом? 2. Назовите основные методы окрашивания хромосом? какие биологические материалы можно использовать для получения препаратов хромосом? 3. Морфологическое строение хромосом и их типы. 4. Охарактеризуйте молекулярную структуру хромосом. 5. Какие классификации хромосом существуют? 6. Дайте определение кариотипа. 7. Назовите основные показания для применения цитогенетических методов в клинической практике |
| Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза | |
| Тема 4.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. | <p>Самостоятельная работа обучающихся:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений |
| Раздел 5. Наследственность и патология | |
| Тема 5.1. Хромосомные болезни | <p>Самостоятельная работа обучающихся:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений <p>Вопросы к теме:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Что такое медико-генетическое консультирование? 2. Перечислите признаки, на основании которых можно заподозрить наследственную патологию. 3. Что такое пренатальная патология? 4. Что в себя включают неинвазивные и инвазивные методы диагностики? 5. Какие наследственные заболевания подлежат массовому неонатальному скринингу? 6. Назовите показания для периконцепционной профилактики. В чем она заключается? |
| Тема 5.2. Генные болезни | <p>Самостоятельная работа обучающихся</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений <p>Вопросы к теме:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Каковы особенности моногенных болезней? 2. По какому типу наследуется адреногенитальный синдром, галактоземия, фенилкетонурия? 3. С какой частотой рождаются дети с фенилкетонурией? 4. На основании каких данных ставится диагноз муковисцидоза? |
| Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням | <p>Самостоятельная работа обучающихся:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. |

| | |
|--|---|
| <p>Тема 5.4. Диагностика наследственных заболеваний</p> | <p>3. Подготовка сообщений</p> <p>Самостоятельная работа обучающихся:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений <p>Вопросы к теме:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Что является материалом для исследования при молекулярно-генетическом методе? 2. Что предполагает прямая ДНК-диагностика? 3. Когда используется косвенная ДНК-диагностика? 4. Что является материалом исследования при молекулярно-генетическом методе? 5. Что такое ПЦР? 6. Сколько сегодня диагностируется наследственных заболеваний? |
| <p>Тема 5.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование</p> | <p>Самостоятельная работа обучающихся:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Изучение основной и дополнительной литературы. 2. Составление электронных презентаций по заданной теме. 3. Подготовка сообщений <p>Вопросы к теме:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Что такое медико-генетическое консультирование? 2. Перечислите признаки, на основании которых можно заподозрить наследственную патологию. 3. Что такое пренатальная патология? 4. Что в себя включают неинвазивные и инвазивные методы диагностики? 5. Какие наследственные заболевания подлежат массовому неонатальному скринингу? 6. Назовите показания для периконцепционной профилактики. В чем она заключается? |

Перечень вопросов к экзамену:

1. Предмет и задачи медицинской генетики.
2. Заболевания, обусловленные структурными аномалиями хромосом.
3. История развития и основные достижения медицинской генетики.
4. Генные болезни, причины.
5. Цитологические основы наследственности.
6. Генные, аутосомно-рецессивные заболевания (фенилкетонурия).
7. Строения метафазной хромосомы человека.
8. Генные, аутосомно-рецессивные заболевания (галактоземия).
9. Правила хромосом.
10. Генные, аутосомно-доминантные заболевания (нейрофиброматоз).
11. Типы метафазных хромосом в кариотипе человека.
12. Генные, аутосомно-доминантные заболевания (синдром Марфана).
13. Цитологические основы наследственности. Передача генетического материала.
14. Генные, аутосомно-рецессивные заболевания, связанные с нарушением липидного обмена.
15. Кариотип человека.
16. Синдром Эдвардса.
17. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств (митоз).
18. Синдром Патау.
19. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств (мейоз).
20. Синдром трисомии X.
21. Генетические механизмы преемственности наследственных свойств: мейоз, особенности профазы I.
22. Синдром Шерешевского-Тернера.
23. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот.
24. Типы нарушений митоза, приводящие к появлению аномальных клеток.
25. Генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК, строение, свойства, функции.
26. Типы нарушений мейоза, приводящие к появлению аномальных клеток.
27. Генетическая роль нуклеиновых кислот: РНК, строение, типы, функции.
28. Муковисцидоз.
29. Свойства генетического кода.
30. Методы изучения наследственности и изменчивости человека: близнецовый метод.
31. Наследование групп крови и резус фактора.
32. Методы пренатальной диагностики.
33. Биосинтез белка, этапы.
34. Методы изучения наследственности и изменчивости человека: клинико-генеалогический метод.
35. Гены и их структура.
36. Методы изучения наследственности и изменчивости человека: биохимические методы.
37. Изменчивость, виды изменчивости, значение.
38. Неонатальный скрининг наследственных болезней.
39. Мутагены: экзо-и эндогенные.
40. Наследственные болезни и их классификация.
41. Болезни с наследственной предрасположенностью.
42. Синдром Дауна.
43. Цитогенетические методы.
44. Диагностика наследственных болезней: дерматоглифический метод.
45. Множественные аллели. Наследование групп крови.
46. Диагностика наследственных болезней: популяционно-статистический метод.
47. Взаимодействие аллельных генов.

48. Законы наследования признаков у человека.
49. Периконцепционная профилактика, показания к ее проведению.
50. Плейотропное действие генов.
51. Медико-генетическое консультирование.
52. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
53. Наследование групп крови и резус-фактора.
54. Хромосомные карты.
55. Типы мутаций.
56. Кариотип человека, типы хромосом.
57. Синдром Клайнфельтера.
58. Взаимодействие неаллельных генов.

Варианты тестовых заданий

1. Геном называется
 - А) молекула ДНК
 - Б) участок молекулы ДНК, несущий информацию о строении нескольких молекул белка
 - В) участок молекулы ДНК, несущий информацию о строении 1 молекулы белка
 - Г) участок молекулы РНК, несущий информацию о данном признаке
2. Фенотип – это
 - А) совокупность всех внешних признаков организма
 - Б) совокупность всех внутренних признаков организма
 - В) совокупность всех как внешних, так и внутренних признаков организма
 - Г) совокупность всех генов организма
3. Генотип однозначно определяется по фенотипу в случае
 - А) рецессивной гомозиготы
 - Б) гетерозиготы
 - В) доминантной гомозиготы
 - Г) генотип ни в одном случае нельзя определять по фенотипу
4. Дрейфом генов называется
 - А) возникновение в популяции отдельных особей - мутаций
 - Б) увеличение численности мутантов
 - В) случайное изменение частот аллелей в популяции
 - Г) ни один из ответов не верен
5. Гомозиготными организмами называются такие, которые
 - А) несут в себе либо только доминантный ген
 - Б) образуют только один тип гамет
 - В) либо только рецессивный ген
 - Г) верны все ответы
6. Нормой реакции называются
 - А) пределы мутационной изменчивости
 - Б) пределы наследственной изменчивости
 - В) пределы модификационной изменчивости
 - Г) среднее значение каждого фенотипического показателя
7. Полиплоидия возникает в результате
 - А) генных мутаций
 - Б) геномных мутаций
 - В) соматических мутаций
 - Г) модификационной изменчивости
8. Мутации возникают
 - А) при скрещивании
 - Б) при кроссинговере
 - В) при конъюгации хромосом
 - Г) внезапно в ДНК или хромосомах

9. Мутация проявляется фенотипически
- А) во всех случаях
 - Б) только в гомозиготном организме
 - В) только в гетерозиготном организме
 - Г) ни один ответ не верен
10. Г. Мендель на начальном этапе эксперимента использовал в качестве родительских растений гороха
- А) чистые линии
 - Б) гетерозиготные особи
 - В) гомозиготные особи по рецессивному гену
 - Г) одну гетерозиготную, а другую – гомозиготную особь по рецессивному гену
11. Моногибридное скрещивание – это получение
- А) первого поколения гибридов
 - Б) стабильных гибридов
 - В) гибридов, родители которых отличаются друг от друга по одному признаку
 - Г) ни один ответ не верен
12. Закон независимого наследования Менделя выполняется только тогда, когда
- А) гены разных аллелей находятся в одних и тех же хромосомах
 - Б) гены разных аллелей находятся в разных хромосомах
 - В) аллели рецессивны
 - Г) аллели доминантны
13. При дигибридном наследовании число классов по фенотипу во втором поколении равно
- А) 4
 - Б) 9
 - В) 16
 - Г) ни один ответ не верен
14. При фенотипе семени гороха: желтое и гладкое (оба признака доминантны) число генотипов равно
- А) 2
 - Б) 3
 - В) 4
 - Г) 8
15. Мужской пол у человека является
- А) гетерогаметным по половым хромосомам
 - Б) гомогаметным по X-хромосоме
 - В) гомогаметным по Y-хромосоме
 - Г) все ответы неверны
16. Обычно связанный с полом рецессивный признак проявляется
- А) чаще у мужчин, чем у женщин
 - Б) чаще у женщин, чем у мужчин
 - В) только у мужчин
 - Г) только у женщин
17. Частота кроссинговера между двумя генами определяется
- А) доминантностью одного из генов

- Б) доминантностью обоих генов
 - В) рецессивностью обоих генов
 - Г) расстоянием между генами
18. Черная и короткая шерсть – доминантные признаки морской свинки. Черный короткошерстный гетерозиготный самец скрещивается с гомозиготной белой длинношерстной самкой. Каково соотношение фенотипов в первом поколении?
- А) 1 черные короткошерстные: 1 черные длинношерстные: 1 белые короткошерстные: 1 белые длинношерстные
 - Б) 3 черные короткошерстные: 1 белые длинношерстные
 - В) 1 черные короткошерстные: 1 белые длинношерстные
 - Г) все ответы неверны
19. При массовом скрещивании двух гомозиготных форм доля гетерозигот во втором поколении составит
- А) 25%
 - Б) 50%
 - В) 75%
 - Г) 100%
20. Аллельными называются гены
- А) расположенные рядом в одной хромосоме
 - Б) расположенные на расстоянии друг от друга в одной и той же хромосоме
 - В) определяющие возможность развития отдельного признака
 - Г) ни один ответ не верен
21. Генотип – это
- А) совокупность всех генов организма
 - Б) совокупность всех генов популяции
 - В) гаплоидный набор хромосом
 - Г) совокупность всех генов и признаков организма
22. Генетические карты строятся на основании анализа
- А) соотношений доминантных рецессивных признаков в фенотипе второго поколения
 - Б) возникновения модификационной изменчивости
 - В) частоты рекомбинации генов
 - Г) всех этих фактов
23. Совокупность генов популяции называется
- А) генотипом
 - Б) геномом
 - В) генофондом
 - Г) фенотипом
24. Гетерозиготными организмами называют такие, которые
- А) образуют несколько типов гамет
 - Б) при скрещивании с себе подобным не дают расщепления
 - В) несут в себе только доминантный ген
 - Г) ни один ответ не верен
25. Аутосомы
- А) встречаются только у мужчин

- Б) встречаются только у женщин
 - В) различаются у мужчин и женщин
 - Г) одинаковы у мужчин и женщин
26. Причиной мутаций может быть
- А) химическое воздействие
 - Б) радиационное излучение
 - В) изменение температуры
 - Г) верны все ответы
27. Мутации происходят в
- А) хромосомах
 - Б) молекулах ДНК
 - В) одной паре нуклеотидов
 - Г) верны все ответы
28. Роль мутаций в эволюционном процессе заключается в
- А) увеличении изменчивости
 - Б) приспособлении к окружающей среде
 - В) самосовершенствовании организма
 - Г) верны все ответы
29. В экспериментах Г. Менделя гомозиготными особями с обоими рецессивными признаками были растения гороха с семенами
- А) желтыми и морщинистыми
 - Б) желтыми и гладкими
 - В) зелеными и морщинистыми
 - Г) зелеными и гладкими
30. В соответствии с законом Г. Менделя расщепление признаков у гибридов наблюдается в
- А) первом поколении
 - Б) во втором поколении
 - В) третьем поколении
 - Г) четвертом поколении
31. У кроликов окраска шерсти обусловлена двумя парами генов А-а, В-в. Наличие в генотипе гена А обуславливает черную окраску, генов В – желтые кольца на волосках, а двух доминантных генов А и В – окраску агути (серую). Такой тип взаимодействия генов называется:
- А) эпистазом
 - Б) полимерией
 - В) комплементарностью
 - Г) ни один ответ не верен
32. При дигибридном наследовании число классов по генотипу равно
- А) 4
 - Б) 9
 - В) 16
 - Г) ни один ответ не верен

33. Закон Моргана касается
- А) дигибридного скрещивания
 - Б) чистоты гамет
 - В) неполного доминирования
 - Г) сцепления генов
34. В потомстве не обнаруживается расщепление у особей:
- а) гибридных
 - б) гетерозиготных
 - в) гомозиготных
 - г) ни один ответ не верен
35. Может ли дочь унаследовать гемофилию от отца-гемофилика?
- А) не может, т.к. ген гемофилии сцеплен с Y-хромосомой
 - Б) не может, т.к. у мужчин больных гемофилией не бывает потомства
 - В) не может, т.к. она гетерозиготна по X-хромосомам
 - Г) может в 50% случаев, если ее мать является носителем гена гемофилии
36. Цитогенетический метод изучения наследственности человека состоит в изучении
- А) хромосомных наборов
 - Б) развития признаков у близнецов
 - В) родословной людей
 - Г) обмена веществ у человека
37. Ни один из аллельных генов, определяющих длину стебля растения, не является доминирующим. Гетерозиготные растения имеют промежуточную длину стебля. Каковы будут потомки от скрещивания длинностебельного растения с короткостебельным?
- А) 50 длинно- и 50 короткостебельных
 - Б) 100 длинностебельных
 - В) 100 короткостебельных
 - Г) 100 растений со стеблем промежуточной длины
38. Гомозиготные высокие растения с красными цветками скрещены с гомозиготными низкими растениями с белыми цветками. Гибриды первого поколения – все высокие и с красными цветками. Растения первого поколения скрещивают для получения гибридов второго поколения. Из каждых 16 растений второго поколения будет:
- А) 12 высоких красных, 2 низких красных, 1 низкое белое, 1 высокое белое
 - Б) 9 низких красных, 3 высоких белых, 3 высоких красных, 1 низкое белое
 - В) 9 высоких красных, 3 низких красных, 3 высоких белых, 1 низкое белое
 - Г) ни один ответ не верен
39. Наследственность – это ...
- а) свойство организмов передавать особенности строения, функционирования и развитие своему потомству;
 - б) конкретный способ передачи наследственной информации в поколениях;
 - в) изменение наследственной информации или проявление генов в фенотипе.
 - г) ни один ответ не верен
40. Генотип однозначно определяется по фенотипу в случае:
- а) рецессивной гомозиготы
 - б) рецессивной гетерозиготы

- в) доминантной гомозиготы
- г) ни один ответ не верен

41. Гомозиготный по двум парам аллелей генотип:

- а) AA Bb
- б) AA BB
- в) Aa Bb
- г) ни один ответ не верен

43. Возможный генотип в F₁, образующийся при наследовании AA и aa:

- а) aa
- б) AA
- в) Aa
- г) ни один ответ не верен

44. Набор половых хромосом у женщины:

- а) XY
- б) XX
- в) XO
- г) YO

45. Развитие взаимоисключающих признаков определяют гены:

- а) рецессивные
- б) доминантные
- в) аллельные
- г) полуметальные

46. Генетика изучает:

- а) основные закономерности наследственности;
- б) совокупность наследственных задатков;
- в) основные свойства организма
- г) основные закономерности изменчивости

47. Число групп сцепления по закону Т.Моргана равно:

- а) числу хромосом в диплоидном наборе;
- б) числу хромосом в гаплоидном наборе;
- в) количеству кроссинговеров.
- г) ни один ответ не верен

48. Множественное действие гена это влияние ...

- а) аллельных генов на развитие признака;
- б) нескольких генов на развитие одного признака;
- в) гена на развитие нескольких признаков.
- г) ни один ответ не верен

49. Часто говорят, что мужчины наследуют склонность к облысению от своей бабушки с материнской стороны через свою мать.

Правильно ли это утверждение?

- а) Да, так как этот признак сцеплен с полом.
- б) Нет, так как этот ген локализован в аутосоме, но его проявление зависит от мужских половых гормонов.
- в) Нет, так как ген, определяющий облысение, локализован в аутосоме и зависит от изменения окружающей среды.

г) ни один ответ не верен

50. Изменчивость – это...

- а) конкретный способ передачи наследственной информации в поколениях;
- б) свойство организмов передавать особенности строения, функционирования и развития своему потомству;
- в) изменчивость наследственной информации или проявление генов в фенотипе.
- г) процесс передачи наследственной информации

51. Аллельные гены расположены:

- а) в одной хромосоме;
- б) в разных хромосомах;
- в) в одних случаях в одной, в других – в разных хромосомах.
- г) ни один ответ не верен

52. Типы гамет у генотипа ААВв

- А) Аа; bb
- б) АА; Вв
- в) АВ; Ab
- г) ни один ответ не верен

53. Доминантные мутации в гетерозиготном состоянии выявляются в поколении:

- а) втором
- б) первом
- в) третьем
- г) четвертом

54. Набор половых хромосом у мужчин:

- а) XX
- б) XY
- в) XO
- г) YO

55. Признак, не сцепленный с полом:

- а) дальтонизм
- б) цвет волос
- в) гемофилия
- г) ни один ответ не верен

56. Наследственной изменчивостью называют:

- а) способность живых организмов приобретать новые признаки;
- б) форму изменчивости, меняющую генотип;
- в) изменчивость, которая не имеет прямого влияния на эволюционные процессы.
- г) верны все ответы

57. Большинство мутаций:

- а) доминанты
- б) рецессивны
- в) летальны.
- г) полуметальны

58. Проявление дрозофил с глазами, лишёнными пигмента – это пример ... изменчивости:

- а) модификационной

- б) мутационной
- в) комбинативной
- г) цитоплазматической

59. Модификации – это ...

- а) случайно возникшие наследуемые изменения генотипа;
- б) изменение фенотипа организма под влиянием условий среды;
- в) результат хромосомных рекомбинаций.
- г) результат действия генов

60. Полиплоидией называют:

- а) изменение последовательности нуклеотидов;
- б) перестройку хромосом;
- в) кратное увеличение числа хромосом.
- г) ни один ответ не верен

61. Мутации, связанные с изменениями числа хромосом:

- а) геномные
- б) генные
- в) хромосомные
- г) летальные

62. Индуцированные мутации:

- а) случайные, возникшие под влиянием неизвестных факторов;
- б) возникшие в результате целенаправленной деятельности человека;
- в) возникшие случайно, в результате ядерных испытаний.
- г) возникшие случайно, в результате химических испытаний.

63. Размах изменчивости признаков организма определяется:

- а) окружающей средой
- б) случайными причинами
- в) генотипом
- г) фенотипом

64. Гомологические ряды наследственной изменчивости характеризуют:

- а) фенотипическую изменчивость
- б) генотипическую изменчивость
- в) происхождение организмов
- г) ни один ответ не верен

65. Эпистаз – взаимодействие генов, при котором один ген подавляет действие другого неаллельного гена. Подавляющий ген называется:

- а) ингибитором
- б) гипостатическим
- в) доминантным
- г) рецессивным

66. Генотип формируется под влиянием:

- а) только условий внешней среды;
- б) только генотипа;
- в) генотипа и условий внешней среды.
- г) верны все ответы

67. Мутационная изменчивость связана:
- а) с изменением в хромосомах;
 - б) с изменением в генах;
 - в) верны все ответы.
 - г) ни один ответ не верен
68. Мутации в половых клетках потомству...
- а) передаются;
 - б) не передаются;
 - в) у одних организмов передаются, у других – нет.
 - г) ни один ответ не верен
69. В основе комбинативной изменчивости лежит:
- а) изменение условий внешней среды;
 - б) случайно возникшее стойкое изменение генотипа;
 - в) половое размножение.
 - г) верны все ответы
70. Полиплоидия характерна:
- а) для человека
 - б) для животных
 - в) для растений
 - г) верны все ответы
71. Цитогенетический метод основан:
- а) на изучении количества и структуры хромосом;
 - б) на изучении родословных
 - в) на изучении особенностей обмена веществ.
 - г) ни один ответ не верен
72. Генные мутации приводят:
- а) к изменению последовательности нуклеотидов в ДНК;
 - б) к удвоению участка хромосомы;
 - в) к выпадению участка хромосомы.
 - г) верны все ответы
73. Норма реакции – это:
- а) реакция генотипа на окружающую среду;
 - б) реакция фенотипа в окружающих условиях;
 - в) предел изменчивости признака в зависимости от окружающей среды, определяемой одним и тем же генотипом.
 - г) ни один ответ не верен
74. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости сформулировал:
- а) Г. Мендель
 - б) Т. Морган
 - в) Н. Вавилов
 - г) Н.Кольцов

ЭТАЛОИ ОТВЕТОВ

| | | | |
|----|---|----|---|
| 1 | В | 39 | А |
| 2 | В | 40 | А |
| 3 | А | 41 | Б |
| 4 | В | 42 | В |
| 5 | Г | 43 | Б |
| 6 | В | 44 | В |
| 7 | Б | 45 | В |
| 8 | Г | 46 | Б |
| 9 | Б | 47 | В |
| 10 | А | 48 | А |
| 11 | В | 49 | В |
| 12 | Б | 50 | Б |
| 13 | А | 51 | В |
| 14 | В | 52 | Б |
| 15 | А | 53 | Б |
| 16 | А | 54 | Б |
| 17 | Г | 55 | Б |
| 18 | А | 56 | Б |
| 19 | Б | 57 | Б |
| 20 | В | 58 | Б |
| 21 | А | 59 | В |
| 22 | В | 60 | А |
| 23 | В | 61 | Б |
| 24 | А | 62 | В |
| 25 | Г | 63 | Б |
| 26 | Г | 64 | А |
| 27 | Г | 65 | А |
| 28 | А | 66 | В |
| 29 | В | 67 | А |
| 30 | Б | 68 | Б |
| 31 | В | 69 | В |
| 32 | Б | 70 | А |
| 33 | Г | 71 | А |
| 34 | В | 72 | В |
| 35 | Г | 73 | В |
| 36 | А | 74 | А |
| 37 | Г | 75 | |

Примерные ситуационные задачи

Задача 1.

Здоровая женщина вышла замуж за мужчину, страдающего катарактой и имеющего многопалость (катаракту он унаследовал от матери, многопалость от отца). Зная, что оба признака вызываются доминантными аллелями двух сцепленных генов, оцените вероятность того, что их ребёнок будет:

- А. одновременно страдать обеими аномалиями;
- Б. страдать одной из аномалий;
- В. полностью здоров.

Задача 2.

Определить вероятность иммунного конфликта и возможную группу крови детей, если мать имеет первую группу крови, отрицательный резус, отец имеет четвёртую группу крови, положительный резус, мать мужа имеет резус отрицательную кровь.

Задача 3.

Больной М., предстоит операция по пересадки почки. Предполагаемые доноры имеют следующие генотипы:

- 1) aaBbCCdd; 3) AaBbCcDd;
- 2 AABbCCDd; 4) aabbccdd.

Каковы перспективы успешности операции, если генотип М. AABbCCdd?

Задача 4.

Каков прогноз в отношении рождения здоровым первого, второго и третьего ребёнка в семье, где женщина имеет отрицательный резус, а её муж и все его родственники – положительный резус?

Задача 5.

В консультацию обратилась женщина с синдромом Ван дер Хеве (сочетание повышенной ломкости костей с голубыми склерами). При опросе установлено, что синдром Ван дер Хеве у родной сестры, отца и деда по отцовской линии . Все остальные родственники здоровы.

Установить:

- 1) какой тип наследования данного заболевания;
- 2) каков риск для потомства в случае, если женщина выходит замуж за здорового мужчину.

Задача 6.

Зная, что альбинизм у человека – результат нарушения аминокислотного обмена (у альбиносов отсутствует фермент тирозиназа, превращающий тирозин в меланин), определить на каком участке гена должна произойти мутация, проводящая к появлению альбинизма:

ЦАЦ ТГТ ТАГ ТТЦ ТАЦ
ГТГ АЦА АТА ААГ АТГ.

Эталон ответов к ситуационным задачам

Задача № 1

Т.к. оба признака доминантны и сцеплены, то у отца возможны только два типа гамет. Потому дети будут страдать одной аномалией.

| Ген | признак |
|-----|--------------|
| A | катаракта |
| a | норма |
| B | многопалость |
| b | норма |

P ♀ aa bb x AaBb

Ab

G ab

aB

F Aabb, aaBb

Задача № 2

Иммунный конфликт вероятен в случае гетерозиготности

Задача № 3

Наиболее благоприятные доноры 1 и 4, если считать, что рецессивные гены определяют отсутствие белков.

Задача № 4

Резус-фактор наследуется по аутосомно-доминантному типу. Поэтому в ответ на наличие белка-резуса у ребёнка в организме женщины будет расти титр-антител. И с каждой последующей беременностью риск выкидыша увеличивается.

Задача № 5

Тип наследования аутосомно-доминантный; ген, отвечающий за проявление синдрома Ван дер Хеве, обладает плейотропным действием. Признак будет проявляться в каждом поколении.

Задача № 6

Для решения задачи необходимо использовать таблицу генетического кода.

Учебно-методическое и информационное обеспечение

Основная литература:

Бочков Н.П., Медицинская генетика [Электронный ресурс]: учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2016. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-3652-3 - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970436523.html>

Хандогина Е.К., Генетика человека с основами медицинской генетики [Электронный ресурс]: учебник / Е. К. Хандогина, И. Д. Терехова, С. С. Жилина, М. Е. Майорова, В. В. Шахтарин - 2-е изд., перераб. и доп. - М. : ГЭОТАР-Медиа, 2014. - 192 с. - ISBN 978-5-9704-2957-0 - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970429570.html>

Дополнительная литература:

Уэллс С., Генетическая одиссея человека [Электронный ресурс] / Уэллс С. - М. : АльпинаПаблицер, 2016. - 16 с. - ISBN 978-5-91671-277-3 - Режим доступа: <http://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785916712773.html>

Алферова, Г. А. Генетика. Практикум : учебное пособие для среднего профессионального образования / Г. А. Алферова, Г. А. Ткачева, Н. И. Прилипко. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2019. — 175 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-11679-3. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://www.biblio-online.ru/bcode/445888>

Периодические издания:

Сестринское дело / Учредитель: ООО "Современное сестринское дело". - М., 1995-1996, 2003-2019. - Изд. 1 раз в 2 месяца, 1995-2004; изд. 4 раза в полугодие, 2005, № 1. - ISSN 1814-4322.

Профессиональные базы данных, информационно-справочные системы

1. Электронно-библиотечные системы:

1.1. IPRbooks [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система / группа компаний Ай Пи Эр Медиа . - Электрон. дан. - Саратов , [2019]. - Режим доступа:

<http://www.iprbookshop.ru>.

1.2. ЮРАЙТ [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система / ООО Электронное издательство ЮРАЙТ. - Электрон. дан. – Москва , [2019]. - Режим доступа:

<https://www.biblio-online.ru>.

1.3. Консультант студента [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система / ООО Политехресурс. - Электрон. дан. – Москва, [2019]. - Режим доступа:

<http://www.studentlibrary.ru/pages/catalogue.html>.

1.4. Лань [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система / ООО ЭБС Лань. - Электрон. дан. – С.-Петербург, [2019]. - Режим доступа: <https://e.lanbook.com>.

1.5. Znanium.com [Электронный ресурс]: электронно-библиотечная система / ООО Знаниум. - Электрон. дан. – Москва, [2019]. - Режим доступа: <http://znanium.com>.

2. КонсультантПлюс [Электронный ресурс]: справочная правовая система. /Компания «Консультант Плюс» - Электрон. дан. - Москва :КонсультантПлюс, [2019].

3. База данных периодических изданий [Электронный ресурс] : электронные журналы

/ ООО ИВИС. - Электрон. дан. - Москва, [2019]. - Режим доступа:

<https://dlib.eastview.com/browse/udb/12>.

4. Национальная электронная библиотека [Электронный ресурс]: электронная библиотека.

- Электрон. дан. – Москва, [2019]. - Режим доступа: <https://нэб.рф>.

5. Электронная библиотека диссертаций РГБ [Электронный ресурс]: электронная библиотека / ФГБУ РГБ. - Электрон. дан. – Москва, [2019]. - Режим доступа: <https://dvs.rsl.ru>.

6. Федеральные информационно-образовательные порталы:

6.1. Информационная система [Единое окно доступа к образовательным ресурсам](#). Режим

доступа: <http://window.edu.ru>

6.2. Федеральный портал [Российское образование](#). Режим доступа: <http://www.edu.ru>

7. Образовательные ресурсы УлГУ:

7.1. Электронная библиотека УлГУ. Режим доступа : <http://lib.ulsu.ru/MegaPro/Web>

7.2. Образовательный портал УлГУ. Режим доступа : <http://edu.ulsu.ru>

7.3. Образовательный портал УлГУ. Режим доступа : <http://edu.ulsu.ru>

• **Программное обеспечение:**

- ОС Microsoft Windows

- Microsoft Office 2016

- «МойОфис Стандартный»