

Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Ахвердова Ольга Альбертовна
Должность: Директор
Дата подписания: 2026.08.28 12:29
Уникальный программный ключ:
4927f743b64a570c75bc5fbc77ef56d4eb0f1635

ПЯТИГОРСКИЙ МЕДИКО-ФАРМАЦЕВТИЧЕСКИЙ ИНСТИТУТ

– филиал федерального государственного бюджетного
образовательного учреждения высшего образования
**«ВОЛГОГРАДСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ
МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»**
Министерства здравоохранения Российской Федерации

УТВЕРЖДАЮ

Директор Пятигорского
медико-фармацевтического
института – филиала
ФГБОУ ВО ВолгГМУ Минздрава России

_____ О.А. Ахвердова

«28» августа 2026 г.

**Кафедра биологии и физиологии
«ФОС ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»**

Пятигорск, 2026 год

ФОС по дисциплине ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее – ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее - СПО) 31.02.01. «Лечебное дело».

Паспорт фонда оценочных средств

1. Область применения фонда оценочных средств

Фонд оценочных средств (ФОС) предназначены для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу *учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики*.

ФОС включает контрольные материалы для проведения *текущего контроля (промежуточной аттестации)* в форме дифференцированного зачёта

Учебная дисциплина ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики обязательной частью общепрофессионального цикла основной образовательной программы Пятигорского медико-фармацевтического института-филиала ФГБОУ ВО ВолгГМУ (очной формы обучения, на базе среднего общего образования) в соответствии с ФГОС по специальности 31.02.01. Лечебное дело Особое значение дисциплина имеет при формировании и развитии:

Общих компетенций: ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05, ОК 06, ОК 07, ОК 09.

Профессиональных компетенций: ПК 2.1. ПК4.1 ПК4.4 ПК6.7

Личностных результатов: ЛР 3, ЛР 7, ЛР 9, ЛР 10, ЛР 18

1.2. Цель и планируемые результаты освоения дисциплины:

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК01 ОК02 ОК04 ОК05 ОК06 ОК07 ОК09 ПК 2.1. ПК4.1 ПК4.4 ПК6.7 ЛР 3, ЛР 7	<u>Уметь:</u> - проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики	<u>Знать:</u> - 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

ЛР 9 ЛР 10, ЛР 18	предотвратимых болезней; - формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; - проводить предварительную диагностику наследственных болезней; - рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; - проводить Опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить предварительную диагностику наследственных болезней; - проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	мутагенеза; - основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; - признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; - цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. - правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;
----------------------------------	--	--

Требования к результатам освоения учебной дисциплины в соответствии с ФГОС СПО:

Обучающийся должен уметь:

1. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
2. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
3. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Обучающийся должен знать:

1. Биохимические и цитологические основы наследственности
2. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов
3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии
4. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза
5. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения
6. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию

Для специальности 31.02.01. «Лечебное дело»

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.

Таблица 1¹

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Умения	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение контекстных задач. Ведение деловой игры
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы.

¹ Правила заполнения таблицы см. в разъяснениях по разработке ФОС

	Выполнение компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Выполнение компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий
Знания	Выполнение компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос Исследование наследования признаков на примере родословных схем со
Биохимические и цитологические основы наследственности	
Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов	
Методы изучения наследственности и изменчивости человека в	

норме и патологии	статистической обработкой и написание статей.
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	

Комплект оценочных средств

Задания для проведения дифференцированного зачета

Дифференциальный зачёт

Вариант 1-М

1. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность изменчивость человека. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.
2. Фенокопии и генокопии.

Вариант 2-М

1. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.
2. Сущность законов наследования признаков у человека.

Вариант 3-М

1. Клеточное ядро: функции, компоненты: а) морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.
2. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).

Вариант 4-М

1. Морфофункциональная характеристика клетки: а) общие понятия о клетке ее функциях,

- б) химическая организация клетки; в) плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточный цикл и его периоды.
2. Эндо - и экзомутагены.

Вариант 5-М

1. Основные типы деления эукариотических клеток.
2. Мутагенез, его виды.

Вариант 6-М

1. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.
2. Причины генных заболеваний.

Вариант 7-М

1. Сохранение информации от поколения к поколению.
2. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.

Вариант 8-М

1. Генетический код и его свойства.

2. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.

Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.

Вариант 9-М

1. Биологическое значение мейоза.
2. Виды мультифакториальных признаков.

Вариант 10-М

1. Гены и их структура. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.
2. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.

Вариант 11-М

1. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
2. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.

Вариант 12-М

1. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип.
2. Неонатальный скрининг.

Вариант 13-М

1. Развитие сперматозоидов. Гаметогенез: сперматогенез.
2. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.

Вариант 14-М

1. Развитие яйцеклеток человека. Гаметогенез: овогенез.
2. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.

Вариант 15-М

1. Различия в периодах сперматогенеза и овогенеза.

2. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).

Дифференциальный зачёт

Вариант 1-А

1. Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность изменчивость человека. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.
2. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.
3. Фенокопии и генокопии.

Вариант 2-А

1. Клеточное ядро: функции, компоненты: а) морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.
2. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека.
3. Сущность законов наследования признаков у человека.

Вариант 3-А

1. Морфофункциональная характеристика клетки: а) общие понятия о клетке ее функциях,

- б) химическая организация клетки; в) плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения. Клеточный цикл и его периоды.
2. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).
3. Причины генных заболеваний.

Вариант 4-А

1. Основные типы деления эукариотических клеток.
2. Сохранение информации от поколения к поколению.
3. Эндо - и экзомутагены.

Вариант 5-А

1. Биологическое значение мейоза.
2. Генетический код и его свойства.
3. Мутагенез, его виды.

Вариант 6-А

1. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
2. Гены и их структура.
3. Неонатальный скрининг.

Вариант 7-А

1. Развитие сперматозоидов. Гаметогенез: сперматогенез.
2. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
3. Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.

Вариант 8-А

1. Развитие яйцеклеток человека. Гаметогенез: овогенез.
2. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека. Перспективное и ретроспективное консультирование.
3. Показания к медико-генетическому консультированию.

Вариант 9-А

1. Различия в периодах сперматогенеза и овогенеза.
2. Генотип и фенотип.
3. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).

Дифференциальный зачёт

Вариант 1-Ф

1. Генетика человека — область биологии, изучающая наследственность изменчивость человека. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.
2. Фенокопии и генокопии.

Вариант 2-Ф

1. Строение и функции хромосом человека.
2. Кариотип человека.

3. Сущность законов наследования признаков у человека.

Вариант 3-Ф

1. Клеточное ядро: функции, компоненты: а) морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.
2. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).

Вариант 4-Ф

1. Морфофункциональная характеристика клетки: а) общие понятия о клетке ее функциях, б) химическая организация клетки; в) плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения.
2. Клеточный цикл и его периоды.
3. Эндо - и экзомутагены.

Вариант 5-Ф

1. Основные типы деления эукариотических клеток.
2. Мутагенез, его виды.

Вариант 6-Ф

1. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипических митозов в патологии человека.
2. Причины генных заболеваний.

Вариант 7-Ф

1. Сохранение информации от поколения к поколению.
2. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
3. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.

Вариант 8-Ф

1. Генетический код и его свойства.
2. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
3. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.

Вариант 9-Ф

1. Биологическое значение мейоза.
2. Виды мультифакториальных признаков.

Вариант 10-Ф

1. Гены и их структура. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов.
2. Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.

3. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.

Вариант 11-Ф

1. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
2. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.

Вариант 12-Ф

1. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип.
2. Неонатальный скрининг.

Вариант 13-Ф

1. Развитие сперматозоидов. Гаметогенез: сперматогенез.
2. Виды профилактики наследственных болезней.
3. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.

Вариант 14-Ф

1. Развитие яйцеклеток человека. Гаметогенез: овогенез.
2. Перспективное и ретроспективное консультирование.
3. Показания к медико-генетическому консультированию.

Вариант 15-Ф

1. Различия в периодах сперматогенеза и овогенеза.
2. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).

Контрольные задания к коллоквиуму «Генетика»

1. Наследственность и изменчивость — фундаментальные свойства живого. Ядерная (хромосомная) и цитоплазматическая наследственность. Уровни организации генетического материала: генный, хромосомный, геномный.
2. Генный уровень организации наследственного материала. Свойства гена как функциональной единицы наследственности и изменчивости: специфичность, дискретность, стабильность, плейотропность, дозированность действия, аллельность, способность к мутациям.

3. Хромосомный уровень организации наследственного материала. Хромосома, её химический состав и структурная организация. Морфология хромосом, морфологические виды хромосом.
4. Геномный уровень организации наследственного материала. Геном и кариотип как видовые характеристики.
5. Генотип – сбалансированная система взаимодействующих генов. Аллельные и неаллельные гены. Виды взаимодействия генов.
6. Взаимодействие аллельных генов в генотипе: доминирование, неполное доминирование, кодоминирование, межаллельная комплементация, аллельное исключение.
7. Взаимодействие неаллельных генов: эпистаз, комплементарность, полимерия. Эффект положения.
8. Наследственность и наследование. Типы и варианты наследования признаков.
9. Моногенное и полигенное наследование. Аутосомное и сцепленное с полом типы наследования.
10. Множественный аллелизм. Наследование групп крови по системе АВ0.
11. Независимое и сцепленное наследование признаков. Законы независимого наследования Менделя.
12. Сцепление генов. Кроссинговер. Опыты Моргана. Хромосомная теория наследственности. Принципы построения генетических карт хромосом.

- 13.Хромосомный и генный механизм определения и развития пола организма. Возможные нарушения формирования пола у человека.
- 14.Сцепленный с полом тип наследования. Особенности Х-сцепленного и Y-сцепленного типов наследования.
- 15.Изменчивость. Классификация и характеристика форм изменчивости.
- 16.Фенотипическая изменчивость. Фенотип организма. Простые и сложные признаки. Понятие среды. Среда I-го и II-го порядка. Экспрессивность и пенетрантность признаков.
- 17.Модификационная изменчивость. Норма реакции. Вариационно-статистический метод изучения модификационной изменчивости.
- 18.Генотипическая изменчивость. Комбинативная изменчивость. Механизмы возникновения и биологическое значение.
- 19.Мутационная изменчивость. Классификация мутаций, характеристика и биологическое значение мутаций.
- 20.Спонтанные и индуцированные мутации. Мутагены, их природа и действие на организм. Естественные и искусственные антимутагенные механизмы.
- 21.Генные мутации. Роль генных мутаций в создании генетического полиморфизма и возникновении наследственной патологии у человека. Генные болезни.

- 22.Хромосомные мутации, их классификация. Роль хромосомных мутаций в развитии патологических состояний человека.
- 23.Геномные мутации. Хромосомные болезни, механизмы возникновения и наиболее характерные клинические проявления.
- 24.Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы генетики человека: генеалогический, цитогенетический, близнецовый, популяционно-статистический, биохимический. Методы генетики соматических клеток, молекулярно-генетические методы.
- 25.Цитогенетический метод изучения генетики человека. Денверская и Парижская номенклатура хромосом. Значение цитогенетического метода в диагностике хромосомных болезней.
- 26.Половой хроматин. Экспресс-метод определения полового хроматина
- 27.Генеалогический метод, его использование для определения типа и характера наследования. Расчет риска наследственных заболеваний. Родословные при различных типах наследования: аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном, доминантном Х-сцепленном, рецессивном Х-сцепленном, Y-сцепленном.
- 28.Близнецовый метод изучения генетики человека. Понятие конкордантности и дисконкордантности. Определение соотносительной роли

наследственности и среды в формировании признака.

29. Популяционно-статистический метод. Генофонд популяции. Закон Харди-Вайнберга, его значение для определения частот генов и генотипов в популяции. Условия идеальной (менделеевской) популяции.

30. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний человека. Медико-генетическое консультирование. Профилактика наследственных заболеваний у человека.

ЗАНЯТИЕ № 1

Вводный тестовый программ-контроль

(выполняется внеаудиторно)

А. Тест различия (1-й уровень)

Задания:

- | | | |
|---|--|--|
| 1 | Совокупность генов гаплоидного набора хромосом: | а) генотип;

б) геном;
в) генофонд;
г) фенотип. |
| 2 | Набор хромосом соматической клетки, характеризующийся определённым их числом, размерами, формой: | а) кариотип;

б) генотип;
в) генофонд;
г) дрейф генов. |
| 3 | Участок хромосомы, с расположенным в нём геном: | а) аллель;

б) локус;
в) кодон;
г) код. |
| 4 | Элементарная единица строения и жизнедеятельности организмов | а) система органов
б) клетка;

в) орган; |

- г) ткань.
- 5 Дезоксирибонуклеиновая кислота:
- а) НАДФ;
 - б) РНК;
 - в) АТФ;
 - г) ДНК;

Б. Тест опознания

Задания:

- 1 В опознании ахроматинового веретена непосредственно участвуют
- а) ядро;
 - б) митохондрии;
 - в) комплекс Гольджи;
 - г) центриоли.
- 2 Классификация мутаций по локализации в клетке:
- а) соматические;
 - б) цитоплазматические;
 - в) генеративные;
 - г) ядерные.
- 3 Стадия митоза,
- а) метафаза;

- определяющая кариотип
организма:
- б) анафаза;
в) телофаза;
г) профаза.
- 4 Протяжка и-РНК через
рибосому:
- а) трансляция;
б) конъюгация;
в) транскрипция;
г) кроссинговер.
- 5 Количество пар
гетерохромосом в
кариотипе:
- а) 5;
б) 4;
в) 1;
г) 2.
- 6 Количество аутосом
в соматических клетках
человека:
- а) 46;
б) 44;
в) 42;
г) 48.
- 7 Химическая организация
ДНК:
- а) азотистые
основания;
б) ферменты;
в) дезоксирибоза;
г) остатки
фосфорной
кислоты.

ЗАНЯТИЕ № 1
Итоговый тестовый программ-контроль
(выполняется внеаудиторно)

Конструктивный тест (2-й уровень)

- Задание: 1. Органеллы клетки.
2. Органоиды клетки.
 3. Митоз. Патология митоза.
 4. Фазы митоза.
 5. Генетическое значение митоза.
 6. Мейоз, его стадии. Патология мейоза.
 7. Биологический смысл мейоза.
 8. Морфологическое строение хромосом и их типы.
 9. Функции хромосом.
 10. Молекулярная структура хромосом.
 11. Классификация хромосом.
 12. Кариотип в норме и патологии.
 13. ДНК и её биологическое значение.
 14. РНК и её функция в биосинтезе белка.

Занятие № 2
Вводный тестовый программ – контроль

(выполняется внеаудиторно)

А. Тесты-различия (1-й уровень)

Задания:

- | | | |
|---|---|--|
| 1 | По участку Ц-Т-Г-А молекулы ДНК синтезирован участок молекулы и-РНК: | а) Г-А-Ц-Т;
б) Ц-А-Ц-Т;
в) Г-А-Ц-У;
г) Г-Г-Ц-Т. |
| 2 | В молекуле ДНК тиминовый нуклеотид(Т) составляет 16% от общего количества нуклеотидов. Определить % соотношения в ДНК каждого из видов нуклеотидов: | а) А-32; Г-24; Ц-30;
б) А-16; Г-34; Ц-34;
в) А-16; Г-40; Ц-40;
г) А-18; Г-42; Ц-46. |
| 3 | В репликации ДНК участвует фермент: | а) нуклеаза;
б) РНК-полимераза;
в) ДНК- |

полимераза;
г) ДНК-лигаза.

- 4 Синтез РНК на матрице ДНК осуществляется с помощью фермента:
- а) ДНК-лигазы;
б) Рибонуклеазы;
в) РНК-полимеразы;
г) аминокислотами.
г) аминокислотами.

Б. Тесты опознания.

Задания:

- 1 Гены в гомозиготном состоянии, приводящие к гибели организма:
- а) доминантные;
б) летальные;
в) рецессивные;
г) специфичные.
- 2 Некодирующие триплеты, стоп-сигналы, кодоны, терминаторы:
- а) ЦГА, УЦА, ГАУ;
б) УАА, УАГ, УГА
в) УУУ, УУА, УАА;
г) ГГЦ, ЦЦГ, АГЦ.

- | | | |
|---|---|---|
| 3 | Механизмы,
обеспечивающие

устойчивость генетического
материала: | а) 2п, двойная

спираль ДНК,
репарация ДНК;
б) вырожденность
генетического
кода;
в) повторы
некоторых генов;
г) специфичность. |
| 4 | Количество аминокислот
при трансляции И-РНК:
АГУУУУАГАГАУАААУАА: | а) 7;
б) 4;
в) 6;
г) 10. |
| 5 | Последовательность
нуклеотидов мРНК,
соответствующая
последовательности
нуклеотидов
ДНК А-А-Т-Г-А-Т-Ц: | а) УУАЦУАГ;
б) ААЦГАЦТ;
в) ТТАЦТАГ;
г) УУЦЦГТА. |
| 6 | Процессы, обеспечивающие

функционирование
генетического материала: | б) биосинтез
белка;

в) радиационное
излучение;
в) популяционные |

волны;
г) генетический
груз

Занятие № 2
Итоговый тестовый программ-контроль
(выполняется на занятии)
Конструктивные тесты (2-уровень)

1. Нуклеотид.
2. Нуклеиновые кислоты.
3. Пуриновые и пиримидиновые основания.
4. Молекула ДНК.
5. Правило комплементарности и антипараллельности.
6. Типы РНК и их функции.
7. Репликация ДНК.
8. Схема репликации ДНК.
9. Ген, его количество у человека.
10. Структура гена.
11. Экзон и интрон.
12. Расшифровка генетической информации. Схема процесса.
13. Транскрипция и трансляция.
14. Кодон.
15. Генетический код.
16. Свойства генетического кода.

17. Имеются ли различия генетического кода у разных видов живых организмов.

Занятие №3

Вводный тестовый программ-контроль

(выполняется внеаудиторно)

А. Тесты различия (1-й уровень)

Задания:

- | | | |
|---|---|--|
| 1 | Год рождения науки генетика: | a) 1900
б) 1750
в) 1865
с) 2000 |
| 2 | Учёный, открывший закон наследования признаков: | 3 a) Гальтон
б) Мендель
в) Морган
с) Четвериков |
| 3 | Вариант признака одного из чистотинейных родителей, проявившийся у гибридов | a) альтернативный
б) чистотинейный
в) доминантный |

с) рецессивный

- а) кодоминирование
б) комплементарность
в) эпистаз
с) полимерия

Б. Тесты опознания

Задания

- а) фенотип
б) локус
в) морганида
с) генотип
- а) генеалогический
б) биохимический
в)
гибридологический
с)
цитогенетический
- а) единообразия
б) независимого

- | | |
|---|--|
| | наследования |
| | в) экспрессивности |
| | с) расщепления 3:1 |
| 4 | Подавление одного гена другим, неаллельным геном:
а) полимерия
б) эпистаз
в) плейотропия
с) кодоминирование |
| 5 | Частота соответствия фенотипа определённому генотипу - качественное:
а) экспрессивность
б) доминирование
в) пенетрантность
с) единообразие |
| 6 | Степень выраженности симптомов заболевания:
а) экспрессивность
б) пенетрантность
в) единообразие
с) расщепление |

Занятие №3

Итоговый тестовый программ-контроль

(выполняется на занятии)

Конструктивные тесты (2-й уровень)

Задание:

1. Генотип и фенотип, их взаимоотношение.
2. Чистоты и гибриды.
3. Альтернативные признаки.

Доминантные и рецессивные.

4. Ген, аллельные и неаллельные гены.
5. Закон единообразия.
6. Закон расщепления.
7. Закон независимого наследования.
8. Пенетрантность.
9. Экспрессивность.
10. Плейотропное действие гена.

Занятие №4
Вводный тестовый программ-контроль
(выполняется внеаудиторно)
А. Тесты различия (1-й уровень)

Задания:

- | | | |
|---|---|---|
| 1 | При изучении наследственности и изменчивости человека не применим метод: | а) близнецовый;
б) генеалогический;
в) гибридологический;
г) цитогенетический. |
| 2 | Сцепленные с полом называются признаки, определяющие их гены расположены в: | а) аутосомах;
б) половых хромосомах;
в) нуклеиновых кислотах;
г) ферментах. |
| 3 | Закон генетической стабильности: | а) Харди-Вайнберга;
б) Менделя;
в) Геккеля;
г) Гальтона. |
| 4 | Цитогенетический метод – определения: | а) биопсии хориона;
б) фетопротеина;
в) кариотипа; |

г) полового
хроматина.

Б. Тесты опознания

- | | | |
|----|---|---|
| 1 | Классификация
моногенных
болезней: | а) аутосомно-
доминантные;
б) аутосомно-
рецессивные;
в) сцепленные с полом;
г) всё выше
перечисленное. |
| 2 | Человек, с которого
начинается анализ
родословной: | а) сибс;
б) абортус;
в) пробанд;
г) предок. |
| 3. | Родные братья
человека,
с которого
начинается
анализ родословной: | а) аллели;
б) сибсы;
в) потомки;
г) родители. |
| 4 | Метод, лежащий в
основе составления
родословной: | а) цитогенетический;
б) дерматоглифический;
в) генеалогический;
г) иммуногенетический. |

- | | | |
|---|--|---|
| 5 | Для изучения кожных гребешковых узоров пальцев используют метод: | а) биохимический;
б) популяционно-статистический;
в) генеалогический;
г) дерматоглифики. |
| 6 | Методы генетики соматических клеток | а) простое культивирование;
б) гибридизация;
в) клонирование;
г) все выше перечисленное. |
| 7 | <i>Метода</i> изучения наследственных признаков в больших группах населения: | а) гибридологический;
б) популяционно-статистический;
в) генеалогический;
г) дерматоглифический. |

Занятие №4

Итоговый тестовый программ-контроль

(выполняется на занятии)

Конструктивные тесты (2-й уровень)

Задание:

1. Определение термина «изменчивость». Примеры индивидуальной изменчивости человека.

2. Различие между фенотипической и генотипической изменчивостью.
3. Определение термина «фенокопирование».
4. Определение термина «мутация».
5. Примеры физических, химических и биологических мутагенов.
6. Определение генных, геномных и хромосомных мутаций.
7. Основные механизмы, обуславливающие комбинативную изменчивость.
8. Клинико-генеалогический метод.
9. Вопросы, решаемые с помощью клинико-генеалогического метода.
10. Этапы клинико-генеалогического метода.
11. Термины «пробанд», «сибсы», «родственный брак».
12. Критерии аутосомно-доминантного типа наследования и примеры заболеваний.
13. Критерии аутосомно-рецессивного типа наследования и примеры заболеваний.
14. Характеристика различий между Х-сцепленным доминантным и Х-сцепленным рецессивным типами наследования.
16. Закон генетического равновесия Харди-Вайнберга.
17. Определение понятия «инцест».
18. Причина более частотного возникновения в родственных браках, в сравнении с неродственными, рождения детей с аутосомно-рецессивными заболеваниями.

19. Примеры полиморфных признаков у человека.
20. Процессы, способствующие поддержанию полиморфизмов в популяции.

Занятие № 5

Вводный тестовый программ-контроль (выполняется внеаудиторно)

А. Тесты различия (1 уровень)

Задания:

- | | | |
|----------|---|--|
| 1 | Продукт реализации наследственной программы | а) фенотип;
б) генотип;
в) эпистаз;
г) полимерия. |
| 2 | Молекулярные изменения структуры ДНК – это мутации: | а)
хромосомные;
б) геномные;

в) генные;
г)
спорадические. |
| 3 | Мутации для организма: | а) вредны;
б) нейтральны;
в) полезны;
г) всё вместе. |
| 4 | Мутации, приводящие к | а) генные; |

изменению числа, размеров	б)
	хромосомные;
и организации хромосом:	в) геномные;
	г) полезные.

Б- Тест опознания.

Задания:

- | | | |
|---|---|--|
| 1 | Случайные изменения структуры гена: | а) делеция;
б) мутация;
в) трансверсия;
г) дупликация. |
| 2 | Онтогенетическая изменчивость приводит к изменению: | а) фенотипа;
б) генома;
в) кодона;
г) генотипа. |
| 3 | Фенокопии у человека: | а) наследуются;
б) чётко выражены;
в) не наследуются;
г) стабильны. |
| 4 | Классификация мутаций по способу возникновения: | а) спонтанные;
б) соматические;

в) индуцированные;
г) генеративные. |

- 5 Классификация мутаций по локализации в клетке: а) генеративные; б) цитоплазматические; в) соматические; г) ядерные.
- 6 Классификация мутаций по изменению генотипа: а) геномные; б) генные; в) хромосомные; г) положительные.
- 7 Появление в каждом поколении разнообразного потомства – это изменчивость: а) мутационная; б) комбинативная; в) редуционная; г) стойкая.

Занятие № 5

Итоговый тестовый программ-контроль (выполняется на занятии)

Конструктивные тесты (2 уровень)

Задания:

1. Изменчивость.
2. Индивидуальная изменчивость у человека.
3. Принципиальное различие между фенотипической и генотипической изменчивостью.
4. Фенокопирование.
5. Мутация.
6. Есть ли принципиальное различие между

- спонтанным и индуцированным мутагенезом.
7. Физические, химические и биологические мутагены.
 8. Генные мутации.
 9. Геномные мутации.
 10. Геномные мутации у человека.
 11. Хромосомные мутации.
 12. Примеры хромосомных мутаций.
 13. Механизмы, лежащие в основе геномных мутаций.
 14. Основные механизмы, обуславливающие комбинативную изменчивость.
 15. Популяция
 16. Закон Харди-Вайнберга.
 17. Условия необходимые для выполнения закона Харди-Вайнберга.
 18. Процессы, нарушающие закон Харди-Вайнберга.
 19. Всегда ли соответствуют частоты генотипов частотам фенотипов.Пример.
 20. В родственных браках чаще, чем в неродственных, рождаются дети с аутосомно-рецессивными заболеваниями?
 21. Примеры полиморфных признаков у человека.
 22. Процессы, способствующие поддержанию полиморфизмов в популяции.

Занятие № 6
Вводный тестовый программ-контроль
(выполняется внеаудиторно)
А. Тесты различия (1 уровень)

Задания:

- | | | |
|---|--|--|
| 1 | Хромосомные болезни обусловлены изменением структуры отдельных: | а) хромосом;
б) ядер;
в) рибосом;
г) клеток. |
| 2 | Структурные перестройки хромосом сопровождаются дисбалансом генетического материала: | а) кроссинговер;
б) мейоз;
в) делеция;
г) дупликация. |
| 3 | По количеству затронутых мутацией генов, генные болезни бывают: | а)
фенотипические;
б) моногенные;
в)
молекулярные;
г) полигенные. |
| 4 | При заболевании болезнью Дауна в клетках обнаруживается следующее число хромосом: | а) 45;
б) 46;
в) 47;
г) 42. |

Б- Тест опознания.

Задания:

- | | |
|---|--|
| 1 Геномные мутации к изменению кариотипа: | а) не приводят;
б) приводят;
в) частично;
г) всё вместе взятое. |
| 2 Ген, кодирующий альбинизм: | а) аутосомно-доминантный;
б) аутосомно-рецессивный;
в) сцепленный с х-хромосомой;
г) сцепленный с у-хромосомой. |
| 3 Синдром Дауна связан с аномалией числа: | а) половых хромосом;
б) аутосом;
в) гомохромосом;
г) гетерохромосом. |
| 4 Синдром Шерешевского-Тернера связан с аномалией: | а) половых хромосом;
б) аутосом;
в) гомохромосом;
г) гетерохромосом. |

- 5 Синдром Клайнфельтера: а) X0;
б) XX;
в) XXУ;
г) ХУ.
- 6 Трисомия по 21-й паре хромосом: а)синдром Эдвардса;
б)синдром Клайнфельтера;
в)синдром Шерешевского-Т.;
г)синдром Дауна.
- 7 Определение У-хроматина методом: а) генеалогическим;
б) цитогенетическим;
в) флюоресцентным;
г) биохимическим.

Занятие № 6
Итоговый тестовый программ-контроль
(выполняется на занятии)
Конструктивные тесты (2 уровень)

Задания:

1. Патология, называемая наследственной.
2. Группы, подразделяющие наследственные заболевания
3. Диагностические критерии синдрома Марфана.

4. Частота встречаемости нейрофиброматоза 1.
5. Диагностические критерии синдрома Холт-Орама.
6. Данные для постановки диагноза муковисцидоза.
7. Тип наследования адреногенитального синдрома.
8. Частота рождаемости детей с фенилкетонурией.
9. Этиологический фактор хромосомных болезней.
10. Возрастные интервалы, резко повышающие риск рождения детей с хромосомной патологией.
11. Причины возникновения трисомий.
12. Характерные клинические проявления у ребёнка с синдромом Дауна.
13. Продолжительность жизни у детей с синдромом Патау.
14. Частота встречаемости пациентов с синдромом Клайнфельтера.
15. Возраст больных с синдромом Шерешевского-Тернера, отмечающий лимфатический отёк голени стоп.
16. Наследственная предрасположенность.
17. Заболевания, относящиеся к болезням с мультифакториально обусловленной предрасположенностью.

18. Методы, используемые для доказательства мультифакториальной природы заболевания.
19. Различия между монозиготными и дизиготными близнецами.
20. Определение термина «конкордантность».
21. Терапия наследственных болезней н.в. наиболее часто применяемая.
22. Наследственное заболевание, поддающееся коррекции специальными диетами.

Занятие № 6 (II)

Итоговый тестовый программ-контроль (выполняется на занятии)

Конструктивные тесты (2 уровень)

Задания:

1. Отличие прямых и непрямых методов цитогенетического исследования.
2. Биологические материалы, используемые для получения препаратов хромосом.
3. Основные методы окрашивания хромосом.
4. Преимущества метода анализа профазных и метафазных хромосом.
5. Основы молекулярно-цитогенетических методов.

6. Основные показания для применения цитогенетических методов в клинической практике.
7. Группы наследственных болезней, использующие биохимические методы диагностики.
8. Основная цель первичного уровня биохимической диагностики наследственных болезней.
9. Различия между массовыми и селективными программами первичной биохимической диагностики.
10. Основные показания для применения биохимических методов диагностики.
11. Характеристики ДНК, лежащие в основе молекулярно-генетических методов исследования.
12. Материал исследования при молекулярно-генетическом методе.
13. Основа гибридизационного анализа.
14. ПЦР, сущность.
15. Амплификация, её возможности.
16. Современная диагностика наследственных заболеваний. Примеры.

ТЕСТ – СЕМЕСТР

Фамилия_____Имя_____Курс_____Группа_____

Раздел IV

Тесты для средних медицинских заведений

Генетика человека с основами медицинской генетики

Тест-конструкция

Выберите один правильный ответ

- | | | |
|---|--|-----------------|
| 1 | Переписывание информации с ДНК на и-РНК: | а трансляция; |
| | | б конъюгация; |
| | | в транскрипция; |
| | | г биосинтез. |
| 2 | Протяжка и-РНК через рибосому: | а трансляция; |
| | | б конъюгация; |
| | | в транскрипция; |

- | | | |
|--|---|----------------------------------|
| | г | биосинтез. |
| 3 Совокупность генов гаплоидного набора хромосом: | а | генотип; |
| | б | геном; |
| | в | генофонд; |
| | г | фенотип. |
| 4 Кодон от триплета отличается | а | локализацией; |
| | б | последовательностью нуклеотидов; |
| | в | транслокацией; |
| | г | инверсией. |
| 5 По типу «множественные аллели» у человека наследуются: | а | резус фактор; |
| | б | серповидноклеточная анемия; |
| | в | группы крови системы АВ0; |
| | г | фенилкетонурия. |
| 6 Количество аутосом в соматических клетках человека: | а | 46; |
| | б | 44; |
| | в | 42; |
| | г | 47. |
| 7 Кариотип человека в норме: | а | 46; |
| | б | 44; |
| | в | 42; |
| | г | 47. |

- | | | |
|----|--|---|
| 8 | Цитогенетическое определение синдрома Дауна: | а трисомия;
б моносомия;
в полисомия;
г анеуплоидия. |
| 9 | Типы гамет генотипа «Аа»: | а А – 100%;
б а – 100%;
в по 50%;
г по 25%. |
| 10 | Половой хроматин или тельце Барра в виде пятнышка под ядерной оболочкой у женщины: | а нет;
б 1;
в 2;
г 3. |
| 11 | Место, занимаемое геном в хромосоме: | а локус;
б центромера;
в морганида;
г ядрышко. |
| 12 | Гены в гомозиготном состоянии, приводящие к гибели организма: | а доминантные;
б летальные;
в рецессивные;
г сцепленные с полом. |

- | | | |
|----|---|---|
| 13 | Случайные
изменения
структуры гена: | а делеция;
б мутация;
в трансверсия;
г дупликация. |
| 14 | Приобретённые
признаки у
человека: | а наследуются;
б не наследуются;
в передаются;
г транслоцируются. |
| 15 | Генотипическая
изменчивость
по Ч. Дарвину: | а неопределённая;
б определённая;
в ненаследственная;
г фенотипическая. |
| 16 | Классификация
мутаций
по изменению
генотипа: | а геномные;
б хромосомные;
в генные;
г летальные. |
| 17 | Синдром Патау –
анеуплоидия по: | а аутосомам;
б половым хромосомам;
в гетерохромосомам;
г гомохромосомам. |
| 18 | Синдромы
Шерешевского-
Тернера и | а гетероплоидия;
б полиплоидия;
в транслокация; |

Клайнфельтера – г инверсия.
примеры:

- 19 Классификация геномных мутаций:
- а генные болезни;
 - б наследственные болезни;
 - в хромосомные болезни;
 - г с наследственной предрасположенностью.
- 20 Синдромы Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера, трисомии у женщины-патология:
- а соматическая;
 - б генеративная;
 - в определённая;
 - г классическая.
- 21 Синдром - Шерешевского Тернера является гоносомным по:
- а женскому фенотипу;
 - б мужскому фенотипу;
 - в мужскому фенотипу;
 - г мужскому генотипу.
- 22 Вероятность рождения детей с повышенным содержанием цистеина (тип наследования признака- неполное доминирование; у матери-повышенное содержание
- а 50%;
 - б 25%;

- | | | |
|----------------|---|-------|
| цистеина, | в | 75%; |
| отец – здоров: | г | 100%. |
-
- | | | |
|---|---|-----|
| 23 Цитогенетическое обоснование Синдрома Эдвардса – трисомия по паре аутосом: | а | 13; |
| | б | 18; |
| | в | 15; |
| | г | 21. |
-
- | | | |
|---|---|------------|
| 24 Стадия митоза, на которой определяют кариотип организма: | а | интерфаза; |
| | б | телофаза; |
| | в | анафаза; |
| | г | метафаза. |
-
- | | | |
|--|---|----------------|
| 25 Определите расстояние между генами, если кроссинговер равен 4,6%: | а | 2,3 морганиды; |
| | б | 6,9 морганид; |
| | в | 4,6 морганид; |
| | г | 1 морганида. |
-
- | | | |
|--|---|-------------------|
| 26 Синдром Дауна связан с аномалией числа: | а | аутосом; |
| | б | половых хромосом; |
| | в | гетерохромосом; |
| | г | гомохромосом. |
-
- | | | |
|----------------------------------|---|----------------------------------|
| 27 Типы взаимодействия аллельных | а | полное и неполное; |
| | б | доминирование и кодоминирование; |

- | | |
|--------|----------------------------|
| генов: | в эпистаз;
г полимерия. |
|--------|----------------------------|
-
- | | |
|--|--|
| 28 Человек, анализируемый в родословной: | а сибс;
б пробанд;
в родитель;
г потомок. |
|--|--|
-
- | | |
|---|---|
| 29 Запись 2 положения закона Харди-Вайнберга: | а $AAp^2 + Aa\ 2pq + aaq^2 = 1$;
б $AAp + Aa\ 2pq + aaq = 1$;
в $p^2 + 2pq + q^2 = 1$;
г $p + pq + q = 1$. |
|---|---|
-
- | | |
|---|--|
| 30 Окончательное решение о прерывании беременности в случае наследственной патологии у плода остаётся за: | а лечащим врачом;
б супругами;
в судом;
г врачом-генетиком. |
|---|--|

ЭТАЛОН к тест-семестру

	а	б	в	г			
1			+			1	в
2	+					2	а
3		+				3	б
4			+			4	в
5			+			5	в
6		+				6	б
7	+					7	а
8	+					8	а
9			+			9	в
10		+				10	б
11	+					11	а
12		+				12	б
13		+				13	б
14		+				14	б
15	+					15	а
16	+					16	а

17	+					17	а
18	+					18	а
19			+			19	в
20	+					20	а
21	+					21	а
22	+					22	а
23		+				23	б
24				+		24	г
25			+			25	в
26	+					26	а
27	+					27	а
28		+				28	б
29	+					29	а
30		+				30	б

Условия выполнения задания

1. Место (время) выполнения задания ____ ауд. № 28 ____
2. Максимальное время выполнения задания: ____ 20 ____
мин./час.

