

Министерство науки и высшего образования Российской Федерации  
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего  
образования  
«Тамбовский государственный университет им. Г.Р. Державина»  
Медицинский институт  
Кафедра общего ухода и организации сестринского дела

УТВЕРЖДАЮ:  
И.о. директора Медицинского института  
Османов Э.М.  
«13» февраля 2020 г.



### **ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПО ДИСЦИПЛИНЕ**

ОП.4 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

подготовки специалистов среднего звена по специальности  
«34.02.01 Сестринское дело»

Квалификация  
«Медицинская сестра/Медицинский брат»

**Год набора 2020**

**Тамбов 2020**

# **1. Паспорт фонда оценочных средств**

## **Общие положения**

ФОС предназначен для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики программы подготовки специалистов среднего звена (далее ППСЗ) по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

В результате освоения учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС следующими умениями, знаниями, которые формируют профессиональные компетенции, и общими компетенциями:

### **Умения:**

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

### **Знания:**

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

### **Общие компетенции:**

- ОК 1. Понимать сущность и социальную значимость своей 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 и нести за них ответственность.
- ОК 4. Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего 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.

Профессиональные компетенции:

ПК 1.1. Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения.

ПК 2.1. Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.

ПК 2.2. Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.

ПК 2.3. Сотрудничать с взаимодействующими организациями и службами.

ПК 2.5. Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.

ПК 2.6. Вести утвержденную медицинскую документацию.

### **Результаты освоения учебной дисциплины, подлежащие проверке**

В результате аттестации по учебной дисциплине осуществляется комплексная проверка следующих умений и знаний, а также динамика формирования общих компетенций.

Таблица 1

| <b>Результаты обучения:<br/>умения, знания</b>  | <b>Показатели оценки результата</b>  |
|---|--|
| <b>Уметь:</b>   |  |
| 1. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией.                | Составление плана проведения опроса пациентов с наследственной патологией.<br>Решение ситуационных задач                 |
| 2. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии | Составление плана беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии<br>Решение ситуационных задач |

|  |   |
|--|---|
| 3.Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения. | Выбор методов профилактики наследственных заболеваний.<br>Решение ситуационных задач                        |
| <b>Знать:</b>  |   |
| 3.1. Цитологические и биохимические основы наследственности                                      | Описание цитологических и биохимических основ наследственности  |
| 3.2. Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов                            | Применение генетических закономерностей для решения генетических задач                                      |
| 3.3. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии                | Описание методов изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии                      |
| 3.4. Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза                     | Установление различий между видами изменчивости и видами мутаций<br>Правильное описание факторов мутагенеза |
| 3.5. Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения.              | Сравнение причин и механизмов возникновения наследственных заболеваний.<br>Описание основных групп          |
| 3.6. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию                    | Объяснение целей, задач, методов, показаний к медико-генетическому консультированию                         |

## **Организация контроля и оценки освоения программы учебной дисциплины**

### **Текущий контроль при освоении учебной дисциплины**

Предметом оценки при освоении учебной дисциплины являются требования ППСЗ к умениям и знаниям, обязательным при реализации программы учебной дисциплины и направленные на формирование общих и профессиональных компетенций.

Текущий контроль проводится с целью оценки систематичности учебной работы обучающегося, включает в себя ряд контрольных мероприятий, реализуемых в рамках аудиторной и внеаудиторной самостоятельной работы обучающегося.

### **Промежуточная аттестация по учебной дисциплине**

Промежуточная аттестация проводится с целью установления уровня и качества подготовки обучающихся ФГОС СПО по специальности 34.02.01 Сестринское дело в части требований к результатам освоения программы учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики и определяет:

- полноту и прочность теоретических знаний;
- сформированность умения применять теоретические знания при решении практических задач в условиях, приближенных к будущей профессиональной деятельности.
- Промежуточная аттестация проводится в форме **дифференцированного зачета.**

## **2. Комплект заданий для подготовки обучающихся к оценке освоения умений и усвоения знаний по учебной дисциплине.**

### **Задания для подготовки обучающихся к текущему контролю по учебной дисциплине**

Для подготовки к практическим занятиям по каждому разделу (теме) составлены контрольные вопросы, задания для подготовки к оценке освоения умений.

Задания для подготовки обучающихся к текущему контролю по учебной дисциплине входят в состав учебно-методических комплексов тем дисциплины, хранятся у преподавателя.

### **Задания для подготовки обучающихся к промежуточной аттестации по учебной дисциплине**

| №  | Назначение задания   | Вид задания   | Примечание  |
|----|--|---|---|
| 1. | Задания для подготовки обучающихся к комплексному экзамену по учебной дисциплине | Перечень тестовых вопросов и заданий для подготовки обучающихся к комплексному экзамену | Приложение 1. Перечень вопросов для подготовки обучающихся к комплексному экзамену. |

Перечень приложений к комплекту ФОС  
по учебной дисциплине Генетика человека с основами медицинской генетики

| Номер приложения | Название приложения  |
|------------------|--|
| Приложение 1     | Перечень вопросов для подготовки обучающихся к комплексному экзамену |
| Приложение 2     | Банк тестовых вопросов для комплексного экзамена                     |
| Приложение 3     | Генетические задачи с эталонами ответов                              |

**Перечень вопросов для подготовки обучающихся к комплексному экзамену  
по ОПД по дисциплине Генетика человека с основами медицинской  
генетики**

1. Строение клетки, краткая характеристика органоидов клетки.
2. Особенности строения ядра клетки.
3. Эухроматин, гетерохроматин, половой хроматин.
4. Строение хромосом, аутосомы и половые хромосомы, кариотип, идиограмма.
5. Жизненный цикл клетки, митоз, мейоз
6. Гаметогенез, половые клетки, их отличие от соматических.
7. Строение и функции белков.
8. Строение ДНК, репликация, репарация, рекомбинация, мутация.
9. Строение РНК, виды РНК.
10. Синтез белка, транскрипция, трансляция.
11. Законы единообразия гибридов первого поколения, расщепления признаков, независимого наследования признаков. Анализирующее скрещивание.
12. Взаимодействие аллельных генов. Взаимодействие неаллельных генов.
13. Наследование группы крови системы АВ0, резус-фактора.
14. Т. Морган и хромосомная теория наследственности.
15. Наследование признаков, сцепленных с полом.
16. Изменчивость, ее виды. Ненаследуемая, модификационная (фенотипическая) изменчивость.
17. Наследуемая изменчивость: мутации (генные, хромосомные, геномные: полиплоидия, гетероплоидия).
18. Методы изучения наследственности человека: генеалогический, близнецовый, цитогенетический, биохимический и др.
19. Классификация наследственных заболеваний, особенности клинических проявлений наследственных заболеваний.
20. Генные наследственные заболевания: аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, рецессивные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой, доминантные заболевания, сцепленные с X-половой хромосомой, аномалии, сцепленные с Y-половой хромосомой.
21. Хромосомные заболевания человека: аномалии числа половых хромосом, аутосом.
22. Задачи, организация, основные принципы и этапы медико-генетического консультирования.
23. Методы пренатальной диагностики, неонатальный скрининг.
24. Причины наследственных заболеваний.
25. Диагностика наследственных заболеваний.
26. Принципы лечения больных с наследственной патологией.
27. Профилактика наследственных заболеваний.

**Банк тестовых заданий для промежуточной аттестации.**

- 1. Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом называются**
  - а) оперон
  - б) локус
  - в) аллели
  - г) геном
- 2. Нетранслируемые участки генов эукариот называются**
  - а) домены
  - б) интроны
  - в) гены
  - г) экзоны
- 3. Выпадение участка гена или хромосомы называется**
  - а) делеция
  - б) дупликация
  - в) транслокация
  - г) инверсия
- 4. Пары близнецов, в которых наследуемый признак проявляется только у одного из пары, называются**
  - а) дискомфортными
  - б) дискордантными
  - в) конкурсными
  - г) конкордантными
- 5. Субметацентрические хромосомы средних размеров составляют группу**
  - а) C (6-12)
  - б) A (1,23)
  - в) G (21,22)
  - г) F (19,20)
- 6. Мутации, происходящие в природе без видимых причин, называются**
  - а) соматические
  - б) индуцированные
  - в) генеративные
  - г) спонтанные
- 7. На каком этапе клеточного деления из хроматина формируются хромосомы**
  - а) в анафазе
  - б) в телофазе
  - в) в профазе
  - г) в метафазе
- 8. Наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием в организме больного красящего пигмента меланина, называется**
  - а) альбинизм
  - б) сахарный диабет
  - в) астигматизм
  - г) дальтонизм
- 9. Факторы внешней (внутренней) среды, вызывающие мутации, называются**
  - а) канцерогены
  - б) андрогены
  - в) экстрагены
  - г) мутагены
- 10. Кратное увеличение числа гаплоидных наборов хромосом**
  - а) анеуплоидия

- б) моносомия
- в) полисомия
- г) полиплоидия

**11. Хромосомы, в которых центромера сдвинута к самому краю и одно плечо гораздо больше другого**

- а) акроцентрические
- б) субметацентрические
- в) метацентрические
- г) интерфазные

**12. Вид взаимодействия не аллельных доминантных генов, которые при совместном присутствии в генотипе обуславливают развитие нового признака:**

- а) апистаз
- б) комплементарность
- в) полимерия

**13. Какой кариотип имеет девочка с синдромом Шерешевского-Тернера**

- а) 45, XO
- б) 47, XX, 18+
- в) 46, XX
- г) 47, XXX

**14. Изменение числа отдельных хромосом называется:**

- а) моносомия
- б) полисомия
- в) анеуплоидия
- г) полиплоидия

**15. Заболевание, сходное по проявлениям с генетически обусловленным, но возникшее под влиянием факторов внешней среды, а не мутантного аллеля, называется**

- а) генотип
- б) фенокопия
- в) фенотип
- г) генокопия

**16. Организм с генотипом AaBBCc образует следующие типы гамет:**

- а) ABC aBC ABc aBc
- б) ABC aBc авс aBC
- в) AB AC aB aC
- г) Ac AC aB ac

**17. Удвоение участка гена или хромосомы называется:**

- а) инверсия
- б) дупликация
- в) транслокация
- г) деление

**18. Метод изучения рельефа кожи на пальцах, ладонях, подошвенных поверхностях стоп, называется:**

- а) цитологический
- б) близнецовый
- в) генеалогический
- г) дерматоглифический

**19. Совокупность генов – это**

- а) кариотип
- б) фенотип
- в) генофонд



г) генотип

**20. Свойство живых организмов повторять в ряду поколений сходные признаки**

- а) изменчивость
- б) мутация
- в) наследственность
- г) кроссинговер

**21. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности**

- а) пероксисомы
- б) аутосомы
- в) хроматиды
- г) мезосомы

**22. Организм, содержащий одинаковые аллели одного гена**

- а) зигота
- б) гетерозигота
- в) гемизигота
- г) гомозигота

**23. Число хромосом кариотипа человека**

- а) 48
- б) 23
- в) **46**
- г) 44

**24. Кариотип, характерный для больного с синдромом Патау**

- а) 45, XO
- б) **47, XX, 15+**
- в) 47, XX, 18+
- г) 47, XY, 21+

**25. Братья и сестры пробанда**

- а) **сибсы**
- б) близнецы
- в) братья
- г) сестры

**26. Носителями наследственной информации в клетке являются:**

- а) мезосомы
- б) **хромосомы**
- в) жгутики
- г) пероксисомы

**27. Кариотип больного с синдромом Дауна**

- а) 46, XY
- б) **47, XY, 21+**
- в) 47, XX, 18+
- г) 48, XXXY

**28. Самые мелкие акроцентрические хромосомы в кариотипе человека принадлежат группе**

- а) C(6-12)
- б) F(19,20)
- в) A(1,2,3)
- г) **G(21,22, Y)**

**29. Тип наследования дальтонизма**

- а) сцепленный с полом рецессивный
- б) аутосомно-рецессивный
- в) аутосомно-доминантный
- г) сцепленный с полом доминантный

**30. Место гена на хромосоме называется**

- а) аллель
- б) геном
- в) оперон
- г) локус

**31. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера**

- а) генные
- б) мультифакториальные
- в) хромосомные
- г) наследственные

**32. Закон независимого наследования признаков:**

- а) второй закон Менделя
- б) первый закон Менделя
- в) третий закон Менделя

**33. Гетерозигота при дигибридном скрещивании:**

- а) AABb
- б) AaBb
- в) AA
- г) Bb

**34. Половая клетка растительного или животного происхождения, несущая один ген из аллельной пары:**

- а) генотип
- б) зигота
- в) гамета

**35. Неполное доминирование:**

- а) согласуется с законом Менделя
- б) отклоняется от законов Менделя

**36. Взаимодействие не аллельных генов, при котором один из них полностью подавляет действие другого:**

- а) полимерия
- б) эпистаз
- в) комплиментарность

**37. Закон расщепления признаков во втором поколении:**

- а) 1-й закон Менделя
- б) 2-й закон Менделя
- в) 3-й закон Менделя

**38. Выделение антител в организме матери, разрушающих эритроциты плода:**

- а) репликация
- б) резус-конфликт
- в) эпистаз

**39. Закон единообразия гибридов первого поколения:**

- а) 1-й закон Менделя
- б) 2-й закон Менделя
- в) 3-й закон Менделя

**40. Вид взаимодействия генов, при котором несколько не аллельных генов контролирует проявление одного признака:**

- а) полимерия
- б) эпистаз
- в) комплиментарность

**41. Нормальный слух:**

- а) CCee
- б) CcEe
- г) Csee

**42. Рост человека 170 см:**

- а) AaBBcc
  - б) AaBbCc
  - в) aaBBcc
  - г) AABbCC
43. Укажите генотипы мулата:
- а) AABb
  - б) aabb
  - в) AaBB
  - г) AAbb
44. Преобладающий признак, проявляющийся в потомстве у гетерообразных особей:
- а) рецессивный
  - б) доминантный
45. Брак по одной паре называют:
- а) полигибридным
  - б) дигибридным
  - в) моногибридным
46. К методам пренатальной диагностики относятся:
- а) генеалогический
  - б) амниоцентез
  - в) близнецовый
  - г) популяционно-статистический
47. Оценить степень влияния среды и наследственности позволяет:
- а) генеалогический метод
  - б) цитологический метод
  - в) близнецовый метод
48. Определить нарушение хромосомного набора на клеточном уровне позволяет:
- а) генеалогический метод
  - б) цитогенетический метод
  - в) близнецовый метод
  - г) амниоцентоз
49. Аутомный тип наследования – это наследование, при котором среди больных есть:
- а) только мужчины
  - б) мужчины и женщины
  - в) только женщины
50. Доминантный тип наследования – это наследование, при котором заболевание (признак) прослеживается:
- а) в каждом поколении
  - б) не в каждом поколении
  - в) через поколение
  - г) через несколько поколений
51. Серповидно-клеточная анемия наследуется:
- а) аутомно-доминантно
  - б) неполно-доминантно
  - в) аутомно-рецессивно
  - г) сцеплено с X-хромосомой
52. При браке двух гетерозигот риск возникновения доминантного патологического признака у детей составит:
- а) 75%
  - б) 25%
  - в) 50%
  - г) 100%
53. Популяционный метод исследования человека позволяет:

**а) определить количество гетерозиготных носителей патологического признака**

- б) определить изменения в хромосомном наборе
- в) определить, является ли данный признак наследственным
- г) определить тип наследования

**54. Гемофилия наследуется:**

- а) аутосомно-рецессивно
- б) рецессивно, сцеплено с X-хромосомой**
- в) рецессивно, сцеплено с Y-хромосомой
- г) аутосомно-доминантно

**55. Совокупность числа, размеров и признаков хромосом называется:**

- а) кариотип**
- б) идиограмма
- в) генетическая карта
- г) адаптация

**56. Определить тип наследования признака, заболевания позволяет:**

- а) генеалогический метод**
- б) цитогенетический метод
- в) близнецовый метод
- г) амниоцентоз

**57. Лицо, с которого начинают родословную называется:**

- а) sibсы
- б) кроссинговер
- в) пробанд**
- г) сплайсинг

**58. Рецессивный тип наследования – это наследование, при котором заболевание (признак) прослеживается:**

- а) в каждом поколении
- б) не в каждом поколении**
- в) через поколение

**59. Основоположником генетики является:**

- а) Дарвин
- б) Морган
- в) Иогансен
- г) Мендель**
- д) Кольцов

**60. Основное свойство нуклеиновой кислоты позволяющее передавать наследственную информацию – это ее способность к:**

- а) репликации**
- б) метилированию
- в) строению

**61. Причинами возникновения трисомий являются:**

- а) отставание хромосом в анафазе
- б) точечные мутации
- в) нерасхождение хромосом при мейотическом делении**
- г) потеря коротких плечей
- д) оплодотворение диплоидным спермием

**62. Укажите главные диагностические критерии синдрома Марфана:**

- а) отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация
- б) подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, воронкообразное вдавливание грудины, высокий рост**
- в). умственная отсталость, макроорхизм, большие уши, массивный подбородок
- г) множественные фибромы на коже, пятна пигментации цвета «кофе с молоком»

**63. Следующее заболевание характерно только для мужчин:**

- а) нейрофиброматоз
  - б) синдром Марфана
  - в) ахондроплазия
  - г) **гемофилия**
  - д) синдром Мартина-Белла
- 64. Процесс образования мужских половых клеток у животных и человека называется:**
- а) овогенез
  - б) **сперматогенез**
  - в) партеногенез
  - г) гаметогенез
- 65. Процесс образования женских половых клеток у животных и человека называется:**
- а) **овогенез**
  - б) сперматогенез
  - в) партеногенез
  - г) гаметогенез
- 66. Арахнодактилия – это:**
- а) укорочение пальцев
  - б). изменение формы пальцев
  - в) **удлинение пальцев**
  - г) пальцы в виде барабанных палочек
- 67. Мультифакториальные болезни обусловлены сочетанием:**
- а) инфекционных агентов и токсических факторов
  - б) генетических мутаций и хромосомных перестроек
  - в) **генетических мутаций и факторов внешней среды**
  - г) факторов внешней среды и патологической беременности
- 68. Какой из методов профилактики хромосомных болезней является наиболее распространенным:**
- а) прегаметический
  - б) презиготический
  - в) **пренатальный**
  - г) постнатальный
  - д) контрацепция
- 69. Самая частая причина врожденного слабоумия:**
- а) синдром Мартина-Белла
  - б) фенилкетонурия
  - в) **синдром Дауна**
  - г). синдром Клайнфельтера
  - д) синдром Шершевского-Тернера
- 70. Каждая аминокислота кодируется:**
- а) 2 нуклеотидами
  - б) 4 нуклеотидами
  - в) 1 нуклеотидом
  - г) **3 нуклеотидами**
- 71. В овогенезе из овоцита I порядка образуются:**
- а) 4 яйцеклетки
  - б) **1 яйцеклетка и 3 направительных тельца**
  - в) 2 яйцеклетки
  - г) 3 яйцеклетки и 1 направленное тельце
- 72. Мутацию, приводящую к простой регулярной трисомии по 21 хромосоме, связывают с:**
- а) отягощенной наследственностью
  - б) **вредными факторами**

- в) возрастом матери
  - г) возрастом отца
- 73. Кариотип при синдроме Эдвардса:**
- а) 47 хху+21
  - б) 47 хху
  - в) 47, хх+13
  - г) **47, хх+18**
  - д) 45, х
- 74. Наиболее распространенный хромосомный синдром – это:**
- а) синдром Эдвардса (47хх+18)
  - б) **синдром Дауна (47ху+21)**
  - в) синдром «кошачьего крика» (46ххde15p)
  - г) синдром Дауна(46ххt/14,21/)
- 75. Риск рождения больного ребенка, у фенотипически здоровых родителей гетерозиготных по одинаковому рецессивному заболеванию:**
- а) 50%
  - б) 33%
  - в) **25%**
  - г) 50% дочерей
  - д) 50% сыновей
- 76. Положениями, характеризующими аутосомно-доминантный тип наследования:**
- а) родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда
  - б) сын никогда не наследует заболевание отца
  - в) одинаково часто заболевание встречается у мужчин и женщин
  - г) **заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении**
- 77. В хромосомном анализе нуждаются женщины, имеющие в анамнезе:**
- а) **детей с МВНР**
  - б) спонтанные аборт в первом триместре беременности
  - в) детей с УЩ вследствие ядерной желтухи
- 78. Укажите генотипы 2-ой группы крови**
- а)  $a^B \cdot a^B$
  - б)  **$a^A \cdot a^A$**
  - в) aa
  - г)  $a^A \cdot a^B$
- 79. Основоположником хромосомной теории наследственности является:**
- а) Дарвин
  - б) **Морган**
  - в) Иогансен
  - г) Мендель
  - д) Кольцов
- 80. Темный мулат:**
- а) AaBb
  - б) AABb
  - в) **AABb**
  - г) aaBb

**Задачи**  
**для промежуточной аттестации**  
**по дисциплине**  
**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

1. В семье, где муж имеет вторую группу крови системы АВ0, а жена четвертую, родились два ребенка, один из которых имеет вторую, а другой третью группу крови. Определите генотипы родителей и детей.

Эталон ответа:

|                                       |  |
|---------------------------------------|--|
| Дано:<br>AB0<br>♂ II (A)<br>♀ IV (AB) | Решение:<br>P ♂IaIo × ♀ IaIb<br>II IV<br>Г Ia,Io Ia,Ib<br>F IaIa, IaIb, IaIo, IbIo<br>II IV II III<br>Ответ: генотипы родителей-♂IaIo ♀ IaIb<br>Генотипы детей- IaIa, IaIb, IaIo, IbIo |
| F-?<br>P-?                            |  |

2. У женщины установлена первая группа крови, а у мужчины - четвертая группа крови. Можно ли исключить спорное отцовство, если у ребенка обнаружена первая группа крови?

Эталон ответа:

|  |  |
|--|--|
| Дано:<br>AB0<br>♀ I (0)<br>♂ IV(AB)<br>F I (0) | Решение:<br>P ♂IoIo × ♀ IaIb<br>I IV<br>Г Io Ia, Ib<br>F, IaIo, IbIo<br>II III<br>Ответ: Отцовство исключено, данный мужчина не является генетическим отцом ребенка. |
| F-?  |  |

3. Определите возможные генотипы женщины, у которой наблюдалась резус-конфликтная беременность, ее мужа и родившегося ребенка.

Эталон ответа:

|  |  |
|--|--|
| Дано:<br>Rh(+)<br>rh (-)<br>♀ rhrh<br>♂ Rhrh | Решение:<br>Резус- конфликтная беременность возможна, только если женщина резус-отрицательна.<br>P ♀rh rh × ♂ Rhrh<br>Г rh Rh,rh<br>FRhrh, rh rh<br>+ -<br>P ♀rh rh × ♂ RhRh<br>Г rh Rh<br>FRhrh<br>Ответ: родители- ♀rh rh, ♂ RhRh или ♂ Rhrh<br>Ребенок только Rhrh. |
| F-?  |  |

4. Возможно ли возникновение резус- конфликтной беременности в браке женщины с резус отрицательным мужчиной?

Эталон ответа:

Нет, невозможно, мужчина должен иметь положительный резус- фактор.

5. Может ли у здоровых родителей родиться сын с гемофилией?

Эталон ответа:

|   |  |
|---|--|
| Дано:<br>Н- Здор<br>h- больной<br>гемофилией.<br>$X^H X^h$<br>$X^H Y$ | Решение:<br>$P X^H X^h \times X^H Y$<br>Г $X^H, X^h$ $X^H, Y$<br>F $X^H X^H, X^H X^h, X^h Y, X^h Y$<br>Ж, зд ж, зд, нос м, б м, зд   |
| F-?   | Ответ: если женщина носитель- то рождение больного мальчика возможно в 50% из мальчиков, в 25% из общего количества детей. Если женщина здорова, то рождение больного ребенка не возможно. |

6. Мужчина дальтоник с гипертрихозом вступает в брак с женщиной, не имеющей этих аномалий. В семье родилась девочка с дальтонизмом. Сколько разных фенотипов может быть у детей в этой семье?

(Гипертрихоз вызывается геном, локализованным в Y- хромосоме. А дальтонизм- вызывается рецессивным сцепленным с X- хромосомой геном).

Эталон ответа:

|  |  |
|--|--|
| Дано:<br>Д-здоров<br>d- дальтон<br>$X^D X^d$<br>$X^d Y$<br>Г-гипертр | Решение:<br>$P X^D X^d \times X^d Y$<br>Г $X^D, X^d$ $X^d, Y$<br>F $X^D X^d, X^d X^d, X^d Y, X^d Y$<br>Ж, зд ж, б м, б, г м, зд, г |
| F-?  | Ответ: 4 фенотипа.   |

7. Женщина с нормальным зрением имеет брата дальтоника. Могут ли ее дети страдать дальтонизмом?

Эталон ответа:

|  |  |
|--|--|
| Дано:<br>Д-здоров<br>d- дальтон<br>$X^D X^d$<br>1. $X^d Y$<br>2. $X^D Y$ | Решение:<br>1. $P X^D X^d \times X^d Y$<br>Г $X^D, X^d$ $X^d, Y$<br>F $X^D X^d, X^d X^d, X^d Y, X^d Y$<br>Ж, зд ж, б м, б, м, зд,<br>Ответ: 50 % вероятности больного ребенка.   |
| F-?  | 2. $P X^D X^d \times X^D Y$<br>Г $X^D, X^d$ $X^D, Y$<br>F $X^D X^D, X^D X^d, X^d Y, X^d Y$<br>Ж, зд ж, зд м, зд м, б<br>Ответ: 25 % вероятности больного ребенка.<br>Ответ: независимо от фенотипа отца дети этой женщины в 25% случаев могут страдать дальтонизмом. |



8. В судебно- медицинской экспертизе возник вопрос о возможности внебрачного ребенка в семье, где жена имеет Rh+ III (B), а мужчина Rh- IV (AB). Известно, что мать жены имела первую отрицательную группу крови и отрицательный резус фактор. В семье имеются два ребенка с фенотипами Rh – III(B) и Rh+ I(0). Можно ли сделать предположение, что дети рождены вне брака?

Эталон ответа:

|  |  |                      |                     |                     |      |      |      |                  |                     |                    |                    |      |                      |                      |                     |                     |
|--|--|----------------------|---------------------|---------------------|------|------|------|------------------|---------------------|--------------------|--------------------|------|----------------------|----------------------|---------------------|---------------------|
| Дано:<br>AB0<br>Rh(+)<br>Rh (-)<br>♀ Rhrh III (B)<br>♂ rhrh IV(AB)<br>F- rhrh III (B)<br>Rhrh I (0)<br><br>F-? | Решение:<br>P ♂ rhrhIaIb × ♀ RhrhIbIo<br>Г<br><table><tr><td></td><td>RhIb</td><td>RhIo</td><td>rhIb</td><td>rhIo</td></tr><tr><td>rhIa</td><td>RhrhIaIb<br/>+ IV</td><td>Rh rh Ia Io<br/>+ II</td><td>rhrh Ia Ib<br/>- IV</td><td>rhrh Ia Io<br/>- II</td></tr><tr><td>rhIb</td><td>Rh rh Ib Ib<br/>+ III</td><td>Rh rh Ib Io<br/>+ III</td><td>rhrh Ib Ib<br/>- III</td><td>rhrh Ib Io<br/>- III</td></tr></table><br>Ответ: Ребенок Rhrh I (0) является внебрачным. |                      | RhIb                | RhIo                | rhIb | rhIo | rhIa | RhrhIaIb<br>+ IV | Rh rh Ia Io<br>+ II | rhrh Ia Ib<br>- IV | rhrh Ia Io<br>- II | rhIb | Rh rh Ib Ib<br>+ III | Rh rh Ib Io<br>+ III | rhrh Ib Ib<br>- III | rhrh Ib Io<br>- III |
|  | RhIb   | RhIo                 | rhIb                | rhIo                |      |      |      |                  |                     |                    |                    |      |                      |                      |                     |                     |
| rhIa   | RhrhIaIb<br>+ IV   | Rh rh Ia Io<br>+ II  | rhrh Ia Ib<br>- IV  | rhrh Ia Io<br>- II  |      |      |      |                  |                     |                    |                    |      |                      |                      |                     |                     |
| rhIb   | Rh rh Ib Ib<br>+ III   | Rh rh Ib Io<br>+ III | rhrh Ib Ib<br>- III | rhrh Ib Io<br>- III |      |      |      |                  |                     |                    |                    |      |                      |                      |                     |                     |

9. Аминокислоты нормального гемоглобина человека (HbA) кодируются известной нуклеотидной последовательностью молекулы мРНК:  
ЦУГ АЦУ ЦЦУ ГАГ ГАГ ААГ. Аминокислотная последовательность мутантного гемоглобина (HbS), синтез которого приводит к серповидно- клеточной анемии ЦУГ АЦУ ЦЦУ ГУГ ГАГ ААГ. Сравните пептидные нормальные и мутантные фрагменты белка. Выявите различия.

Эталон ответа:

HbA ЦУГ АЦУ ЦЦУ ГАГ ГАГ ААГ

Лей, тре, про, глу, глу, лиз

HbS ЦУГ АЦУ ЦЦУ ГУГ ГАГ ААГ

Лей, тре, про, вал, глу, Лиз.

Ответ: В мутантном гемоглобине произошла замена глутаминовой кислоты на валин.

10. Мужчина с фенотипом Rh+ II (A), мать которого была резус отрицательной с первой группой крови, женился на женщине с фенотипом Rh- I (0). Какова вероятность того, что ребенок унаследует оба признака своего отца?

Эталон ответа:

|   |   |                    |                    |                  |      |      |      |                    |                    |                    |                  |
|---|---|--------------------|--------------------|------------------|------|------|------|--------------------|--------------------|--------------------|------------------|
| Дано:<br>AB0<br>Rh(+)<br>Rh (-)<br>♂ RhrhII (A)<br>♀ rhrh I(0)<br><br>F-? | Решение:<br>P ♂ RhrhIaIo × ♀ rhrhIoIo<br>Г<br><table><tr><td></td><td>RhIa</td><td>RhIo</td><td>rhIa</td><td>rhIo</td></tr><tr><td>rhIo</td><td>Rhrh Ia Io<br/>+ II</td><td>Rh rh Io Io<br/>+ I</td><td>rhrh Ia Io<br/>- II</td><td>rhrhIo Io<br/>- I</td></tr></table> |                    | RhIa               | RhIo             | rhIa | rhIo | rhIo | Rhrh Ia Io<br>+ II | Rh rh Io Io<br>+ I | rhrh Ia Io<br>- II | rhrhIo Io<br>- I |
|   | RhIa  | RhIo               | rhIa               | rhIo             |      |      |      |                    |                    |                    |                  |
| rhIo  | Rhrh Ia Io<br>+ II  | Rh rh Io Io<br>+ I | rhrh Ia Io<br>- II | rhrhIo Io<br>- I |      |      |      |                    |                    |                    |                  |
|   | Ответ: 25% вероятности рождения ребенка с фенотипом отца.   |                    |                    |                  |      |      |      |                    |                    |                    |                  |

### 1.1. 6. Информационное обеспечение обучения

Основные источники:

1. Бочков, Н. П. Медицинская генетика : учебник / под ред. Н. П. Бочкова. - Москва : ГЭОТАР-Медиа, 2020. - 224 с. : ил. - 224 с. - ISBN 978-5-9704-5481-7. - Текст : электронный // ЭБС "Консультант студента" : [сайт]. - URL : <https://www.studentlibrary.ru/book/ISBN9785970454817.html>
2. 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>
3. Борисова, Т. Н. Генетика человека с основами медицинской генетики : учебное пособие для среднего профессионального образования / Т. Н. Борисова, Г. И. Чуваков. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 159 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-08537-2. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/470852>

Дополнительные источники:

1. 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, 2020. — 175 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-11679-3. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/476381>
2. Осипова, Л. А. Генетика. В 2 ч. Часть 1 : учебное пособие для среднего профессионального образования / Л. А. Осипова. — 2-е изд., испр. и доп. — Москва : Издательство Юрайт, 2020. — 243 с. — (Профессиональное образование). — ISBN 978-5-534-09330-8. — Текст : электронный // ЭБС Юрайт [сайт]. — URL: <https://urait.ru/bcode/471687>

Интернет-ресурсы:

1. Платформа «Дневник.ру»
2. Полнотекстовая база данных «Консультант студента. Электронная библиотека медицинского вуза». URL: <http://www.studmedlib.ru>.
3. Электронно-библиотечная система «Университетская библиотека онлайн». URL: <http://biblioclub.ru>.
4. Электронно-библиотечная система «КнигаФонд». URL: <http://www.knigafund.ru>.
5. Электронно-библиотечная система «Лань» URL: <https://e.lanbook.com/>

Программное обеспечение (при необходимости):

- 1.Zoom
- 2.Skype

Интернет-ресурсы:

1. Полнотекстовая база данных «Консультант студента. Электронная библиотека медицинского вуза». URL: <http://www.studmedlib.ru>.
2. Электронно-библиотечная система «Университетская библиотека онлайн». URL: <http://biblioclub.ru>.
3. Электронно-библиотечная система «КнигаФонд». URL: <http://www.knigafund.ru>.

## 2. ОСОБЕННОСТИ ОРГАНИЗАЦИИ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОГО ПРОЦЕССА ДЛЯ ИНВАЛИДОВ И ЛИЦ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ ЗДОРОВЬЯ

Обучение инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья осуществляется в соответствии с:

Порядком организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам среднего профессионального образования (Приказ Министерства

образования и науки РФ от 14.06.2013  
№464);

Методическими рекомендациями по организации образовательного процесса для обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья в образовательных организациях высшего образования, в том числе оснащенности образовательного процесса (утверждены 08.04.2014 г. № АК- 44/05вн);

Требованиями к организации образовательного процесса для обучения инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья в профессиональных образовательных организациях, в том числе оснащенности образовательного процесса (утверждены 26.12.2013 № 06-2412вн).

Методическими рекомендациями по реализации образовательных программ среднего профессионального образования и профессионального обучения лиц с инвалидностью и ограниченными возможностями здоровья с применением электронного обучения и дистанционных образовательных технологий (утверждены МИНПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИИ 10.04.2020г. № 05-398