

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ ИРКУТСКОЙ ОБЛАСТИ

ОБЛАСТНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
«САЯНСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ»

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

**по дисциплине**

**ОП.03 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ  
ГЕНЕТИКИ**

общепрофессионального цикла

основной образовательной программы

среднего профессионального образования

по специальности 31.02.01 Лечебное дело

Саянск  
2026



ДОКУМЕНТ ПОДПИСАН ЭЛЕКТРОННОЙ ПОДПИСЬЮ

Организация ОБЛАСТНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ  
ПРОФЕССИОНАЛЬНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ  
"САЯНСКИЙ МЕДИЦИНСКИЙ КОЛЛЕДЖ"  
Сертификат 00DCF11373CC7C77B0E9E38DE376CAC912

Фонд оценочных средств разработан на основании:

- федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело, утвержденной приказом Министерства просвещения РФ от 4 июля 2022г. № 526.
- проекта примерной основной образовательной программы среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело.
- рабочей программы дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики по специальности 31.02.01 Лечебное дело;
- учебного плана ОГБПОУ «Саянский медицинский колледж»;
- локальных актов ОГБПОУ «Саянский медицинский колледж».

**Разработчик:**

Пыжьянова И.В. преподаватель биологии высшей квалификационной категории  
ОГБПОУ «Саянский медицинский колледж».

Рассмотрено на заседании цикловой методической комиссии СГ и ОП

Протокол № 11 от « 18 » июня 20 26 г.

Председатель ЦМК  / Т.С.Лидуева\

Одобрено на заседании методического совета

Протокол № 5 от « 18 » июня 20 26 г.

Заместитель директора по учебной работе  / О.И.Комолкина /



## СОДЕРЖАНИЕ

|    |                                                     |    |
|----|-----------------------------------------------------|----|
| 1. | Паспорт фонда оценочных средств.                    | 4  |
| 2  | Фонд оценочных средств для текущего контроля        | 6  |
| 3  | Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации | 9  |
| 4  | Перечень приложений к фонду оценочных средств       | 11 |
|    | Приложение 1                                        | 12 |
|    | Приложение 2                                        | 13 |
|    | Приложение 3                                        | 16 |
| 5  | Лист согласования.                                  | 19 |

## 1 Паспорт фонда оценочных средств

Фонд оценочных средств (далее ФОС) предназначен для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики основной образовательной программы среднего профессионального образования по специальности 31.02.01 Лечебное дело.

В результате освоения дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики обучающийся должен обладать предусмотренными ФГОС следующими умениями, знаниями, которые формируют профессиональную компетенцию, и общими компетенциями, личностными результатами:

Умения:

У 1. 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 предотвратимых болезней;

У 2. 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;

У 3. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней;

У 4. Рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;

У 5. Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;

У 6. Проводить предварительную диагностику наследственных болезней;

У 7. Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.

Знания:

З 1. Биохимические и цитологические 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. Признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;

З 7. Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

З 8. Правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования

Общие компетенции:

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

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

ОК 04 Эффективно взаимодействовать и работать в коллективе и команде

ОК 05 Осуществлять устную и письменную коммуникацию на государственном языке Российской Федерации с учетом особенностей социального и культурного контекста

ОК 06 Проявлять гражданско-патриотическую позицию, демонстрировать осознанное поведение на основе традиционных общечеловеческих ценностей, в том числе с учетом гармонизации межнациональных и межрелигиозных отношений, применять стандарты антикоррупционного поведения

ОК 07 Содействовать сохранению окружающей среды, ресурсосбережению, применять знания об изменении климата, принципы бережливого производства, эффективно действовать в чрезвычайных ситуациях

ОК 09 Пользоваться профессиональной документацией на государственном и иностранном языках

Профессиональные компетенции:

ПК 2.1. Проводить обследование пациентов с целью диагностики неосложненных острых заболеваний и (или) состояний, хронических заболеваний и их обострений, травм, отравлений

ПК 4.1. Участвовать в организации и проведении диспансеризации населения фельдшерского участка различных возрастных групп и с различными заболеваниями

ПК 4.4. Организовывать здоровьесберегающую среду

ПК 6.7. Осуществлять защиту персональных данных пациентов и сведений, составляющих врачебную тайну.

Личностные результаты:

ЛР 7 Осознающий приоритетную ценность личности человека; уважающий собственную и чужую уникальность в различных ситуациях, во всех формах и видах деятельности.

ЛР 9 Соблюдающий и пропагандирующий правила здорового и безопасного образа жизни, спорта; предупреждающий либо преодолевающий зависимости от алкоголя, табака, психоактивных веществ, азартных игр и т.д. Сохраняющий психологическую устойчивость в ситуативно сложных или стремительно меняющихся ситуациях

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

Таблица 1

| Результаты обучения<br>(освоенные умения, усвоенные знания)                                   | Показатели оценки результата                                 |
|-----------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------|
| <b>Уметь:</b>                                                                                 |                                                              |
| - проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и | - наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях; |

|                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                     |                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p>отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней;</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- 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;</li> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li> <li>- рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией;</li> <li>- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;</li> <li>- проводить предварительную диагностику наследственных болезней;</li> <li>- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- оценка выполнения заданий рабочей тетради;</li> <li>- оценка выполнений заданий текущего контроля;</li> <li>- оценка выполнения заданий на дифференцированном зачете.</li> </ul>                                                                       |
| <b>Знать:</b>                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                       |                                                                                                                                                                                                                                                                                                 |
| <ul style="list-style-type: none"> <li>- биохимические и цитологические основы наследственности;</li> <li>- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;</li> <li>- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;</li> <li>- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;</li> <li>- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;</li> <li>- признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями;</li> <li>- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.</li> <li>- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования;</li> </ul>                                                                                                                                                                         | <ul style="list-style-type: none"> <li>- наблюдение и оценка деятельности на практических занятиях;</li> <li>- оценка выполнения заданий рабочей тетради;</li> <li>- оценка выполнений заданий текущего контроля;</li> <li>- оценка выполнения заданий на дифференцированном зачете.</li> </ul> |

## 2 Фонд оценочных средств для текущего контроля

Предметом оценки при освоении дисциплины являются требования программы подготовки специалистов среднего звена к умениям и знаниям, обязательным при реализации программы 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 работы обучающегося.

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 дисциплине входят в состав учебно-методических комплексов тем дисциплины, хранятся у преподавателя.

ФОС для текущего контроля по дисциплине включает контрольно-оценочные материалы для проверки результатов освоения программы теоретического и практического курса дисциплины.

Контрольно-оценочные материалы текущего контроля входят в состав учебно-методических тем дисциплины, хранятся у преподавателя (Приложение 2).

Применяются различные формы и методы текущего контроля дисциплины (таблица 2). В ходе текущего контроля отслеживается формирование общих и профессиональных компетенций через наблюдение за деятельностью обучающегося (проявление интереса к дисциплине, участие в кружковой работе, НИРС, олимпиадах; эффективный поиск, отбор и использование дополнительной литературы; работа в команде, пропаганда здорового образа жизни и др.).

Таблица 2

Формы и методы текущего контроля успеваемости дисциплины  
и формируемые общие и профессиональные компетенции, личностные результаты  
по темам (разделам)

| Элемент учебной дисциплины<br>(наименование темы)               | Форма и методы контроля |                 | Проверяе-<br>мые У, З | Формируе-<br>мые ОК и<br>ПК                 |
|-----------------------------------------------------------------|-------------------------|-----------------|-----------------------|---------------------------------------------|
|                                                                 | Формы<br>контроля       | Методы контроля |                       |                                             |
| Теоретические занятия                                           |                         |                 |                       |                                             |
| Генетика как наука.<br>История развития<br>медицинской генетики | -                       | -               | -                     | ОК 1,2, 4-7, 9                              |
| Цитологические основы<br>наследственности.                      | -                       | -               | -                     | ОК 1,2, 4-7,<br>9, ПК 4.1                   |
| Биохимические основы<br>наследственности                        | -                       | -               | -                     | ОК 1,2, 4-7,<br>9, ПК 4.1                   |
| Типы наследования<br>признаков                                  | -                       | -               | -                     | ОК 1,2, 4-7,<br>9, ПК 4.1                   |
| Типы наследования<br>признаков                                  | -                       | -               | -                     | ОК 1,2, 4-7,<br>9, ПК 4.1                   |
| Виды изменчивости.<br>Мутагенез                                 | -                       | -               | -                     | ОК 1,2, 4-7,<br>9, ПК 4.4                   |
| Методы изучения<br>наследственности и<br>изменчивости           | -                       | -               | -                     | ОК 1,2, 4-7,<br>9, ПК 4.4                   |
| Наследственные болезни и<br>их классификация                    | -                       | -               | -                     | ОК 1,2, 4-7,<br>9, ПК 2.1,<br>4.1, 4.4, 6.7 |
| Медико-генетическое<br>консультирование                         | -                       | -               | -                     | ОК 1,2, 4-7,<br>9, ПК 2.1,                  |

|                                                 |                |                                                                                      |                          |                                       |
|-------------------------------------------------|----------------|--------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------|---------------------------------------|
|                                                 |                |                                                                                      |                          | ПК 4.4, ПК 6.7                        |
| <b>Практические занятия</b>                     |                |                                                                                      |                          |                                       |
| Цитологические основы наследственности.         | Индивидуальный | - оценка выполнения практических заданий<br>- индивидуальный опрос                   | З 1<br>У 3, 4            | ОК 1,2, 4-7, 9, ПК 4.1                |
| Биохимические основы наследственности           | Индивидуальный | - оценка выполнения практических заданий<br>- индивидуальный опрос                   | З 1<br>У 3, 4            | ОК 1,2, 4-7, 9, ПК 4.1                |
| Типы наследования признаков                     | Индивидуальный | - оценка выполнения практических заданий<br>- индивидуальный опрос                   | З 2<br>У 3, 4            | ОК 1,2, 4-7, 9, ПК 4.1                |
| Типы наследования признаков                     | Индивидуальный | - оценка выполнения практических заданий<br>- индивидуальный опрос                   | З 2<br>У 3, 4            | ОК 1,2, 4-7, 9, ПК 4.1                |
| Виды изменчивости. Мутагенез                    | Индивидуальный | - оценка выполнения практических заданий<br>- тестирование<br>- индивидуальный опрос | У 2<br>З 4               | ОК 1,2, 4-7, 9, ПК 4.4                |
| Методы изучения наследственности и изменчивости | Индивидуальный | - оценка выполнения практических заданий- индивидуальный опрос                       | У 1,2<br>З 3             | ОК 1,2, 4-7, 9, ПК 4.1                |
| Методы изучения наследственности и изменчивости | Индивидуальный | - оценка выполнения практических заданий<br>- индивидуальный опрос                   | З 3<br>У 1, 2            | ОК 1-3, ПК 4.1                        |
| Наследственные болезни и их классификация       | Индивидуальный | - оценка выполнения практических заданий<br>- тестирование<br>- индивидуальный опрос | У 1-7<br>З 4, 5, 6, 7, 8 | ОК 1,2, 4-7, 9, ПК 2.1, 4.1, 4.4, 6.7 |
| Дифференцированный зачет                        | Индивидуальный | - дифференцированный зачет                                                           | У 1-7<br>З 1-8           | ОК 1,2, 4-7, 9, ПК 2.1, 4.1, 4.4, 6.7 |

Показатели результатов текущего контроля по теоретическим и практическим занятиям дисциплины выставляются в соответствующие графы «Журнала учета образовательного процесса» в виде отметок по пятибалльной системе.

Показатель результатов текущего контроля по дисциплине вносится в соответствующую графу бланка «Ведомость текущей успеваемости» в виде отметок по пятибалльной шкале, заверяется подписью преподавателя.

### **3 Фонд оценочных средств для промежуточной аттестации**

Промежуточная аттестация проводится с целью установления уровня и качества подготовки обучающихся ФГОС СПО по специальности 31.02.01 Лечебное дело в части требований к результатам освоения программы 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.

Формой аттестации по дисциплине является дифференцированный зачет. Дифференцированный зачет проводится в соответствии с графиком учебного процесса учебного плана ОГБПОУ «Саянский медицинский колледж» по завершению изучения дисциплины в течение семестра без четко выделенной сессии.

Информация о форме, сроках промежуточной аттестации по дисциплине доведена до сведения обучающихся на учебно-методическом стенде в начале семестра.

Дифференцированный зачет проводится в виде контрольной работы.

Для проведения дифференцированного зачета сформирован фонд оценочных средств, позволяющий оценить знания, умения, приобретенный учебный опыт. Оценочные средства составлены на основе рабочей программы дисциплины и охватывают наиболее актуальные разделы и темы.

Перечень вопросов, выносимых на дифференцированный зачет, разработан преподавателем дисциплины, рассмотрен на заседании цикловой методической комиссии СГ и ОП и утвержден заместителем директора по учебной работе.

Задания для оценки освоения умений и усвоения знаний по дисциплине, рекомендуемые для подготовки к дифференцированному зачету, доведены до сведения обучающихся на учебно-методическом стенде кабинета, в библиотеке.

Задания для подготовки обучающихся к промежуточной аттестации по дисциплине: перечень вопросов для подготовки обучающихся к дифференцированному зачету (Приложение 1).

Условия проведения дифференцированного зачета по дисциплине:

Место проведения: учебный кабинет Генетики.

Количество вариантов – 2.

Время выполнения задания – 45 минут.

Критерии оценки освоения программы дисциплины:

**Оценка «5» (отлично)** – выставляется обучающемуся, допустившему до 30 % ошибок в тестовом задании, верно решившему все генетические задачи, правильно

составившему родословную схему и верно определившему тип наследования признака.

**Оценка «4» (хорошо)** – выставляется обучающемуся, допустившему до 50 % ошибок в тестовом задании, верно решившему все генетические задачи, правильно составившему родословную схему и верно определившему тип наследования признака.

**Оценка «3» (удовлетворительно)** – выставляется обучающемуся, допустившему до 40 % ошибок в тестовом задании, верно решившему одну из двух генетических задач, правильно составившему родословную схему и верно определившему тип наследования признака.

**Оценка «2» (неудовлетворительно)** – обучающийся допустил более 30 % ошибок в тестовом задании, не решил генетические задачи и не составил родословную схему.

Вид контрольно-оценочных средств: контрольная работа (Приложение 3. Примерный вариант контрольной работы для дифференцированного зачета по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» с эталонами ответов).

- структура контрольно-оценочных средств:

Каждый вариант контрольной работы состоит из 2 частей:

Часть 1 - тестовый контроль с задания открытого и закрытого типа

Часть 2 - решение генетических задач (задача 1 – определение последовательности нуклеотидов и аминокислот, задача 2 – наследование моногенного признака, задача 3 – наследование группы крови и резус-фактора, задача 4 – составление и анализ родословной схемы).

Оценка фиксируется преподавателем в соответствующей графе бланка «Ведомость промежуточной аттестации».

Перечень приложений к фонду оценочных средств  
по дисциплине Генетика человека с основами медицинской генетики

| Номер приложения | Название приложения                                                                                                                                        |
|------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Приложение 1     | Перечень вопросов для подготовки обучающихся к дифференцированному зачету.                                                                                 |
| Приложение 2     | Задания для текущего контроля знаний.                                                                                                                      |
| Приложение 3     | Примерный вариант контрольной работы для дифференцированного зачета по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» с эталонами ответов. |

**Перечень вопросов для подготовки обучающихся к дифференцированному зачету по дисциплине Генетика 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, функции.
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), комбинативная изменчивость.
18. Методы изучения наследственности человека: клинико-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, строения хромосом.
22. Задачи, организация, основные принципы и этапы медико-генетического консультирования.
23. Методы пренатальной диагностики, неонатальный скрининг.
24. Профилактика наследственных заболеваний.
25. Принципы лечения больных с наследственной патологией

## Задания для текущего контроля успеваемости

### Практическое занятие 1 Цитологические основы наследственности

#### Тестовый контроль:

Выберите один правильный ответ:

1. Яйцеклетка организма человека содержит набор хромосом
 

|                  |                 |
|------------------|-----------------|
| А) диплоидный    | В) гаплоидный   |
| Б) тетраплоидный | Г) полиплоидный |
2. Процесс образования мужской половой клетки называется
 

|                |                    |
|----------------|--------------------|
| А) онтогенезом | В) эмбриогенезом   |
| Б) овогенезом  | Г) сперматогенезом |
3. Для сперматозоида характерно
 

|                  |                                      |
|------------------|--------------------------------------|
| А) подвижность   | В) большой запас питательных веществ |
| Б) неподвижность | Г) диплоидный набор хромосом         |
4. Набор хромосом клетки организмов, принадлежащих к одному виду, характеризующийся определенными размерами, формой, числом, называется:
 

|               |                   |
|---------------|-------------------|
| А) геном      | В) кариотипом     |
| Б) кариотипом | Г) фенотипом      |
| В) фенотипом  | Г) нормой реакции |
5. Способом деления клетки, лежащим в основе бесполого размножения организмов, является
 

|          |                 |
|----------|-----------------|
| А) митоз | В) конъюгация   |
| Б) мейоз | Г) кроссинговер |

### Практическое занятие 2 Биохимические основы наследственности

1. Строение ДНК.
2. Какие фрагменты принадлежат РНК:
 

|              |              |
|--------------|--------------|
| а) ЦГТАГАЦТТ | б) УАУЦГГАУГ |
| в) ГУУАЦГГА  | г) АТТЦТГГЦА |
3. Если одна из цепей ДНК имеет нуклеотидную последовательность ААГ ТЦЦ АЦА ЦАГ, то какое строение будет иметь вторая цепь.
4. Участок молекулы ДНК, кодирующий часть полипептида имеет строение АЦЦ АТА ГТЦ ЦАА ГГА. Определите последовательность аминокислот в полипептиде.

### Практическое занятие 3 Типы наследования признаков

Решите генетические задачи

1. Голубоглазый мужчина, оба родителя которого имели карие глаза, женится на кареглазой женщине, чья мать была кареглазой, а отец - голубоглазым. От этого брака родилось двое детей - кареглазая дочь и голубоглазый сын. Каковы генотипы всех указанных лиц?
2. Мужчина гетерозиготный по кареглазости и полидактилии женился на голубоглазой женщине с нормальной кистью. Каковы вероятностные генотипы и фенотипы детей этого брака?

## Практическое занятие 4

### Типы наследования признаков

Решите генетические задачи.

1. Женщина с IV группой крови вышла замуж за гомозиготного мужчину с III группой крови. Какая группа крови у детей?
2. Женщина с резус-положительной группой крови (гетерозигота) вышла замуж за мужчину с резус-отрицательной кровью. Определить резус-фактор у детей и вероятность резус-конфликта.

## Практическое занятие 5

### Виды изменчивости. Мутагенез

#### Тестовый контроль

1. Какая изменчивость возникает у организмов под влиянием мутагенов?
  - а) соотносительная
  - б) генотипическая
  - в) групповая
  - г) возрастная
2. Мутационная изменчивость, в отличие от модификационной,
  - а) носит обратимый характер
  - б) передается по наследству
  - в) носит массовый характер
  - г) имеет широкую норму реакции
3. В результате воздействия химического мутагенного фактора последовательность генов в хромосоме изменилась с ABCDEFGH на ABCBCDEFGH. Определите тип хромосомной перестройки.
  - а) делеция
  - б) дупликация
  - в) транслокация
  - г) инверсия
4. В результате изучения кариотипа клетки больного была сделана следующая запись – 46, XX, del (5p-). Определите тип мутации и дайте характеристику.
5. В результате мутации, связанной с заменой в шестом кодирующем триплете ДНК тимина на аденин, т.е. с заменой исходного кодона ЦТЦ на кодон ЦАЦ, возникает мутантный гемоглобин (HbS), который обеспечивает появление серповидных эритроцитов. Определите различия в аминокислотной последовательности нормального и мутантного гемоглобина, принимая во внимание, что все другие кодирующие триплеты ДНК не изменяются.

| ДНК | ЦАЦ | ГТГ | ГАЦ | ТГА | ГГА | ЦАЦ | ЦТЦ | ТТЦ | АГА | ЦГГ |
|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|-----|
|     |     |     |     |     |     |     |     |     |     |     |
|     |     |     |     |     |     |     |     |     |     |     |

## Практическое занятие 6

### Методы изучения наследственности и изменчивости

Построить родословную схему. Установить тип наследования признака. Пробанд – голубоглазый мужчина, оба родителя которого имели карие глаза, женился на кареглазой женщине, у которой отец кареглазый, а мать – голубоглазая. От этого брака родился один голубоглазый сын. Составить родословную семьи, приняв за изучаемый признак голубого цвета глаз.

## Методы изучения наследственности и изменчивости

Решите генетические задачи.

Мужчина с группой крови АВ, страдающий дальтонизмом (рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой), женится на девушке с нормальным зрением и группой крови 0. Отец девушки дальтоник и имеет группы крови А. От этого брака родилось двое детей: девочка с нормальным зрением и группой крови А и мальчик с нормальным зрением и группой крови В. Какова вероятность рождения у этих людей детей – дальтоников? Могут ли родиться дети с группами крови родителей?

## Наследственные болезни и их классификация

## Тестовый контроль

1. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Патау?
  - а) 47 XX 21+
  - б) 47 XXУ
  - в) 47 ХУ 13+
  - г) 45 ХО
2. Какой кариотип характерен для больного с синдромом «кошачьего крика»?
  - а) 45 ХО
  - б) 46 XX, t(15+21)
  - в) 46 XX,5p-
  - г) 47 XXX
3. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Эдвардса?
  - а) 47 XV 18+
  - б) 47 XV 13+
  - в) 47 XX 21+
  - г) 46 ХО
4. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера?
  - а) ненаследственные
  - б) моногенные
  - в) хромосомные
  - г) мультифакториальные

Решите генетические задачу.

Известно, что хорea Гентингтона – заболевание, проявляющееся после 35-40 лет и сопровождающееся прогрессирующим нарушением функций головного мозга, и положительный резус – фактор наследуются как несцепленные аутосомно – доминантные признаки. Отец является дигетерозиготой по этим генам, а мать имеет отрицательный резус и здорова. Определите генотипы родителей, возможного потомства и вероятность рождения здоровых детей с положительным резусом.

**Примерный вариант контрольной работы для проведения  
промежуточной аттестации (дифференцированный зачет)  
по дисциплине «Генетика с основами медицинской генетики»  
для обучающихся I курса II семестра, специальность 31.02.01 Лечебное дело**

**I вариант**

**Задание 1**

**Выберите один правильный ответ**

1. Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом называются
 

|           |           |
|-----------|-----------|
| а) оперон | в) аллель |
| б) локус  | г) геном  |
2. Нетранслируемые участки генов эукариот называются
 

|            |           |
|------------|-----------|
| а) домены  | в) гены   |
| б) интроны | г) экзоны |
3. Выпадение участка гена или хромосомы называется
 

|               |                 |
|---------------|-----------------|
| а) делеция    | в) транслокация |
| б) дупликация | г) инверсия     |
4. Пары близнецов, в которых наследуемый признак проявляется только у одного из пары, называются
 

|                   |                   |
|-------------------|-------------------|
| а) дискомфортными | в) конкурсными    |
| б) дискордантными | 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   | в) генеративные |
| б) индуцированные | г) спонтанные   |
7. На каком этапе клеточного деления из хроматина формируются хромосомы
 

|               |               |
|---------------|---------------|
| а) в анафазе  | в) в профазе  |
| б) в телофазе | г) в метафазе |
8. Наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием в организме больного красящего пигмента меланина, называется
 

|                    |                |
|--------------------|----------------|
| а) альбинизм       | в) астигматизм |
| б) сахарный диабет | г) дальтонизм  |
9. Факторы внешней (внутренней) среды, вызывающие мутации, называются
 

|                |               |
|----------------|---------------|
| а) канцерогены | в) экстрагены |
| б) андрогены   | г) мутагены   |
10. Кратное увеличение числа гаплоидных наборов хромосом
 

|                |                |
|----------------|----------------|
| а) анеуплоидия | в) полисомия   |
| б) моносомия   | г) полиплоидия |
11. Пары близнецов, в которых проявляется исследуемый признак, называются:
 

|                   |                   |
|-------------------|-------------------|
| а) конкордантными | в) дискомфортными |
| б) дискордантными | г) конкурсными    |
12. Степень проявления гена в популяции
 

|                   |                    |                |
|-------------------|--------------------|----------------|
| а) пенетрантность | б) экспрессивность | в) плейотропия |
|-------------------|--------------------|----------------|
13. Отрыв участка хромосомы, поворот его на 180 °С и встраивание на прежнее место - это
 

|                 |                |
|-----------------|----------------|
| а) транслокация | в) трансизия   |
| б) инверсия     | г) трансверсия |
14. Тип наследования гемофилии
 

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

15. Организм с генотипом AaBb, образует следующие типы гамет

- |       |    |    |    |       |    |    |    |
|-------|----|----|----|-------|----|----|----|
| а) A  | B  | A  | B  | в) Ab | AB | aB | ab |
| б) Aa | Aa | BB | Bb | г) AB | AB | ab | ab |

16. Самые крупные хромосомы в кариотипе человека относятся к группе

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

17. Организм с генотипом AaBBCc образует следующие типы гамет:

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

18. Удвоение участка гена или хромосомы называется:

- |               |                 |
|---------------|-----------------|
| а) инверсия   | в) транслокация |
| б) дупликация | г) деления      |

19. Совокупность генов - это

- |             |             |
|-------------|-------------|
| а) кариотип | в) генофонд |
| б) фенотип  | г) генотип  |

20. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности

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

21. Пары близнецов, в которых наследуемый признак проявляется только у одного из пары, называются

- |                   |                   |
|-------------------|-------------------|
| а) дисконформными | в) конкурсными    |
| б) дискордантными | г) конкордантными |

22. Организм, содержащий одинаковые аллели одного гена

- |                 |               |
|-----------------|---------------|
| а) зигота       | в) гемизигота |
| б) гетерозигота | 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      | в) 47, XY, 13+ |
| б) 47, XX, 21+ | г) 47, XXY     |

25. Братя и сестры пробанда

- |                  |
|------------------|
| а) сибсы         |
| б) близнецы      |
| в) аллели        |
| г) свойственники |

родителя дигетерозиготы по II группе крови и резус-фактору.

### Задание 3.

**Составить родословную схему, установить тип наследования признака.**

### Задание 2

#### Решить генетические задачи.

1. У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемой, рецессивен по отношению к гену нормального слуха: а) какова вероятность рождения больных детей от брака гетерозиготных родителей; б) от брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотип родителей.

2. У человека присутствие резус – фактора ( $Rh^+$ ) обусловлено доминантным геном D. Отсутствие резус – белка ( $Rh^-$ ) обусловлено рецессивным геном d. Ген  $I^0$  (I) группы крови рецессивен по отношению к генам  $I^A$  (II) и  $I^B$  (III) групп крови. Определите и объясните, какие группы крови возможны у детей, если у оба

Пробанд - больная шизофренией женщина. Ее брат и сестра здоровы. Отец пробанда здоров. Со стороны отца имеются следующие родственники: больной шизофренией дядя и две здоровые тетки, одна из них имеет трех здоровых детей, вторая - больного сына. Дед и бабушка со стороны отца здоровы. Сестра бабушки болела шизофренией. Мать пробанда, дяди, дед и бабушка с материнской стороны здоровы. У дяди два здоровых ребенка. Составив родословную определите по какой линии передается предрасположение к болезни?

## Эталоны ответов

1. в
2. б
3. а
4. б
5. а
6. г
7. г
8. а
9. г
10. г
11. а
12. б
13. б
14. г
15. в
16. г
17. а
18. б
19. г
20. б
21. б
22. г
23. в
24. в
25. а
26. а) 25 %, б)  $aa \times Aa$
27. 2+, 2-, 1+, 1-
- 28.

Лист согласования

Дополнения и изменения к ФОС на учебный год

Дополнения и изменения к ФОС на \_\_\_\_\_ учебный год по дисциплине

---

В ФОС внесены следующие изменения:

---

---

---

---

---

Дополнения и изменения в комплекте ФОС обсуждены на заседании ЦМК СГ  
и ОП циклов

«\_\_\_\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_\_\_ г. (протокол № \_\_\_\_\_).

Председатель ЦМК \_\_\_\_\_ / \_\_\_\_\_ /