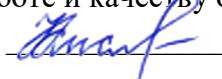


МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

Документ подписан простой электронной подписью
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
Информация о владельце: «Самарский государственный социально-педагогический университет»
ФИО: Кислова Наталья Николаевна
Должность: Проректор по УМР и качеству образования
Кафедра логопедии, специальной педагогики и специальной психологии
Дата подписания: 11.05.2023 08:39:14
Уникальный программный ключ:
52802513f5b14a975b3e9b13008093d5726b159bf6064f865ae65b96a966c035

Утверждаю
Проректор по учебно-методической
работе и качеству образования
 Н.Н. Кислова

Гордиевский Антон Юрьевич

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
для проведения промежуточной аттестации по дисциплине
«Основы генетики»

Направление подготовки 44.03.02 Психолого-педагогическое образование
Направленность (профиль): «Психология и педагогика инклюзивного образования»

Квалификация
Бакалавр

Рассмотрено
Протокол № 1 от 27.08.2019
Заседания кафедры логопедии, специальной
педагогики и специальной психологии

Одобрено
Начальник Управления
образовательных программ



Н.А. Доманина

Пояснительная записка

Фонд оценочных средств (далее – ФОС) для промежуточной аттестации по дисциплине «Анатомия, физиология и патология органов слуха, речи и зрения» разработан в соответствии с ФГОС ВО по направлению подготовки 44.03.02 Психолого-педагогическое образование, утвержден приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 22 февраля 2018 г. № 122, основной профессиональной образовательной программой высшего образования «Психология и педагогика инклюзивного образования» с учетом требований профессионального стандарта 01.001 «Педагог (педагогическая деятельность в сфере дошкольного, начального общего, основного общего, среднего общего образования) (воспитатель, учитель)», утвержденный приказом Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 18 октября 2013 г. № 544н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 6 декабря 2013 г., регистрационный № 30550), с изменениями, внесенными приказами Министерства труда и социальной защиты Российской Федерации от 25 декабря 2014 г. № 1115н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 19 февраля 2015 г., регистрационный № 36091) и от 5 августа 2016 г. № 422н (зарегистрирован Министерством юстиции Российской Федерации 23 августа 2016 г., регистрационный № 43326).

Цель ФОС для промежуточной аттестации – установление уровня сформированности компетенции: способен организовывать совместную и индивидуальную учебную и воспитательную деятельность обучающихся, в том числе с особыми образовательными потребностями, в соответствии с требованиями федеральных государственных образовательных стандартов (ОПК-3).

Задачи ФОС для промежуточной аттестации - контроль качества и уровня достижения результатов обучения по формируемым в соответствии с учебным планом компетенциям:

ОПК-3.2 Умеет: взаимодействовать с другими специалистами в рамках психолого-медицинско-педагогического консилиума; соотносить виды адресной помощи с индивидуальными образовательными потребностями обучающихся.

Результаты обучения:

Умеет: формулировать выводы о влиянии наследственных нарушений и тератогенных эффектов у детей с ОВЗ.

ОПК-3.3 Владеет: методами (первичного) выявления детей с особыми образовательными потребностями (аутисты, дети с синдромом дефицита внимания и гиперактивностью и др.); действиями (навыками) оказания адресной помощи обучающимся.

Результаты обучения:

Знает: принципы и этапы медико-генетического консультирования.

Владеет: алгоритмами проведения комплексной оценки и классификации патологических состояний и нарушений развития.

Требование к процедуре оценки:

Помещение: особых требований нет.

Оборудование: калькулятор.

Расходные материалы: бумага

Доступ к дополнительным справочным материалам: таблицы «Вырожденность генетического кода»

Нормы времени: 45 минут.

Проверяемая компетенция:

ОПК-3. Способен организовывать совместную и индивидуальную учебную и воспитательную деятельность обучающихся, в том числе с особыми образовательными потребностями, в соответствии с требованиями федеральных государственных образовательных стандартов

Проверяемый индикатор достижения компетенции:

ОПК-3.2 Умеет: взаимодействовать с другими специалистами в рамках психолого-медицинско-педагогического консилиума; соотносить виды адресной помощи с индивидуальными образовательными потребностями обучающихся.

Проверяемый результат обучения:

Умеет: формулировать выводы о влиянии наследственных нарушений и тератогенных эффектов у детей с ОВЗ.

Тип (форма) задания: тестовое задание

Пример типовых заданий (оценочные материалы):

1. Что такое плейотропия?

- а) свойство гена определять несколько альтернативных вариантов признака
- б) свойство гена взаимодействовать с другими генами
- в) свойство гена определять возможность развития одновременно нескольких различных признаков.

2. Какие гены называются неаллельными?

- а) гены, определяющие возможность развития разных наследственных признаков

- б) гены, локализованные в разных хромосомных локусах
- в) гены, локализованные в негомологичных локусах
- г) гены, определяющие развитие альтернативных признаков.

3. Каким образом пенетрантность характеризует фенотипическое проявление гена?

- а) пенетрантность отражает частоту проявления определенного аллеля гена в фенотипе в популяции особей, имеющих этот аллель
- б) пенетрантность отражает степень выраженности гена в фенотипе.

4. В чем выражается свойство триплетности генетического кода?

- а) в кодировании трех аминокислот одним нуклеотидом
- б) в кодировании одной аминокислоты сочетанием из трех соседних нуклеотидов
- в) в соответствии одной аминокислоте трех соседних триплетов нуклеотидов.

5. Что является причиной множественного аллелизма?

- а) модификационная изменчивость признака
- б) перекомбинация генов
- в) многоократные, разнонаправленные мутации гена.

6. Какие существуют виды взаимодействия аллельных генов?

- а) комплементарное взаимодействие
- б) кодоминирование
- в) эпистаз
- г) полное доминирование
- д) полимерное взаимодействие
- е) неполное доминирование
- ж) модифицирующее действие.

7. Какой фенотипический эффект проявляется у гетерозиготных организмов при взаимодействии аллелей по типу полного доминирования?

- а) проявляется действие каждого аллеля
- б) проявляется действие одного из аллелей
- в) проявляется промежуточный эффект двух аллелей.

8. Какой фенотипический эффект проявляется у гетерозиготных организмов при взаимодействии аллелей по типу взаимодействии аллелей по типу кодоминирования?

- а) проявляется действие одного из аллелей
- б) проявляется действие каждого аллеля
- в) проявляется промежуточный эффект двух аллелей.

9. Какой фенотипический эффект проявляется у гетерозиготных организмов при взаимодействии аллелей по типу неполного доминирования?

- а) проявление действия каждого аллеля
- б) проявление промежуточного эффекта действия двух аллелей
- в) проявление действия одного аллеля.

10. Чем обусловлены особенности передачи видовых наследственных признаков в ряду поколений?

- а) поведением хромосом в митозе
- б) поведением хромосом в мейозе
- в) особенностями распределения цитоплазмы между дочерними клетками в митозе
- г) особенностями распределения цитоплазмы между дочерними клетками в мейозе.

11. Как ведут себя в мейозе негомологичные хромосомы по отношению друг к другу?

- а) все хромосомы, перешедшие от каждого из родителей, в том же сочетании передаются в гаметы
- б) негомологичные хромосомы распределяют между полюсами свои хроматиды в анафазе 1 мейоза
- в) негомологичные хромосомы образуют разные биваленты, которые в анафазе 1 мейоза расходятся независимо друг от друга.

12. Каковы цитологические механизмы расщепления при моногибридном скрещивании?

- а) расщепление в потомстве обеспечивается независимым расхождением хромосом в мейозе
- б) расщепление в потомстве обеспечивается расхождением гомологичных хромосом в разные гаметы и случайным сочетанием гамет при оплодотворении
- в) расщепление в потомстве обеспечивается кроссинговером между гомологичными хромосомами и случайным комбинированием гамет при оплодотворении.

13. По какому признаку различаются кариотипы особей одного вида, но разных полов?

- а) по количеству аутосом
- б) по форме аутосом
- в) по количеству гетерохромосом
- г) по форме гетерохромосом
- д) по соотношению аутосом и х-хромосом.

14. Какой тип наследования называется моногенным? А

- а) наследование признаков зависит от действия и взаимодействия аллельных генов
- б) наследование признака зависит от действия и взаимодействия неаллельных генов.

15. При скрещивании каких организмов расщепления в потомстве по гено- и фенотипу не произойдет ни в одном поколении?

- а) при скрещивании фенотипически сходных организмов
- б) при скрещивании организмов, различающихся по альтернативным признакам
- в) при скрещивании организмов гомозиготных по одним и тем же аллелям
- г) при скрещивании генотипически сходных организмов.

16. Что такое морганида?

- а) метрическая единица измерения расстояния между генами
- б) единица расстояния между аллельными генами
- в) единица расстояния между генами в группе сцепления, соответствующая такому расстоянию, на котором кроссинговер происходит в 1 % случаев.

17. Что такое анэуплоидия (или гетероплоидия)?

- а) изменение структуры хромосом
- б) изменение числа наборов хромосом
- в) изменение числа отдельных хромосом в диплоидном кариотипе.

18. Что лежит в основе геномных мутаций?

- а) кроссинговер
- б) изменение структуры гена
- в) нарушение расхождения хромосом при делении клеток.

19. Что такое фенокопирование?

- а) явление, при котором мутации неаллельных генов дают один и тот же фенологический эффект
- б) явление, при котором фенотип копирует наследственную патологию при нормальном генотипе.

20. Какие заболевания называются мультифакториальными?

- а) это болезни с наследственным предрасположением
- б) это болезни, в этиологии которых сочетаются как наследственные, так и средовые факторы
- в) это болезни, которые детерминированы несколькими неаллельными генами.

21. Какой вид мутаций передается из поколения в поколение организмов при половом размножении?

- а) соматические мутации
- б) генеративные мутации.

22. Результатом нарушения каких процессов являются генные (толчковые) мутации?

- а) нарушение кроссинговера
- б) ошибки репликации
- в) ошибки reparативного синтеза
- г) нарушение расхождения хромосом в митозе
- д) нарушение расхождения хромосом в мейозе.

23. Что является последствием генных (толчковых) мутаций?

- а) перекомбинация признаков в потомстве
- б) изменение отдельных признаков (иногда группы признаков) с появлением новых вариантов этих признаков.

24. Что такое летальные мутации?

- а) изменения гена, приводящие к появлению аллеля, обуславливающего гибель организма до достижения ими половой зрелости
- б) изменения гена, приводящие к появлению аллеля, снижающего жизнеспособность организма

в) изменения гена, приводящие к появлению аллеля, вызывающего гибель организма только в гомозиготном состоянии.

25. Что такое генокопирование?

- а) явление, при котором мутации неаллельных генов дают один и тот же фенотипический эффект
- б) явление, при котором фенотип копирует наследственную патологию при нормальном генотипе.

26. Каковы возможности генеалогического метода?

- а) позволяет определить типы наследования анализируемого признака
- б) позволяет определить степень зависимости признака от генетических и средовых факторов
- в) позволяет выяснить соотношение генотипов в популяции
- г) позволяет прогнозировать возможность проявления признака в потомстве

27. Какие особенности распределения особей в родословной характеризуют аутосомно рецессивный тип наследования?

- а) носители признака принадлежат к одному поколению ("наследование погоризонтали")?
- б) оба пола поражаются в одинаковой мере
- в) отсутствует передача от отца к сыну
- г) признак проявляется приблизительно у 1/2 потомства пораженного родителя
- д) при близкородственных браках повышается вероятность проявления признака в потомстве.

28. Какие особенности распределения особей в родословной характеризуют Y-цепленное наследование?

- а) отсутствует передача соответствующего признака от отца к сыну
- б) признак передается из поколения в поколение по мужской линии
- в) признак проявляется у особей обоих полов с одинаковой частотой.

29. Каковы возможности близнецового метода?

- а) позволяет определить характер наследования признака
- б) позволяет определить клинический диагноз наследственного заболевания
- в) позволяет выяснить степень зависимости признака от генетических и средовых факторов
- г) позволяет прогнозировать проявление признака в потомстве.

30. О чем свидетельствует совпадение конкордантности (идентичности близнецов по определенному признаку) уmono- и дизиготных близнецов?

- а) о наследственной обусловленности признака
- б) о значительной роли наследственного фактора в формировании признака
- в) о ненаследственной природе признака.

Оценочный лист к типовому заданию (модельный ответ):

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

Пример типовых заданий (оценочные материалы): задача

Задача 1

В соответствии с последовательностью нуклеотидов в триплетах отстающей цепи ДНК, определить аминокислотный профиль олигопептида.

Т – Ц – Г – А – Т – Т – А – Ц – Т

Задача 2

В соответствии с последовательностью нуклеотидов в триплетах отстающей цепи ДНК, определить аминокислотный профиль олигопептида.

А – Т – Г – Ц – А – Т – Г – А – Ц

Задача 3

В соответствии с последовательностью нуклеотидов в триплетах отстающей цепи ДНК, определить аминокислотный профиль олигопептида.

A – Г – Т – Ц – А – Г – Т – Г – А

Задача 4

При скрещивании двух сортов томатов, один из которых имел желтые, а другой красные плоды, гибриды F₁ имели красные плоды, а во втором поколении – 46 красных и 14 желтых плодов. Каковы генотипы исходных сортов, гибридов F₁ и F₂? Запишите схему скрещивания.

Какой метод положен в основу данного скрещивания? Кто автор? В чем суть?

Какие генетические закономерности (законы, правила, гипотезы) иллюстрирует данная задача?

Задача 5

Форма чашечки у земляники может быть нормальная и листовидная. У гетерозигот чашечки имеют промежуточную форму между нормальной и листовидной. Определить возможные генотипы и фенотипы потомства от скрещивания двух растений, имеющих промежуточную форму чашечки. Какие генетические закономерности (законы, правила, гипотезы) иллюстрирует данная задача?

Задача 6

У собак черный цвет шерсти доминирует над кофейным, а короткая шерсть над длинной. Обе пары генов находятся в разных хромосомах. Охотник купил черную, с короткой шерстью собаку и хочет быть уверен, что его собака чистопородна. Какого партнера по скрещиванию ему нужно подобрать, чтобы убедиться в чистоте породы? Какие генетические закономерности (законы, правила, гипотезы) иллюстрирует данная задача?

Задача 7

Для получения окрашенных луковиц необходимо наличие у растений лука доминантного гена С. При гомозиготности по рецессивному аллелю с получаются бесцветные луковицы. При наличии доминантного гена С вторая пара аллелей определяет цвет луковицы – красный (R) или желтый (r). Краснолуковичное растение было скрещено с белолуковичным. В потомстве были растения с красными, желтыми и бесцветными луковицами. Определить генотипы скрещиваемых растений. Какое расщепление по фенотипу произошло в потомстве? Какое расщепление было бы в потомстве, если бы обе исходные особи были красного цвета? Какие генетические закономерности (законы, правила, гипотезы) иллюстрирует данная задача?

Оценочный лист к типовому заданию (модельный ответ):

Ответы к ситуационным задачам:

Ответ к задаче 1

Серин – Изолейцин - Треонин

Ответ к задаче 2

Метионин (старт-кодон) – Гистидин – Аспарагиновая кислота

Ответ к задаче 3

Серин – Глутамин – Стоп-кодон

Ответ к задаче 4

Генотипы исходных сортов AA, aa. F₁ – Aa, F₂ – AA, 2Aa, aa. Первый закон Менделя (правило единообразия). Второй закон Менделя (правило расщепления)

Ответ к задаче 5

25% растений будут иметь нормальную форму чашечки, 25% – листовидную, 50% – промежуточную. Неполное доминирование.

Ответ к задаче 6

Собака может иметь один из следующих генотипов: AABB, AaBB, AaBb, AABb. Для выяснения вопроса о том, какой генотип имеется у данного животного, его надо спарить с особью, имеющей оба гена в рецессивном состоянии (aabb), т.е. с собакой, у которой длинная шерсть кофейного цвета. Отсутствие в потомстве от такого скрещивания особей с одним или двумя рецессивными признаками будет свидетельствовать о чистоте породы. Дигибридное скрещивание. Независимое наследование признаков.

Ответ к задаче 7

Генотипы исходных особей – CcRr и Ccrr. В потомстве от их скрещивания наблюдается расщепление по фенотипу в пропорции 3:3:2. Если бы обе исходные особи были красного цвета (генотип – CcRr), то было бы расщепление в соотношении 9:3:4. Взаимодействие неаллельных генов. Комплементарность.

Проверяемый индикатор достижения компетенции:

ОПК-3.3 Владеет: методами (первичного) выявления детей с особыми образовательными потребностями (аутисты, дети с синдромом дефицита внимания и гиперактивностью и др.); действиями (навыками) оказания адресной помощи обучающимся.

Проверяемые результаты обучения:

Знает: принципы и этапы медико-генетического консультирования.

Владеет: алгоритмами проведения комплексной оценки и классификации патологических состояний и нарушений развития.

Тип (форма) задания: тестовое задание

Пример типовых заданий (оценочные материалы):

1. Какие заболевания можно диагностировать, используя методику определения полового хроматина?

- а) синдром Дауна у женщины
- б) синдром Дауна у мужчины
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) синдром Патау и Эдвардса
- д) синдром Клайнфельтера
- е) трисомия «Х».

2. Какие наследственные заболевания можно диагностировать с помощью цитогенетического метода?

- а) сахарный диабет
- б) гемофилия
- в) болезнь Дауна
- г) синдром «кошачьего крика»
- д) синдром Шерешевского-Тернера
- е) синдром Клайнфельтера
- ж) фенилкетонурия.

3. Какие заболевания можно диагностировать, используя методику определения полового хроматина?

- а) синдром Дауна у женщины
- б) синдром Дауна у мужчины
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) синдром Патау и Эдвардса
- д) синдром Клайнфельтера
- е) трисомия «Х».

4. Какие наследственные заболевания человека являются моногенными?

- а) сахарный диабет.
- б) гемофилия
- в) Болезнь Дауна
- г) синдром «кошачьего крика»
- д) синдром Шерешевского-Тернера
- е) синдром Клайнфельтера
- ж) фенилкетонурия.

5. Какие заболевания можно диагностировать, используя методику определения полового хроматина?

- а) синдром Дауна у женщины
- б) синдром Дауна у мужчины
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) синдром Патау и Эдвардса
- д) синдром Клайнфельтера
- е) трисомия «Х».

6. В чем особенность передачи в поколениях У-сцепленных (или голандрических) генов?

- а) передаются сыновьям от матери
- б) передаются от отца к дочерям
- в) передаются всему потомству независимо от того, у какого родителя они имеются
- г) передаются от отца к сыновьям из поколения в поколение.

7. В чем особенность передачи в поколениях У-сцепленных (или голандрических) генов?

- а) передаются сыновьям от матери
- б) передаются от отца к дочерям
- в) передаются всему потомству независимо от того, у какого родителя они имеются
- г) передаются от отца к сыновьям из поколения в поколение.

8. Какие заболевания у человека связаны с патологией аутосом?

- а) синдром «кошачьего крика»
- б) синдром Шерешевского-Тернера
- в) синдром Клайнфельтера
- г) фенилкетонурия.

9. Каковы возможности генеалогического метода?

- а) позволяет определить типы наследования анализируемого признака
- б) позволяет определить степень зависимости признака от генетических и средовых факторов
- в) позволяет выяснить соотношение генотипов в популяции
- г) позволяет прогнозировать возможность проявления признака в потомстве.

10. Какие особенности распределения особей в родословной характеризуют рецессивный X-сцепленный тип наследования?

- а) в родословной значительно больше мужчин с данным признаком, чем женщин
- б) признак обязательно проявляется в каждом поколении независимо от пола организмов
- в) отсутствует передача соответствующего признака от отца к сыну
- д) признак передается только по мужской линии из поколения в поколение.

11. Какие наследственные заболевания можно диагностировать с помощью цитогенетического метода?

- а) сахарный диабет
- б) гемофилия
- в) болезнь Дауна
- г) синдром «кошачьего крика»
- д) синдром Шерешевского-Тернера
- е) синдром Клайнфельтера
- ж) фенилкетонурия.

12. Какие заболевания можно диагностировать, используя методику определения полового хроматина?

- а) синдром Дауна у женщины
- б) синдром Дауна у мужчины
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) синдром Патау и Эдвардса
- д) синдром Клайнфельтера
- е) трихомия «Х».

13. Какие наследственные заболевания можно диагностировать с помощью биохимического метода?

- а) сахарный диабет
- б) гемофилия
- в) болезнь Дауна
- г) синдром «кошачьего крика»
- д) синдром Шерешевского-Тернера
- е) синдром Клайнфельтера
- ж) фенилкетонурия.

14. Следующее заболевание характерно только для мужчин:

- а) нейрофиброматоз
- б) синдром Марфана
- в) ахондроплазия
- г) гемофилия
- д) синдром Марттина-Белла

15. Наиболее частое моногенное заболевание у представителей белой расы вызывается мутацией в гене:

- а) фенилаланингидроксилазы
- б) трансмембранныго регулятора мусковисцидоза
- в) хемокининового рецептора
- г) гентингтина.

16. Какой из методов профилактики хромосомных болезней является наиболее распространенным:

- а) pragameticheskiy
- б) prezigoticheskiy
- в) prenatálnyiy
- г) postnataльnyiy
- д) kontraceptiya.

17. Женщина страдает синдромом фрагильной X хромосомы. Риск развития заболевания у её сыновей:

- а) 25%
- б) 50%
- в) 33%
- г) 75%
- д) 0%.

18. Мутацию, приводящую к простой регулярной трисомии по 21 хромосоме, связывают с:

- а) отягощенной наследственностью
- б) вредными факторами
- в) астрологическим прогнозом
- г) возрастом матери
- д) возрастом отца.

19. Более легкие клинические проявления имеют хромосомные болезни обусловленные:

- а) мозаицизмом
- б) полиплоидией
- в) сбалансированной транслокацией
- г) моносомией, при наличии Y хромосомы в кариотипе
- д) сочетанием нескольких мутаций.

20. Самая частая причина врожденного слабоумия:

- а) синдром Мартина-Белла
- б) фенилкетонурия
- в) синдром Дауна
- г) синдром Кляйнфельтера
- д) синдром Шершевского-Тернера.

21. Положениями, характеризующими аутосомно-доминантный тип наследования:

- а) родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов probanda
- 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.

22. Кариотип при синдроме Эдвардса:

- а) 47 xxy+21
- б) 47 xxy
- в) 47, xx+13
- г) 47, xx+18
- д) 45, x.

23. Наиболее распространенный хромосомный синдром – это:

- а) синдром Эдвардса
- б) синдром Дауна
- в) синдром «кошачьего крика»
- г) синдром Дауна.

24. 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.

25. Арахнодактилия – это:

- а) укорочение пальцев

- б) изменение формы пальцев
- в) удлинение пальцев
- г) пальцы в вне барабанных палочек.

26. Какой тип наследования характерен для альбинизма?

- а) аутосомно-доминантный
- б) аутосомно-рецессивный
- в) сцепленный с Y-хромосомой
- г) рецессивный, сцепленный с X-хромосомой.

27. Гены, обуславливающие развитие некоторых патологических признаков (заболеваний), расположены в X-хромосоме человека. Назовите такой признак.

- а) гемофилия
- б) близорукость
- в) полидактилия
- г) атеросклероз.

28. Какую хромосомную аномалию можно заподозрить у больной с симптомами: низкий рост, боковые кожные складки на шее, неразвитые вторичные половые признаки.

- а) синдром Патау
- б) трисомия X
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) синдром Дауна.

29. Какое хромосомное заболевание можно заподозрить у юноши высокого роста, с женским типом строения скелета, недостаточным оволоснением лобка и подмышечных впадин, умственной отсталостью.

- а) синдром Дауна
- б) синдром Клейнфельтера
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) синдром Патау.

30. Для больных с каким синдромом характерен полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей нижней челюстью?

- а) синдром Эдвардса
- б) синдром Патау
- в) синдром Клейнфельтера
- г) синдром Дауна.

Оценочный лист к типовому заданию (модельный ответ):

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

Тип (форма) задания: ситуационная задача

Пример типовых заданий (оценочные материалы):

Задача 1

По данным шведских генетиков (К. Штерн, 1965), некоторые формы шизофрении наследуются как доминантные аутосомные признаки. При этом у гомозигот пенетрантность равна 100%, у гетерозигот 20%. Определите вероятность заболевания детей в семье, где один из супругов гетерозиготен, а другой нормален в отношении анализируемого признака.

Задача 2

У человека врожденная глухота может определяться генами d и e. Для нормального слуха необходимо наличие в генотипе обеих доминантных аллелей(DE). Определите генотипы родителей в следующих двух семьях: а) оба родителя глухи, а их 7 детей имеют нормальный слух; б) у глухих родителей 4 глухих ребенка.

Задача 3

Ген цветовой слепоты (ген дальтонизма) расположен в X-хромосоме. Определите вероятность рождения детей с дальтонизмом в семье, где жена имеет нормальное зрение, но ее отец страдал цветовой слепотой. В семье мужа дальтонизма нет.

Задача 4

Одним из наследственных заболеваний обмена веществ является фенилкетонурия, вызванная нарушениями превращения аминокислоты фенилаланина. В результате болезни у детей развивается слабоумие. Мутантный ген рецессивен по отношению к нормальному гену. Определите степень риска появления ребенка с фенилкетонурией у гетерозиготных по этому признаку родителей.

Задача 5

Болезнь Тей-Сакса, обусловленная аутосомным рецессивным геном, неизлечима; люди, страдающие этим заболеванием, умирают в детстве. В одной из больших популяций частота рождения больных детей составляет 1:5000. Изменится ли концентрация патологического гена и частота этого заболевания в следующем поколении данной популяции? Какие генетические закономерности (законы, правила, гипотезы) иллюстрирует данная задача?

Задача 6

В X-хромосоме человека могут располагаться рецессивные гены, определяющие развитие гемофилии и дальтонизма. Женщина имеет отца, страдающего гемофилией, но не дальтонизмом, и здоровую по признаку гемофилии (гомозиготную) мать-дальтоника. Эта женщина выходит замуж за здорового мужчину. Какова вероятность рождения у нее ребенка с одной аномалией, если предположить, что кроссинговер между генами гемофилии и дальтонизма отсутствует?

Задача 7

Гипоплазия зубной эмали наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак, шестипалость – как аутосомно-доминантный. В семье, где мать шестипалая, а у отца гипоплазия зубной эмали, родился пятипалый здоровый мальчик. Напишите генотипы всех членов семьи по этим признакам. Объясните, почему у сына не проявились доминантные признаки родителей? Возможно ли у них рождение ребенка с двумя аномалиями одновременно?

Задача 8

У человека аниридия (один из видов слепоты) зависит от доминантного аутосомного гена, летального в гомозиготном состоянии, а оптическая атрофия (другой вид слепоты) – от рецессивного, сцепленного с полом гена, находящегося в X-хромосоме. Мужчина с оптической атрофией и аниридийей женился на женщине с аниридийей, гомозиготной по аллелю, отвечающему за отсутствие оптической атрофии. Определите возможные фенотипы потомства от этого брака.

Оценочный лист к типовому заданию (модельный ответ):

Ответы к ситуационным задачам:

Ответ к задаче 1

Вероятность появления ребенка, гетерозиготного по данному гену – 50%. Вероятность развития заболевания у него – 20%.

Ответ к задаче 2

а) De и dE; б) de и de

Ответ к задаче 3

Все девочки будут гетерозиготными по данному гену, однако будут иметь нормальное зрение. Вероятность появления мальчиков больных дальтонизмом и абсолютно здоровых по данному заболеванию составляет $\frac{1}{2}$.

Ответ к задаче 4

Вероятность появления ребенка с фенилкетонурией у гетерозиготных по этому признаку родителей составляет 25%.

Ответ к задаче 5

Концентрация патологического гена и частота этого заболевания в следующем поколении данной популяции не изменится. Закон Харди – Вайнберга.

Ответ к задаче 6

Генотип мужа женщины – $X^{Dh}Y$, так как он не несет признаков дальтонизма и гемофилии. Генотип женщины – $X^{Dh}X^{dH}$, поскольку от отца она получила X-хромосому, содержащую рецессивный ген гемофилии, а от матери – рецессивный ген дальтонизма. Анализ схемы брака показывает, что в этом случае вероятность рождения в этой семье ребенка с одним заболеванием равна 50% (мальчики с генотипом $X^{Dh}Y$, больные гемофилией, и мальчики с генотипом $X^{dH}Y$, страдающие дальтонизмом). Все девочки будут здоровы, но половина из них будет носительницами гена гемофилии, половина – дальтонизма.

Ответ к задаче 7

Генотип матери – AaX^bX^b , отца – $aaX^B Y$, сына – $aaX^B Y$. У сына не проявился признак шестипалости, потому что у матери и у отца в генотипе есть рецессивные гены нормальной кисти. Ребенок не страдает гипоплазией, потому что от отца он получил Y-хромосому, а мать его гомозиготна по рецессивному гену нормальной зубной эмали. Вероятность рождения в этой семье ребенка с двумя аномалиями (девочки) равна 25%.

Ответ к задаче 8

2/3 детей будут страдать аниридией. По признаку оптической атрофии все дети будут здоровы, но все девочки будут являться носительницами гена, определяющего развитие этого заболевания.

Изучение дисциплины «Основы генетики» завершается промежуточной аттестацией в форме зачёта. На зачёт используются следующие методы контроля: выполнение тестового задания и решение ситуационных задач. Зачёт проводится в форме письменной контрольной работы по вариантам. Каждый вариант содержит 2 задания. Преподаватель на столе раскладывает варианты контрольных заданий, лицевой стороной вниз, студенты подходят и берут любой один. Во время зачёта студенты рассаживаются за парту по одному. Им запрещается пользоваться конспектами и учебниками, однако, для решения задач им потребуется таблица «Вырожденность генетического кода» и калькулятор. Максимальное количество баллов, которое может получить студент равно 15. На выполнение контрольной работы студента отводится 45 минут. Примерные варианты контрольных работ представлены ниже.

Контрольная работа

Вариант 1

Задание 1. Выберите один, или несколько верных, из предложенных вариантов ответов:

1. Что такое плейотропия?
 - а) свойство гена определять несколько альтернативных вариантов признака
 - б) свойство гена взаимодействовать с другими генами
 - в) свойство гена определять возможность развития одновременно нескольких различных признаков.

2. В чём выражается свойство триплетности генетического кода?
 - а) в кодировании трех аминокислот одним нуклеотидом
 - б) в кодировании одной аминокислоты сочетанием из трех соседних нуклеотидов
 - в) в соответствии одной аминокислоте трех соседних триплетов нуклеотидов.

3. Какой фенотипический эффект проявляется у гетерозиготных организмов при взаимодействии аллелей по типу полного доминирования?
 - а) проявляется действие каждого аллеля
 - б) проявляется действие одного из аллелей
 - в) проявляется промежуточный эффект двух аллелей.

4. Чем обусловлены особенности передачи видовых наследственных признаков в ряду поколений?
 - а) поведением хромосом в митозе
 - б) поведением хромосом в мейозе
 - в) особенностями распределения цитоплазмы между дочерними клетками в митозе
 - г) особенностями распределения цитоплазмы между дочерними клетками в мейозе.

5. По какому признаку различаются кариотипы особей одного вида, но разных полов?
 - а) по количеству аутосом
 - б) по форме аутосом
 - в) по количеству гетерохромосом
 - г) по форме гетерохромосом
 - д) по соотношению аутосом и х-хромосом.

6. Что такое морганида?
 - а) метрическая единица измерения расстояния между генами
 - б) единица расстояния между аллельными генами
 - в) единица расстояния между генами в группе сцепления, соответствующая такому расстоянию, на котором кроссинговер происходит в 1 % случаев.

7. Что такое фенокопирование?

- а) явление, при котором мутации неаллельных генов дают один и тот же фенологический эффект
- б) явление, при котором фенотип копирует наследственную патологию при нормальном генотипе.

8. Результатом нарушения каких процессов являются генные (толчковые) мутации?

- а) нарушение кроссинговера
- б) ошибки репликации
- в) ошибки reparативного синтеза
- г) нарушение расхождения хромосом в митозе
- д) нарушение расхождения хромосом в мейозе.

9. Что такое генокопирование?

- а) явление, при котором мутации неаллельных генов дают один и тот же фенотипический эффект
- б) явление, при котором фенотип копирует наследственную патологию при нормальном генотипе.

10. Какие особенности распределения особей в родословной характеризуют У-сцепленное наследование?

- а) отсутствует передача соответствующего признака от отца к сыну
- б) признак передается из поколения в поколение по мужской линии
- в) признак проявляется у особей обоих полов с одинаковой частотой.

11. Какие заболевания можно диагностировать, используя методику определения полового хроматина?

- а) синдром Дауна у женщины
- б) синдром Дауна у мужчины
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) синдром Патау и Эдвардса
- д) синдром Кайнфельтера
- е) трисомия «Х».

12. Какие наследственные заболевания человека являются моногенными?

- а) сахарный диабет.
- б) гемофилия
- в) Болезнь Дауна
- г) синдром «кошачьего крика»
- д) синдром Шерешевского-Тернера
- е) синдром Кайнфельтера
- ж) фенилкетонурия.

13. В чем особенность передачи в поколениях У-сцепленных (или голандрических) генов?

- а) передаются сыновьям от матери
- б) передаются от отца к дочерям
- в) передаются всему потомству независимо от того, у какого родителя они имеются
- г) передаются от отца к сыновьям из поколения в поколение.

14. Какие особенности распределения особей в родословной характеризуют рецессивный Х-сцепленный тип наследования?

- а) в родословной значительно больше мужчин с данным признаком, чем женщин
- б) признак обязательно проявляется в каждом поколении независимо от пола организма
- в) отсутствует передача соответствующего признака от отца к сыну
- д) признак передается только по мужской линии из поколения в поколение.

15. Какие наследственные заболевания можно диагностировать с помощью биохимического метода?

- а) сахарный диабет
- б) гемофилия
- в) болезнь Дауна
- г) синдром «кошачьего крика»
- д) синдром Шерешевского-Тернера
- е) синдром Кайнфельтера
- ж) фенилкетонурия.

16. Какой из методов профилактики хромосомных болезней является наиболее распространенным:

- а) прегаметический
- б) презиготический
- в) пренатальный
- г) постнатальный

д) контрацепция.

17. Более легкие клинические проявления имеют хромосомные болезни обусловленные:

- а) мозаицизмом
- б) полиплоидией
- в) сбалансированной транслокацией
- г) моносомией, при наличии Y хромосомы в кариотипе
- д) сочетанием нескольких мутаций.

18. Кариотип при синдроме Эдвардса:

- а) 47 xxy+21
- б) 47 xxy
- в) 47, xx+13
- г) 47, xx+18
- д) 45, x.

19. Арахнодактилия – это:

- а) укорочение пальцев
- б) изменение формы пальцев
- в) удлинение пальцев
- г) пальцы в виде барабанных палочек.

20. Какую хромосомную аномалию можно заподозрить у больной с симптомами: низкий рост, боковые кожные складки на шее, неразвитые вторичные половые признаки.

- а) синдром Патау
- б) трисомия X
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) синдром Дауна.

Задание 2. Решите ситуационные задачи.

Задача 1

В соответствии с последовательностью нуклеотидов в триплетах отстающей цепи ДНК, определить аминокислотный профиль олигопептида.

T – Ц – Г – А – Т – Т – А – Ц – Т

Задача 2

При скрещивании двух сортов томатов, один из которых имел желтые, а другой красные плоды, гибриды F₁ имели красные плоды, а во втором поколении – 46 красных и 14 желтых плодов. Каковы генотипы исходных сортов, гибридов F₁ и F₂? Запишите схему скрещивания.

Какой метод положен в основу данного скрещивания? Кто автор? В чем суть?

Какие генетические закономерности (законы, правила, гипотезы) иллюстрирует данная задача?

Задача 3

Для получения окрашенных луковиц необходимо наличие у растений лука доминантного гена С. При гомозиготности по рецессивному аллелю с получаются бесцветные луковицы. При наличии доминантного гена С вторая пара аллелей определяет цвет луковицы – красный (R) или желтый (r). Краснолуковичное растение было скрещено с белолуковичным. В потомстве были растения с красными, желтыми и бесцветными луковицами. Определить генотипы скрещиваемых растений. Какое расщепление по фенотипу произошло в потомстве? Какое расщепление было бы в потомстве, если бы обе исходные особи были красного цвета? Какие генетические закономерности (законы, правила, гипотезы) иллюстрирует данная задача?

Задача 4

Ген цветовой слепоты (ген дальтонизма) расположен в X-хромосоме. Определите вероятность рождения детей с дальтонизмом в семье, где жена имеет нормальное зрение, но ее отец страдал цветовой слепотой. В семье мужа дальтонизма нет.

Задача 5

В X-хромосоме человека могут располагаться рецессивные гены, определяющие развитие гемофилии и дальтонизма. Женщина имеет отца, страдающего гемофилией, но не дальтонизмом, и здоровую по признаку гемофилии (гомозиготную) мать-дальтоника. Эта женщина выходит замуж за здорового мужчину. Какова вероятность рождения у нее ребенка с одной аномалией, если предположить, что кроссинговер между генами гемофилии и дальтонизма отсутствует?

Вариант 2

Задание 1. Выберите один, или несколько верных, из предложенных вариантов ответов:

1. Какие гены называются неаллельными?

- а) гены, определяющие возможность развития разных наследственных признаков
- б) гены, локализованные в разных хромосомных локусах
- в) гены, локализованные в негомологичных локусах
- г) гены, определяющие развитие альтернативных признаков.

2. Что является причиной множественного аллелизма?

- а) модификационная изменчивость признака
- б) перекомбинация генов
- в) многократные, разнонаправленные мутации гена.

3. Какой фенотипический эффект проявляется у гетерозиготных организмов при взаимодействии аллелей по типу кодоминирования?

- а) проявляется действие одного из аллелей
- б) проявляется действие каждого аллеля
- в) проявляется промежуточный эффект двух аллелей.

4. Как ведут себя в мейозе негомологичные хромосомы по отношению друг к другу?

а) все хромосомы, перешедшие от каждого из родителей, в том же сочетании передаются в гаметы
б) негомологичные хромосомы распределяют между полюсами свои хроматиды в анафазе 1 мейоза
в) негомологичные хромосомы образуют разные биваленты, которые в анафазе 1 мейоза расходятся независимо друг от друга.

5. Какой тип наследования называется моногенным? А

- а) наследование признаков зависит от действия и взаимодействия аллельных генов
- б) наследование признака зависит от действия и взаимодействия неаллельных генов.

6. Что такое анэуплоидия (или гетероплоидия)?

- а) изменение структуры хромосом
- б) изменение числа наборов хромосом
- в) изменение числа отдельных хромосом в диплоидном кариотипе.

7. Какие заболевания называются мультифакториальными?

- а) это болезни с наследственным предрасположением
- б) это болезни, в этиологии которых сочетаются как наследственные, так и средовые факторы
- в) это болезни, которые детерминированы несколькими неаллельными генами.

8. Что является последствием генных (толчковых) мутаций?

- а) перекомбинация признаков в потомстве
- б) изменение отдельных признаков (иногда группы признаков) с появлением новых вариантов этих признаков.

9. Каковы возможности генеалогического метода?

- а) позволяет определить типы наследования анализируемого признака
- б) позволяет определить степень зависимости признака от генетических и средовых факторов
- в) позволяет выяснить соотношение генотипов в популяции
- г) позволяет прогнозировать возможность проявления признака в потомстве

10. Каковы возможности близнецового метода?

а) позволяет определить характер наследования признака
б) позволяет определить клинический диагноз наследственного заболевания
в) позволяет выяснить степень зависимости признака от генетических и средовых факторов
г) позволяет прогнозировать проявление признака в потомстве.

11. Какие наследственные заболевания можно диагностировать с помощью цитогенетического метода?

- а) сахарный диабет
- б) гемофилия
- в) болезнь Дауна
- г) синдром «кошачьего крика»
- д) синдром Шерешевского-Тернера
- е) синдром Клейнфельтера

ж) фенилкетонурия.

12. Какие заболевания можно диагностировать, используя методику определения полового хроматина?

- а) синдром Дауна у женщины
- б) синдром Дауна у мужчины
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) синдром Патау и Эдвардса
- д) синдром Клайнфельтера
- е) трихромия «Х».

13. Какие заболевания у человека связаны с патологией аутосом?

- а) синдром «кошачьего крика»
- б) синдром Шерешевского-Тернера
- в) синдром Клайнфельтера
- г) фенилкетонурия.

14. Какие наследственные заболевания можно диагностировать с помощью цитогенетического метода?

- а) сахарный диабет
- б) гемофилия
- в) болезнь Дауна
- г) синдром «кошачьего крика»
- д) синдром Шерешевского-Тернера
- е) синдром Клайнфельтера
- ж) фенилкетонурия.

15. Следующее заболевание характерно только для мужчин:

- а) нейрофиброматоз
- б) синдром Марфана
- в) ахондроплазия
- г) гемофилия
- д) синдром Мартини-Белла

16. Женщина страдает синдромом фрагильной X хромосомы. Риск развития заболевания у её сыновей:

- а) 25%
- б) 50%
- в) 33%
- г) 75%
- д) 0%.

17. Самая частая причина врожденного слабоумия:

- а) синдром Мартини-Белла
- б) фенилкетонурия
- в) синдром Дауна
- г) синдром Клайнфельтера
- д) синдром Шерешевского-Тернера.

18. Наиболее распространенный хромосомный синдром – это:

- а) синдром Эдвардса
- б) синдром Дауна
- в) синдром «кошачьего крика»
- г) синдром Дауна.

19. Какой тип наследования характерен для альбинизма?

- а) аутосомно-доминантный
- б) аутосомно-рецессивный
- в) сцепленный с Y-хромосомой
- г) рецессивный, сцепленный с X-хромосомой.

20. Какое хромосомное заболевание можно заподозрить у юноши высокого роста, с женским типом строения скелета, недостаточным оволоснением лобка и подмышечных впадин, умственной отсталостью.

- а) синдром Дауна
- б) синдром Клайнфельтера
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) синдром Патау.

Задание 2. Решите ситуационные задачи.

Задача 1

В соответствии с последовательностью нуклеотидов в триплетах отстающей цепи ДНК, определить аминокислотный профиль олигопептида.

А – Т – Г – Ц – А – Т – Г – А – Ц

Задача 2

Форма чашечки у земляники может быть нормальная и листовидная. У гетерозигот чашечки имеют промежуточную форму между нормальной и листовидной. Определить возможные генотипы и фенотипы потомства от скрещивания двух растений, имеющих промежуточную форму чашечки. Какие генетические закономерности (законы, правила, гипотезы) иллюстрирует данная задача?

Задача 3

По данным шведских генетиков (К. Штерн, 1965), некоторые формы шизофрении наследуются как доминантные аутосомные признаки. При этом у гомозигот пенетрантность равна 100%, у гетерозигот 20%. Определите вероятность заболевания детей в семье, где один из супругов гетерозиготен, а другой нормален в отношении анализируемого признака.

Задача 4

Одним из наследственных заболеваний обмена веществ является фенилкетонурия, вызванная нарушениями превращения аминокислоты фенилаланина. В результате болезни у детей развивается слабоумие. Мутантный ген рецессивен по отношению к нормальному гену. Определите степень риска появления ребенка с фенилкетонурией у гетерозиготных по этому признаку родителей.

Задача 5

Гипоплазия зубной эмали наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак, шестипалость – как аутосомно-доминантный. В семье, где мать шестипалая, а у отца гипоплазия зубной эмали, родился пятипалый здоровый мальчик. Напишите генотипы всех членов семьи по этим признакам. Объясните, почему у сына не проявились доминантные признаки родителей? Возможно ли у них рождение ребенка с двумя аномалиями одновременно?

Вариант 3

Задание 1. Выберите один, или несколько верных, из предложенных вариантов ответов:

1. Каким образом пенетрантность характеризует фенотипическое проявление гена?

- а) пенетрантность отражает частоту проявления определенного аллеля гена в фенотипе в популяции особей, имеющих этот аллель
- б) пенетрантность отражает степень выраженности гена в фенотипе.

2. Какие существуют виды взаимодействия аллельных генов?

- а) комплементарное взаимодействие
- б) кодоминирование
- в) эпистаз
- г) полное доминирование
- д) полимерное взаимодействие
- е) неполное доминирование
- ж) модифицирующее действие.

3. Какой фенотипический эффект проявляется у гетерозиготных организмов при взаимодействии аллелей по типу неполного доминирования?

- а) проявление действия каждого аллеля
- б) проявление промежуточного эффекта действия двух аллелей
- в) проявление действия одного аллеля.

4. Каковы цитологические механизмы расщепления при моногибридном скрещивании?

- а) расщепление в потомстве обеспечивается независимым расхождением хромосом в мейозе
- б) расщепление в потомстве обеспечивается расхождением гомологичных хромосом в разные гаметы и случайным сочетанием гамет при оплодотворении
- в) расщепление в потомстве обеспечивается кроссинговером между гомологичными хромосомами и случайным комбинированием гамет при оплодотворении.

5. При скрещивании каких организмов расщепления в потомстве по гено- и фенотипу не произойдет ни в одном поколении?

- а) при скрещивании фенотипически сходных организмов
- б) при скрещивании организмов, различающихся по альтернативным признакам
- в) при скрещивании организмов гомозиготных по одним и тем же аллелям
- г) при скрещивании генотипически сходных организмов.

6. Что лежит в основе геномных мутаций?

- а) кроссинговер
- б) изменение структуры гена
- в) нарушение расхождения хромосом при делении клеток.

7. Какой вид мутаций передается из поколения в поколение организмы при половом размножении?

- а) соматические мутации
- б) генеративные мутации.

8. Что такое летальные мутации?

а) изменения гена, приводящие к появлению аллеля, обуславливающего гибель организмов до достижения ими половой зрелости

б) изменения гена, приводящие к появлению аллеля, снижающего жизнеспособность организма

в) изменения гена, приводящие к появлению аллеля, вызывающего гибель организма только в гомозиготном состоянии.

9. Какие особенности распределения особей в родословной характеризуют аутосомно рецессивный тип наследования?

- а) носители признака принадлежат к одному поколению ("наследование погоризонтали")?
- б) оба пола поражаются в одинаковой мере
- в) отсутствует передача от отца к сыну
- г) признак проявляется приблизительно у 1/2 потомства пораженного родителя
- д) при близкородственных браках повышается вероятность проявления признака в потомстве.

10. О чем свидетельствует совпадение конкордантности (идентичности близнецов по определенному признаку) уmono- и дизиготных близнецов?

- а) о наследственной обусловленности признака
- б) о значительной роли наследственного фактора в формировании признака
- в) о ненаследственной природе признака.

11. Какие заболевания можно диагностировать, используя методику определения полового хроматина?

- а) синдром Дауна у женщины
- б) синдром Дауна у мужчины
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) синдром Патау и Эдвардса
- д) синдром Клейнфельтера
- е) трихомия «Х».

12. В чем особенность передачи в поколениях У-сцепленных (или голандрических) генов?

- а) передаются сыновьям от матери
- б) передаются от отца к дочерям
- в) передаются всему потомству независимо от того, у какого родителя они имеются
- г) передаются от отца к сыновьям из поколения в поколение.

13. Каковы возможности генеалогического метода?

- а) позволяет определить типы наследования анализируемого признака
- б) позволяет определить степень зависимости признака от генетических и средовых факторов
- в) позволяет выяснить соотношение генотипов в популяции
- г) позволяет прогнозировать возможность проявления признака в потомстве.

14. Какие заболевания можно диагностировать, используя методику определения полового хроматина?

- а) синдром Дауна у женщины
- б) синдром Дауна у мужчины
- в) синдром Шерешевского-Тернера
- г) синдром Патау и Эдвардса
- д) синдром Клейнфельтера

е) трисомия «Х».

15. Наиболее частое моногенное заболевание у представителей белой расы вызывается мутацией в гене:

- а) фенилаланингидроксилазы
- б) трансмембранныго регулятора мусковисцидоза
- в) хемокининового рецептора
- г) гентингтина.

16. Мутацию, приводящую к простой регулярной трисомии по 21 хромосоме, связывают с:

- а) отягощенной наследственностью
- б) вредными факторами
- в) астрологическим прогнозом
- г) возрастом матери
- д) возрастом отца.

17. Положениями, характеризующими аутосомно-доминантный тип наследования:

- а) родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов probанда
- 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.

18. 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.

19. Гены, обуславливающие развитие некоторых патологических признаков (заболеваний), расположены в X-хромосоме человека. Назовите такой признак.

- а) гемофилия
- б) близорукость
- в) полидактилия
- г) атеросклероз.

20. Для больных с каким синдромом характерен полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей нижней челюстью?

- а) синдром Эдвардса
- б) синдром Патау
- в) синдром Клейнфельтера
- г) синдром Дауна.

Задание 2. Решите ситуационные задачи.

Задача 1

В соответствии с последовательностью нуклеотидов в триплетах отстающей цепи ДНК, определить аминокислотный профиль олигопептида.

A – Г – Т – Ц – А – Г – Т – Г – А

Задача 2

У собак черный цвет шерсти доминирует над кофейным, а короткая шерсть над длинной. Обе пары генов находятся в разных хромосомах. Охотник купил черную, с короткой шерстью собаку и хочет быть уверен, что его собака чистопородна. Какого партнера по скрещиванию ему нужно подобрать, чтобы убедиться в чистоте породы? Какие генетические закономерности (законы, правила, гипотезы) иллюстрирует данная задача?

Задача 3

У человека врожденная глухота может определяться генами d и e. Для нормального слуха необходимо наличие в генотипе обеих доминантных аллелей(DE). Определите генотипы родителей в следующих двух семьях: а) оба родителя глухи, а их 7 детей имеют нормальный слух; б) у глухих родителей 4 глухих ребенка.

Задача 4

Болезнь Тей-Сакса, обусловленная аутосомным рецессивным геном, неизлечима; люди, страдающие этим заболеванием, умирают в детстве. В одной из больших популяций частота рождения больных детей составляет 1:5000. Изменится ли концентрация патологического гена и частота этого заболевания в следующем поколении данной популяции? Какие генетические закономерности (законы, правила, гипотезы) иллюстрирует данная задача?

Задача 5

У человека аниридия (один из видов слепоты) зависит от доминантного аутосомного гена, летального в гомозиготном состоянии, а оптическая атрофия (другой вид слепоты) – от рецессивного, сцепленного с полом гена, находящегося в X-хромосоме. Мужчина с оптической атрофией и аниридией женился на женщине с аниридией, гомозиготной по аллелю, отвечающему за отсутствие оптической атрофии. Определите возможные фенотипы потомства от этого брака.

Критерии оценивания:

правильный ответ на тестовый вопрос - 0,5 балла;
неправильный ответ на тестовый вопрос - 0 баллов;

полное решение задачи - 1 балл;

частичное решение задачи – 0,5 балла;

отсутствие решения задачи – 0 баллов.

Максимальное количество баллов – 15.

Методические материалы, определяющие процедуру и критерии оценивания сформированности компетенций при проведении промежуточной аттестации

Код контролируемой компетенции (или ее части)	Наименование оценочного средства	Максимальное количество баллов	Всего баллов	Уровень освоения компетенцией (в баллах)		
				Пороговый (56-70%)	Продвинутый (71-85%)	Высокий (86-100%)
ОПК-3.2.	Тестирование	5	10	5-6	7-8	9-10
ОПК-3.3.	Тестирование	5				
ОПК-3.2.	Практическое задание (ситуационная задача)	2	5	2,5-3	3,5-4	4,5-5
ОПК-3.3.	Практическое задание (ситуационная задача)	3				