Документ подписан простой электронной подписью
Информация о владельце:
ФИО: Кислова Наталья Николаевна
Должность: Проректор по УМР и качеству образования
Дата подписания: 09.09.2024 14:31:56
Уникальный программный ключ:
52802513f5b14a975b3e9b13008093d5726b159bf6064f865ae65b96a966c035

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
«Самарский государственный социально-педагогический университет»
Кафедра логопедии, специальной педагогики и специальной психологии

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
44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование
Направленность (профиль): «Логопедия»

Квалификация
Бакалавр

Рассмотрено
Протокол № 11 от 25.06.2024
Заседания кафедры логопедии, специальной
педагогики и специальной психологии

Одобрено
Начальник Управления
образовательных программ

Н.А. Доманина

Самара 2024

Пояснительная записка

Фонд оценочных средств (далее – ФОС) для промежуточной аттестации по дисциплине «Основы генетики» разработан в соответствии с ФГОС ВО по направлению подготовки 44.03.03 Специальное (дефектологическое) образование, утвержден приказом Министерства образования и науки Российской Федерации от 22 февраля 2018 г. № 123, основной профессиональной образовательной программой «Логопедия», с учетом требований профессионального стандарта «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. 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-3.2 Умеет: взаимодействовать с другими специалистами в рамках психолого-медико-педагогического консилиума; соотносить виды адресной помощи с индивидуальными образовательными потребностями обучающихся

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

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-медико-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 неаллелыными?

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) многократные, 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 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 нормальной генотипе.
20. Какие заболевания называются мулътифакториалъными?
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 репаративного 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, обусловливающего 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.
25. Что такое генокопирование?
а) явление, при котором мутации неаллельных генов дают один и тот же фенотипическии 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 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.
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) у моно- 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.

А – Г – Т – Ц – А – Г – Т – Г – А

Задача 4

При скрещивании двух сортов томатов, один их которых имел желтые, а другой красные плоды, гибриды F_1 имели красные плоды, а во втором поколении – 46 красных и 14 желтых плодов. Каковы генотипы исходных сортов, гибридов F_1 и F_2? 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 АА, аа. F_1 – Аа, F_2 – АА, 2Аа, аа. 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. Комплиментарность.

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-3.3 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
b) позволяет выяснить соотношение генотипов в популяции
г) позволяет прогнозировать возможность проявления признака в потомстве.

10. 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 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) трисомия «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 Мартина-Белла

15. Наиболее частое моногенное заболевание у представителей белой расы вызывается мутацией в гене:
а) фенилаланингидроксилазы
б) трансмембранного регулятора мусковисцидоза
в) хемокининового рецептора
г) гентингтина.

16. Какой из методов профилактики хромосомных болезней является наиболее распространненым:
а) прегаметический
б) презиготический
в) пренатальный
г) постнатальный
д) контрацепция.

17. Женщина страдает синдромом фрагильной Х 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 феноптически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда

б) сын никогда не наследует заболевание отца

в) одинаково часто заболевание встречается у мужчин и женщин

г) заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении.

22. Кариотип при синдроме Эдвардса:

а) 47 ххy+21

б) 47 ххy

в) 47, хх+13

г) 47, хх+18

д) 45, х.

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 фенотопически 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 Х-хромосомой.

27. Гены, обуславливающие развитие некоторых патологических признаков (заболеваний), расположены в Х-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 Х

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 Клайнфельтера

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 Клайнфельтера

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 Х-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 Х-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 Х-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 Х-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.

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 ½.

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 Х-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 их будет носительницами гена гемофилии, половина – дальтонизма.

Ответ к задаче 7

Генотип матери – AaX^bX^b , отца – aaX^BY, сына – aaX^BY. 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 зачёте 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 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.

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 нормальной генотипе.

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

а) нарушение кроссинговера

б) ошибки репликации

в) ошибки репаративного 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 фенотипическии 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 Клайнфельтера
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 Клайнфельтера
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 организмов
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 Клайнфельтера
ж) фенилкетонурия.

16. Какой из методов профилактики хромосомных болезней является наиболее распространненым:
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 ххy+21
б) 47 ххy
в) 47, хх+13
г) 47, хх+18
д) 45, х.

19.Арахнодактилия – это:
а) укорочение пальцев
б) изменение формы пальцев
в) удлинение пальцев
г) пальцы в вне 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 Х
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.

Т – Ц – Г – А – Т – Т – А – Ц – Т

Задача 2

При скрещивании двух сортов томатов, один их которых имел желтые, а другой красные плоды, гибриды F_1 имели красные плоды, а во втором поколении – 46 красных и 14 желтых плодов. Каковы генотипы исходных сортов, гибридов F_1 и F_2? 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 Х-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 Х-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 неаллелыными?

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 бивалеты, 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 мулътифакториалъными?

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 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) трисомия «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 Мартина-Белла

16. Женщина страдает синдромом фрагильной Х 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 Мартина-Белла

б) фенилкетонурия

в) синдром Дауна

г) синдром Кляйнфельтера

д) синдром Шершевского-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 Х-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 Х-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 организмов при половом размножении?

а) соматические мутации

б) генеративные мутации.

8. Что такое летальные мутации?

а) изменения гена, приводящие к появлению аллеля, обусловливающего 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) у моно- 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 Клайнфельтера

е) трисомия «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

b) 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 Клайнфельтера

е) трисомия «Х».

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

а) фенилаланингидроксилазы

б) трансмембранного 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 феноптически здоровы, но аналогичные заболевания встречаются у сибсов пробанда

б) сын никогда не наследует заболевание отца

в) одинаково часто заболевание встречается у мужчин и женщин

г) заболевание передается от родителей к детям в каждом поколении.

18. Риск рождения больного ребенка, у фенотопически 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 Х-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 Клайнфельтера
г) синдром Дауна.

Задание 2. Решите ситуационные задачи.

Задача 1

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

А – 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 Х-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.

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