

Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение
Чукотского автономного округа «Чукотский многопрофильный колледж»
(ГАПОУ ЧАО «ЧМК»)

УТВЕРЖДАЮ:

Директор
ГАПОУ ЧАО
«ЧМК»:

О. Н. Гришин

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

по учебной дисциплине

**ОП.05 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ**

программы подготовки специалистов среднего звена по специальности

31.02.01 Лечебное дело

Анадырь
2023

ГАПОУ ЧАО «ЧМК»	УПРАВЛЕНИЕ ДОКУМЕНТАЦИЕЙ	СТО СМК 4.2.01 - 2023
--------------------	--------------------------	-----------------------

Организация-разработчик: Государственное автономное профессиональное образовательное учреждение Чукотского автономного округа «Чукотский многопрофильный колледж» (далее ГАПОУ ЧАО «ЧМК»)

Разработчик:

Николаенко Н. Н., преподаватель ГАПОУ ЧАО «ЧМК»

Рекомендован Методическим советом ГАПОУ ЧАО «ЧМК»

Протокол № 06 от «18» апреля 2023 г.

Утвержден Приказом № 01-10/394 от 31.08.2023 г. «Об утверждении образовательных программ»

ЗАДАНИЯ ДЛЯ ОЦЕНКИ РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ

1. Вопросы и задания для текущего контроля

Раздел 1. История генетики человека. Программа «Геном человека»

Тема 1.1. Геном человека

1. Генетика – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость.

2. История исследований генетики человека.

3. Программа «Геном человека».

4. Понятие антропогенетики, медицинская генетика.

Раздел 2. Цитологические основы наследственности

Тема 2.1. Кариотип человека

5. Строение и типы метафазных хромосом человека.

6. Современные методы цитологического анализа хромосом.

7. Ядро, ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, хроматин и хромосомы.

8. Понятие о кариотипе.

Тема 2.2. Жизненный цикл клетки. Митоз

9. Жизненный цикл клетки: интерфаза и период деления.

10. Хромосомные наборы соматических и половых клеток.

11. Способы деления эукариотических клеток: митоз, амитоз, мейоз, их краткие характеристики.

12. Интерфаза, ее периоды, характеристика происходящих процессов.

13. Митоз (непрямое деление) – универсальный способ деления соматических клеток. Фазы митоза, их характеристика.

14. Биологическое значение митоза. Факторы, влияющие на протекание митоза.

Тема 2.3. Мейоз. Гаметогенез

15. Бесполое размножение.

16. Виды полового размножения.

17. Характеристика половых клеток. Строение яйцеклеток. Типы яйцеклеток.

18. Строение сперматозоида. Хромосомные наборы половых клеток.

19. Образование

Раздел 3. Биохимические и молекулярные основы наследственности.

Тема 3.1. Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства

20. Генный уровень организации наследственного материала. Химическая организация гена.

21. Мономеры нуклеиновых кислот – нуклеотиды. Виды нуклеотидов ДНК и РНК.

22. Биологический (генетический) код и его свойства.

23. Свойства ДНК: репликация и репарация.

24. Основные различия в строении и функциях ДНК и РНК.

Тема 3.2. Строение белковых молекул

25. Органические вещества клетки.

26. Свойства белков. Денатурация. Гидрофильные свойства белков.

27. Функции белков в организме. Белки, как биологические полимеры. Аминокислоты – мономеры белков, их амфотерный характер.

28. Механизм образования полипептида.

Тема 3.3. Реализация генетической информации. Биосинтез белка. Генетический код и его свойства

29. Роль нуклеиновых кислот в процессе передачи наследственной информации. Роль ферментов и АТФ в биосинтезе белка.

30. Генетический код и свойства ДНК.

31. Участие и-РНК, т-РНК и р-РНК в биосинтезе белка.

32. Процесс транскрипции и его характеристика.

Раздел 4. Закономерности наследования признаков

Тема 4.1. Законы Г. Менделя. Типы скрещивания. Хромосомная теория Т.Моргана

33. Предмет изучения генетики, задачи генетики и ее значение для медицины и фармации.

34. Наследование альтернативных признаков. Аутосомное наследование.

35. Моногибридное скрещивание.

Тема 4.2. Типы наследования признаков

36. Половые и неполовые хромосомы.

37. Аутосомный и сцепленный с полом типы наследования.

Тема 4.3. Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус – фактора у человека

38. Наследование признаков при взаимодействии аллельных генов: явления полного и неполного доминирования.

Наследование признаков при взаимодействии неаллельных генов. Комплементарное взаимодействие. Эпистаз. Полимерия. Плейотропия.

Тема 4.4. Наследование признаков сцепленных с полом

- 39. Половые хромосомы.
- 40. Х-сцепленное наследование, Y-сцепленное наследование.
- 41. Сцепленное с полом наследование.

Раздел 5. Наследственность и среда

Тема 5.1. Модификационная изменчивость. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков

- 42. Классификация форм изменчивости.
- 43. Ненаследственная изменчивость.
- 44. Модификации. Норма реакции. Вариационный ряд. Закон Кетле.
- 45. **Тема 5.2. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены**
- 46. Мутации. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н. И. Вавилова.
- 47. Комбинативная изменчивость.
- 48. Примеры наследственной изменчивости у человека.
- 49. Наследственная изменчивость.
- 50. Классификация мутаций.

Раздел 6. Наследственность и патология

Тема 6.1. Классификация наследственных заболеваний

- 51. Понятие о моногенных и хромосомных заболеваниях.
- 52. Понятие о мультифакториальных (полигенных) заболеваниях, их особенности, профилактика.
- 53. Наследственные болезни и их классификация.

Тема 6.2. Хромосомные заболевания

- 54. Хромосомные болезни.
- 55. Синдромы с числовыми аномалиями аутосом (синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау).
- 56. Синдромы с числовыми аномалиями половых хромосом (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X).

Тема 6.3. Моногенные заболевания

- 57. Нарушение обмена аминокислот.
- 58. Нарушение обмена углеводов, липидов.
- 59. Мукополисахаридозы.
- 60. Нарушение обмена гормонов.
- 61. Причины моногенных заболеваний.

Тема 6.4. Методы изучения генетики человека

ГАПОУ ЧАО «ЧМК»	УПРАВЛЕНИЕ ДОКУМЕНТАЦИЕЙ	СТО СМК 4.2.01 - 2023
----------------------------	---------------------------------	------------------------------

62. Особенности человека, как объекта генетических исследований.
63. Биохимический метод изучения генетики человека.
64. Генеалогический метод изучения генетики человека.
65. Цитогенетический метод изучения генетики человека.
66. Близнецовый метод изучения генетики человека.

Раздел 7. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование

Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование. Цели, задачи, показания

67. Цели, задачи медико-генетического консультирования.
68. Проспективное и ретроспективное консультирование.
69. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.
70. Показания к медико-генетическому консультированию.

Тема 7.2. Пренатальная диагностика, методы

71. Методы пренатальной (дородовой) диагностики (УЗИ, амниоцентоз, биопсия хориона, определение фетопротеина).

2. Вопросы и задания для итогового контроля

Раздел 1. История генетики человека. Программа «Геном человека»

Тема 1.1. Геном человека

1. Генетика изучает
 - Процессы в клетке
 - Происхождение видов
 - Природные взаимосвязи
 - Наследственность и изменчивость
2. Первый научный труд по генетике принадлежит
 - Древним китайцам
 - Менделю
 - Шлейдену
 - Дарвину
 - Моргану
3. Мендель назвал наследственные черты
 - Генами
 - Задатками
 - Признаками

- Генотипом

Раздел 2. Цитологические основы наследственности

Тема 2.1. Кариотип человека

4. Генотип – это совокупность генов

- Особей одного типа
- Особей одного вида
- Одной особи
- Определяющих проявившиеся внешне признаки

Тема 2.2. Жизненный цикл клетки. Митоз

5. В результате митоза образуются

- Гаплоидные клетки
- Полиплоидные клетки
- Диплоидные клетки
- Триплоидные клетки

6. Количество наследственного материала в дочерних клетках при

митозе такое же, как и в материнских, потому, что

- Хроматиды расходятся к противоположным полюсам клетки
- Хромосомы спирализуются
- Наследственный материал удваивается в интерфазе
- Наследственный материал распределяется равномерно

7. Количество наследственного материала в дочерних клетках при

митозе такое же, как и в материнских, потому, что

- Хроматиды расходятся к противоположным полюсам клетки
- Хромосомы спирализуются
- Наследственный материал удваивается в интерфазе
- Наследственный материал распределяется равномерно

8. В анафазе митоза:

- Сокращается длина микротрубочек веретена деления
- Появляется оболочка ядра
- К полюсам клетки расходятся хромосомы
- К полюсам клетки расходятся хроматиды

Тема 2.3. Мейоз. Гаметогенез

9. Мейоз – это деления клеток, при котором число хромосом в дочерних клетках

- Увеличивается многократно

ГАПОУ ЧАО «ЧМК»	УПРАВЛЕНИЕ ДОКУМЕНТАЦИЕЙ	СТО СМК 4.2.01 - 2023
----------------------------	---------------------------------	------------------------------

– Уменьшается в два раза

– Не изменяется

– Увеличивается в два раза

10. Удвоение хромосом происходит

– В процессе мейоза

– На стадии интерфазы

– Между первым и вторым делениями мейоза

– В процессе митоза

11. Клетки с одинарным набором хромосом называются

– Полиплоидными

– Гаплоидными

– Диплоидными

– Тетраплоидными

12. Количество гамет, образующееся при созревании одной яйцеклетки

в процессе овогенеза, –

– Две

– Одна

– Четыре

– Три

13. Количество гамет, образующееся при созревании одной яйцеклетки

в процессе овогенеза, –

– Две

– Одна

– Четыре

– Три

14. Гаметогенез – это образование

– Соматических клеток

– Гамет

– Зиготы

– Тканей

Раздел 3. Биохимические и молекулярные основы наследственности

Тема 3.1. Строение и генетическая роль нуклеиновых кислот. Ген и его свойства

15. Биохимические основы генетики –

– Роль нуклеиновых кислот в передаче наследственной информации

- Были открыты Менделем
- Гены расположены в хромосомах
- Теоретическая основа селекции
- 16. Единица наследственной информации –
 - Генотип
 - Фенотип
 - Ген
 - Белок
- 17. Местоположение гена на участке ДНК –
 - Аллель
 - Изменчивость
 - Локус
 - Фенотип

Тема 3.2. Строение белковых молекул

- 18. Белок – это
 - Органическое вещество
 - Неорганическое вещество
 - Полимер
 - Мономер

Тема 3.3. Реализация генетической информации. Биосинтез белка.

Генетический код и его свойства

- 19. Схема биосинтеза белка:
 - иРНК - ДНК - белок
 - ДНК - рРНК - белок
 - Белок - тРНК - ДНК
 - ДНК - иРНК – белок
- 20. Транскрипция –
 - Синтез ДНК
 - Удвоение ДНК
 - Синтез иРНК
 - Синтез белка
- 21. Кодон
 - Триплет нуклеотидов
 - Кодировать белок

ГАПОУ ЧАО «ЧМК»	УПРАВЛЕНИЕ ДОКУМЕНТАЦИЕЙ	СТО СМК 4.2.01 - 2023
----------------------------	---------------------------------	------------------------------

- Кодирует аминокислоту
- Комплементарен участку тРНК-антикодону
- 22. Трансляция:
 - Происходит в ядре
 - Идет с участием ферментов
 - Идет с участием ДНК
 - Идет с участием тРНК
- 23. иРНК:
 - Образуется в ядре
 - Содержит кодоны
 - Молекула образована одной цепочкой
 - Величина молекулы гораздо больше чем ДНК
- 24. При сцепленном наследовании гены находятся в
 - Одной хромосоме
 - Разных не гомологичных хромосомах
 - Разных гомологичных хромосомах
 - X-хромосоме
- 25. У человека
 - пары хромосом
 - Яйцеклетка содержит X-хромосому
 - Пол определяет только Y-хромосома
 - Половые клетки имеют гаплоидный набор хромосом
- 26. Кариотип – это:
 - Половые хромосомы
 - Все хромосомы особи
 - Генотип + фенотип
 - Соматические хромосомы

Раздел 4. Закономерности наследования признаков

Тема 4.1. Законы Г. Менделя. Типы скрещивания. Хромосомная теория Т. Моргана

- 27. Аллель:
 - Месторасположения гена на участке ДНК
 - Это форма гена
 - Содержит информацию о варианте развития признака
 - Парные в клетках диплоидного организма

28. Генотип:

- Совокупность всех генов особи
- Совокупность всех признаков организмов
- Всегда полностью совпадает с фенотипом
- Определяет пределы нормы реакции организма

29. Гибриды 1-го поколения при моногибридном скрещивании гомозиготных особей

- Единообразны
- Обнаруживают расщепление по фенотипу - 1:3:1
- Обнаруживают расщепление по фенотипу - 1:1
- Обнаруживают расщепление по фенотипу - 1:2:1

30. Расщепление по генотипу и фенотипу возможно при моногибридном скрещивании родительских форм

- Гетерозиготных
- Гетеро- и гомозиготных
- Гомозиготных по доминантному признаку
- Гомозиготных по рецессивному признаку

31. При скрещивании особей с генотипами Аа и Аа (при условии полного доминирования) наблюдается расщепление в потомстве по фенотипу в соотношении

- 1:1
- 3:1
- 9:3:3:1
- 1:2:1

32. Какой закон проявляется во втором поколении при моногибридном скрещивании?

- Взаимодействия генов
- Сцепленного с полом наследования
- Промежуточного наследования
- Расщепления

Тема 4.2. Типы наследования признаков

33. Выберите правильные утверждения:

- Влияние одного гена сразу на несколько признаков называется – множественное действие гена
- Степень выраженности признака не зависит от внешней среды

- Ген – структурная единица наследственной информации

Тема 4.3. Взаимодействие генов. Наследование групп крови и резус-фактора у человека

34. Множественное действие гена –
- Несколько генов - один признак
 - Один ген - несколько признаков
 - Взаимодействие аллельных генов
 - Взаимодействие неаллельных генов

Тема 4.4. Наследование признаков сцепленных с полом.

35. Сцепленное с полом наследование определяется расположением гена
- В определенном локусе хромосом
 - Половой хромосоме
 - Аутосоме
 - Любой из гомологичных хромосом
36. Пол потомства определяется
- Типом яйцеклетки
 - Типом сперматозоида
 - Случайно
 - Временем оплодотворения
37. У человека
- 22 пары хромосом
 - Яйцеклетка содержит X-хромосому
 - Пол определяет только Y-хромосома
 - Половые клетки имеют гаплоидный набор хромосом

Раздел 5. Наследственность и среда

Тема 5.1. Модификационная изменчивость. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков

38. Модификационная изменчивость:
- Ненаследственная
 - Наследственная
 - Не связана с изменениями фенотипа
 - Определяется генотипом

Тема 5.2. Наследственная изменчивость. Мутации, мутагены

39. Причинами наследственной изменчивости являются
- Кроссинговер в мейозе

- Модификационная изменчивость
 - Оплодотворение
 - Мутации
40. Причинами наследственной изменчивости являются
- Кроссинговер в мейозе
 - Модификационная изменчивость
 - Оплодотворение
 - Мутации

Раздел 6. Наследственность и патология

Тема 6.1. Классификация наследственных заболеваний

41. Как классифицируют наследственные заболевания?

Тема 6.2. Хромосомные заболевания

42. Хромосомные болезни
- Возникают в результате мутаций в генах
 - Связаны с изменением структуры или числа хромосом
 - Чаще всего не передаются от больных родителей
 - Чаще всего вызывают нарушения метаболизма
43. Генные болезни
- Возникают в результате мутаций в генах
 - Связаны с изменением структуры или числа хромосом
 - Чаще всего не передаются от больных родителей
 - Чаще всего вызывают нарушения метаболизма
44. Гемофилия
- Связана с X-хромосомой
 - Связана с Y-хромосомой
 - Передается по наследству
 - Относится к хромосомным болезням
45. Болезнь Дауна –
- Связана с нерасхождением 21-й хромосомы при делении
 - Трисомия
 - Заболевание, сцепленное с полом
 - Чаще встречается у детей от матерей после 40 лет.

Тема 6.3. Моногенные заболевания

46. В чем сущность моногенных заболеваний?

Тема 6.4. Методы изучения генетики человека

47. Назвать методы изучения генетики человека.

Раздел 7. Профилактика наследственной патологии. Медико-генетическое консультирование

Тема 7.1. Медико-генетическое консультирование. Цели, задачи, показания

48. Что такое медико-генетическое консультирование?

Тема 7.2. Пренатальная диагностика, методы

49. Что такое пренатальная диагностика