

Минобрнауки России

Бузулукский гуманитарно-технологический институт (филиал)
федерального государственного бюджетного образовательного учреждения
высшего образования
«Оренбургский государственный университет»

Кафедра биоэкологии и техносферной безопасности

Фонд
оценочных средств
по дисциплине «Б1.Д.В.17 Генетика человека»

Уровень высшего образования

БАКАЛАВРИАТ

Направление подготовки

06.03.01 Биология

(код и наименование направления подготовки)

Биоэкология

(наименование направленности (профиля) образовательной программы)

Квалификация

бакалавр

Форма обучения

Очно-заочная

Бузулук, 2023

Фонд оценочных средств рассмотрен и одобрен на заседании кафедры
биоэкологии и техносферной безопасности

Заведующий кафедрой _____ *А.Н.Егоров* А.Н.Егоров

Составитель: _____ *В.А. Байсыркина* В.А. Байсыркина

Раздел 1 - Перечень компетенций, с указанием этапов их формирования в процессе освоения дисциплины

Формируемые компетенции	<p>Планируемые результаты обучения по дисциплине, характеризующие этапы формирования компетенций</p>	<p>Виды оценочных средств по уровню сложности/шифр раздела в данном документе</p>
<p>ПК*-4 Готов использовать нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности работ, способен оценивать биологическую и экологическую безопасность производств ПК*-4-B-1 Способен применять на практике методы работы с различными биологическими моделями для решения научно-исследовательских и производственных задач, методы оценки биологической и экологической безопасности производств</p>	<p>Знать: - методы изучения генетики человека, - классические типы наследования у человека, - генетические факторы популяции, - закон Харди – Вайнберга, - методы ведения научного поиска в базе литературных данных; - современное оборудование и программы для составления отчетов, обзоров, составления <u>баз данных</u>.</p> <p>Уметь: - проводить сравнительный анализ данных по генетическим основам эволюционного и популяционного процесса; - популярно и научно правильно объяснять закономерности наследственности и изменчивости человека; - решать генетические задачи, связанные с закономерностями наследственности и изменчивости; - применять генетические законы в объяснении различных явлений природы; - использовать нормативные документы, определяющие организацию и технику безопасности работ, способен оценивать биологическую и экологическую безопасность производств; - использовать теоретические знания для практического решения профессиональных задач.</p>	<p>Блок А – задания репродуктивного уровня: - тестовые задания; - вопросы для опроса;</p> <p>Блок В – задания реконструктивного уровня. - примерные задания к выполнению практических работ; - типовые задачи</p>

<p>Формируемые компетенции</p>	<p>Планируемые результаты обучения по дисциплине, характеризующие этапы формирования компетенций</p>	<p>Виды оценочных средств по уровню сложности/шифр раздела в данном документе</p>
	<p>Владеть:</p> <ul style="list-style-type: none"> - методами экспериментальной деятельности; - методами поиска необходимой информации в библиотеках, музеях; - методами подбора материалов, используя интернет - ресурсы. - навыками составления научно-технических отчетов, обзоров, аналитических карт и пояснительных записок, и представления результатов полевых и лабораторных биологических исследований. 	<p>Блок С – задания практико-ориентированного исследовательского уровня - комплексные практические задания</p>

Раздел 2 - Оценочные средства

А.0 Фонд тестовых заданий по дисциплине

Раздел №1 Введение

- 1.1 Основоположником генетики является ученый ...
- 1.2 Хромосомную теорию наследственности обосновал ученый...
- 1.3 Расшифровка генетического кода связана с именем ученого:
- а). Джеймс Уотсон
 - б). Маршалл Ниренберг
 - в). Френсис Крис
 - г). Вильгельм Иоган Сен
- 1.4 Международный проект «Геном человека» начал свою работу в:
- а) 1953г.
 - б) 2000г.
 - в) 1990г.
 - г) 2005г.
- 1.5 Какая из перечисленных стран не приняла участия в секвенировании человеческого генома:
- а). США
 - б) Китай
 - в). Австралия
 - г). Франция
- 1.6 Расшифровку структуры молекулы ДНК в 1953г.осуществили:
- а)Д.Х.Тийо и А.Леван
 - б). Д.Романовский и Г.Гимза
 - в). Ф.Крик и Д.Уотсон
 - г). Д.Даун и Ж.Лежен
- 1.7 Основные задачи международной программы «геном человека»:
- а) определение нуклеотидных последовательностей всех хромосом

- б) сравнение геномов разных людей
- в) идентификация генов
- г) сравнение геномов разных видов

1.8 Какое из перечисленных открытий НЕ принадлежит Менделю?

- а) гены дискретны: их аллели не смешиваются друг с другом
- б) гены неизменны: их свойства не меняются в ряду поколений
- в) для каждого признака существует свой ген, определяющий его
- г) гены находятся в ядре клетки

1.9 Что из перечисленного было известно ДО Менделя, и он лишь подтвердил это своими экспериментами?

- а) единообразие потомков первого поколения от скрещивания разных сортов растений
- б) гены бывают доминантными и рецессивными
- в) каждая гамета содержит только один аллель данного гена
- г) родители вносят равный вклад в генотип потомства

1.10 Между первым докладом Менделя о своей работе и переоткрытием его законов де Фризом, Чермаком и Корренсом прошло

- а) 10 лет
- б) 25 лет
- в) 35 лет
- г) почти 50 лет

1.11 Термины «ген» и «фен» ввел в науку

- а) Грегор Мендель в 1966 г.
- б) Гуго де Фриз в 1900 г.
- в) Уильям Бэтсон в 1902 г.
- г) Вильгельм Иоганнсен в 1908 г.

1.12 Гипотеза о том, что гены находятся в хромосомах, была впервые выдвинута

- а) Грегором Менделем в 1965 г.

- б) Августом Вейсманом в 1990 г.
- в) Вальтером Сэттоном и Теодором Бовери в 1902 г.
- г) Томасом Хантом Морганом в 1910 г.

1.13 Прямые экспериментальные доказательства того, что гены находятся в хромосомах, были впервые получены

а) в лаборатории Томаса Ханта Моргана в Колумбийском университете США в 1910-е годы

б) в Институте экспериментальной биологии Н.К. Кольцова в Москве в 1920-е годы

в) в работах Г.А. Надсона и Г.С. Филлипова по радиационному мутагенезу в 1930-е годы

г) Джеймсом Уотсоном и Фрэнсисом Криком в 1953 году

1.14 Первые цитологические карты политенных хромосом дрозофилы построил

а) ученик Моргана Кальвин Бриджес

б) ученик Моргана Альфред Стёртевант

в) ученик Моргана Герман Мёллер

г) Гуго де Фриз

1.15 Идея о том, что носитель наследственности - это макромолекула, причем нерегулярный полимер, принадлежит

а) Томасу Моргану

б) Уильяму Бэтсону

в) Николаю Константиновичу Кольцову

г) Николаю Ивановичу Вавилову

1.16 Идею о том, что молекула-носитель наследственности должна быть способна к самокопированию и строить свои копии по матричному принципу, впервые выдвинул

а) Вильгельм Иоганнсен

б) Николай Константинович Кольцов

в) Сергей Сергеевич Четвериков

г) Георгий Адамович Надсон

1.17 В начале XX века, когда молекула-носитель наследственности еще не была известна, главными кандидатами на ее роль рассматривались

- а) ДНК и РНК
- б) белки и ДНК
- в) нерегулярные полисахариды
- г) аминокислоты

1.18 Представления Менделя о неизменности генов были впервые подвергнуты сомнению

- а) в концепции мутаций, сформулированной Гуго де Фризом в 1901 г.
- б) в экспериментах Томаса Моргана по сцепленным с полом генам в 1920-е годы
- в) после открытия полиплоидии в 1900-е годы
- г) после открытия влияния на организмы радиации в 1930-е годы

1.19 Представление о том, что на молекулярном уровне каждый ген отвечает за синтез определенного фермента (1 ген - 1 фермент), утвердилось в генетике после работ

- а) Германа Мёллера в 30-е годы
- б) Джорджа Бидла и Эдварда Тэтума в 1941 г.
- в) Альфреда Херши и Марты Чейз в 1952 г.
- г) Генриха Маттеи и Маршалла Ниренберга в 1960 г.

1.20 Идея о триплетности генетического кода была впервые выдвинута

- а) Уотсоном и Криком в 1953 г.
- б) физиком Эрвином Шрёдингером в 1944 г.
- в) физиком Георгием Гамовым в 1954 г.
- г) Гобиндом Кораной в 1960 г.

1.21 Генетический код был полностью расшифрован и доложен на Симпозиуме генетиков в Колд-Спринг-Харборе как величайшее достижение биологии XX века в

- а) 1954 году

б) 1966 году

в) 1975 году

г) 2000 году

1.22 За модель структуры ДНК в 1962 г. получили Нобелевскую премию Джеймс Уотсон и Фрэнсис Крик. В создании этой модели ключевую роль сыграли рентгенограммы, полученные исследовательницей, которая не дожидаясь даты вручения премии. Сегодня же ее имя по праву занимает место в ряду авторов великого открытия. Это

а) Мария Кюри

б) Барбара МакКлинток

в) Линн Маргулис

г) Розалинд Франклин

Раздел №2 Методы исследования

2.1 Основной метод, используемый при изучении закономерностей наследования, разработанный Г. Менделем

1) скрещивание

2) гибридологический

3) гибридизация

4) метод ментора

5) генеалогический

6) цитологический

2.2 Стадия мейоза, во время которой в клетке происходит кроссинговер

1) профазы-1

2) метафазы-1

3) анафазы-1

4) телофазы-1

5) профазы-2

6) метафазы-2

7) анафазы-2

8) телофаза-2

2.3 Назовите пару альтернативных признаков, которым присущ промежуточный характер наследования

- 1) желтый и зеленый цвет семян гороха
- 2) белый и черный цвет шерсти кроликов
- 3) праворукость и леворукость
- 4) красная и белая окраска цветков флоксов

2.4 Как иначе называется второй закон Менделя: закон

- 1) расщепления
- 2) единообразия гибридов первого поколения
- 3) независимого наследования признаков
- 4) сцепленного наследования

2.5 Закономерности наследования двух разных признаков можно изучать, используя особи с генотипами:

- 1) AaBb и AaBb
- 2) AABB и aabb
- 3) Aabb и aaBB
- 4) AaBb и aabb

2.6 Назовите фамилию ученого, предложившего термины «генетика», «гомозиготность», «гетерозиготность» и обнаружил у душистого горошка новое генетическое явление – совместное наследование генов

- 1) А. Вейсман
- 2) Г. Мендель
- 3) В. Иоганнсен
- 4) Т. Морган
- 5) Г. де Фриз
- 6) Р. Пеннет
- 7) У. Бэтсон

2.7 Причина, которая специфически объясняет наличие строго определенных качественных и количественных закономерностей в опытах, демонстрирующих правило единообразия гибридов первого поколения:

- 1) гены расположены в хромосомах

2) гомологичные друг другу хромосомы и находящиеся в них аллели расходятся при мейозе в разные гаметы

3) родительские особи гомозиготны по разным аллелям изучаемого гена

4) каждая хромосома диплоидной клетки имеет парную (гомологичную) себе хромосому

2.8 Организм анализируется по трем несцепленным между собой признакам и имеет генотип AaBbCc. Сколько разных типов гамет он образует?

1) 3

2) 4

3) 6

4) 8

2.9 Как называются участки хромосом, на которых располагаются аллели неаллельных генов при независимом наследовании

1) одинаковые участки двух хромосом, гомологичных друг другу

2) разные участки двух хромосом, гомологичных друг другу

3) участки двух пар хромосом, гомологичных друг другу

4) участки двух пар хромосом, не гомологичных друг другу

2.10 Автор положения, называемого гипотезой чистоты гамет

1) Г. Мендель

2) Г. де Фриз

3) Р. Пеннет

4) Т. Морган

5) А. Вейсман

2.11 Аллельные гены среди указанных:

1) A и A 2) a и a 3) A и a 4) A и B 5) A и b

2.12 Растения, сходные между собой по внешнему виду, могут различаться по наследственным факторам. Этот факт впервые установил

1) Г. Мендель

2) Г. де Фриз

3) Р. Пеннет

4) Т. Морган

5) А. Вейсман

2.13 Скрестили два организма с одинаковыми генотипами Аа. Аллель А подавляет проявление аллеля а. В первом поколении будет наблюдаться расщепление

- 1) 1:2:1 2) 3:1 3) 1:1 4) 9:3:3:1

2.14 Самоопыляющееся растение имеет генотип АаВвСс. Аллели разных генов расположены в негомологичных друг другу хромосомах. В первом поколении будет наблюдаться расщепление

- 1) 3:1 2) 1:2:1 3) $(3:1)^2$ 4) $(1:2:1)^2$ 5) $(3:1)^3$ 6) $(1:2:1)^3$

2.15 Гипотеза чистоты гамет в современной формулировке

- 1) гамета содержит только одинарный набор хромосом
- 2) гамета содержит только один из всех генов генотипа
- 3) гамета содержит только один из двух аллелей изучаемого гена
- 4) наследственный материал – гены и хромосомы – попадают в гаметы

без изменения

2.16 Формула для определения количества типов гамет, образующихся в организме, гетерозиготном по n аутосомным генам, расположенным в разных хромосомах

- 1) $2n$ 2) n^2 3) 2^n 4) $n / 2$ 5) $n+2$

2.17 Организм образует в равном количестве 4 типа гамет: АВ, Ав, аВ и ав. Укажите соответствующее ему изображение генотипа в хромосомной записи

- | | | | |
|--|--|--|--|
| 1) $\begin{array}{c} A \ B \\ == \\ a \ b \end{array}$ | 2) $\begin{array}{c} AB \\ == \\ av \end{array}$ | 3) $\begin{array}{c} Av \\ == \\ aB \end{array}$ | 4) $\begin{array}{c} Aa \\ == \\ Bb \end{array}$ |
|--|--|--|--|

2.18 Формулировка первого закона Менделя: закон

- 1) расщепления
- 2) единообразия гибридов первого поколения
- 3) независимого наследования
- 4) сцепленного наследования

2.19 Организм анализируется по четырем несцепленным друг с другом признакам. Его генотип ААВвСсDd. Назовите один из типов гамет

- 1) А 2) вв 3) Ав 4) АвCd 5) АвСсDd 6) ААВвСсDd

2.20 За развитие окраски шерсти у кроликов отвечают две пары аллелей разных генов. Первая пара аллелей отвечает за наличие или отсутствие пигмента, вторая – за равномерность его распределения по длине волоса. Кролик имеет генотип Аавв. Назовите окраску шерсти кролика

- 1) белая
- 2) серая
- 3) черная
- 4) белая с черными кончиками ушей, лап и хвоста

2.21 Укажите формулировку третьего закона Менделя: закон

- 1) расщепления
- 2) единообразия гибридов первого поколения
- 3) независимого наследования
- 4) сцепленного наследования

2.22 Организм образует только гаметы АВ и аВ, причем в равном количестве.

Каков его генотип?

- | | | | |
|--------------------|--------------------|--------------------|--------------------|
| 1) $\frac{Aa}{Vv}$ | 2) $\frac{AB}{av}$ | 3) $\frac{Av}{aV}$ | 4) $\frac{AB}{av}$ |
|--------------------|--------------------|--------------------|--------------------|

2.23 В каком случае наблюдаются отклонения от классических законов

Менделя:

- 1) гибрид с равной вероятностью образует разные сорта гамет, содержащих разные аллели гена
- 2) оплодотворения носит случайный характер
- 3) гаметы разных сортов обладают разной подвижностью
- 4) зиготы обладают разным генотипом
- 5) потомки обладают разным фенотипом

2.24 Укажите формулировку первого закона Моргана: закон

- 1) расщепления
- 2) единообразия гибридов первого поколения
- 3) независимого наследования
- 4) сцепленного наследования

2.25 Назовите ученого, впервые постулировавшего существование дискретных материальных наследственных факторов, передаваемых от родительских организмов потомкам с помощью половых клеток

- 1) Г. Мендель
- 2) Г. де Фриз
- 3) Р. Пеннет
- 4) Т. Морган
- 5) А. Вейсман
- 6) Н. Вавилов
- 7) И. Мичурин
- 8) В. Иогансен
- 9) У. Бэтсон

2.26 Длинная и короткая шерсть у собак – альтернативные признаки. В результате трех скрещиваний в потомстве двух собак получили 12 короткошерстных и 5 длинношерстных щенков. Укажите рецессивный признак

- 1) короткая шерсть
- 2) длинная шерсть
- 3) неизвестно, т.к. малое число потомков не позволяет сделать окончательный вывод
- 4) имеет место кодоминантность

2.27 Сколько типов гамет образует организм с генотипом $AaBbX^cY$, если известно, что изучаемые гены наследуются независимо

- 1) 2 2) 4 3) 6 4) 8 5) 10

2.28 Назовите генотипы особей, изучая которые Г. Мендель открыл закономерности наследования альтернативных признаков

- 1) AA и aa 2) Aa и aa 3) Aa и Aa 4) AA и Aa 5) aa и aa 6) AA и AA

2.29. Среди пар альтернативных признаков укажите ту, где первым указан доминантный признак, а вторым – рецессивный

- 1) зеленый и желтый цвет семян гороха

2) равномерное и неравномерное распределение пигмента по длине волоса у кроликов

3) серое и темное тело у дрозофилы

4) рыжие и нерыжие волосы у человека

2.30 При скрещивании двух организмов, анализируемых по одной паре альтернативных признаков, среди потомства получено расщепление по фенотипу в соотношении 3:1. Каковы генотипы скрещиваемых организмов

1) AA и aa 2) Aa и AA 3) Aa и Aa 4) Aa и aa 5) aa и aa

2.31 Дрозофила имеет несколько особенностей, благодаря которым она является удобным объектом для генетических исследований. Найдите среди ответов и укажите свойство (признак), которое к таковым особенностям НЕ относится

1) большая плодовитость

2) раздельнополость

3) быстрое половое созревание

4) небольшое число хромосом

5) неприхотливость и способность нормально функционировать в лабораторных условиях

6) негомологичные хромосомы заметно отличаются друг от друга по внешним признакам

2.32 При скрещивании двух организмов, анализируемых по двум парам альтернативных признаков, среди потомства получено расщепление по фенотипу 3:3:1:1. Каковы генотипы скрещиваемых особей, если между аллельными генами имеет место полное доминирование

1) AAвв и aaВВ 2) AaВв и aавв 3) AaВв и AaВв 4) AaВв и Aавв

2.33 Назовите фамилию ученого, разработавшего разные типы скрещивания: возвратное, прямое и обратное, анализирующее

1) Г. Мендель

2) Т. Морган

3) Р. Пеннет

- 4) Г. де Фриз
- 5) К. Корренс
- 6) Э. Чермак
- 7) У. Бэтсон
- 8) В. Иоганнсен

2.34 Назовите фамилию ученого, который, исходя из открытого Г. Менделем феномена, сформулировал правило «чистоты гамет» в следующем виде: *находящиеся в каждом организме задатки альтернативных признаков не смешиваются, каждая гамета несет только по одному задатку каждого признака и свободна от других задатков этого признака*

- 1) Г. Мендель
- 2) Т. Морган
- 3) Р. Пеннет
- 4) Г. де Фриз
- 5) К. Корренс
- 6) Э. Чермак
- 7) У. Бэтсон
- 8) В. Иоганнсен

2.35 Гетерозиготный организм имеет особенности, по которым он отличается от гомозиготного организма. Найдите эти отличия среди ответов и укажите признак, который характерен и гомозиготному и гетерозиготному организму

- 1) организм образует один тип гамет: все гаметы содержат одинаковые аллели изучаемого гена;
- 2) аллели изучаемого гена расположены в одинаковых участках гомологичных хромосом;
- 3) потомки самоопыляющегося гомозиготного организма развиваются из одинаковых зигот: все зиготы содержат одинаковые наборы одинаковых аллелей изучаемого гена;
- 4) изучаемый ген представлен в генотипе одинаковыми аллелями

2.36 Гетерозиготный организм имеет особенности, по которым он отличается от гомозиготного организма. Найдите эти отличия среди ответов и укажите признак, который характерен и гомозиготному и гетерозиготному организму

- 1) аллели изучаемого гена расположены в одинаковых участках гомологичных хромосом
- 2) изучаемый ген представлен в генотипе разными аллелями
- 3) потомки самоопыляющегося гетерозиготного организма развиваются из разных зигот: многие зиготы содержат разные наборы аллелей изучаемого гена
- 4) организм образует несколько типов гамет: часть гамет отличается друг от друга по аллелям изучаемого гена

2.37 При скрещивании двух организмов, анализируемых по двум парам альтернативных признаков, среди потомства получено расщепление по фенотипу 1:1:1:1. Каковы генотипы скрещиваемых организмов, если между аллельными генами имеет место полное доминирование

- 1) ААвв и ааВВ
- 2) АаВв и аавв
- 3) АаВв и АаВв
- 4) АаВв и Аавв
- 5) Аавв и аавв

2.38 Как называется организм, который содержит разные половые хромосомы и формирует два типа гамет, отличающихся друг от друга по содержащейся в гамете половой хромосоме

- 1) гомогаметный
- 2) гетерогаметный
- 3) гомозиготный
- 4) гетерозиготный
- 5) гемизиготный
- 6) гермафродитный
- 7) раздельнополый

2.39 Назовите особенность, наиболее характерную для гомозиготного организма

- 1) аллели одного гена находятся в одинаковых участках гомологичных хромосом
- 2) изучаемый ген представлен одинаковыми аллелями
- 3) диплоидный набор хромосом представлен парами гомологичных друг другу хромосом
- 4) аллели разных генов расположены в одной и той же хромосоме

2.40 Назовите фамилию ученого, который предложил термины «генотип» и «фенотип»

- 1) Г. Мендель
- 2) Т. Морган
- 3) Р. Пеннет
- 4) Г. де Фриз
- 5) К. Корренс
- 6) Э. Чермак
- 7) У. Бэтсон
- 8) В. Иоганнсен

2.41 Как называется анализируемый по одному признаку организм, для которого характерно следующее: изучаемый ген в его генотипе представлен двумя одинаковыми аллелями; организм образует гаметы только одного вида, содержащие одинаковые аллели изучаемого гена; при самоопылении такого организма формируются одинаковые по набору аллелей зиготы, из которых развиваются такие же по генотипу организмы, как исходный

- 1) гомогаметный
- 2) гетерогаметный
- 3) гомозиготный
- 4) гетерозиготный
- 5) гемизиготный
- 6) гермафродитный
- 7) раздельнополый

2.42 Как называется анализируемый по одному признаку организм, изучаемый ген которого представлен в генотипе только одним аллелем

- 1) гомогаметный
- 2) гетерогаметный
- 3) гомозиготный
- 4) гетерозиготный
- 5) гемизиготный
- 6) гермафродитный

2.43 Назовите фамилию ученого, первым предложившего термины «доминантный» и «рецессивный»

- 1) А. Вейсман
- 2) Г. Мендель
- 3) В. Иоганнсен
- 4) Т. Морган

2.44. Укажите особенность, характерную только для гетерозиготного организма

- 1) неаллельные друг другу гены расположены в разных участках гомологичных хромосом
- 2) неаллельные друг другу гены расположены в негомологичных друг другу хромосомах
- 3) изучаемый ген представлен разными аллелями
- 4) диплоидные клетки содержат два набора негомологичных друг другу хромосом
- 5) аллели одного гена находятся в одинаковых участках гомологичных хромосом

2.45 Укажите генотип организма, гетерозиготного по двум анализируемым признакам

- 1) Аавв
- 2) ААавв
- 3) ааВв
- 4) Аа ХВХв
- 5) аВ
- 6) ааХВУ

2.46. При наличии болезни Дауна у плода, в крови беременной женщины уровень альфа-фетопротеина ...

2.47 Размножение клеток на питательных средах:

- а) культивирование
- б) гибридизация
- в) клонирование
- г) селекция

2.48 – потомки одних и тех же родителей.

2.49- больной, с которого начинается родословная.

2.50- это братья и сестра пробанда.

2.51 Слияние клеток двух разных типов:

- а) культивирование
- б) гибридизация
- в) клонирование
- г) селекция

2.52 Получение потомков одной клетки, взятой из общей клеточной массы:

- а) культивирование
- б) гибридизация
- в) клонирование
- г) селекция

2.53 Отбор клеток с заранее заданными свойствами при культивировании их на селективных питательных средах:

- а) культивирование
- б) гибридизация
- в) клонирование
- г) селекция

2.54 Метод, в котором используют изучение папиллярных узоров пальцев, ладоней и стоп ...

2.55 Метод, позволяющий оценить относительную роль генетических и средовых факторов в развитии конкретного признака или заболевания:

- а) иммунодиагностики
- б) цитогенетический
- в) близнецовый

г) биохимический

2.56 Метод, который позволяет обнаружить заболевание до рождения ребенка

...

2.57 Метод, позволяющий выявить изменения в обмене веществ:

а) дерматоглифики

б) цитогенетический

в) близнецовый

г) биохимический

2.58 ... - метод дает возможность рассчитать в популяции частоту нормальных и патологических генов и генотипов.

2.59 Показаниями для цитогенетического исследования являются:

а) плохое самочувствие

б) гипертермия

в) привычные выкидыши

г) обмороки

2.60 Метод перинатальной диагностики:

а) близнецовый

б) иммуногенетический

в) биохимический

г) амниоцентез

2.61 Тип наследования изучаемого признака определяют с помощью ... метода.

2.62 Метод генетики соматических клеток – это простое ...

Раздел №3 Элементы генетики

3.1 Генетическое явление, которое позволяет построить генетические карты хромосом, называется

1) конъюгация гомологичных хромосом

2) перекрест гомологичных хромосом

3) независимое расхождение хроматид

4) независимое расхождение хромосом

3.2 Аллели разных генов, отвечающих за развитие разных признаков, в ряде случаев наследуются преимущественно вместе. Это связано с тем, что они

- 1) находятся в негомологичных друг другу хромосомах
- 2) находятся в одинаковых участках гомологичных хромосом
- 3) находятся в разных участках гомологичных хромосом
- 4) находятся в разных участках одной и той же хромосомы

3.3 Количество хромосом в соматических клетках дрозофилы

- 1) 2
- 2) 4
- 3) 6
- 4) 8
- 5) 10

3.4 Анализ показал, что изучаемый признак с одинаковой частотой встречается и у мужчин, и у женщин. Назовите хромосому, в которой, скорее всего, находится ген, отвечающий за формирование этого признака

- 1) аутосома
- 2) X-хромосома
- 3) Y-хромосома
- 4) эписома

3.5 Аллельные друг другу гены гетерозиготного организма всегда оказываются в разных гаметах благодаря процессу, который происходит в делящейся мейозом клетке. Этот процесс называется

- 1) редупликация ДНК
- 2) кроссинговер
- 3) расхождение гомологичных хромосом
- 4) расхождение хроматид

3.6 Изучая закономерности наследования двух разных признаков, Г. Мендель для получения гибридов первого поколения использовал особи с генотипом:

- 1) AaBb и AaBb
- 2) AABb и aabb
- 3) Aabb и aaBb
- 4) AaBb и aabb

3.7 Совокупность генов в диплоидной клетке называется

- 1) генотип
- 2) геном
- 3) кариотип
- 4) фенотип
- 5) генофонд

3.8 Укажите другое название закона доминирования Менделя: закон

- 1) расщепления
- 2) единообразия гибридов первого поколения
- 3) независимого наследования признаков
- 4) сцепленного наследования

3.9 Совокупность всех генов гаплоидного набора хромосом

- 1) генотип 2) геном 3) кариотип 4) фенотип 5) генофонд

3.10 Как называется взаимодействие между генами, при котором один неаллельный ген подавляет проявление другого, неаллельного ему гена

- 1) полное доминирование
- 2) неполное доминирование
- 3) комплементарность
- 4) эпистаз
- 5) кодоминирование
- 6) полимерия

3.11 У овец есть ген, который обуславливает не только формирование у них серой окраски шерсти, но и недоразвитие рубца (один из отделов желудка).

Это генетическое явление называется

- 1) полимерия
- 2) множественный аллелизм
- 3) плейотропия
- 4) полигенное наследование
- 5) генетический полиморфизм
- 6) гетерозиготность

3.12 Назовите цитологическую основу независимого наследования разных генов и формирования обусловленных ими признаков

1) во время анафазы митоза хроматиды каждой хромосомы расходятся в разные клетки;

2) во время анафазы первого мейотического деления гомологичные хромосомы расходятся по разным клеткам, причем негомологичные хромосомы оказываются в клетках в случайных и равновероятных сочетаниях: по одной хромосоме из каждой пары гомологичных хромосом;

3) во время анафазы второго мейотического деления хроматиды оставшихся в клетке негомологичных хромосом расходятся по дочерним клеткам;

4) во время профазы первого мейотического деления происходит кроссинговер.

3.13 Как называется организм, полученный в результате скрещивания родительских форм, отличающихся друг от друга по генотипу

- 1) мутант
- 2) гибрид
- 3) зигота
- 4) гомозигота
- 5) гаплоидный

3.14 У кроликов различают сплошную темную, шиншилловую, гималайскую и сплошную белую окраску шерсти, за развитие которых отвечают аллели одного и того же гена. Это генетическое явление называется

- 1) полимерия
- 2) множественный аллелизм
- 3) плейотропия
- 4) полигенное наследование
- 5) генетический полиморфизм
- 6) гетерозиготность

3.15 Дайте определение термину «множественное действие гена»

- 1) влияние нескольких аллелей одного гена на развитие признака
- 2) влияние аллелей разных генов на развитие признака
- 3) влияние одного гена на развитие нескольких признаков
- 4) существование одного и того же гена в виде нескольких разных форм - аллелей

3.16 Определите тип взаимодействия между генами, при котором увеличение в генотипе количества доминантных аллелей разных генов сопровождается повышением степени выраженности количественного признака

- 1) полное доминирование
- 2) неполное доминирование
- 3) комплементарность
- 4) эпистаз
- 5) кодоминирование
- 6) полимерия

3.17 Желтый или зеленый цвета плодов тыквы, за которые отвечают аллельные гены, не формируются, если в генотипе организма есть неаллельный им доминантный ген. Укажите данный тип взаимодействия генов

- 1) полное доминирование
- 2) неполное доминирование
- 3) комплементарность
- 4) эпистаз
- 5) кодоминирование
- 6) полимерия

3.18 Назовите тип взаимодействия аллелей, при котором аллели не подавляют друг друга, а проявляются в фенотипе

- 1) полное доминирование
- 2) неполное доминирование
- 3) комплементарность
- 4) эпистаз
- 5) кодоминирование
- 6) полимерия

3.19 Существует несколько аллельных состояний гена, отвечающего за формирование окраски шерсти у кроликов: аллели A , a , a^{ch} , a^h . Как называется такое явление

- 1) полимерия
- 2) множественный аллелизм
- 3) плейотропия
- 4) полигенное наследование

генетический полиморфизм

3.20 Укажите скрещивание, при котором среди потомства получается расщепление по генотипу в соотношении 1:2:1

- 1) Aa и Aa
- 2) AA и Aa
- 3) Aa и aa
- 4) AA и aa
- 5) aa и aa

3.21 Для развития признака в генотипе организма требуется наличие доминантных аллелей двух разных генов. Как называется такой вид взаимодействия генов

- 1) полное доминирование
- 2) неполное доминирование
- 3) комплементарность
- 4) эпистаз
- 5) кодоминирование

3.22 При скрещивании двух организмов, анализируемых по двум парам альтернативных признаков, среди потомства получено расщепление 9:3:3:1. Каковы генотипы скрещиваемых организмов, если между аллельными генами имеет место полное доминирование

- 1) ААвв и ааВВ
- 2) АаВв и аавв
- 3) АаВв и АаВв
- 4) АаВв и Аавв

3.23 Явление, в результате которого наблюдаются отклонения от законов Менделя

- 1) гаметы разных сортов обладают одинаковой способностью к оплодотворению
- 2) оплодотворение носит не случайный, а избирательный характер
- 3) потомки имеют разный генотип или фенотип
- 4) гибрид с равной вероятностью образует разные сорта гамет, содержащих разные аллели

3.24 При скрещивании растений львиного зева, имеющих красные цветки, с растениями, имеющими белые цветки, в потомстве все растения оказались розовыми. Какой тип взаимодействия аллелей имеет место в данном случае

- 1) полное доминирование
- 2) неполное доминирование
- 3) комплементарность
- 4) эпистаз
- 5) кодоминирование
- 6) полимерия

3.25 Как называется взаимодействие аллелей, при котором организм с генотипом Аа имеет такой же фенотип, как организм с генотипом АА

- 1) полное доминирование
- 2) неполное доминирование
- 3) комплементарность
- 4) эпистаз
- 5) кодоминирование
- 6) полимерия

3.26 Определите вид взаимодействия генов, для которого характерно суммирование вклада неаллельных генов в развитие количественного признака, обусловленного этими генами

- 1) полное доминирование
- 2) неполное доминирование
- 3) комплементарность
- 4) эпистаз
- 5) кодоминирование
- 6) полимерия

3.27 Определите тип взаимодействия генов, при котором имеет место промежуточный характер наследования признака

- 1) полное доминирование
- 2) неполное доминирование
- 3) комплементарность
- 4) эпистаз
- 5) кодоминирование
- 6) полимерия

Раздел №4 Элементы популяционной генетики

4.1 Генофонд популяции -

- 1) совокупность генотипов всех особей популяции
- 2) совокупность фенотипов всех особей популяции

- 3) соотношение в популяции различных генотипов и аллелей генов
- 4) соотношение в популяции особей разного пола

4.2 Генетическая структура популяции-

- 1) совокупность генотипов всех особей популяции
- 2) совокупность фенотипов всех особей популяции
- 3) соотношение в популяции различных генотипов и аллелей генов
- 4) соотношение в популяции особей разного пола

4.3 Частотой генотипа называют:

- 1) соотношение в популяции различных генотипов и аллелей генов
- 2) соотношение в популяции особей разного пола
- 3) долю данного генотипа, отнесенную к общему количеству генотипов

в популяции

- 4) долю данного генотипа, отнесенную к общему количеству генов в

популяции

4.4 Частота генотипа выражается:

- 1) в процентах или штуках
- 2) в долях единицы или штуках
- 3) в долях единицы или процентах
- 4) в штуках

4.5 Генетическая структура популяции зависит:

- 1) от числа особей женского пола
- 2) от числа особей мужского пола
- 3) от способа размножения
- 4) от соотношения особей мужского и женского пола

4.6 Процесс гомозиготизации наблюдается ...

- 1) в популяциях перекрестноопыляющихся растений
- 2) в популяциях самоопыляющихся растений
- 3) в любых популяциях
- 4) в панмиктических популяциях

4.7 Панмиктической называется популяция:

- 1) популяция, в которой происходит самооплодотворение
- 2) популяция, в которой отсутствует перекрестное оплодотворение
- 3) популяция, в которой происходит свободное скрещивание особей
- 4) популяция, в которой отсутствует скрещивание особей

4.8 Сумма частот встречаемости в популяции доминантной и рецессивной аллелей гена равна:

- 1) 1 2) 2 3) 50 4) 100

4.9 Идеальность популяции нарушает условие:

- 1) большая численность популяции
- 2) наличие отбора в пользу какого-либо генотипа
- 3) отсутствие мутационного процесса
- 4) одинаковая жизнеспособность всех генотипов

4.10 Генетическую структуру популяции может изменить следующий фактор:

- 1) панмиксия
- 2) отсутствие мутаций
- 3) естественный отбор
- 4) увеличение численности популяции

4.11 Частота встречаемости доминантной аллели гена – 0,4, следовательно, частота встречаемости рецессивной равна:

- 1) 0,1 2) 0,4 3) 0,6 4) 1

4.12 Популяция состоит из 250 особей с генотипом AA и 750 особей с генотипом aa. Следовательно, частота встречаемости рецессивной аллели гена равна:

- 1) 0,25 2) 0,5 3) 0,75 4) 1

4.13 Чему равна частота встречаемости доминантной аллели гена, если популяция состоит из 150 особей с генотипом AA и 350 особей с генотипом Aa?

- 1) 0,1 2) 0,35 3) 0,65 4) 1

4.14 Чему равна частота встречаемости рецессивной аллели гена, если популяция состоит из 400 особей с генотипом АА и 600 особей с генотипом Аа?

- 1) 0,1 2) 0,3 3) 0,7 4) 1

4.15 Чему равна частота встречаемости в популяции генотипа АА, если частота встречаемости рецессивной аллели гена равна 0,3?

- 1) 0,09 2) 0,3 3) 0,49 4) 0,7

4.16 Закон Харди-Вайнберга позволяет рассчитать частоту:

1. рецессивного гена
2. доминантного гена
3. гетерозиготного носительства
4. кроссинговера
5. мутаций

4.17 К генетико-автоматическим процессам относят:

1. естественный отбор
2. мутационный процесс
3. дрейф гена
4. инбридинг
5. миграция генов
6. сцепление генов

4.18 Для сцепленных генов характерно:

- а). локализация в одной хромосоме
- б). совместная передача признаков не зависит от кроссинговера
- в). совместная передача признаков в поколениях
- г). кодирование различных признаков

4.19 Наследование, связанное с X-хромосомой называется ...

4.20 Наследование, связанное с Y-хромосомой называется ...

4.21 Внешние проявления, признаки, контролирующиеся определённым генотипом называются ...

4.22 Диагностика во внутриутробном периоде называется ...

4.23... - восстановление поврежденной структуры ДНК.

4.24 Мутации, происходящие в клетках тела:

- а) спонтанные
- б) генеративные
- в) соматические
- г) вегетативные

4.25 Мутации, связанные с изменением структуры гена:

- а) генные
- б) геномные
- в) индуцированные
- г) хромосомные

4.26 Уменьшение числа отдельных хромосом в кариотипе:

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

4.27... - процесс образования мутаций.

4.28 Полиплоидия - это изменчивость типа:

- а) хромосомная
- б) генная
- в) геномная
- г) комбинативная

4.29 Геномные мутации:

- а) нарушение в структуре гена
- б) изменение числа хромосом
- в) накопление интронных повторов
- г) изменение структуры хромосом

4.30 Делеция является причиной мутации:

- а) геномной
- б) генной

- в) хромосомной
- г) межхромосомной

4.31 Нарушение последовательности нуклеотидов в молекуле ДНК приводит к мутации:

- а) хромосомной
- б) геномной
- в) генной
- г) межхромосомной

4.32 Хромосомные мутации:

- а) изменение числа хромосом
- б) изменение структуры хромосом
- в) перемещение центromеры по хромосоме
- г) дисбаланс по гетерохроматину

4.33 Мутации, связанные с изменением числа хромосом:

- а) генные
- б) геномные
- в) хромосомные
- г) цитоплазматические

4.34 Индуцированные мутации классифицируют по:

- а) локализации
- б) выявлению
- в) характеру возникновения
- г) адаптивному значению

4.35 Мутации, повышающие жизнеспособность:

- а) спонтанные
- б) индуцированные
- в) хромосомные
- г) положительные

4.36 К хромосомным мутациям относится:

- а). Изменение числа экзонов

- б). Анеуплоидия
- в). Нарушение порядка хромосом в поле микроскопа
- г). Изменение окраски хромосом

4.37 Наличие в кариограмме числа хромосом кратного 23-м называется:

- а). Полиплоидией
- б). Хромосизмом
- в). Генетическим грузом
- г). Мозаицизмом

4.38 Генетический груз - это сумма мутаций:

- а). Доминантных
- б). Нейтральных
- в). Рецессивных в гетерозиготном состоянии
- г). Всех вредных

4.39 Тератоген - это фактор, который:

- а). Действует на ДНК, оставляя в ней наследуемые изменения
- б). Вызывает изменения в хромосомном аппарате
- в). Вызывает нарушения развития плода
- г). Определяет появление генокопий

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

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

4.41 Спонтанные генные мутации могут возникать в результате:

- а). ошибок репликации
- б). воздействия радиации
- в). воздействия химических факторов
- г). врачебной ошибки

4.42 Хромосомные мутации - это:

- а). Изменение числа хромосом

б). Изменение структуры хромосом, различимое при помощи световой микроскопии

в). Перемещение центромеры по хромосоме

г). Дисбаланс по гетерохроматину

4.43 Наличие у одного человека кратных вариантов хромосомного набора называется:

а). Полиплоидией

б). Хромосизмом

в). Генетическим грузом

г). Мозаицизмом

4.44 Замену отдельных нуклеотидов в цепи ДНК на другие относят к:

а). Хромосомным мутациям

б). Геномным мутациям

в). Генным мутациям

г). митохондриальным

4.45 Изменение в нуклеотидной последовательности ДНК называется...

4.46 Матричный процесс удвоения генетического материала перед делением клетки называется: ...

4.47 Фенилкетонурия - это пример

а). точковой мутации

б). хромосомной мутации

в). геномной мутации

г). модификационной изменчивости

4.48 Какой из методов не применяется в генетике человека:

а). генеалогический

б). гибридологический

в). близнецовый анализ

г). популяционно-статистический

4.49 Синдром "кошачьего крика" - это результат хромосомной мутации –

а). инверсия

- б).транслокации
- в).дубликации
- г).делеции

4.50 Трисомия по половым хромосомам XXУ называется также синдромом...

- а).Шерешевского-Тернера
- б).Клайнфельтера
- в).Эдвардса
- г).Дауна 1

4.51 Не передаются последующим поколениям

- а).точковые мутации
- б).спонтанные мутации
- в).соматические мутации
- г).генеративные мутации

Раздел №5 Наследственность и патология

5.1 Назовите структуры, с которыми у растений связана цитоплазматическая наследственность.

1) рибосомы; 2) хлоропласты; 3) хлоропласты и митохондрии; 4) только хромосомы ядра; 5) митохондрии; 6) рибосомы, хлоропласты и митохондрии

5.2 Для цитоплазматического наследования животных характерны особенности, по которым это наследование отличается от ядерного наследования. Найдите среди ответов и укажите признак, который НЕ относится к таким особенностям и который свойствен также и ядерному наследованию:

- 1) обусловлено ДНК митохондрий
- 2) передача идет по материнской линии: от матери к сыновьям и дочерям
- 3) подвержено мутационным изменениям
- 4) не подчиняется законам Менделя
- 5) отцы не передают своим потомкам наследственные структуры и обусловленные ими признаки.

5.3 Назовите у животных структуру цитоплазмы, которой обусловлена цитоплазматическая наследственность.

- 1) рибосома; 2) ЭПС; 3) аппарат Гольджи; 4) митохондрия

5.4 Участие цитоплазмы в формировании некоторых признаков выражается, во-первых, в действии через нее ядерных генов, во-вторых, в функционировании внеядерных генов, расположенных в ДНК органоидов цитоплазмы, и, в-третьих, в участии цитоплазматических факторов, например, белков, в регуляции активных генов. Укажите пример, НЕ являющийся иллюстрацией непосредственного участия цитоплазмы в формировании признаков:

- 1) формирование лево- и правозакрученной раковины у прудовика определяется ориентацией митотического веретена в процессе дробления, которая зависит от генов ядра материнского организма;
- 2) хромосомный механизм определения пола у большинства животных;
- 3) наследование мозаичной окраски листьев у ночной красавицы и львиного зева, обусловленного генами хлоропластов;
- 4) цитоплазматическая мужская стерильность у кукурузы

5.5 Соответствие синдрома кариотипу:

- а) Патау
- 1) $47\text{xx} + 18$ б) Дауна
- 2) $47\text{xx} + 13$ в) Эдварса
- 3) 47хху г) Клайнфельтера
- 4) $47\text{ху} + 21$
- 5) 45хо

5.6 Соответствие заболевания типу наследования:

- а) галактоземия
- 1) сцепленное с Y-хромосомой
- б) повышенное оволосение ушных раковин
- 2) сцепленный с X-хромосомой
- в) гемофилия

- 3) аутосомно-доминантный
- г) синдром Люрфана
- 4) аутосомно – рецессивный
- 5) цитоплазматический
- б) мозаичный 1

5.7 Соответствие кариотипа синдрому:

- а) 47 хх + 13
- 1) Шерешевского - Тернера
- б) 45 хо
- 2) Дауна в) 47 хху
- 3) Патау г) 47 хх + 21
- Клайнфельтера
- 5) «Кошачьего крика»

5.8 Наследованные заболевания, вызванные мутацией в пределах одного гена:

- а) хромосомные
- б) моногенные
- в) мультифакториальные
- г) генеративные

5.9 – заболевание, обусловленное биохимическим дефектом превращения фенилаланина.

5.10 Полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей нижней челюстью характерен для синдрома:

- а) Клайнфельтера
- б) Дауна
- в) Шерешевского – Тернера
- г) Эдварса

5.11 - генетическая природа синдрома Клайнфельтера.

5.12- по 13 хромосоме - это генетическая природа синдрома Патау.

5.13- отсутствие пигмента меланина в коже радужной оболочке глаза.

5.14 Положительная реакция Фелинга выявляется при заболевании

5.15 Основные задачи клинико-генеалогического метода:

- а). установление наследственного характера заболевания
- б). установление типа наследования
- в). асчет риска для потомства
- г). определение членов семьи, нуждающихся в детальном обследовании

5.16 Для диагностики моногенных заболеваний используются методы:

- а). исследование полового хроматина
- б). биохимический
- в). функциональной диагностики
- г). цитогенетический

5.17 Для фенилкетонурии характерно:

- а). аутосомно-рецессивный тип наследования
- б). аутосомно-доминантный тип наследования
- в). гиперфенилаланинемия
- г). слабоумие

5.18 Для диагностики фенилкетонурии используют:

- а). молекулярно-генетическую диагностику
- б). скрининг новорожденных
- в). определение содержания фенилаланингидроксилазы
- г). определение содержания фенилаланина в крови

5.19 Аутосомно-доминантно наследуются:

- а). ахондроплазия (дистрофическая карликовость)
- б). хорей Гентингтона
- в). серповидно-клеточная анемия
- г). Гемофилия

5.20 Наследуются сцепленно с X-хромосомой:

- а). миодистрофия Беккера
- б). муковисцидоз
- в). гипертрофическая миодистрофия Дюшена
- г). цветовая слепота (дальтонизм)

5.21 Мутации, которые приводят организм к внутриутробной гибели называются...

5.22 Для аутосомно-доминантного типа наследования характерно:

- а). наличие болезни у родителей
- б). передача из поколения в поколение
- в). проявление в гетерозиготном состоянии
- г). проявляется только у мужчин

5.23 Для аутосомно-рецессивного типа наследования характерно:

- а). родители фенотипически здоровы
- б). родители облигатные гетерозиготные носители в). проявляется в

каждом поколении

- г). женщины болеют тяжелее

5.24 Скрининг новорожденных должен удовлетворять следующим требованиям:

- а). быть дешевым
- б). давать минимальное количество ложно-отрицательных результатов
- в). использоваться для диагностики наиболее редких заболеваний г).

должен осуществляться законодательно во всех родильных домах

5 25. Для лечения фенилкетонурии используют:

- а). диету без кетоновых тел
- б). диету без фенилаланина
- в). психолого-педагогическую коррекцию
- г). лекарственные препараты

5.26 Постнатальная профилактика заключается в проведении:

1. Пренатальной диагностики
2. Скринирующих программ
3. Искусственной инсеминации

5.27 На каком этапе эмбриогенеза особенно опасно воздействие ионизирующей радиации?

1. 2 триместр

2. 7-10 неделя

3. 2-3 неделя

4. 4-5 неделя

5.28 Основной фермент, осуществляющий ферментативный синтез гена (ДНК):

1. Цитохромоксидаза

2. Ревертазы

3. Эндонуклеазы

4. РНК-полимеразы

5. Супероксидазы

5.29 При химическом синтезе гена должны быть известны:

1. Тип передачи гена в потомстве

2. Процент кроссинговера

3. Нуклеотидные последовательности данного гена структурные и регуляторные)

4. Частота гена в популяции

5. картирование гена

5.30 При болезни Вильсона-Коновалова основным терапевтическим средством является:

1. Цитохром С

2. Прозерин

3. Д-пеницилламин

4. Ноотропил

5. Гепатопротекторы

Раздел №6 Элементы теории вероятностей

Выберите один правильный ответ.

6.1 Последовательность медико–генетического консультирования:

а) определение генетического прогноза для потомства

б) уточнение диагноза заболевания в) знакомство с генетическим прогнозом

г) назначение лечения

6.2 Хромосомный набор человека:

а) 22 пары хромосом

б) 23 пары хромосом

в) 24 пары хромосом

г) 46 пар хромосом

6.3 – процесс индивидуального развития организма.

6.4 Дородовой период онтогенеза:

а) экстранатальный

б) антенатальный

в) пренатальный г) постнатальный

6.5 Пол человека определяется а) половыми генами

б) X и Y хромосомами

в) аутосомами

г) суммой хромосом

6.6 Последовательность клинико–генеалогического метода:

а) графическое изображение родословной

б) сбор генеалогической информации

в) анализ родословной

г) взятие анализов

6.7 хориона – метод пренатальной диагностики.

6.8 ... - метод пренатальной диагностики, проводится всем беременным
трехкратно.

6.9 Метод, диагностирующий заболевание фенилкетонурия...

6.10 Обследование больших групп людей на какие-либо состояния с целью профилактики...

6.11 Медико-генетическое консультирование обязательно, если:

1. у отца будущего супруга гемофилия

2. в семье матери больной ахондроплазией

3. при инбридинге

4. если у сестры матери гепато-церебральная дистрофия

6.12 Основные задачи клинико-генеалогического метода:

1. установление наследственного характера заболевания
2. установление типа наследования
3. расчет риска для потомства
4. определение круга лиц, нуждающихся в детальном обследовании
5. прегаметическая профилактика

6.13 Для диагностики ферментопатий используются методы:

1. буккальный тест
2. цитологический
3. биохимический
4. микробиологический
5. цитогенетический
6. молекулярной диагностики
7. иммунологический

6.14 Прямая молекулярная диагностика мутантного гена возможна, если:

1. ген картирован
2. ген секвенирован
3. мутация идентифицирована
4. присутствие пробанда обязательно
5. имеются ДНК-зонды к мутантному или нормальному гену
6. объектом исследования служит сам ген

6.15 Материалом для осуществления полимеразной цепной реакции могут быть:

1. клетки хориона
2. микроорганизмы
3. биологические жидкости (сперма, слюна)
4. старые пятна крови
5. венозная кровь
6. зародыш на доимплантационной стадии

6.16 Осуществление непрямого метода молекулярной диагностики (ПДРФ)

возможно, если:

1. искомый ген картирован
2. мутация не идентифицирована
3. ген не секвенирован
4. пробанд отсутствует
5. известны нуклеотидные последовательности, фланкирующие ген и к

ним

имеются ДНК-зонды или олигопраймеры

6.17 К этиологическим методам лечения относят:

1. трансплантацию органов-мишеней
2. генную инженерию
3. введение эмбриональных клеток
4. ограничение введения вредного продукта
5. заместительную терапию

6.18 К патогенетической терапии относят:

1. аутогенотерапию
2. выведение вредного продукта
3. заместительную терапию
4. диетотерапию

6.19 Как векторные молекулы могут быть использованы:

1. плазмиды
2. дрожжи
3. фаги
4. хромосомы
5. липосомы

6.20 Профилактика наследственных заболеваний включает следующие уровни:

1. прегаметический
2. доимплантационный
3. сегрегационный

4. пренатальный
5. постнатальный
6. во время родов

6.21 Аутосомно-доминантно наследуются:

1. дистрофическая карликовость
2. хорея Гентингтона
3. миопатия Эрба
4. миопатия Ландузи-Дежерина
5. нейрофиброматоз

6.22 Наследуются сцепленно с X-хромосомой миопатия:

1. Беккера
2. конечностно-поясная Эрба
3. гипертрофическая Дюшена
4. плече-лопаточно-лицевая Ландузи-Дежерина

6.23 Генетическая гетерогенность обусловлена:

1. разными мутациями в одном локусе
2. хромосомными абберациями
3. нарушением на разных уровнях экспрессии гена
4. влиянием внешне-средовых факторов
5. мутациями в разных локусах

6.24 Клинический полиморфизм обусловлен:

1. генетической гетерогенностью
2. влиянием внешне-средовых факторов
3. взаимодействием генов
4. геномными мутациями

6.25 Для сцепленных генов характерно:

1. локализация в одной хромосоме
2. совместная передача признаков не зависит от кроссинговера
3. совместная передача признаков в поколениях
4. кодирование различных признаков

6.26 Для аутосомно-доминантного типа наследования характерно:

1. отсутствие болезни у родителей
2. наличие болезни во всех поколениях родословной
3. проявление в гетерозиготном состоянии
4. независимость проявления болезни от пола
5. в гомозиготном состоянии усиление проявлений болезни
6. всегда одинаковая экспрессивность и пенетрантность

6.27 Для аутосомно-рецессивного типа наследования характерно:

1. родители фенотипически здоровы
2. родители облигатные гетерозиготные носители
3. при множественном аллелизме возможно появление "компаунд-гетерозигот"
4. инбридинг не влияет на частоту гена
5. несвойственно накопление гена в популяции

6.28 Для рецессивного X-сцепленного наследования характерно:

1. дочери больного отца не получают ген болезни
2. дочери больного отца - облигатные носители гена
3. болеют лица мужского пола
4. у женщины -носительницы больными могут быть 25% сыновей
5. у больного отца 25% больных сыновей

6.29 Для X-сцепленного доминантного типа наследования характерно:

1. частота заболевания мужчин и женщин одинакова
2. мужчина передает свое заболевание сыну в 50% случаев
3. больной отец передает заболевание 50% дочерей
4. заболевание мужчин, как правило, протекает легче
5. женщина передает свое заболевание 25% дочерей и сыновей

6.30 При изучении наследственности и изменчивости человека неприменим метод:

- | | |
|----------------------|---------------------|
| а) близнецовый | б) генеалогический |
| в) гибридологический | г) цитогенетический |

6.31 Почему близкородственные браки нежелательны?

- а) снижают комбинативную изменчивость
- б) создают возможность перехода вредных рецессивных генов в

гомозиготное состояние

- в) приводят к увеличению вредных мутаций

6.32 Основной причиной болезни Дауна (трисомия по 21-й паре хромосом) является нарушение процесса:

- а) митоза
- б) мейоза
- в) цитокинеза
- г) транскрипции

6.33 При синдроме Клайнфельтера в клетках, как правило, обнаруживается следующее число хромосом:

- а) 45
- б) 46
- в) 47
- г) 48

6.34 Генеалогический метод исследования наследственности человека состоит в изучении:

- а) хромосомных наборов
- б) развития признаков у близнецов
- в) родословной людей
- г) обмена веществ у человека

6.35 Каким из методов исследования устанавливаются хромосомные заболевания человека:

- а) близнецовым
- б) цитогенетическим
- в)

гибридологическим

6.36 По X – сцепленному рецессивному типу наследуются:

- а) фенилкетонурия и полидактилия
- б) альбинизм и карликовость
- в) дальтонизм и гемофилия
- г) гипертрихоз и синдактилия

6.37 Резус – конфликт может произойти, если повторно:

- а) rh (-) женщиной был зачат ребенок от Rh (+) мужчины
- б) перелить кровь rh (-) человека в организм Rh (+) человека
- в) Rh (+) женщиной был зачат ребенок от rh (-) мужчины
- г) перелить кровь Rh (+) человека в организм Rh (+) человека

6.38 Хромосомный набор соматических клеток женщины содержит:

- а) 44 аутосомы и 1 X – хромосому
- б) 22 аутосомы, 1 X-хромосому и 1 Y – хромосому
- в) 44 аутосомы и 2 X – хромосомы
- г) 22 аутосомы и 2 X-хромосомы

Выберите несколько правильных ответов

6.39 При аутосомно-доминантном типе наследования:

- а) признак встречается у мужчин и у женщин
- б) родители обычно здоровы
- в) аномалия проявляется практически в каждом поколении
- г) вероятность рождения ребенка с аномалией – 50%
- д) часто болен один из родителей
- е) вероятность рождения ребенка с аномалией – 25%

6.30 В каком случае опасность заболевания гемолитической желтухой исключена?

- а) ребенок резус-отрицательный, мать резус-положительная
- б) мать резус-отрицательная, ребенок резус-положительный
- в) и мать и ребенок резус-отрицательны
- г) и мать и ребенок резус-положительны

Составьте родословные.

6.31 Женщина со вздорным характером вышла замуж за человека с мягким характером. От этого брака родилось три дочери, у одной из которых был вздорный характер. Одна из дочерей с мягким характером вышла замуж за человека с таким же характером. У них было два сына, один из которых был скандалистом, а другой мягким человеком. Укажите в родословной этой семьи генотипы всех её членов.

6.32 Кареглазый Борис, родители которого были кареглазыми, женился на голубоглазой Вере, также имевшей кареглазых родителей. У них родился голубоглазый мальчик Петя. Определите генотипы всех членов семьи.

А.1 Вопросы для опроса:

Раздел №1 Введение

- 1 Назовите основные клеточные и неклеточные формы жизни.
- 2 Расскажите о том, как была установлена роль ядра в передаче наследственной информации.
- 3 Назовите основные способы деления клеток. Когда осуществляется каждый из этих способов?
- 4 Охарактеризуйте основные события, происходящие во время фаз митоза.
- 5 Охарактеризуйте основные события, происходящие во время фаз мейоза
- 6 Сравните события, происходящие во время аналогичных событий митотического и мейотического деления клеток. В чем их сходство и различия?
- 7 Сформулируйте закон чистоты гамет.
- 8 Назовите законы Менделя.
- 9 Цитологические основы закона чистоты гамет.
- 10 Что называется скрещиванием: а) прямым; б) рецессивным; в) возвратным; г) анализирующим? Для каких целей их применяют?
- 11 Дайте определение термину «чистая линия».
- 12 Дайте определение термину «аллельное взаимодействие генов».
- 13 Поясните, какую роль играют цитоплазматические органоиды в передаче наследственной информации.
- 14 В цитоплазме клетки есть структуры, которые вносят дополнительный вклад в тот объем информации, которым располагает данная клетка. Какие это структуры и почему они варьируют информацию?
- 15 Почему не всегда выполняются законы Менделя?

Раздел №2 Методы исследования

- 1 Назовите авторов открытий:

7 Дайте определение закону «чистоты гамет».

8 Какие существуют виды скрещивания? При каких условиях применяют каждое из них? Приведите примеры.

9 Приведите общую формулу расщеплений при независимом наследовании.

10 Почему существуют отклонения от менделевских расщеплений?

11 Как ген может оказаться летальным для генотипа, не вызывая гибели особи?

12 Какие факторы могут изменить ожидаемое соотношение фенотипов?

Раздел №4 Элементы популяционной генетики

1 Дайте определение популяции.

2 Перечислите критерии вида.

3 Какие генетические процессы могут происходить в популяции?

4 Как они отражаются на жизнеспособности популяции?

5 Сформулируете закон Харди – Вайнберга. Где он может быть применен на практике?

6 Раскройте содержание понятий: инбридинг, дрейф генов. Как эти явления могут сказаться на выживаемости популяции?

Раздел №5 Наследственность и патология

1 Опишите роль и структуру хлоропластов и митохондрий.

2 Какие факты доказывают наличие у этих органоидов собственного генетического аппарата?

3 Поясните относительность независимости генетического аппарата хлоропластов и митохондрий от ядерного аппарата клетки.

4 Какое значение имеет цитоплазма в явлениях наследственности?

5 Охарактеризуйте следующие явления: внеядерная наследственность; материнский эффект цитоплазмы; пластидная наследственность; митохондриальная наследственность.

6 Какие гены отвечают за проявление цитоплазматической наследственности?

7 Почему наследование признаков, контролируемых цитоплазмой, передается потомству только через цитоплазму яйцеклетки?

8 Опишите, как наследуется пятнистость листьев у ночной красавицы. Какое можно ожидать потомство, собранное с пятнистых, с число зеленых веток? Почему?

9 Что такое цитоплазматическая мужская стерильность (ЦМС)? Как она проявляется?

10 В чем состоит значение ЦМС для селекции растений?

11 Какие факторы обуславливают внехромосомную цитоплазматическую наследственность?

12 Укажите критерии внехромосомного наследования.

13 Почему при цитоплазматическом наследовании признаков расщепление гибридов, полученных от скрещивания, не подчиняется законам Менделя?

14 Опишите явление предетерминации цитоплазмы (материнского эффекта).

15 Объясните, почему при скрещивании гетерозигот прудовика расщепление 3:1 проявляется не в F_1 , а в F_2 .

16 Определите, стерильной или фертильной будет пыльца растений с генотипами: а) ЦИТ^S rfrf; б) ЦИТ^S Rf Rf ; в) ЦИТ^S Rfrf; г) ЦИТ^N rfrf ; д) ЦИТ^N Rf rf; е) ЦИТ^N Rf Rf.

Раздел №6 Элементы теории вероятностей

1 Назовите предмет изучения генетики. Покажите связь генетики с другими науками о природе.

2 Какие задачи решает генетика? Каковы перспективы генетики?

3 Перечислите методы, которыми пользуются ученые-генетики при проведении экспериментальной работы.

4 Охарактеризуйте основные достижения и открытия каждого этапа генетики. С фамилиями каких ученых связаны эти открытия?

5 Дайте определения понятиям наследственность, изменчивость, ген, генотип, фенотип. Перечислите принципы генетического кода.

6 Перечислите основные положения клеточной теории. Как ее положения связаны с предметом изучения генетики?

7 Охарактеризуйте генетический аппарат эукариотической клетки.

8 Опишите структуру ДНК и РНК. В чем их сходство и различия?

9 Перечислите правила Чаргоффа. Как они используются в генетике?

10 Каким образом в клетке решается проблема стабильности генетического аппарата?

11 Назовите функции нуклеиновых кислот в реализации генетической информации. Отдельно опишите роль ДНК и РНК.

12 Какой из механизмов репликации: консервативный, полуконсервативный, «катыщегося кольца» является наиболее древним? Какие факты свидетельствуют об этом?.

13 Какие виды РНК обеспечивают процесс трансляции? Охарактеризуйте роль каждого из видов РНК.

14 В чем заключается методологическое значение принципа передачи информации: ДНК \leftrightarrow РНК \rightarrow белок? Какие факты нарушают центральную догму биологии?

15 В чем заключаются особенности микроорганизмов как объекта биологических исследований? В чем их сходство с клетками эукариотов?

16 Как организован генетический аппарат у вирусов и бактерий?

17 Поясните представление о плазмидах, эписомах.

18 Опишите процессы передачи наследственной информации у бактерий.

19 В чем заключаются особенности передачи генетической информации у вирусов? Как вирусы влияют на генетический аппарат эукариот? Какие это имеет последствия для отдельной клетки и всего организма?

20 Объясните, как осуществляется регуляция работы генов у прокариот.

21 Объясните, к чему могут привести нарушения отдельных звеньев механизма воспроизведения информации.

22 Охарактеризуйте следующие явления: внеядерная наследственность; материнский эффект цитоплазмы; пластидная наследственность; митохондриальная наследственность.

23 Дайте определение изменчивости, наследственной и ненаследственной изменчивости.

24 Каким образом факторы среды влияют на формирование признака? Приведите примеры. Докажите адаптивный характер модификаций.

25 Каков механизм возникновения комбинативной изменчивости?

26 Охарактеризуйте причины возникновения мутаций: средовые факторы, гены-мутаторы и гены-антимутаторы.

27 Приведите классификацию мутаций по разным признакам.

28 Что называется генетическими картами? Для чего они используются в генетических исследованиях?

29 Назовите основные виды хромосомных перестроек. Каковы механизмы их возникновения?

30 Дайте определение терминам: плейотропное действие генов, пенетрантность, экспрессивность.

31 Дайте определение виду и популяции.

32 Что называется частотами генов и генотипов?

33 Где может применяться закон Харди – Вайнберга? Каковы возможности его применения?

34 От каких факторов зависит динамика генетического состава популяций?

35 Охарактеризуйте молекулярно-генетические основы эволюции.

36 Поясните значение генетики популяций для селекции, решения проблем сохранения генофонда и биологического разнообразия.

37 Охарактеризуйте предмет и методы исследования селекции.

38 Почему генетика является теоретической основой селекции?

39 Назовите центры происхождения культурных растений по Н. Вавилову. Сформулируйте закон гомологических рядов наследственной изменчивости.

40 Дайте определение терминам: порода, сорт, штамм.

41 В чем заключается значение наследственной изменчивости организмов для селекционного процесса и эволюции.

42 Назовите основные системы скрещивания в селекции растений и животных.

43 Дайте определение качественным и количественным признакам. Приведите примеры.

44 Как можно оценить степень гомозиготности организмов?

45 Каким образом преодолевают нескрещивание животных или растений, принадлежащих к разным видам или родам?

46 Охарактеризуйте работы отечественных ученых: И. Мичурина, Г. Карпеченко и других в селекции.

47 Когда возникает явление гетерозиса и каковы его генетические механизмы?

48 В каких случаях применяют индивидуальный и массовый методы отбора? В каких случаях ведут отбор по генотипу и фенотипу?

49 Каким образом сказывается влияние условий внешней среды на эффективность отбора? Когда это влияние будет наиболее ярко выражено?

50 Опишите классические, современные и новейшие методы в селекции.

51 Каковы перспективы методов генетической и клеточной инженерии в селекции и биотехнологии.

Блок В

Б.1 Примерные варианты заданий на выполнение практической работы:

**Тема: Человек как объект генетических исследований.
Генеалогический метод изучения генетики человека**

Цели занятия:

- определить особенности человека как объекта генетических исследований;

Цели занятия:

- определить особенности человека как объекта генетических исследований;

- рассмотреть возможности генеалогического, близнецового, цитогенетического и биохимических методов изучения наследственности человека, определить показания к использованию этих методов;

- разобрать методику проведения и возможности генеалогического метода изучения наследственности человека, определить показания к использованию этого метода.

Задание 1. Перечислите основные особенности человека как объекта генетических исследований.

Человек как объект генетических исследований имеет ряд особенностей:

- 1) _____ .
- 2) _____ .
- 3) _____ .
- 4) _____ .
- 5) _____ .

Заполните таблицу:

Таблица 1 – Методы генетических исследований человека

№ п/п	Метод генетических исследований	Характеристика метода

Контрольные вопросы:

- 1. Что изучает генетика человека?
- 2. Перечислите основные трудности в изучении наследственности человека
- 3. Назовите основные положения генетики человека
- 4. Перечислите основные методы изучения генетики человека и охарактеризуйте их возможности

Генеалогический метод исследования

Задание 2. Изучите правила составления родословных

При составлении родословной используются следующие **правила**:

- составление родословной начинается с пробанда;
- братья и сестры (сисбы) располагаются слева направо в порядке рождения, начиная со старшего;
- все члены родословной располагаются строго по поколениям в один ряд;
- поколения обозначаются римскими цифрами слева от родословной сверху вниз;
- члены одного поколения обозначаются слева направо арабскими цифрами;
- в связи с тем, что некоторые болезни проявляются в разные возрастные периоды, указывается возраст членов семьи;
- отмечаются лично обследованные члены родословной.

Задание № 3:

• составьте и проанализируйте родословные:

1. Пробанд страдает ночной слепотой. Его два брата также больны. По линии отца пробанда, страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда здоровы. Все их дети здоровы. По материнской линии известно, что бабушка больна, дедушка здоров, сестра бабушки больна, а брат – здоров; прадедушка (отец бабушки) страдал ночной слепотой; сестра и брат прадедушки были больны; прапрадедушка болел, его брат, имеющий больную дочь и двух больных сыновей, тоже болел. Жена пробанда, ее родители и родственники здоровы.

Нарисуйте родословную, определите тип наследования ночной слепоты, определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда.

2. Пробанд – мальчик-альбинос. Родители его двоюродные брат и сестра, т. е. дедушка и бабушка – сисбы. Они здоровы. Два брата и сестра матери здоровы. Общий дядя супругов здоров. Их общий дедушка-альбинос, бабушка здорова. По линии отца мужа – дядя, тетя, дедушка и бабушка здоровы. По линии матери жены две тети, дядя, дедушка и бабушка здоровы. Нарисуйте родословную. Определите тип наследования альбинизма. Какова вероятность рождения следующего ребенка – альбиноса?

3. Пробанд имеет межпальцевые перепонки. Два его брата больны, три

сестры здоровы. Отец пробанда болен, мать здорова. Дедушка и бабушка пробанда по материнской линии здоровы, бабушка пробанда по отцовской линии здорова, а дедушка и три его брата больны. Два дяди больны и имеют каждый по здоровой дочери и одному больному сыну. Нарисуйте схему родословной. Определите тип наследования межпальцевых перепонки. Какова вероятность рождения больных детей у пробанда, если его жена здорова?

4. Здоровые муж и жена (двоюродные сибсы) имеют больную атаксией Фридрейха (прогрессирующее расстройство координации движений) дочь. Мать мужа и отец жены, родные сибсы, здоровы. Общий дядя супругов здоров. Их общая бабка здорова, а дед страдал атаксией. Все родственники со стороны отца мужа, в том числе 2 дяди, двоюродная сестра, дед, бабка здоровы. Все родственники со стороны матери жены здоровы. Составьте родословную. Определите: а) тип наследования и генотипы лиц родословной; б) вероятность рождения больного ребенка в семье, если больная дочь выйдет замуж за здорового юношу, отец которого болел атаксией Фридрейха; в) что в этом случае должен посоветовать врач-генетик?

Тема: Молекулярно-генетический и биохимический методы.

Цель: Цели занятия:

- разобрать методику проведения и возможности биохимического метода изучения наследственности человека, определить показания к использованию этого метода;

- дать понятие о молекулярно-генетических методах изучения наследственности.

Задание 1. Отличия в строении ДНК и РНК

в рабочей тетради заполните таблицу:

Таблица 4 – Отличия ДНК и РНК

	ДНК	иРНК	тРНК	рРНК
1. Пуриновые основания (название, символы)				
2. Пиримидиновые основания (название, символы)				
3. Пентоза				
4. Локализация в клетке				
5. Функции				

1. Фенилкетонурия (нарушение обмена фенилаланина, в результате которого развивается слабоумие) наследуется как рецессивный признак. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?

2. У человека ген полидактилии (шестипалость) доминирует над нормальным строением кисти. В семье один из родителей имеет нормальное строение кисти, а второй - шестипалый. Родился ребенок с нормальным строением кисти. Какова вероятность рождения следующего ребенка тоже без аномалий?

3. У человека близорукость доминирует над нормальным зрением, а карие глаза – над голубыми: единственный ребенок близоруких кареглазых родителей имеет голубые глаза и нормальное зрение. Определите генотипы всех трех членов этой семьи.

4. Мать имеет свободную мочку уха и гладкий подбородок (оба признака аутосомно- доминантные), а отец приросшую мочку и треугольную ямку на подбородке. Их дочь имеет те же признаки, что и мать, а сын - приросшую мочку и гладкий подбородок. Определите генотипы родителей и детей.

6. Доминантный ген (А) обуславливает развитие у человека нормальных глазных яблок. Ген (а) детерминирует почти полное отсутствие глазных яблок (анофтальмия). Сочетание генов (Аа) в генотипе человека определяет развитие глазных яблок малых размеров – микрофтальмию (неполное доминирование). Какое строение глазных яблок унаследует потомство F₁ , если мужчина, страдающий анофтальмией, женился на женщине с нормальным строением глазных яблок?

7. Мать – дигомозигота по II (А) группе крови и Rh⁺. Отец – дигетерозигота по III (В) группе крови и Rh – фактору. Дети с какими свойствами крови могут родиться в этой семье?

В.2. Типовые задачи

1 У человека врожденная глухота может определяться рецессивными генами d и e. Для нормального слуха необходимо наличие в генотипе обоих доминантных генов D и E. Определите возможные генотипы родителей в следующих семьях:

- а) оба родителя глухи, а их 7 детей имеют нормальный слух;
- б) у глухих родителей 4 глухих ребенка

2 У человека пигментация кожи зависит от нескольких полимерных генов P₁ и P₂. Представители белой расы имеют в генотипе гены P¹P¹P²P² рецессивные, негры - доминантные P₂P₂P₂P₂. Мулаты первого поколения имеют

промежуточный фенотип $P_1 P_1 P_2 P_2$. У детей мулатов гены усиленной пигментации могут быть в количестве от 0 до 4, в связи с чем могут возникнуть 5 фенотипов: $P_1 P_1 P_2$ светлый мулат; $P_1 P_1 P_2 P_2$ мулат; $P_1 P_2 P_2 P_2$ темный мулат; $P_2 P_2 P_2 P_2$ негр; $P_1 P_1 P_1 P_1$ белый. Определить цвет кожи от следующих браков: а) негр и белая женщина; б) мулат и негрityанка

3 Рост человека контролируется несколькими парами не сцепленных генов, которые взаимодействуют по типу полимерии. Если пренебречь факторами среды и условно ограничиться тремя парами генов, то можно допустить, что в какой-то популяции самые низкорослые люди имеют все рецессивные гены и рост 150 см, самые высокие - все доминантные гены и рост 180 см.

- а) Определите рост людей, гетерозиготных по всем трем парам генов.
- б) Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста. У них было 4 детей имеющих рост 165, 160, 155 и 150 см. Определите генотипы родителей и их рост.

4 Пенетрантность гена равна 25%. Поясните, что это означает.

5 Некоторые формы шизофрении наследуются по доминантно-аутосомному типу, при этом у гомозигот пенетрантность равна 100%, у гетерозигот 20%. Определите вероятность заболевания детей в семье, где:

- а) один из супругов гетерозиготен, а другой нормален в отношении анализируемого признака;
- б) оба родителя гетерозиготны.

6 Ангиоматоз сетчатой оболочки наследуется как доминантно-аутосомный признак с пенетрантностью 50%. Определите вероятность заболевания детей в семье, где оба родителя являются гетерозиготными носителями ангиоматоза.

7 Подагра определяется доминантным аутосомным геном. Пенетрантность у мужчин составляет 20%, а у женщин она равна нулю. Какова вероятность заболевания подагрой в семье:

- а) гетерозиготных родителей;
- б) где один из супругов гетерозиготен, а другой нормален в отношении анализируемого признака?

8 Признак паучьих пальцев (арахнодактилия) (см. рисунок 30) наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 25%. Леворукость - рецессивный признак с пенетрантностью 100%. Определите вероятность проявления обеих аномалий одновременно в семье, где оба родителя гетерозиготны по обеим парам генов.

9 Конкордантность монозиготных близнецов по массе тела составляет 80%, а дизиготных близнецов – 30%. Каковы доля наследственности и доля среды в формировании этого признака.

10 Изучены 40 пар монозиготных и 80 пар дизиготных близнецов. Во всех этих парах хотя бы у одного из близнецов имелся изучаемый признаков. При этом в 32-х парах монозиготных близнецов и в 16-и парах дизиготных близнецов этот признак имелся и у второго близнеца. Определите коэффициент наследуемости изучаемого признака.

11 Конкордантность монозиготных близнецов по заболеванию туберкулезом составляет 37%, а дизиготных – 15%. Что оказывает большее влияние на развитие этого заболевания – наследственность или среда?

12 Оба монозиготных близнеца страдают маниакально-депрессивным психозом в 96% случаев, а дизиготные близнецы – только в 19%. Определите долю влияния наследственности на развитие данного заболевания.

13 Одинаковая форма ушей имеется у 98% монозиготных близнецов, а у 60% дизиготных близнецов форма ушей разная. Что больше влияет на наличие у детей одинаковой формы ушей?

14 Ишемическая болезнь наблюдается в 44% случаев у обоих монозиготных близнецов и в 12% случаев у обоих дизиготных близнецов. Какова доля влияния условий среды на развитие данного признака?

15 Определите коэффициенты наследуемости и влияния среды в развитии умственной отсталости, если конкордантность по данному признаку для монозиготных близнецов составляет 97%, для дизиготных – 37%.

16 Определите коэффициент наследуемости в патологии расщелины верхней губы, если конкордантность монозиготных близнецов по данному признаку составляет 33%, дизиготных – 5%.

17 Зарегистрировано 18 пар монозиготных близнецов и 15 пар дизиготных близнецов. Установлено, что в 12 парах монозиготных и в 8 парах дизиготных близнецов язвенной болезнью желудка страдали оба. Что оказывает влияние на развитие заболевания.

18 Зарегистрировано 20 пар монозиготных близнецов и 20 пар дизиготных близнецов. При опросе выяснено, что в 15 парах монозиготных близнецов бронхиальной астмой болели оба, а в группе дизиготных близнецов оба страдали астмой в 7 семьях. Вычислите конкордантность по этому признаку и определите роль наследственности и среды в развитии данного заболевания.

19 Обследовано 65 пар монозиготных и 87 пар дизиготных близнецов. При опросе выяснено, что в 63 парах монозиготных близнецов *корью* болели оба, а среди дизиготных близнецов *корью* болели оба в 82 парах. Вычислите

конкордантность (%) отдельно для каждой группы близнецов. На основании этого решите, существует ли наследственная предрасположенность к данному заболеванию?

20 Конкордантность монозиготных близнецов по косолапости составляет 45,5%, а дизиготных – 18,2%. Определить, что в основном влияет на развитие этого признака?

21 Конкордантность монозиготных близнецов по врожденному вывиху бедра составляет 41,4%, а дизиготных – 2,8%. Определить долю средовых факторов в развитии врожденного вывиха бедра?

22 У человека группы крови АВО контролируются тремя аллелями. В популяции встречается редкий мутантный аллель «Ь» независимого гена, который в гомозиготном состоянии оказывает ингибирующее действие на аллели А и В, приводящее к выработке агглютиногена. В результате такого взаимодействия антитела в крови не вырабатываются, что приводит к формированию I группы крови.

23 Напишите возможные генотипы и выпишите гаметы, расположив схематично гены h и H в хромосомах для лиц с I, II и III группами.

24 Рецессивный неаллельный эпистатический ген pp подавляет действие генов, определяющих группу крови А и В. Определите генотипы в семье, где мать имела III группу крови, отец I, родилась девочка с I группой крови. Она вышла замуж за мужчину со II группой крови, у них родились две девочки с IV и с I группой крови. Проявление в третьем поколении девочки с IV группой от матери с I группой вызвало недоумение. Как это могло быть?

25 3 В семье трое детей с II, III и IV группами крови. Их родители имели IV и I группу крови. Определите, все ли дети родные, а также возможно ли переливание крови от родителей детям.

26 Резус-положительные родители со II и III группами крови имеют ре-зус-отрицательную дочь I группы крови. Дочь вышла замуж за мужчину с положительным резус-фактором и II группой крови, отец которого был резус-отрицательный и имел I группу крови. Определите генотипы упомянутых лиц, оцените вероятность иммунного конфликта в браке дочери и возможной группы крови ребенка в случае резус-конфликта.

27 Каковы прогнозы в отношении рождения здоровым первого, второго и третьего ребенка, если резус - отрицательная женщина выходит замуж за ре-зус-положительного мужчину, все родственники которого имели положительный резус?

28 Мужчина, обладающий кровью группы MN, вступает в брак с женщиной группы крови N. Каков генотип родителей и какие дети могут появиться от этого брака?

29 Родители имеют I и III группу крови, первый ребенок имел I группу. Какая группа может быть у второго ребенка?

30 У родителей I и IV группы крови. Могут ли дети унаследовать группу крови одного из родителей, можно ли при необходимости переливать кровь от родителей детям?

31 В брак вступают женщина с отрицательным резус-фактором и I группой крови и мужчина с положительным резус-фактором и IV группой крови. Определите вероятность иммунного конфликта у детей и возможную группу крови при этом, если известно, что у матери мужа кровь была резус-отрицательная.

32 У женщины с резус-отрицательной III группой крови родился ребенок с IV группой крови, у которого была гемолитическая болезнь вследствие резус-конфликта. Что можно сказать о группе крови и резус-факторе отца ребенка?

33 Перед судебно-медицинской экспертизой поставлена задача выяснить, является ли мальчик, который живет в семье N, родным или приемным сыном. Исследования крови всех членов семьи дали такие результаты: у женщины резус-положительная кровь IV группы, у мужчины — резус-отрицательная I группа, у ребенка резус-положительная I группа.

34 Отец голубоглазый, мать - кареглазая; оба - резус-положительные. У них родилось пятеро детей, из которых четверо резус-положительные, но двое голубоглазые, двое кареглазые. Один ребенок голубоглазый и резус-отрицательный. Определите генотипы родителей.

35 В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имели I и II группы крови, родители второго - II и IV. Исследование показало, что дети имеют I и IV группы крови. Определите, кто чей сын.

36 В семье родителей с I и IV группами крови родился ребенок с IV группой. Какое заключение должен дать специалист медико-генетической консультации?

37 Каковы перспективы успешности операции по пересадке почки человеку с генотипом AABvCCcM, если предполагаемые доноры имеют следующие генотипы: aaBBCCdd, AaBeCcDd, AABVCCDd, aaBBeedd.

38 Один из близнецов нуждается в срочной пересадке кожи. В каких случаях пересадка будет успешной: если они разнополые или однополые монозиготные близнецы?

39 Определить генетическую структуру популяции, если известно, что рецессивные гомозиготные особи (aa) составляют в популяции 1 %.

40 *Муковисцидоз* наследуется как аутосомно-рецессивный признак. В России заболевание встречается с частотой 1:2 000 (Мутович Г.Р., 1997). Определите частоту встречаемости гетерозиготных носителей.

41 *Глухонемота* связана с врожденной глухотой, которая препятствует нормальному усвоению речи. Наследование аутосомно-рецессивное. Средняя встречаемость заболевания для европейских стран составляет приблизительно 2:10 000 (В.П. Эфроимсон, 1968). Определите возможное число гетерозиготных по глухонемоте людей в популяции с численностью 600 000 жителей.

42 Низкий рост тела человека наследуется как аутосомный доминантный признак. При обследовании одной африканской популяции пигмеев 64 человека имели нормальный рост тела, а 836 человек – низкий рост. Определить частоту встречаемости гетерозигот в этой популяции.

43 В популяции с населением 100 тыс. человек 4 тыс. имеют голубые глаза, остальные – карие. Вычислите количество гетерозиготных по окраске глаз людей.

44 Способность человека различать вкус фенилтиомочевины контролируется доминантным аутосомным геном. В одной популяции частота людей, которые не ощущают вкус фенилтиомочевины, равна 25%. Определить генетическую структуру этой популяции.

45 *Гемофилия А* наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. У новорожденных мальчиков это заболевание встречается с частотой 1:2500 (Заяц Р.Г, Рачковская И.В., 1998). Определите частоту встречаемости гетерозигот среди новорожденных.

46 *Аниридия* наследуется как доминантный аутосомный признак и встречается с частотой 1:10 000 (В.П. Эфроимсон, 1968). Охарактеризуйте генетическую структуру популяции.

47 Из 84 000 детей, родившихся в течение 10 лет в городе К., у 340 обнаружен патологический рецессивный аллель. Популяция признана панмиктической. Вычислите частоты гомозиготных и гетерозиготных генотипов.

48 У людей известно три генотипа по форме волос. В выборке 2800 человек оказалось 15% с генотипом *BB* (курчавые волосы), 15% с генотипом *Bb* (волнистые волосы) и 70% с генотипом *bb* (прямые волосы). Определите частоту встречаемости доминантных и рецессивных аллелей.

49 В США около 30% населения ощущает горький вкус фенилтиокарбамида (ФТК), а 70% – не ощущает. Способность ощущать вкус ФТК детерминируется рецессивным аллелем *a*. Определите частоту доминантных (*A*) и рецессивных (*a*) аллелей в данной популяции.

50 При обследовании населения одного из европейских городов обнаружено лиц с группой крови MM – 11163, MN – 15267, NN – 5134. Определите частоту аллелей L^M и L^N среди изученного населения. (L^M -доминантный аллель и, L^N -рецессивный аллель).

51 *Подагра* встречается у 2% людей и обусловлена аутосомным доминантным геном. У женщин ген подагры не проявляется, у мужчин пенетрантность его равна 20% (В.П. Эфроимсон, 1968). Охарактеризуйте генетическую структуру популяции по анализируемому признаку, исходя из этих данных.

52 В одной популяции частота гена дальтонизма составила 0,08. Дальтонизм передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. Каковы частоты трех генотипов женщин в этой популяции.

53 В родильном доме из 1000 рожениц у 150 наблюдается иммунный конфликт по резус-фактору (Rh-отрицательные). Определите частоты встречаемости аллелей в данной выборке и установите генетическую структуру популяции.

Блок С

С.1 Комплексные задания творческого уровня

1. В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного имеют I и II группы крови, родители другого - II и IV группы крови. Анализ показал, что дети имеют I и IV группы крови. Определите, кто чей сын.

2. Женщина Rh(-) с I A (II) группой крови, отец которой имел Rh (-) и I 0 (I) группу крови, вышла замуж за мужчину с Rh- I 0 (I) группой крови. Какова вероятность того, что ребенок унаследует оба признака отца?

3. Мужчина Rh- с I A I B (IV) группой крови женился на женщине Rh+ , имеющей кровь I B (III) группы. Отец жены Rh- с I 0 (I) группой крови. В семье двое детей: один с Rh- с I B (III) группой крови, другой - Rh+ I 0 (I) группой крови. При судебно – медицинской экспертизе установлено, что один ребенок внебрачный. По какой из двух пар аллелей исключается отцовство?

4. Дигетерозиготная по III группе крови и Rh+ вступает в брак с таким же мужчиной: А) какое расщепление по фенотипу можно ожидать у детей? Б) по какому закону Менделя в этом случае произойдет наследование признаков?

5. Известно, что ген гемофилии (несвёртываемости крови) – рецессивный, локализованный в X – хромосоме. Здоровая женщина, мать которой так же, как и она, была здоровой, а отец страдал гемофилией, вышла замуж за мужчину,

страдающего гемофилией. Появление какого потомства можно ожидать от этого брака (относительно рассматриваемого заболевания)

6. Здоровый мужчина с группой крови АВ женился на здоровой женщине с группой крови 0, отец которой страдал гемофилией. Определите их генотипы. Какие фенотипы можно ожидать в потомстве этих супругов и с какой вероятностью?

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

8. Пробанд страдает гемофилией. У его матери и отца нормальная свертываемость крови. У бабушки со стороны матери гемофилия, а бабушка здорова. Дети пробанда: две дочери и один сын с нормальной свертываемостью крови, другой сын страдает гемофилией. В семье отца больных гемофилией нет. Составить родословную семьи

9. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, которая болеет мозжечковой атаксией. Ее муж здоров. У них пятеро сыновей и три дочери. Один сын и одна дочь больны, все остальные здоровы. У пробанда отца здоровая сестра и трое больных братьев. Отец пробанда больной, а мать здоровая.

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

11. Постройте родословную схему Пробанд имеет белый локон в волосах. Брат пробанда без локона. По линии отца пробанда аномалии не отмечено. Мать пробанда с белым локоном. Она имеет трех сестер. Две сестры с локоном, одна без локона. У одной из теток пробанда со стороны матери сын с локоном и дочь без локона, у второй – сын и дочь с локоном и дочь без локона. Третья тетка без локона имеет двух сыновей и одну дочь без локона. Дед пробанда по линии матери и двое его братьев имели белые локоны, еще двое были без локонов. Определите вероятность рождения детей с белым локоном надо лбом в случае, если пробанд вступит в брак со своей двоюродной сестрой, имеющей белый локон.

12. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гомозиготен по гену галактоземии, но развитие болезни у него было

предотвращено специальной диетой, а второй здоров, но это же заболевание отмечалось у родственников по материнской линии? Галактоземия наследуется по АР-типу.

13. В брак вступают женщина с отрицательным резусом первой группы крови и мужчина с положительным резусом четвертой группы крови. Определите вероятность иммунного конфликта у детей и возможную группу крови при этом, если известно, что у матери мужа кровь была резус-отрицательная.

14. У человека ген карих глаз доминирует над голубым цветом глаз (А), а ген цветовой слепоты рецессивный, сцеплен с X – хромосомой. Кареглазая женщина с нормальным зрением, отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину с нормальным зрением. Определите генотипы родителей и возможного потомства, вероятность рождения в этой семье детей дальтоников с карими глазами и их пол

15. Составьте родословную схему. Пробанд – нормальная женщина – имеет пять сестер, две из которых однайцовые близнецы, две – двуяйцовые близнецы. Все сестры имеют шесть пальцев на руке. Мать пробанда нормальна, отец – шестипалый. Со стороны матери все предки нормальны. У отца два брата и четыре сестры – все нормально пятипалые. Бабка по линии отца шестипалая. У нее две шестипалые сестры и одна пятипалая. Дед по линии отца и все его родственники нормально пятипалые.

16 Участок молекулы ДНК, кодирующий синтез полипептида, имеет следующее строение: АЦЦАТАГТЦЦААГГА. Определите последовательность аминокислот в полипептиде. В молекуле ДНК на долю цитидиловых нуклеотидов приходится 18 %. Определите процентное содержание других нуклеотидов, входящих в молекулу этой ДНК.

17 Сколько содержится: а) адениловых, б) гуаниловых, в) тимидиловых, г) цитидиловых нуклеотидов во фрагменте молекулы ДНК, если в нем обнаружено 950 цитидиловых нуклеотидов, составляющих 20 % от общего количества нуклеотидов в этом фрагменте?

18 Химическое исследование показало, что 30 % общего числа нуклеотидов данной и – РНК приходится на урацил, 26 % на цитозин, 24 % на аденин. Определите состав ДНК, с которого была транскрибирована и – РНК.

19 Полипептид состоит из следующих аминокислот: валин – аланин – глицин – лизин – триптофан – валин – серин – глутаминовая кислота. Определите структуру участка ДНК, кодирующего указанный полипептид.

20 Участок одной из цепей ДНК имеет нуклеотидную последовательность: ГАТТЦАГААГЦАТАЦЦ. Определите последовательность нуклеотидов во второй цепи.

21 Одна из цепей ДНК с последовательностью нуклеотидов АТТГЦТЦАААТЦ используется в качестве матрицы для синтеза и-РНК. Какую последовательность нуклеотидов будет иметь и-РНК? Укажите строение соответствующего белка.

22 Мех платиновой норки стоит дороже, чем стандартной коричневой, но может резко снизиться в цене, когда мода изменится. Каким образом провести скрещивание, чтобы от имеющихся на ферме стандартной самки и платинового самца в кратчайший срок получить большое количество платиновых потомков? Ген платиновости – рецессивный.

23 У собак жесткая шерсть доминантна, мягкая рецессивна. Два жесткошерстных родителя дают жесткошерстного щенка. С особью какой масти его нужно скрестить, чтобы выяснить, имеет ли он в генотипе аллель мягкошерстности?

24 При скрещивании земляники с красными плодами с растением, имеющим белые плоды, в первом поколении образовались розовые плоды. Какое потомство возникнет при скрещивании растений с розовыми плодами? А при скрещивании растений красноплодных с розовыми плодами? Красные плоды – доминирующий признак.

25 Мыши имеют генотип УУ-серые, Уу-желтые, уу-гибнут на эмбриональной стадии. Какое будет потомство у следующих родителей: желтая и серая, желтая и желтая. При каком скрещивании можно ожидать более многочисленного потомства?

26 У плодов арбуза корка может быть зеленой или полосатой, форма длинная или круглая. Гомозиготное растение с длинными зелеными плодами скрещено с гомозиготными, имеющими круглые полосатые плоды. В первом поколении плоды круглые зеленые. Какие плоды получатся при дальнейшем скрещивании сортов:

а) круглых зеленых с длинными полосатыми

б) круглых зеленых с такими же?

27 От скрещивания томата с шаровидными желтыми плодами с томатом, дающим грушевидные красные плоды, получено 25 % особей с шаровидными красными плодами, 25 % особей с шаровидными желтыми плодами, 25 % с грушевидными красными плодами. Определить генотипы родственных форм, если известно, что шаровидная форма и красная окраска плодов – доминирующие признаки.

28 От скрещивания белого кролика с черной крольчихой получено 6 черных и 5 белых крольчат. Почему в первом же поколении произошло расщепление? Определите генотипы родителей и крольчат.

29 У морских свинок гладкая шерсть определяется рецессивным геном, а вклоченная доминантным. Скрещивание свинок с вклоченной шерстью дает 36 особей лохматых и 11 гладких. Сколько среди них гомозиготных особей?

30 В каком численном соотношении можно ожидать расщепление гибридного потомства, если скрещивать красноглазую серую дрозофилу, гетерозиготную по двум аллелям, с красноглазой черной гетерозиготной по первой аллели (гены, контролирующие эти признаки, сцеплены).

31 Оперенность ног у кур определяется доминантным геном. Гороховидный гребень доминирует над простым. Какими признаками будут обладать гибридные куры, полученные от скрещивания кур с гороховидными гребнями и оперенными ногами с голоногим петухом, имеющим простой гребень? Исходные особи гомозиготны. Какая часть второго поколения, полученная от скрещивания гибридов, окажется с гороховидным гребнем и голыми ногами?

32 У собак черный цвет шерсти доминирует над кофейным цветом, а короткая шерсть – над длинной. Обе пары генов не сцеплены. Охотник купил собаку черную с короткой шерстью и хочет быть уверен, что она не несет генов кофейного цвета и длинной шерсти. Какого партнера по фенотипу и по генотипу надо подобрать для скрещивания, чтобы проверить генотип купленной собаки?

33 Какими признаками будут обладать гибриды, полученные от скрещивания раннеспелого овса нормального роста, гетерозиготного по первой аллели с позднеспелым гигантского роста овсом? Нормальный рост и раннеспелость – доминантные признаки.

34 При скрещивании между собой горностаевых кур в потомстве, состоящем из 42 цыплят, получили 20 горностаевых, 12 черных и 10 чисто белых кур. Как наследуется горностаевая окраска оперения?

35 У кур черный цвет оперения обусловлен доминантным геном E, красный – его рецессивным аллелем e. Наличие гребня обусловлено доминантным геном D, отсутствие – его рецессивным аллелем d. Красного петуха с гребнем скрестили с черной курицей без гребня. Получают многочисленное потомство, половина которого имеет черное оперение и гребень, а половина – красное оперение и гребень. Каковы наиболее вероятные генотипы родителей?

36 У дрозофилы серый цвет тела доминирует над черным. При скрещивании двух серых мух в потомстве появилось $1/4$ мух с черной окраской тела. Определите генотипы серых мух.

37 Скрещивают два сорта кукурузы с белыми зернами. В первом поколении все растения имеют окрашенные зерна. Во втором поколении получается 145 растений с окрашенными зернами и 113 растений с белыми. Напишите формулу расщепления и определите его тип.

38 При скрещивании самки дрозофилы с черным телом (рецессивный признак) с нормальными крыльями (доминантный признак) и самца серого с сетчатыми крыльями получено следующее потомство: 280 серых с нормальными крыльями, 336 серых с сетчатыми крыльями, 334 черных с нормальными крыльями и 230 черных с сетчатыми крыльями. Рассчитать расстояние между генами, которые локализованы во второй хромосоме дрозофилы.

39 У дрозофилы гены А и В доминантны, сцеплены и находятся на расстоянии 3 сМ. Дигетерозиготную самку скрестили гомозиготным по рецессивным генам самцом. Какое потомство ожидается от этого скрещивания? Укажите вероятности рождения детей с возможными фенотипами.

40 В племенном стаде молочного скота численностью 200 голов зарегистрировано рождение двух слепых телят. Дефект обусловлен гомозиготным рецессивным генотипом aa. Определите количество животных, которые могут быть источником дальнейшего появления слепых телят.

41 В выборке, состоящей из 84 000 растений ржи 210 растений оказались альбиносами. Определить частоты доминантных и рецессивных аллелей и частоту гетерозигот, несущих ген альбинизма.

42 При разведении мух дрозофил, имеющих серую окраску тела и нормальную длину крыльев, в лаборатории было получено 75 % потомства, сходного по фенотипу с родительскими организмами, и 25% черных короткокрылых. Проанализировать характер наследования, если известно, что гены, определяющие данные признаки, сцеплены.

43 В данной популяции 700 особей, из них 672 с доминантным признаком. Определите количество гетерозиготных организмов.

44 Фенотипический состав популяции неизменен на протяжении ряда поколений: 700 темных особей (доминантный признак) и 900 светлых. Сколько в данной популяции гетерозигот по гену, определяющему окраску? Влиянием отбора и мутаций в данных условиях пренебречь.

45 Популяция состоит из 1000 особей, гомозиготных по доминантному аллелю А, 2000 гетерозиготных особей и 2000 особей, гомозиготных по

рецессивному аллелю а. Годовой приплод в этой популяции составляет 2500 детенышей. Каков состав этого приплода по генотипу? Скрещивание неизбирательное, мутаций нет.

Блок D

Экзаменационные вопросы (вопросы к зачету).

Вопросы к зачету

- 1 Предмет и задачи генетики.
 - 2 Современные направления генетики.
 - 3 История развития и становления генетики как науки. Период лысенковщины.
 - 4 Методы изучения генетики: традиционные, новые, новейшие.
 - 5 Селекция как процесс и как наука. Методы селекции.
 - 6 Генетические основы селекции.
 - 7 Основные методы генетики: гибридологический, цитологический, математический, онтогенетический, популяционный, мутационный и др.
 - 8 Генетика соматических клеток.
 - 9 Строение ядра интерфазной клетки. Эу- и гетерохроматин
 - 10 Митоз. Стадии процесса. Биологическая роль митоза.
 - 11 Мейоз. Кроссинговер, его значение.
 - 12 Ген, его структура. Структурные и функциональные гены.
 - 13 Генетический код. Принципы генетического кода.
 - 14 Концепция оперона. Принцип прямой и обратной связи при функционировании оперона.
 - 15 Генетический контроль и механизмы репликации ДНК.
 - 16 Процесс транскрипции: этапы, ферментативный комплекс.
 - 17 Процесс трансляции: структуры, этапы трансляции.
 - 18 Мутации их классификация. Физические и химические мутагены.
- Гены – мутаторы и антимутаторы.
- 19 Генотип и фенотип. Влияние среды на проявление генотипа.
 - 20 Доминантные и рецессивные признаки. Промежуточное наследование. Сцепленные признаки. Группы сцепления.
 - 21 Генетика пола. Гомо– и гетерогаметный пол. Зависимость хромосомного определения пола от факторов окружающей среды.
 - 22 Хромосомы. Строение хромосом: хроматиды, хромонема, хромомеры. Центромеры. Структура хромосом во время интерфазы и митоза.

23 Молекулярная организация хромосом: ДНК, гистоны и др. белки. Гетерохроматиновые и эухроматиновые участки хромосом. Уровни организации хроматина.

24 Политения. Политенные хромосомы.

25 Генетический анализ. Методы генетического анализа.

26 Моно- и полигибридное скрещивание. Закономерности наследования.

27 Представление об аллелях и их взаимодействиях: полное и неполное доминирование.

28 Неаллельные взаимодействия: комплементарность, эпистаз, полимерия.

29 Генотип как система аллельных и неаллельных взаимодействий. Плейотропное действие генов. Пенетрантность и экспрессивность.

30 Особенности генетики прокариот. Методы изучения.

31 Генетические процессы у прокариот: конъюгация, трансдукция.

32 Плазмиды, эписомы, их роль в переносе генетической информации.

33 Нехромосомное наследование: материнский эффект цитоплазмы, пластидная, митохондриальная наследственность.

34 Изменчивость, ее виды.

35 Геномные изменения – полиплоидия, анеуплоидия. Жизнеспособность и плодовитость анеуплоидов.

36 Закон гомологических рядов в наследственной изменчивости.

37 Предмет и задачи популяционной генетики. Заслуга С.С. Четверикова.

38 Понятие о частотах генов и генотипов. Закон Харди-Вайнберга.

39 Генетическая гетерогенность популяций. Факторы, влияющие на динамику генетического состава популяции.

40 Понятие о внутривидовой генетическом полиморфизме и генетическом грузе.

41 Молекулярно-генетические основы эволюции.

42 Человек как объект генетических исследований.

43 Центры происхождения культурных растений. Работы Н.Вавилова.

44 Генофонд культурных и диких форм растений и животных.

45 Использование мутаций в селекции.

46 Применение методов генетической инженерии в селекции.

47 Системы скрещивания в селекции животных и растений: инбридинг, аутбридинг, отдаленная гибридизация.

48 Межвидовая и межродовая гибридизация. Способы преодоления нескрещиваемости.

- 49 Работы И.Мичурина, Г. Карпеченко, Н. Цицына и др.
 50 Гетерозис и его генетические механизмы.
 51 Методы отбора: индивидуальный и массовый.
 52 Методы отбора: по генотипу и фенотипу.
 53 Признаки качественные и количественные.
 54 Влияние условий внешней среды на эффективность отбора.
 55 Связь генетики с другими науками. Место дисциплины среди наук о природе
 56 Значение генетики для народно– хозяйственной деятельности человека.
 57 Достижения селекции на современном этапе.
 58 Чистая линия. Значение линейных животных для научных исследований.
 59 Модели для изучения законов генетики.
 60 Неядерное наследование, его причины. Основные закономерности.

Описание показателей и критериев оценивания компетенций, описание шкал оценивания

4-балльная шкала	Отлично	Хорошо	Удовлетворительно	Неудовлетворительно
100 балльная шкала	85-100	70-84	50-69	0-49
Бинарная шкала	Зачтено			Не зачтено

Оценивание выполнения практических заданий

4-балльная шкала	Показатели	Критерии
Отлично	1. Полнота выполнения практического задания; 2. Своевременность выполнения задания» 3. Последовательность и рациональность выполнения задания; 4. Самостоятельность решения;	Задание решено самостоятельно. При этом составлен правильный алгоритм решения задания, в логических рассуждениях, в выборе формул и решении нет ошибок, получен верный ответ, задание решено рациональным способом.
Хорошо		Задание решено с помощью преподавателя. При этом составлен правильный алгоритм решения задания, в логическом рассуждении и решении нет существенных

		ошибок; правильно сделан выбор формул для решения; есть объяснение решения, но задание решено нерациональным способом или допущено не более двух несущественных ошибок, получен верный ответ
Удовлетворительно		Задание решено с подсказками преподавателя. При этом задание понято правильно, в логическом рассуждении нет существенных ошибок, но допущены существенные ошибки в выборе формул или в математических расчетах; задание решено не полностью или в общем виде.
Неудовлетворительно		Задание не решено.

Оценивание выполнения тестов

4-балльная шкала	Показатели	Критерии
Отлично	1. Полнота выполнения практического задания; 2. Своевременность выполнения задания» 3. Последовательность и рациональность выполнения задания;	Выполнено 85% заданий предложенного теста, в заданиях открытого типа дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос
Хорошо	4. Самостоятельность решения; 5. и т.д	Выполнено 70% заданий предложенного теста, в заданиях открытого типа дан полный, развернутый ответ на поставленный вопрос; однако были допущены неточности в определении понятий, терминов
Удовлетворительно		Выполнено 50 % заданий предложенного теста, в заданиях открытого типа дан неполный ответ на поставленный вопрос, в ответе не присутствуют доказательные примеры, текст со стилистическими и орфографическими ошибками.
Неудовлетворительно		Выполнено менее 50 % заданий предложенного теста, на поставленные вопросы ответ отсутствует или неполный, допущены существенные ошибки в

		теоретическом материале (терминах, понятиях).
--	--	---

Оценивание ответа на зачете

Бинарная шкала	Показатели	Критерии
Зачтено	<p>1. Полнота изложения теоретического материала;</p> <p>2. Полнота и правильность решения практического задания;</p> <p>3. Правильность и/или аргументированность изложения (последовательность действий);</p> <p>4. Самостоятельность ответа;</p> <p>5. Культура речи.</p>	<p>1 Дан полный, в логической последовательности развернутый ответ на поставленный вопрос, где он продемонстрировал знания предмета в полном объеме учебной программы, достаточно глубоко осмысливает дисциплину, самостоятельно, и исчерпывающе отвечает на дополнительные вопросы, приводит собственные примеры по проблематике поставленного вопроса, решил предложенные практические задания без ошибок.</p> <p>Дан развернутый ответ на поставленный вопрос, где студент демонстрирует знания, приобретенные на лекционных и семинарских занятиях, а также полученные посредством изучения обязательных учебных материалов по курсу, дает аргументированные ответы, приводит примеры, в ответе присутствует свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. Однако допускается неточность в ответе. Решил предложенные практические задания с небольшими неточностями.</p> <p>Дан ответ, свидетельствующий в основном о знании процессов изучаемой дисциплины, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы, знанием основных вопросов теории, слабо сформированными навыками анализа явлений, процессов, недостаточным умением давать аргументированные ответы и приводить примеры, недостаточно свободным владением монологической речью, логичностью и последовательностью ответа. Допускается несколько ошибок в содержании ответа и решении практических заданий.</p>
Незачтено		<p>Дан ответ, который содержит ряд серьезных неточностей, обнаруживающий незнание процессов изучаемой предметной области, отличающийся неглубоким раскрытием темы, незнанием основных вопросов теории,</p>

Бинарная шкала	Показатели	Критерии
		несформированными навыками анализа явлений, процессов, неумением давать аргументированные ответы, слабым владением монологической речью, отсутствием логичности и последовательности. Выводы поверхностны. Решение практических заданий не выполнено, т. е. студент не способен ответить на вопросы даже при дополнительных наводящих вопросах преподавателя.

Раздел 3. Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций

Основными этапами формирования компетенций по дисциплине при изучении студентами дисциплины являются последовательное изучение содержательно связанных между собой разделов. В целом по дисциплине оценка «зачтено» ставится в следующих случаях:

- обучаемый демонстрирует самостоятельность в применении знаний, умений и навыков к решению учебных заданий в полном соответствии с образцом, данным преподавателем, по заданиям, решение которых было показано преподавателем, следует считать, что компетенция сформирована, но ее уровень недостаточно высок.

- обучаемый способен продемонстрировать самостоятельное применение знаний, умений и навыков при решении заданий, аналогичных тем, которые представлял преподаватель при потенциальном формировании компетенции, подтверждает наличие сформированной компетенции, причем на более высоком уровне. Наличие сформированной компетенции на повышенном уровне самостоятельности со стороны обучаемого при ее практической демонстрации в ходе решения аналогичных заданий следует оценивать как положительное и устойчиво закрепленное в практическом навыке.

- обучаемый демонстрирует способность к полной самостоятельности (допускаются консультации с преподавателем по сопутствующим вопросам) в выборе способа решения неизвестных или нестандартных заданий в рамках учебной дисциплины с использованием знаний, умений и навыков, полученных как в ходе освоения данной учебной дисциплины, так и смежных дисциплин, следует считать компетенцию сформированной на высоком уровне.

Оценка «незачтено» ставится при неспособности обучаемого самостоятельно продемонстрировать наличие знаний при решении заданий, которые были представлены преподавателем вместе с образцом их решения,

отсутствие самостоятельности в применении умения к использованию методов освоения учебной дисциплины и неспособность самостоятельно проявить навык повторения решения поставленной задачи по стандартному образцу свидетельствуют об отсутствии сформированной компетенции. Отсутствие подтверждения наличия сформированности компетенции свидетельствует об отрицательных результатах освоения учебной дисциплины.

При оценивании результатов обучения: знания, умения, навыки и/или опыта деятельности (владения) в процессе формирования заявленных компетенций используются различные формы оценочных средств текущего, рубежного и итогового контроля (промежуточной аттестации).

Таблица - Формы оценочных средств

№ п/п	Наименование оценочного средства	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в фонде
1	Практические задания и задачи	Различают задачи и задания: а) репродуктивного уровня, позволяющие оценивать и диагностировать знание фактического материала (базовые понятия, алгоритмы, факты) и умение правильно использовать специальные термины и понятия, узнавание объектов изучения в рамках определенного раздела дисциплины; б) реконструктивного уровня, позволяющие оценивать и диагностировать умения синтезировать, анализировать, обобщать фактический и теоретический материал с формулированием конкретных выводов, установлением причинно-следственных связей; в) творческого уровня, позволяющие оценивать и диагностировать умения, интегрировать знания различных областей, аргументировать собственную точку зрения. Рекомендуется для оценки знаний умений и владений студентов. Форма предоставления ответа студента: письменная работа	Комплект задач и заданий
2	Собеседование (на практическом занятии)	Средство контроля, организованное как специальная беседа преподавателя с обучающимся на темы, связанные	Вопросы по темам/разделам дисциплины

№ п/п	Наименование оценочного средства	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в фонде
		с изучаемой дисциплиной, и рассчитанное на выяснение объема знаний обучающегося по определенному разделу, теме, проблеме и т.п. Рекомендуется для оценки знаний студентов.	
3	Комплексные практические задания	Проблемное задание, в котором обучающемуся предлагают осмыслить реальную профессионально-ориентированную ситуацию, необходимую для решения данной проблемы. Рекомендуется для оценки знаний, умений и владений, а также отдельных дисциплинарных компетенций студентов. Форма предоставления ответа студента: письменная работа	Задания для решения кейс-задачи
4	Тест	Система стандартизированных простых и комплексных заданий, позволяющая автоматизировать процедуру измерения уровня знаний, умений и владений обучающегося. Рекомендуется для оценки знаний, умений и владений студентов. Используется веб-приложение «Универсальная система тестирования БГТИ». На тестирование отводится 60 минут. Каждый вариант тестовых заданий включает 40 вопросов. За каждый правильный ответ на вопрос дается 1 балл. Оценка «зачтено» выставляется студенту, если он набрал 50 % правильных ответов. Оценка «не зачтено» ставится, если студент набрал менее 50 % правильных ответов.	Фонд тестовых заданий
5	Зачет	Средство, позволяющее оценить знания, умения и владения обучающегося по учебной дисциплине. Рекомендуется для оценки знаний, умений и владений студентов. С учетом результативности	Комплект теоретических вопросов и практических заданий (билетов) к зачету.

№ п/п	Наименование оценочного средства	Краткая характеристика оценочного средства	Представление оценочного средства в фонде
		<p>Работы студента может быть принято решение о признании студента освоившим отдельную часть или весь объем учебного предмета по итогам семестра и проставлении в зачетную книжку студента – «зачтено». Студент, не выполнивший минимальный объем учебной работы по дисциплине, не допускается к сдаче зачета.</p> <p>Зачет сдается в устной форме или в форме тестирования.</p>	