

**Автономная некоммерческая профессиональная
образовательная организация
«Межрегиональный медицинский колледж»**

**Комплект контрольно – оценочных средств
по дисциплине
ОП.08 «Медицинская генетика»
программы подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ)
по специальности СПО
31.02.07 Стоматологическое дело
на базе основного общего образования**

(задания для текущего контроля и промежуточной аттестации)

очная форма обучения

Одобрено:
на заседании ЦМК ОП цикла
протокол №24/1 от «28» января 2025 г.
Председатель ЦМК ОП цикла
Н.Ю.Москаленко



УТВЕРЖДАЮ:
Заведующий УМО АНПОО «ММК»
Н.Ю.Москаленко
«28» января 2025 года



Комплект КОС разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности 31.02.07 Стоматологическое дело базовой подготовки и рабочей программы учебной дисциплины ОП.08 Медицинская генетика.

ОП.08 Медицинская генетика

В рамках программы учебной дисциплины обучающимися осваиваются умения и знания

Код ПК, ОК	Умения	Знания
ОК 01 ОК 02 ОК 04 ОК 05 ОК 06 ОК 07 ОК 09 ПК 1.1. ПК 1.5 ПК 3.2	Уметь: проводить индивидуальные (групповые) беседы с населением по личной гигиене, гигиене труда и отдыха, по здоровому питанию, по уровню физической активности, отказу от курения табака и пагубного потребления алкоголя, о здоровом образе жизни, мерах профилактики предотвратимых болезней; формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни, мотивировать население на здоровый образ жизни или изменение образа жизни, улучшение качества жизни, информировать о программах и способах отказа от вредных привычек; проводить предварительную диагностику наследственных болезней полости рта; рассчитывать риск рождения больного ребенка у родителей с наследственной патологией; проводить Опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии.	Знать: биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; признаки стойкого нарушения функций организма, обусловленного наследственными заболеваниями; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию. правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования

Форма промежуточной аттестации: дифференцированный зачет.

Оценочные средства, характеризующие этапы формирования компетенций в процессе освоения основной образовательной программы
«Введение. Предмет и задачи генетики. Молекулярные основы наследственности»

Вопросы для устного ответа

1. Предмет и задачи общей патологии, ее связь с медико-биологическими и
2. клиническими дисциплинами.
3. Методы патологической анатомии и патологической.
4. Понятия «патология», «патогенные факторы», «реактивность», «гипоксия», «повреждение», «симптом», «синдром».
5. Виды патогенных факторов.
6. Значение реактивности организма в возникновении и развитии болезней.
7. Виды реактивности.

Тестовые задания

1. Генетика это – ...
 - а) **наука о закономерностях наследственности и изменчивости**
 - б) учение о наследственном здоровье человека и методах его улучшения, о способах влияния на наследственные качества будущих поколений с целью их улучшения
 - в) Наука о химическом составе живых клеток и организмов и о лежащих в основе их жизнедеятельности процессах
2. Ген – это...
 - а) **наследственный фактор ,который несет информацию об определенном признаке или функции организма , который является структурной и функциональной единицей наследственности.**
 - б) концевой участок хромосомы
 - в) структурная и функциональная единица наследственности живых организмов

3. Гены, унаследованные организмом от родителей, будут **являться:** а) фенотипом

б) кариотипом

в) **генотипом**

4. **Доминирование – это...**

а) **проявление у гибридов признака только одного из родителей**

б) проявление у гибридов признака обоих родителей

в) отсутствие проявления какого-либо признака у потомка

5. **Чистая линия – это...**

а) группа организмов, не имеющих признаков которые бы полностью передавались потомству

б) **группа организмов, имеющих некоторые признаки, которые полностью передаются потомству**

в) группа организмов, имеющих признаки которые полностью передаются потомству

6. **Аллели – это...**

а) разные формы одного и того же гена, расположенные в различных участках хромосом, и определяющие альтернативные варианты развития одного и того же признака

б) разные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках хромосом, и определяющие варианты развития различных признаков

в) **разные формы одного и того же гена, расположенные в одинаковых участках хромосом, определяющие альтернативные варианты развития одного и того же признака**

7. **Наследование групп крови системы АВ0 у человека это пример:**

а) **кодоминирования**

б) неполного доминирования

в) полного доминирования

8. **Закон чистоты гамет – это...**

а) в каждую гамету попадает лишь 1 аллель из пары аллелей данного гена родителя

б) в каждую гамету попадает целая пара аллелей данного гена родителя

в) в гамету не поступают аллели от родительской особи

9. Движущий отбор – это...

а) форма естественного отбора, действующая при не направленном изменении окружающей среды

б) форма естественного отбора, при которой его действие направлено против особей, имеющих сильные отклонения от нормы, в пользу особей со средней выраженностью признака

в) форма естественного отбора, действующая при направленном изменении окружающей среды

10. Движущей силой эволюции, как полагал Дарвин, является: а) генетика

б) половой отбор

в) естественный отбор

Реферат

Подготовка реферативных сообщений: «Значение генетики для медицины», «История развития науки – генетики». «Открытие нуклеиновых кислот», «Свойства нуклеиновых кислот».

Разноуровневые задания

Заполнить таблицу «Сравнительная характеристика нуклеиновых кислот»

Раздел 2. Закономерности наследования признаков

Тема 1: «Наследование признаков при моногибридном, дигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами»

Вопросы для устного ответа

1. Сущность законов наследования признаков у человека.
2. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
3. Генотип и фенотип.
4. Взаимодействие аллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование.

Тестовые задания

1.Моногибридным называется...

- А) скрещивание двух любых особей
- Б) скрещивание двух особей, скрещивание двух особей, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков**
- В) скрещивание двух особей, отличающихся друг от друга по двум парам альтернативных признаков

2.Особь, имеющая две одинаковых аллели одного гена, и не дающая расщепления признака в потомстве, называется

- А) гомозиготной**
- Б) гетерозиготной
- В) доминантной
- Г) дигетерозиготной

3.Основной замечательной работы Г. Менделя является:

- А) гибридологический метод
- Б) цитологическое исследование**
- В) метод биохимических исследований
- Г) метод анатомического анализа

4.Соотношение генотипов гибридов, полученных при моногибридном скрещивании, составляет:

- а) 1 : 2 : 1**
- в) 2 : 1

б) 3 : 1 г) 1 : 1

5. Совокупность внешних признаков организма:

А) фенотип

Б) генотип

В) геном

Г) генофонд

6. Особь с генотипом Аа

А) гомозиготна по доминантному признаку б) гомозиготна по рецессивному признаку

в) дигетерозиготна

г) гетерозиготна

7. Скрещивание особей, отличающихся по двум парам признаков, называется а) моногибридным

б) дигибридным

в) полигибридным

г) анализирующим

8. Согласно закону независимого наследования признаков, расщепление по фенотипу происходит в соотношении

а) 1 : 1

б) 1 : 2 : 1

в) 3 : 1

г) 9 : 3 : 3 : 1

9. При дигибридном анализирующем скрещивании генотипы родителей соответствуют

а) AABb x BbBb

- б) AaBb x aabb
- в) AABb x AAbb
- г) Aa x Bb

10. Цвет кожи у человека наследуется по типу

- а) неполного доминирования
- б) полного доминирования**
- в) множественного действия гена
- г) полимерии

Разноуровневые задачи

1. Черная масть крупного рогатого скота доминирует над рыжей, а белоголовость над сплошной окраской головы.

Какое потомство можно получить от скрещивания гетерозиготного черного быка со сплошной окраской головы с рыжей белоголовой коровой, если последняя гетерозиготна по белоголовости? Гены обоих признаков находятся в разных хромосомах.

- 1. 50% черные белоголовые, 50% черные со сплошной окраской головы
- 2. 50% рыжие белоголовые, 50% рыжие со сплошной окраской головы.
- 3. 25% черные белоголовые, 25% черные со сплошной окраской головы, 25% рыжие белоголовые, 25% рыжие со сплошной окраской головы.
- 4. 100% черные белоголовые
- 5. 50% черные белоголовые, 50% рыжие со сплошной окраской головы.

2. Некоторые формы катаракты и глухонемые у человека передаются как аутосомные рецессивные не сцепленные между собой признаки. Отсутствие резцов и клыков верхней челюсти также может передаваться как рецессивный признак. Какова вероятность рождения детей со всеми тремя

аномалиями в семье, где один из родителей страдает катарактой и глухонемой, но гетерозиготен по третьему признаку, а второй супруг гетерозиготен по катаракте и глухонемоте, но страдает отсутствием резцов и клыков в верхней челюсти?

1. 01.фев
2. 01.апр
3. 01.авг
4. янв.32
5. янв.64

«Хромосомная теория наследственности. Наследование групп крови по системе АВО»

Вопросы для устного ответа

1. Хромосомная теория Т. Моргана.
2. Сцепленные гены, кроссинговер.
3. Карты хромосом человека.
4. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.
5. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.
6. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода

Тестовые задания

1.Сцепленные гены — это

- а) аллельные гены
- б) гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом
- в) гены, находящиеся в одной хромосоме

2. Влияние нескольких неаллельных генов на формирование одного признака носит название

- а) группа сцепления
- б) полимерия**
- в) плейотропия

3. В гаплоидном наборе хромосом яйцеклетки человека

- а) содержится одна Y-хромосома
- б) содержится одна X-хромосома**
- в) содержится либо одна X-, либо одна Y-хромосома
- г) содержатся одна X— и одна Y-хромосома

4. Соматическая клетка мужчины содержит

- а) 44 аутосомы, одну X— и одну Y-хромосому**
- б) 44 аутосомы, две X-хромосомы
- в) 44 аутосомы, две Y-хромосомы
- г) 46 аутосом

5. Признаки, сцепленные с полом, — это

- а) признаки, гены которых расположены в X— или Y-хромосомах**
- б) признаки, определяющие все биологические особенности данного пола
- в) первичные половые признаки
- г) вторичные половые признаки

6. Какие утверждения являются верными?

- а) сцепление генов никогда не нарушается
- б) гены в хромосоме расположены линейно
- в) сцепление генов нарушается в результате оплодотворения
- г) один признак может развиваться под действием одного гена
- д) один признак может развиваться под действием нескольких генов

е) неаллельные гены могут взаимодействовать между собой

г) все утверждения верны

7. Для первой группы крови характерно наличие:

А) β групповых антител, А и В изоантигенов

Б) групповых антител, А изоантигенов

В) α и β групповых антител, изоантигены отсутствуют

Г) А и В изоантигенов, групповые антитела отсутствуют

8. Универсальными донорами являются люди с группой крови:

А) I

Б) II

В) III

Г) IV

9. Универсальными реципиентами являются люди с группой крови:

А) I

Б) II

В) III

Г) IV

10. У людей, кровь которых резус-положительная:

А) Изоантиген А и В отсутствует

Б) Изоантиген А имеется, изоантиген В отсутствует

В) Изоантиген А отсутствует, изоантиген В имеется

Г) Изоантиген А и В содержится

Д) нет правильного ответа

Разноуровневые задачи

1. У родителей со II группой крови родился сын с I группой крови и гемофилик. Оба родителя не страдают этой болезнью.

Определите вероятность рождения второго ребенка здоровым и возможные группы крови его. Гемофилия наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

1. 25%. II или III
2. 25%. I или III
3. 100%, I
4. 75%. I или II
5. 50%, II

2. Мать со II группой крови имеет ребенка с I группой крови.

Установите возможные группы крови отца.

1. IV
2. II
3. I
4. III
5. I, II (IAIO), III (IBIO).

3. У матери I (O), группа крови, у отца - IV (AB). Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей?

не могут

1. I
2. IV
3. I и IV
4. могут

«Методы изучения наследственности»

Вопросы для устного ответа

1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
2. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.
3. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
4. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.
5. Цитогенетический, популяционно-статистический и метод дерматоглифики.

Тестовые задания

1. Какой метод исследования наследственности использовал в своих работах Мендель?

- А. Цитогенетический
- Б. Биохимический
- В. Гибридологический

2. В чем заключается суть гибридологического метода изучения наследственности? А. В изучении потомков, полученных при скрещивании специально отобранных пар организмов.

Б. В изучении потомков, полученных при скрещивании случайных пар организмов. В. В изучении хромосом объекта при помощи микроскопа.

3. Какими свойствами, полезными для проведения исследования обладает горох?

- А. Он может быть опылен перекрестно
- Б. Он легко выращивается
- В. Горошины имеют округлую форму

4. В чем заключается суть цитогенетического метода изучения

наследственности?

А. Изучение хромосом объекта с помощью микроскопа

Б. Изучение образцов объекта путем скрещивания специально подобранных пар организмов

В. Изучение объекта путем компьютерного моделирования **5.С**

помощью генеалогического метода нельзя выяснить:

а) закономерности наследования признаков у человека

б) характер изменения хромосом

в) оба варианта верны

6.С помощью какого метода было установлено наследование дальтонизма у человека:

а) генеалогического

б) биохимического

в) гибридологического

7.С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка:

а) цитогенетического

б) генеалогического

в) близнецового

8.Для определения генотипа особи с доминантным признаком её скрещивают с особью, имеющей:

а) доминантный фенотип

б) доминантный генотип

в) рецессивный фенотип

9. Какое заболевание можно обнаружить с помощью генеалогического метода: а) полидактилию

б) лактазную недостаточность

в) фенилкетонурию

10.Какой метод обнаруживает нарушения работы генов, которые отвечают за обмен веществ:

а) дерматоглифический

б) биохимический

в) генеалогический

11. Какое заболевание можно выявить с помощью цитогенетического метод:

а) синдром кошачьего крика

б) шизофрению

в) альбинизм

12. Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений: а) цитогенетическим

б) биохимическим

в) гибридологическим

Разноуровневые задачи

Составление родословных схем

«Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза»

Вопросы для устного ответа

1. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.
2. Основные виды изменчивости.
3. Причины и сущность мутационной изменчивости.
4. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены.
5. Мутагенез, его виды. 6. Фенокопии и генокопии.

Тестовые задания

1. Обратимое изменение фенотипа под влиянием условий среды

носит название

- 1) мутация 2) **модификация** 3) норма реакции 4) генотип

2. Пример ненаследственной изменчивости — это

- 1) сочетание генов при оплодотворении
- 2) групповая изменчивость
- 3) **искусственные мутации**
- 4) рекомбинация генов в результате независимого расхождения

хромосом в ходе мейоза

3. Пример наследственной изменчивости — это

- 1) увеличение массы тела человека при усиленном питании
- 2) увеличение урожая при правильном поливе
- 3) **увеличение числа хромосом в кариотипе**
- 4) повышение устойчивости организма человека к холоду в

результате закаливания

4. Интервал значений, которые может принимать признак, носит название

- 1) **норма реакции** 2) мутация 3) мутаген 4) рекомбинация

5. Установите соответствие между типами изменчивости и их характерными особенностями.

Тип изменчивости

- 1) **мутационная изменчивость** 2) модификационная изменчивость

Характерные особенности а) **необратима**

б) **наследуется**

в) **непредсказуема**

- г) не передаётся следующему поколению
- д) **может быть вызвана изменением числа хромосом**
- е) носит приспособительный характер

6. Поворот участка хромосомы на 180° называется...

- а) Транслокация
- б) Дупликация
- в) Делеция
- г)

Инверсия

7. Выпадение четырех нуклеотидов в ДНК – это:

- а) **генная мутация;**
- б) хромосомная мутация;
- в)

геномная мутация.

8. Норма реакции признака:

- а) передается по наследству;
- б) **зависит от окружающей среды;**

в) формируется в онтогенезе.

9. Выберите три верных ответа из шести.

.Мутациями являются:

- а) позеленение клубней картофеля на свету
- б)

брахидактилия

- в) **синдром Дауна**
- г) искривление ствола сосны,

растущей в трещине скалы

- д) превращение головастика в лягушку
- е) **возникновение**

белых глаз у дрозофилы

10. Полиплоидные организмы возникают в результате:

- а) **геномных мутаций;**
- б) генных мутаций;
- в) модификационной изменчивости;
- г) комбинативной

изменчивости.

Реферат

Подготовка реферативных сообщений: «Антропогенные факторы мутагенеза», «Радиационный мутагенез», «Биологические факторы мутагенеза».

«Хромосомные болезни»

Вопросы для устного ответа

Наследственные болезни и их классификация.

1. Хромосомные болезни.
2. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Синдромы частичных моносомий.
3. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом

Тестовые задания

1. Мутации, связанные с изменением структуры и формы самой хромосомы (поворот участка на 180 градусов) это...

- А) генные
- Б) хромосомные
- В) геномные

2. Синдром Дауна это...

- А) генное заболевание
- Б) хромосомное
- В) геномное

3. Триомия по 21 хромосоме это...

- А) Синдром Патау
- Б) Синдром Дауна
- В) ФКН

4. Трисомия 13 хромосомы это...

- А) Синдром Клайнфельтера
- Б) Полидактилия
- В) Синдром Патау

5. Кариотип 47, XX,13+ имеется у больного

- А) Синдромом Патау**
- Б) Синдромом Эдварса
- В) Синдромом Дауна
- Д) ФКТ

6. Кариотип 47,XXY и 48,XXXУ имеется у больного

- А) Синдромом Шершевского-Тернера**
- Б) Синдромом Клайнфельтера**
- В) Синдромом Патау

7. Полисомия по X хромосоме у мужчин это...

- А) ФКТ**
- Б) Дальтонизм
- В) Куриная слепота
- Г) Синдром Клайнфельтера**

8. Трисомия по 18 хромосоме это...

- А) Синдром Эдварса**
- Б) Анемия
- В) Синдром Дауна

9. Моносомия по X хромосоме это...

- А) Синдром Шершевского-Тернера**
- Б) Синдром Дауна
- В) Полидактилия

10. Синдром «Кошачьего крика» это...

- А) Утрата фрагмента 5-й хромосомы**
- Б) Трисомия по 21 хромосоме

В) Полисомия по X хромосоме у мужчин

Разноуровневые задачи

1. Потемнение зубов может передаваться двумя рецессивными генами, один из которых расположен в аутосомах, другой - в X-хромосоме.

Какой будет риск у детей иметь темные зубы, если родители гетерозиготны по аутосомным генам и мама имеет рецессивный ген, расположенный в X- хромосоме?

1. 25%
2. 100%
3. 75%
4. 0%
5. 50%

Составить таблицу: "Хромосомные болезни" с указанием кариотипа, частоты встречаемости, клинических симптомов хромосомных заболеваний".

Тема 2: «Генные болезни»

Вопросы для устного ответа

1. Аутосомно-доминантные заболевания.
2. Аутосомно-рецессивные заболевания.
3. X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.
4. Причины генных заболеваний.

Тестовые задания

1. Генные мутации это...

А) мутации, связанные с изменением структуры и формы самой хромосомы

Б) маленькие точечные мутации, связанные с изменением нуклеотидов

В) мутации, связанные с изменением числа хромосом

2. Галактоземия характеризуется...

А) Нарушением углеводного обмена

Б) Нарушением обмена пуриновых азотистых оснований

В) Недостатком фермента в-галактозидазы

3. Серповидно-клеточная анемия характеризуется...

А) Делецией в гене

Б) Дефицитом глюкозо-6-фосфат дегидрогеназы

В) Повышением устойчивости к анемии

4. Мультифакториальные болезни

А) Наследуются моногенно

Б) Наследуются полигенно

В) Всегда связаны с рецессивными мутациями

5. Фенилкетонурия относится к

А) Болезням нарушения углеводного обмена

Б) Болезням нарушения липидного обмена

В) Болезням нарушения аминокислотного обмена

6. Альбинизм характеризуется

А) Нарушением углеводного обмена

Б) Недостатком фермента тирозиназы

В) Нарушением пигментации отдельных частей кожи

7. Синдром Марфана это болезнь

- А) хромосомная
- Б) мультифакториальная
- В) аутосомно-доминантная**
- В) аутосомно-рецессивная

8. К симптомам ФКН НЕ относится

- А) диарея
- Б) олигофрения
- В) нарушение пигментации
- Г) карликовость

9. Дальтонизм наследуется через

- А) хромосому XIII пары
- Б) X-хромосому половой пары**
- В) хромосому XX-пары

10. Гемофилия наследуется через

- А) хромосому XXI пары
- Б) хромосому XIII пары
- В) X-хромосому половой пары**

Презентация

Подготовка электронной презентации по темам: «Главные черты клинической картины генных болезней»

Тема 3: «Наследственное предрасположение к болезням»

Вопросы для устного ответа

1. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
2. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.

3. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
4. Виды мультифакториальных признаков.
5. Изолированные врожденные пороки развития.

Тестовые задания

1. На какие 2 группы делят болезни с наследственной предрасположенностью?

- А) моногенные и полигенные**
- Б) моногенные и дигенные
- В) генные и генормные

2. При цилиакии...

- А) в коже отсутствует меланин
- Б) нарушается всасывание в кишечнике**
- В) страдает иммунная система

3. Выберите из списка 2 мультифакториальных заболевания

- А) диабет
- Б) куриная слепота
- В) шизофрения**
- Г) гастрит

4. Болезни с наследственной предрасположенностью это...

- А) Заболевания, возникающие при недостаточности витаминов
- Б) Болезни, в патогенезе которых играет роль наследственность**
- В) Болезни, связанные эндокринной системой

5. Выберите то, что относится к врожденным порокам развития

- А) шизофрения**

Б) рассеянный склероз

В) **вывих бедра**

6. Выберите то, что относится к хроническим заболеваниям неинфекционной этиологии

А) эпилепсия

Б) **вывих бедра**

В) анэнцефалия

7. Выберите группу возбудителей хронического пиелонефрита

А) **стафилококк, стрептококк, энтерококк, кишечная палочка, вирусы**

Б) вирусы, бактерии

В) микрококки, вирусы, диплококки

8. Диета с ограничением солей и жидкости необходима при...

А) рассеянном склерозе

Б) **хроническом пиелонефрите**

В) шизофрении

9. Ингаляционное применение лекарственных средств применяется преимущественно при...

А) эпилепсии

Б) маниакально-депрессивном психозе

В) **бронхиальной астме**

10. Для какого заболевания характерная фокальность?

А) шизофрении

Б) **эпилепсии**

В) бронхиальной астмы

Презентация

Разработка мультимедийной презентации по теме «Клинико-генеалогические

доказательства наследственной предрасположенности», «Врожденные пороки развития»

Тема 4: «Диагностика наследственных болезней»

Вопросы для устного ответа

1. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.
2. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.
3. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.

Тестовые задания

1. **Что берется во внимание при диагностировании больного? А)**
результаты лабораторных тестов и клиническая картина
Б) генетическое обследование и рассказы больного
В) клиническая картина, результаты лабораторных тестов и генетического обследования
2. **Что имеет значение при подозрении на хромосомную аномалию?**
А) **возраст матери**
Б) состояние окружающей среды
В) предки и их генетические заболевания
3. **Что наблюдается при синдроме Эдвардса**
А) **аменорея**

Б) мышечная аплазия рук

В) увеличение печени

4. Что наблюдается при галакто- и фруктоземии?

А) увеличение печени

Б) мышечная аплазия рук

В) проблемы с половым развитием

5. Что наблюдается при синдроме Шерешевского-Тернера?

А) запавшая переносица

Б) проблемы с половым развитием

В) аменорея

6. Что наблюдается при хромосомных заболеваниях?

А) проблемы, касающиеся полового развития

Б) аменорея

В) нестабильность давления

7. При диагностике наследственных заболеваний перед назначением лекарств проводится...

А) антропометрия

Б) только измерение давления и температуры

В) только измерение веса и роста

8. По виду возможной терапии генетические заболевания делят на 3 группы...(выберите 3 из 5)

А) нуждающиеся в симптоматическом лечении

Б) неизлечимые

В) легко переносимые

Г) нуждающиеся в этиологическом лечении

Д) нуждающиеся в патогенетическом лечении

9. Что такое неонатальный скрининг?

А) Исследование на наличие хромосомной болезни

Б) Исследование на наличие генных аутосомно-рецессивных болезней

В) Исследование на наличие генных аутосомно-доминантных болезней

10. Какой из методов диагностики наследственных болезней используется для определения хромосомных болезней? А) Цитогенетический.

Б) Биохимический.

В) Дермотоглифический.

Г) Генеалогический

Реферат

Подготовка реферата на тему: «Доклиническая диагностика и профилактическое лечение наследственных болезней».

Тема 5: «Профилактика и лечение наследственных заболеваний»

Вопросы для устного ответа

1. Принципы лечения наследственных болезней.

2. Виды профилактики наследственных болезней.

3. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.

4. Перспективное и ретроспективное консультирование

Тестовые задания

1. На что направлена первичная профилактика?

- А) прерывание патологической беременности
- Б) предупреждение рождения больного ребенка**
- В) коррекционные манипуляции

2. На что направлен 3 вид профилактики?

- А) прерывание патологической беременности
- Б) предупреждение В) **коррекционные манипуляции.**

3. Отсутствие или избыток продукта определенной биохимической реакции является у человека причиной заболеваний: а) обмена веществ;
б) хронических;
в) инфекционных.

4. Сахарный диабет является примером:

- а) хромосомных заболеваний;
- б) молекулярных заболеваний;**
- в) врожденного нарушения обмена веществ;
- г) инфекционных заболеваний.

5. Отрицательные последствия (гибель плода) наличия в крови резус-фактора проявляются при вступлении в брак резус-отрицательной женщины и резусположительного мужчины. Это объясняется тем, что: а)
организм матери вырабатывает антитела;
б) плод наследует резус-отрицательную кровь;
в) плод выделяет антигены;
г) **плод наследует резус-положительную кровь.**

6. Основным путем предотвращения наследственных заболеваний является: а) реабилитация;

- б) лечение;
- в) установление их причин;
- г) профилактика.

7. **Медико-генетическое консультирование не обеспечивает:**

- а) прогноз вероятности рождения генетически неполноценного потомства;
- б) контроль за ребенком в период его внутриутробного развития;
- в) прогноз вероятности рождения второго здорового ребенка, если первый был наследственно болен.

8. **Объектом изучения клинической генетики являются:**

- а) больной человек;
- б) больной и больные родственники;
- в) больной и все члены его семьи, в том числе и здоровые.

9. Выберите два правильных ответа.

Какие наследственные болезни поддаются коррекции специальными диетами:

- а) нейрофиброматоз;
- б) фенилкетонурия;
- в) муковисцидоз;
- г) галактоземия;
- д) умственная отсталость с ломкой X-хромосомой.

10. Выберите два правильных ответа.

Для проведения цитогенетического анализа используются:

- а) мышечные клетки;
- б) эритроциты;
- в) биоптат хориона;
- г) эмбриональная ткань.

Реферат

Подготовка реферативных сообщений «Профилактика наследственных заболеваний», «Виды наследственных патологий».

Перечень вопросов к промежуточной аттестации по учебной дисциплине (дифференцированный зачет)

1. Предмет и задачи генетики человека с основами медицинской генетики, ее связь с медико-биологическими и клиническими дисциплинами.
2. Принципы лечения наследственных болезней.
3. Виды профилактики наследственных болезней.
4. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.
5. Перспективное и ретроспективное консультирование
6. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.
7. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.
8. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.
9. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
10. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
11. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
12. Виды мультифакториальных признаков.
13. Изолированные врожденные пороки развития.
14. Аутосомно-доминантные заболевания.
15. Аутосомно-рецессивные заболевания.
16. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.
17. Причины генных заболеваний.
18. Наследственные болезни и их классификация.
19. Хромосомные болезни.
20. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Синдромы частичных моносомий.

21. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом
22. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков.
23. Основные виды изменчивости.
24. Причины и сущность мутационной изменчивости.
25. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо - и экзомутагены.
26. Мутагенез, его виды.
27. Фенокопии и генокопии.
28. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.
29. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.
30. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
31. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.
32. Цитогенетический, популяционно-статистический и метод дерматоглифики.
33. Сущность законов наследования признаков у человека.
34. Типы наследования менделирующих признаков у человека.
35. Генотип и фенотип.
36. Взаимодействие аллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование.
37. Хромосомная теория Т. Моргана.
38. Сцепленные гены, кроссинговер.
39. Карты хромосом человека.
40. Механизм наследования групп крови системы ABO и резус системы.

41. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.

42. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода