

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

**Комплект контрольно – оценочных средств
по дисциплине**

**ОП.10 «Генетика человека с основами медицинской генетики»
программы подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ)**

по специальности СПО

33.02.01 Фармация

на базе основного общего образования

(задания для текущего контроля и промежуточной аттестации)

очная форма обучения

Одобрено:
на заседании ЦМК ОП дисциплин
протокол № 06/1 от «15» мая 2022 г.
Председатель ЦМК ОП дисциплин
О.Г.Букреева



УТВЕРЖДАЮ:
Заведующая УМО АНПОО «ММК»
_____ Н.С. Сикорская
«15» мая 2022 года



Комплект КОС разработан на основе Федерального государственного образовательного стандарта по специальности 33.02.01. Фармация базовой подготовки и рабочей программы учебной дисциплины ОП.10 Генетика человека с основами медицинской генетики.

Разработчик:

АНПОО «ММК»

преподаватель
(занимаемая должность)

А.А.Лисицын
(фамилия и инициалы)

Комплект контрольно-оценочных средств учебной дисциплины ОП.10 Генетика человека с основами медицинской генетики разработан на основе рабочей программы учебной дисциплины ОП.10 Генетика человека с основами медицинской генетики, основной профессиональной образовательной программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 33.02.01 Фармация, в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом среднего профессионального образования по специальности 33.02.01 Фармация, утвержденного приказом Минпросвещения России от 13 июля 2021 г. №449 Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 33.02.01 Фармация.

Организация-разработчик: Автономная некоммерческая профессиональная образовательная организация «Межрегиональный медицинский колледж»

СОДЕРЖАНИЕ

1. Паспорт комплекта КОС.....	5
2. Оценка освоения дисциплины.....	9
3. Комплект КОС текущего контроля.....	12
4. Комплект КОС промежуточной аттестации.....	22

1. Паспорт комплекта контрольно-оценочных средств учебной дисциплины

Комплект контрольно-оценочных средств (далее КОС) предназначен для контроля и оценки образовательных достижений обучающихся, освоивших программу учебной дисциплины ОП.10 Генетика человека с основами медицинской генетики программы подготовки специалистов среднего звена (далее ППСЗ) по специальности 33.02.01 Фармация базовой подготовки.

В результате освоения учебной дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики студент должен **уметь**:

- оказывать первую помощь;
- проводить комплекс мероприятий по профилактике заболеваний
- Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения
- Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
- Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
- Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами.

В результате освоения учебной дисциплины студент должен **знать**:

- основные учение о болезни, этиологии, патогенезе, роли реактивности в патологии;
- основные типовые патологические процессы;
- основные закономерности и формы нарушения функций органов и систем организма

В результате освоения учебной дисциплины у обучающегося формируются следующие компетенции:

ОК 01 Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности применительно к различным контекстам

ОК 02 Осуществлять поиск, анализ и интерпретацию информации, необходимой для выполнения задач профессиональной деятельности

ОК 03 Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие

ОК 04 Работать в коллективе и команде, эффективно взаимодействовать с коллегами, руководством, клиентами

ПК 1.1 Организовывать подготовку помещений фармацевтической организации для осуществления фармацевтической деятельности

ПК 2.1 Изготавливать лекарственные формы по рецептам и требованиям медицинских организаций

ПК 2.2 Изготавливать внутриаптечную заготовку и фасовать лекарственные средства для последующей реализации

ПК 2.3 Владеть обязательными видами внутриаптечного контроля лекарственных средств

ПК 2.5 Соблюдать правила санитарно-гигиенического режима, охраны труда, техники безопасности и противопожарной безопасности, порядок действий при чрезвычайных ситуациях

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий, устных и письменных опросов, тестирования, выполнения обучающимися индивидуальных заданий, а также во время проведения промежуточной аттестации по дисциплине.

Результаты обучения	Критерии оценки	Методы оценки
<p><i>Знания:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - Биохимические и цитологические основы наследственности - Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов - Типы наследования признаков - 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 - Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию 	<ul style="list-style-type: none"> - уровень усвоения обучающимися теоретического материала, предусмотренного учебной программой дисциплины; - уровень знаний, общих компетенций, позволяющих обучающемуся решать типовые ситуационные задачи; - обоснованность, четкость, полнота изложения ответов 	<p>Текущий контроль по каждой теме:</p> <ul style="list-style-type: none"> - письменный опрос; - устный опрос; - решение ситуационных задач; - контроль выполнения практических заданий. <p>Итоговый контроль – дифференцированный зачет, который включает в себя контроль усвоения теоретического материала и контроль усвоения практических умений.</p>

<p><i>Умения:</i></p> <ul style="list-style-type: none">- Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией- Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии- Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	<ul style="list-style-type: none">- решает типовые задачи;- выполняет практические задания;- проводит качественный и количественный анализ химических веществ;- соблюдает правила санитарно-гигиенического режима, охраны труда, техники безопасности и противопожарной	<ul style="list-style-type: none">- оценка результатов выполнения практической работы;- экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы
--	--	--

2. Оценка освоения дисциплины

2.1. Контроль и оценка освоения дисциплины по темам (разделам)

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	ПК, ОК	Наименование темы	Уровень освоения темы	Наименование контрольно-оценочного средства	
				Текущий контроль	Промежуточная аттестация
З: 3,4,5,6 У: 1,2,3,4	ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ОК 01, ОК02, ОК 03, ОК 04	Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности	2	Устный опрос тестирование	Дифференцированный зачет
З: 1,2,3 У: 1-4	ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ОК 01, ОК02, ОК 03, ОК 04	Раздел 2. Закономерности наследования признаков	2	Устный опрос тестирование	Дифференцированный зачет
З: 3,4,5,6 У: 1,2,3,4	ПК 1.1, ПК 2.1,	Раздел 3. Метода изучения наследственности и изменчивости человека в норме	2	Устный опрос тестирование	Дифференцированный зачет

	ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ОК 01, ОК02, ОК 03, ОК 04	и патологии			
З: 1,2,3 У: 1-4	ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ОК 01, ОК02, ОК 03, ОК 04	Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	2	Устный опрос тестирование	Дифференцированный зачет
З: 3,4,5,6 У: 1,2,3,4	ПК 1.1, ПК 2.1, ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ОК 01, ОК02, ОК 03, ОК 04	Раздел 5. Наследственность и патология	2	Устный опрос тестирование	Дифференцированный зачет

Формы промежуточной аттестации по учебной дисциплине

Учебная дисциплина	Формы промежуточной аттестации
Генетика человека с основами медицинской генетики	Дифференцированный зачет

3.Комплект контрольно-оценочных средств для текущего контроля

Тестовые задания для контроля знаний

Задание: выберите правильный(ые) ответ(ы).

- 1 Совокупность генов гаплоидного набора хромосом:
а) генотип;
б) геном;
в) генофонд;
г) фенотип.
- 2 Набор хромосом соматической клетки, характеризующийся определённым их числом, размерами, формой:
а) кариотип;
б) генотип;
в) генофонд;
г) дрейф генов.
- 3 Участок хромосомы, с расположенным в нём геном:
а) аллель;
б) локус;
в) кодон;
г) код.
- 4 Элементарная единица строения и жизнедеятельности организмов
а) система органов
б) клетка;
в) орган;
г) ткань.
- 5 Дезоксирибонуклеиновая кислота:
а) НАДФ;
б) РНК;
в) АТФ;
г) ДНК;

- 1 В опознании ахроматинового веретена непосредственно участвуют
а) ядро;
б) митохондрии;
в) комплекс Гольджи;
г) центриоли.
- 2 Классификация мутаций по локализации в клетке:
а) соматические;
б) цитоплазматические;
в) генеративные;
г) ядерные.
- 3 Стадия митоза, определяющая кариотип организма:
а) метафаза;
б) анафаза;
в) телофаза;
г) профазы.
- 4 Протяжка и-РНК через рибосому:
а) трансляция;
б) конъюгация;
в) транскрипция;
г) кроссинговер.
- 5 Количество пар гетерохромосом в кариотипе:
а) 5;

- б) 4;
в) 1;
г) 2.
- 6 Количество аутосом в соматических клетках человека:
а) 46;
б) 44;
в) 42;
г) 48.
- 7 Химическая организация ДНК:
а) азотистые основания;
б) ферменты;
в) дезоксирибоза;
г) остатки фосфорной кислоты.
- 1 По участку Ц-Т-Г-А молекулы ДНК синтезирован участок молекулы и-РНК:
а) Г-А-Ц-Т;
б) Ц-А-Ц-Т;
в) Г-А-Ц-У;
г) Г-Г-Ц-Т.
- 2 В молекуле ДНК тиминный нуклеотид(Т) составляет 16% от общего количества нуклеотидов. Определить % соотношение в ДНК каждого из видов нуклеотидов:
а) А-32; Г-24; Ц-30;
б) А-16; Г-34; Ц-34;
в) А-16; Г-40; Ц-40;
г) А-18; Г-42; Ц-46.
- 3 В репликации ДНК участвует фермент:
а) нуклеаза;
б) РНК-полимераза;
в) ДНК-полимераза;
г) ДНК-лигаза.
- 4 Синтез РНК на матрице ДНК осуществляется с помощью фермента:
а) ДНК-лигазы;
б) Рибонуклеазы;
в) РНК-полимеразы;
г) аминоксипептидазы.
- 1 Гены в гомозиготном состоянии, приводящие к гибели организма:
а) доминантные;
б) летальные;
в) рецессивные;
г) специфичные.
- 2 Некодирующие триплеты, стоп-сигналы, нонсенс кодоны, терминаторы:
а) ЦГА, УЦА, ГАУ;
б) УАА, УАГ, УГА
в) УУУ, УУА, УАА;
г) ГГЦ, ЦЦГ, АГЦ.
- 3 Механизмы, обеспечивающие устойчивость генетического материала:
а) 2n, двойная спираль ДНК, репарация ДНК;
б) вырожденность генетического кода;
в) повторы некоторых генов;
г) специфичность.

- 4 Количество аминокислот при трансляции И-РНК: АГУУУУАГАГАУАААУАА:
а) 7;
б) 4;
в) 6;
г) 10.
- 5 Последовательность нуклеотидов мРНК, соответствующая последовательности нуклеотидов ДНК А-А-Т-Г-А-Т-Ц:
а) УУАЦУАГ;
б) ААЦГАЦТ;
в) ТТАЦТАГ;
г) УУЦЦГТА.
- 6 Процессы, обеспечивающие функционирование генетического материала:
б) биосинтез белка;
в) радиационное излучение;
в) популяционные волны;
г) генетический груз

- 1 Год рождения науки генетика:
а) 1900
б) 1750
в) 1865
с) 2000
- 2 Учёный, открывший 3 закона наследования признаков:
а) Гальтон
б) Мендель
в) Морган
с) Четвериков
- 3 Вариант признака одного из чистопородных родителей, проявившийся у гибридов первого поколения по закону в 1-м Менделя:
а) альтернативный
б) чистопородный
в) доминантный
с) рецессивный
- 4 Взаимодействие аллельных генов:
а) кодоминирование
б) комплементарность
в) эпистаз
с) полимерия
- 1 Совокупность генов, характеризующая данный организм:
а) фенотип
б) локус
в) морганида
с) генотип
- 2 Менделем был предложен метод, являющийся основой классической генетики:
а) генеалогический
б) биохимический
в) гибридологический
с) цитогенетический
- 3 2-й закон Менделя:
а) единообразия
б) независимого наследования

- в) экспрессивности
с) расщепления 3:1
- 4 Подавление одного гена другим, неаллельным геном:
а) полимерия
б) эпистаз
в) плейотропия
с) кодоминирование
- 5 Частота соответствия фенотипа определённому генотипу - качественное:
а) экспрессивность
б) доминирование
в) пенетрантность
с) единообразии
- 6 Степень выраженности симптомов заболевания:
а) экспрессивность
б) пенетрантность
в) единообразии
с) расщепление
- Задания:
- 1 При изучении наследственности и изменчивости человека не применим метод:
а) близнецовый;
б) генеалогический;
в) гибридологический;
г) цитогенетический.
- 2 Сцепленные с полом называются признаки, определяющие их гены расположены в:
а) аутосомах;
б) половых хромосомах;
в) нуклеиновых кислотах;
г) ферментах.
- 3 Закон генетической стабильности:
а) Харди-Вайнберга;
б) Менделя;
в) Геккеля;
г) Гальтона.
- 4 Цитогенетический метод – определения:
а) биопсии хориона;
б) фетопротеина;
в) кариотипа;
г) полового хроматина.
- 1 Классификация моногенных болезней:
а) аутосомно-доминантные;
б) аутосомно-рецессивные;
в) сцепленные с полом;
г) всё выше перечисленное.
- 2 Человек, с которого начинается анализ родословной:
а) сибс;
б) абортус;
в) пробанд;
г) предок.
3. Родные братья человека, с которого начинается анализ родословной:
а) аллели;
б) сибсы;
в) потомки;
г) родители.
- 4 Метод, лежащий в основе составления родословной:
а) цитогенетический;
б) дерматоглифический;
в) генеалогический;
г) иммуногенетический.

- 5 Для изучения кожных гребешковых узоров пальцев используют метод:
- а) биохимический;
б) популяционно-статистический;
в) генеалогический;
г) дерматоглифики.
- 6 Методы генетики соматических клеток
- а) простое культивирование;
б) гибридизация;
в) клонирование;
г) все выше перечисленное.
- 7 Методы изучения наследственных признаков в больших группах населения:
- а) гибридологический;
б) популяционно-статистический;
в) генеалогический;
г) дерматоглифический.
- 1 Продукт реализации наследственной программы
- а) фенотип;
б) генотип;
в) эпистаз;
г) полимерия.
- 2 Молекулярные изменения структуры ДНК – это мутации:
- а) хромосомные;
б) геномные;
в) генные;
г) спорадические.
- 3 Мутации для организма:
- а) вредны;
б) нейтральны;
в) полезны;
г) всё вместе.
- 4 Мутации, приводящие к изменению числа, размеров и организации хромосом:
- а) генные;
б) хромосомные;
в) геномные;
г) полезные.
- 1 Случайные изменения структуры гена:
- а) делеция;
б) мутация;
в) трансверсия;
г) дупликация.
- 2 Онтогенетическая изменчивость приводит к изменению:
- а) фенотипа;
б) генома;
в) кодона;
г) генотипа.
- 3 Фенокопии у человека:
- а) наследуются;
б) чётко выражены;
в) не наследуются;
г) стабильны.
- 4 Классификация мутаций по способу возникновения:
- а) спонтанные;
б) соматические;
в) индуцированные;

- г) генеративные.
- 5 Классификация мутаций по локализации в клетке: а) генеративные; б) цитоплазматические; в) соматические; г) ядерные.
- 6 Классификация мутаций по изменению генотипа: а) геномные; б) генные; в) хромосомные; г) положительные.
- 7 Появление в каждом поколении разнообразного потомства – это изменчивость: а) мутационная; б) комбинативная; в) редуционная; г) стойкая.
- 1 Хромосомные болезни обусловлены изменением структуры отдельных: а) хромосом; б) ядер; в) рибосом; г) клеток.
- 2 Структурные перестройки хромосом сопровождаются дисбалансом генетического материала: а) кроссинговер; б) мейоз; в) делеция; г) дупликация.
- 3 По количеству затронутых мутацией генов, генные болезни бывают: а) фенотипические; б) моногенные; в) молекулярные; г) полигенные.
- 4 При заболевании болезнью Дауна в клетках обнаруживается следующее число хромосом: а) 45; б) 46; в) 47; г) 42.
- 1 Геномные мутации к изменению кариотипа: а) не приводят; б) приводят; в) частично; г) всё вместе взятое.
- 2 Ген, кодирующий альбинизм: а) аутосомно-доминантный; б) аутосомно-рецессивный; в) сцепленный с х-хромосомой; г) сцепленный с у-хромосомой.
- 3 Синдром Дауна связан с аномалией числа: а) половых хромосом; б) аутосом; в) гомохромосом; г) гетерохромосом.
- 4 Синдром а) половых хромосом;

- Шерешевского-Тернера связан с аномалией: б) аутосом;
в) гомохромосом;
г) гетерохромосом.
- 5 Синдром Клайнфельтера: а) X0;
б) XX;
в) XXУ;
г) XY.
- 6 Трисомия по 21-й паре хромосом: а) синдром Эдвардса;
б) синдром Клайнфельтера;
в) синдром Шерешевского-Т.;
г) синдром Дауна.
- 7 Определение Y-хроматина методом: а) генеалогическим;
б) цитогенетическим;
в) флюоресцентным;
г) биохимическим.

4.Комплект контрольно-оценочных средств для промежуточной аттестации Тестовые задания

Выберите один правильный ответ

- | | | |
|----|--|--|
| 1 | Переписывание информации с ДНК на и-РНК: | а трансляция;
б конъюгация;
в транскрипция;
г биосинтез. |
| 2 | Протяжка и-РНК через рибосому: | а трансляция;
б конъюгация;
в транскрипция;
г биосинтез. |
| 3 | Совокупность генов гаплоидного набора хромосом: | а генотип;
б геном;
в генофонд;
г фенотип. |
| 4 | Кодон от триплета отличается | а локализацией;
б последовательностью нуклеотидов;
в транслокацией;
г инверсией. |
| 5 | По типу «множественные аллели» у человека наследуются: | а резус фактор;
б серповидноклеточная анемия;
в группы крови системы АВ0;
г фенилкетонурия. |
| 6 | Количество аутосом в соматических клетках человека: | а 46;
б 44;
в 42;
г 47. |
| 7 | Кариотип человека в норме: | а 46;
б 44;
в 42;
г 47. |
| 8 | Цитогенетическое определение синдрома Дауна: | а трисомия;
б моносомия;
в полисомия;
г анеуплоидия. |
| 9 | Типы гамет генотипа «Аа»: | а А – 100%;
б а – 100%;
в по 50%;
г по 25%. |
| 10 | Половой хроматин или тельце Барра в виде пятнышка | а нет;
б 1;
в 2; |

- под ядерной оболочкой у женщины:
- г 3.
- 11 Место, занимаемое геном в хромосоме:
- а локус;
б центромера;
в морганида;
г ядрышко.
- 12 Гены в гомозиготном состоянии, приводящие к гибели организма:
- а доминантные;
б летальные;
в рецессивные;
г сцепленные с полом.
- 13 Случайные изменения структуры гена:
- а делеция;
б мутация;
в трансверсия;
г дупликация.
- 14 Приобретённые признаки у человека:
- а наследуются;
б не наследуются;
в передаются;
г транслоцируются.
- 15 Генотипическая изменчивость по Ч. Дарвину:
- а неопределённая;
б определённая;
в ненаследственная;
г фенотипическая.
- 16 Классификация мутаций по изменению генотипа:
- а геномные;
б хромосомные;
в генные;
г летальные.
- 17 Синдром Патау – анеуплоидия по:
- а аутосомам;
б половым хромосомам;
в гетерохромосомам;
г гомохромосомам.
- 18 Синдромы Шерешевского-Тернера и Клайнфельтера – примеры:
- а гетероплоидия;
б полиплоидия;
в транслокация;
г инверсия.
- 19 Классификация геномных мутаций:
- а генные болезни;
б наследственные болезни;
в хромосомные болезни;
г с наследственной предрасположенностью.
- 20 Синдромы Шерешевского-Тернера, Клайнфельтера,
- а соматическая;
б генеративная;
в определённая;
г классическая.

трисомии
у женщины-
патология:

- 21 Синдром - Шерешевского Тернера является гоносомным по:
- а женскому фенотипу;
 - б мужскому фенотипу;
 - в мужскому фенотипу;
 - г мужскому генотипу.
- 22 Вероятность рождения детей с повышенным содержанием цистеина (тип наследования признака- неполное доминирование; у матери- повышенное содержание цистеина, отец – здоров:
- а 50%;
 - б 25%;
 - в 75%;
 - г 100%.
- 23 Цитогенетическое обоснование Синдрома Эдвардса – трисомия по паре аутосом:
- а 13;
 - б 18;
 - в 15;
 - г 21.
- 24 Стадия митоза, на которой определяют кариотип организма:
- а интерфаза;
 - б телофаза;
 - в анафаза;
 - г метафаза.
- 25 Определите расстояние между генами, если кроссинговер равен 4,6%:
- а 2,3 морганиды;
 - б 6,9 морганид;
 - в 4,6 морганид;
 - г 1 морганида.
- 26 Синдром Дауна связан с аномалией числа:
- а аутосом;
 - б половых хромосом;
 - в гетерохромосом;
 - г гомохромосом.
- 27 Типы взаимодействия аллельных генов:
- а полное и неполное;
 - б доминирование и кодоминирование;
 - в эпистаз;
 - г полимерия.
- 28 Человек, анализируемый в родословной:
- а сибс;
 - б пробанд;
 - в родитель;
 - г потомок.
- 29 Запись 2 положения закона Харди-Вайнберга:
- а $AAp^2 + Aa 2pq + aaq^2 = 1$;
 - б $AAp + Aa 2pq + aaq = 1$;
 - в $p^2 + 2pq + q^2 = 1$;
 - г $p + pq + q = 1$.
- 30 Окончательное решение о прерывании

беременности в случае наследственной

патологии

у плода остаётся за:

а лечащим врачом;

б супругами;

в судом;

г врачом-генетиком.

ЭТАЛОНЫ ОТВЕТОВ

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

Вопросы для проведения промежуточной аттестации (дифференцированный зачет)

1. Наследственность и изменчивость – фундаментальные свойства живого. Ядерная (хромосомная) и цитоплазматическая наследственность. Уровни организации генетического материала: генный, хромосомный, геномный.

2. Генный уровень организации наследственного материала. Свойства гена как функциональной единицы наследственности и изменчивости: специфичность, дискретность, стабильность, плейотропность, дозированность действия, аллельность, способность к мутациям.
3. Хромосомный уровень организации наследственного материала. Хромосома, её химический состав и структурная организация. Морфология хромосом, морфологические виды хромосом.
4. Геномный уровень организации наследственного материала. Геном и кариотип как видовые характеристики.
5. Генотип – сбалансированная система взаимодействующих генов. Аллельные и неаллельные гены. Виды взаимодействия генов.
6. Взаимодействие аллельных генов в генотипе: доминирование, неполное доминирование, кодоминирование, межаллельная комплементация, аллельное исключение.
7. Взаимодействие неаллельных генов: эпистаз, комплементарность, полимерия. Эффект положения.
8. Наследственность и наследование. Типы и варианты наследования признаков.
9. Моногенное и полигенное наследование. Аутомное и сцепленное с полом типы наследования.
10. Множественный аллелизм. Наследование групп крови по системе АВ0.
11. Независимое и сцепленное наследование признаков. Законы независимого наследования Менделя.
12. Сцепление генов. Кроссинговер. опыты Моргана. Хромосомная теория наследственности. Принципы построения генетических карт хромосом.
13. Хромосомный и генный механизм определения и развития пола организма. Возможные нарушения формирования пола у человека.
14. Сцепленный с полом тип наследования. Особенности X-сцепленного и Y-сцепленного типов наследования.
15. Изменчивость. Классификация и характеристика форм изменчивости.
16. Фенотипическая изменчивость. Фенотип организма. Простые и сложные признаки. Понятие среды. Среда I-го и II-го порядка. Экспрессивность и пенетрантность признаков.
17. Модификационная изменчивость. Норма реакции. Вариационно-статистический метод изучения модификационной изменчивости.
18. Генотипическая изменчивость. Комбинативная изменчивость. Механизмы возникновения и биологическое значение.
19. Мутационная изменчивость. Классификация мутаций, характеристика и биологическое значение мутаций.
20. Спонтанные и индуцированные мутации. Мутагены, их природа и действие на организм. Естественные и искусственные антимутагенные механизмы.
21. Генные мутации. Роль генных мутаций в создании генетического полиморфизма и возникновении наследственной патологии у человека. Генные болезни.
22. Хромосомные мутации, их классификация. Роль хромосомных мутаций в развитии патологических состояний человека.
23. Геномные мутации. Хромосомные болезни, механизмы возникновения и наиболее характерные клинические проявления.
24. Особенности человека как объекта генетических исследований. Методы генетики человека: генеалогический, цитогенетический, близнецовый, популяционно-статистический, биохимический. Методы генетики соматических клеток, молекулярно-генетические методы.
25. Цитогенетический метод изучения генетики человека. Денверская и Парижская номенклатура хромосом. Значение цитогенетического метода в диагностике хромосомных болезней.
26. Половой хроматин. Экспресс-метод определения полового хроматина
27. Генеалогический метод, его использование для определения типа и характера наследования. Расчет риска наследственных заболеваний. Родословные при различных типах наследования: аутомно-доминантном, аутомно-рецессивном, доминантном X-сцепленном, рецессивном X-сцепленном, Y-сцепленном.
28. Близнецовый метод изучения генетики человека. Понятие конкордантности и дисконкордантности. Определение соотносительной роли наследственности и среды в формировании признака.
29. Популяционно-статистический метод. Генофонд популяции. Закон Харди-Вайнберга, его значение для определения частот генов и генотипов в популяции. Условия идеальной (менделеевской) популяции.
30. Пренатальная диагностика наследственных заболеваний человека. Медико-генетическое консультирование. Профилактика наследственных заболеваний у человека.