

**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 цикла  
протокол №18/1 от «15» мая 2023 г.  
Председатель ЦМК ОП цикла  
Н.Ю.Москаленко



УТВЕРЖДАЮ:  
Заведующая УМО АНПОО «ММК»  
Н.С. Сикорская  
«15» мая 2023 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)

Р.К.Зделов  
(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.

<b>Результаты обучения</b>	<b>Критерии оценки</b>	<b>Методы оценки</b>
<p><i>Знания:</i></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Биохимические и цитологические основы наследственности</li> <li>- Закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов</li> <li>- Типы наследования признаков</li> <li>- Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии</li> <li>- Основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза</li> <li>- Основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения</li> <li>- Цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- уровень усвоения обучающимися теоретического материала, предусмотренного учебной программой дисциплины;</li> <li>- уровень знаний, общих компетенций, позволяющих обучающемуся решать типовые ситуационные задачи;</li> <li>- обоснованность, четкость, полнота изложения ответов</li> </ul>	<p>Текущий контроль по каждой теме:</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- письменный опрос;</li> <li>- устный опрос;</li> <li>- решение ситуационных задач;</li> <li>- контроль выполнения практических заданий.</li> </ul> <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"><li>- Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией</li><li>- Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии</li><li>- Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- решает типовые задачи;</li><li>- выполняет практические задания;</li><li>- проводит качественный и количественный анализ химических веществ;</li><li>- соблюдает правила санитарно-гигиенического режима, охраны труда, техники безопасности и противопожарной</li></ul>	<ul style="list-style-type: none"><li>- оценка результатов выполнения практической работы;</li><li>- экспертное наблюдение за ходом выполнения практической работы</li></ul>
--	--	--



## 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	<b>Раздел 1. Цитологические и биохимические основы наследственности</b>	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	<b>Раздел 2. Закономерности наследования признаков</b>	2	Устный опрос тестирование	Дифференцированный зачет
З: 3,4,5,6 У: 1,2,3,4	ПК 1.1, ПК 2.1,	<b>Раздел 3. Метода изучения наследственности и изменчивости человека в норме</b>	2	Устный опрос тестирование	Дифференцированный зачет

	ПК 2.2, ПК 2.3, ПК 2.5, ОК 01, ОК02, ОК 03, ОК 04	<b>и патологии</b>			
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	<b>Раздел 4. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.</b>	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	<b>Раздел 5. Наследственность и патология</b>	2	Устный опрос тестирование	Дифференцированный зачет

**Формы промежуточной аттестации по учебной дисциплине**

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

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

### 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.