

Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
«Магнитогорский медицинский колледж имени П.Ф. Надеждина»



ТВЕРЖДАЮ:

И.о. директора ГБПОУ

«МК» им. П.Ф. Надеждина»

Ю.Н. Бойченко

«24» августа 2020 года

РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ
«ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ
ГЕНЕТИКИ»

Специальность 33.02.01. Фармация
(базовая подготовка)

2020 год

Рассмотрено

На заседании ЦМК

Общепрофессиональных дисциплин

Протокол №_9_ от «_18_» 05.2020г.

Председатель ЦМК__ Горина Е.В

Рекомендовано

Методическим советом

Протокол заседания №_10_

от «_06_» 06 .2020 г.

Рабочая программа учебной дисциплины разработана на основе программы подготовки специалистов среднего звена в соответствии с Федеральным государственным образовательным стандартом (далее – ФГОС) для специальностей среднего профессионального образования (далее - СПО):

33.02.01 « Фармация » базовой подготовки

Организация-разработчик:

Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
«Магнитогорский медицинский колледж имени П.Ф. Надеждина»

Разработчик: Рафикова Сальма Музагитовна – преподаватель дисциплины
«Генетика человека с основами медицинской генетики» высшей
квалификационной категории ГБПОУ «Магнитогорский медицинский
колледж имени П.Ф. Надеждина»

СОДЕРЖАНИЕ

	стр.
1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5-6
2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	7-19
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	20-21
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	22-23
5. ПРОГРАММА ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ	24

1. ПАСПОРТ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

«Генетика человека с основами медицинской генетики»

1.1. Область применения рабочей программы

Рабочая программа учебной дисциплины является частью программы подготовки специалистов среднего звена (ППССЗ) в соответствии с ФГОС по специальностям СПО: 33.02.01 « Фармация», базовой подготовки.

Рабочая программа учебной дисциплины может быть использована при реализации программ дополнительного профессионального образования.

1.2. Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики» является частью учебного цикла общепрофессиональных дисциплин программы подготовки специалистов среднего звена по специальностям СПО 33.02.01 « Фармация», базовой подготовки.

1.3. Цели и задачи учебной дисциплины – требования к результатам освоения учебной дисциплины:

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **уметь:**

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **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;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен **овладеть** следующими профессиональными (ПК) и общими компетенциями:

33.02.01 « Фармация», базовой подготовки.

Код	Наименование результата обучения
ПК 1.1	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения
ПК 2.1.	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
ПК 2.2.	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
ПК 2.3.	Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами.
ПК 2.5.	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
ПК 2.6.	Вести утвержденную медицинскую документацию.
ОК 1.	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
ОК 2.	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.
ОК 3.	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
ОК 4.	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.
ОК 5.	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.

1.4. количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 75 часов, в том числе:

обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 50 часов;

самостоятельной работы обучающегося 25 часов.

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

Вид учебной работы	Объем часов
Максимальная учебная нагрузка (всего)	75
Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего)	50
в том числе:	
лекций	26
лабораторные работы	-
практические занятия	22
дифференцированный зачет	2
курсовая работа (проект)	-
Самостоятельная работа обучающегося (всего)	25
1. Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека. 2. Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. 3. Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза. 4. Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. 5. Составление и анализ родословных схем. 6. Изучение основной и дополнительной литературы. 7. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. 8. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. 9. Подготовка реферативных сообщений. 10. Выполнение учебно-исследовательской работы. 11. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.	
<p><i>При изучении каждого раздела дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» проводятся следующие формы контроля знаний студентов:</i></p> <ul style="list-style-type: none">- индивидуальный- групповой- комбинированный- самоконтроль- фронтальный <p><i>Все формы контроля рекомендуется проводить разными методами: устный, письменный, тестовый с выставлением поурочного балла (оценка деятельности студента на всех этапах занятия с выведением итоговой оценки).</i></p> <p><i>По окончании изучения дисциплины проводится дифференцированный зачет на последнем практическом занятии с оценкой.</i></p>	

2.2.ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН

Наименования разделов профессионального модуля	Всего часов (макс. учебная нагрузка)	Объем времени, отведенный на освоение междисциплинарного курса (курсов)			
		Обязательная аудиторная учебная нагрузка обучающегося			Самостоятельная работа обучающегося, часов
		всего часов	в т.ч. теоретических занятий, часов	в т.ч., практических занятий, часов	
Введение	3	2	2	-	1
Предмет и задачи генетики и медицинской генетики. История развития науки.	3	2	2		1
Раздел 1. Цитологические основы наследственности	6	4	2	2	2
Тема 1.1. Цитологические основы наследственности.	6	4	2	2	2
Раздел 2. Биохимические основы наследственности.	6	4	2	2	2
Тема 2.1 Биохимические основы наследственности.	6	4	2	2	2
Раздел 3. Закономерности наследования признаков	9	6	2	4	4
Тема 3.1 Наследование признаков при моно-, дигибридном, полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность, экспрессивность генов	6	6	2	2	2
Тема 3,2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.	1,5	1	1	-	0,5
Тема 3.3. Наследственные свойства крови.	4,5	3	1	2	1,5
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии	9	6	2	4	3
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии..	9	6	2	4	3

Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.	3	2	2	-	1
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза	3	2	2	-	1
Раздел 6. Наследственность и патология					
Тема 6.1 Хромосомные болезни	4,5	3	2	1	1,5
Тема 6.2. Генные болезни.	3	2	1	1	1
Тема 6.3 Наследственное предрасположение к болезням	1,5	1	1	-	0,5
Тема 6.4. Диагностика наследственных заболеваний	3	2	1	1	1
Тема 6.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	3	2	1	1	1
Тема 6.6Медико-генетическое консультирование.	6	4	1	3	2
Итого	75	50	26	24	25

2.3. Содержание учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные работы и практические занятия, самостоятельная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены)		Объем часов	Уровень освоения
1		2	3	4
Введение. Предмет и задачи генетики и медицинской генетики. История развития науки.		Содержание учебного материала	2	1
	1	Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.		1
	2	Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. Разделы		
	3	дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики».		
	4	Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.		
	5	История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем. Демонстрация фильмов по теме: «Перспективы современной генетики».		
		Практические занятия	-	
		Самостоятельная работа обучающихся	1	
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2
Раздел 1. Цитологические основы			4	

наследственности				
<p style="text-align: center;">Тема 1.1. Цитологические основы наследственности.</p>		Содержание учебного материала	2	
	1	Морфофункциональная характеристика клетки: общие понятия о клетке и ее функциях, химическая организация клетки; плазмолемма, цитоплазма и ее компоненты, органеллы и включения.		
	2	Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла.		
	3	Строение и функции хромосом человека.		
	4	Кариотип человека.		
	5	Основные типы деления эукариотических клеток.		
	6	Клеточный цикл и его периоды.		
	7	Биологическая роль митоза и амитоза.		
	8	Роль атипических митозов в патологии человека.		
	9	Биологическое значение мейоза.		
	10	Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.		
		Практические занятия	2	
	1	Изучение строения соматических и половых клеток человека. Кариотип человека. Клеточный цикл и его периоды.		
		Самостоятельная работа обучающихся	2	
		<p>Изучение и анализ микропрепаратов соматических и половых клеток человека.</p> <p>Изучение и анализ микрофотографий, рисунков типов деления клеток, фаз митоза и мейоза.</p> <p>Изучение основной и дополнительной литературы.</p> <p>Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями.</p>		2

		Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		
Раздел 2. Биохимические основы наследственности		Содержание учебного материала	4	
	1	Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению.	2	1
	2	Гены и их структура.		
	3	Реализация генетической информации. Генетический код и его свойства. Биосинтез белка.		
	Практические занятия	2		
Тема 2.1 Биохимические основы наследственности	1	Генетический код и его свойства. Реализация генетической информации.		
		Самостоятельная работа обучающихся	2	
		Изучение кодовых таблиц по составу аминокислот. Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2
Раздел 3. Закономерности наследования признаков			15	
Тема 3.1.Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном		Содержание учебного материала	2	
	1	Сущность законов наследования признаков у человека.		1
	2	Типы наследования менделирующих признаков у человека.		

скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов.	3	Генотип и фенотип.		
	4	Взаимодействие аллельных и неаллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, эпистаз, комплементарность, полимерия, плейотропия		
	5	Пенетрантность и экспрессивность генов у человека.		
		Практические занятия	4	
	1	Решение задач моделирующих моногибридное и дигибридное скрещивание	2	
	2	Решение задач моделирующих полигибридное скрещивание и наследование признаков и неполной пенетрантностью.	2	
		Самостоятельная работа обучающихся	3	
		Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе, наследование признаков с неполной пенетрантностью. Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2
Тема 3.2. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.		Содержание учебного материала	1	
	1	Хромосомная теория Т.Моргана.		1
	2	Сцепленные гены, кроссинговер.		
	3	Карты хромосом человека.		
		Практические занятия	-	
		Самостоятельная работа обучающихся	0,5	
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины.		

		Подготовка реферативных сообщений.		
Тема 3.3. Наследственные свойства крови.		Содержание учебного материала	1	
	1	Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.		1
	2	Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.		
	3	Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.		
		Практические занятия	2	
	1	Решение задач на наследование свойств крови по системе АВО и резус системе.		
		Самостоятельная работа обучающихся	1,5	
	Решение задач, моделирующих моногибридное, дигибридное, полигибридное скрещивание, наследственные свойства крови по системе АВО и резус системе Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2	
Раздел 4. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии			9	
Тема 4.1. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии.		Содержание учебного материала	2	
	1	Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа.		1
	2	Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ.		
	3	Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.		

4	Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков.		
5	Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.		
6	Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина.		
7	Метод дерматоглифики.		
8	Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).		
9	Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.		
10	Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).	2	
11	Близнецовый метод. Биохимический метод. Составление и анализ родословных схем.	2	2
	Самостоятельная работа обучающихся	1,5	
	Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. Составление родословных схем.		
	Практические занятия	2	
1	Близнецовый метод. Биохимический метод. Составление и анализ родословных схем.		2
	Практические занятия		
	Решение задач по составлению частоты генов	2	
	Самостоятельная работа обучающихся	3	
	Изучение основной и дополнительной литературы.		2

		Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		
Раздел 5. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.			3	
Тема 5.1. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.		Содержание учебного материала	2	
	1	Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости.		1
	2	Причины и сущность мутационной изменчивости.		
	3	Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).		
	4	Эндо - и экзомутагены.		
	5	Мутагенез, его виды.		
	6	Фенокопии и генокопии.		
		Практические занятия	-	
		Самостоятельная работа обучающихся	1	
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2
Раздел 6. Наследственность и патология			18	

Тема 6.1 Хромосомные болезни		Содержание учебного материала	2	
	1	Наследственные болезни и их классификация.		1
	2	Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты.		
	3	Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме.		
	4	Структурные аномалии хромосом.		
		Практические занятия	2	
		Раскладка и изучение аномальных кариотипов по фотографиям больных. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных		2
		Самостоятельная работа обучающихся	1,5	
	Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2	
Тема 6.2. Генные болезни.		Содержание учебного материала	1	
	1	Причины генных заболеваний.		1
	2	Аутосомно-доминантные заболевания.		
	3	Аутосомно-рецессивные заболевания.		
	4	X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.		
	5	Y- сцепленные заболевания.		
		Самостоятельная работа обучающихся	1	
	Изучение основной и дополнительной литературы.		2	

		Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		
Тема 6.3 Наследственное предрасположение к болезням		Содержание учебного материала	1	
	1	Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.		1
	2	Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.		
	3	Виды мультифакториальных признаков.		
	4	Изолированные врожденные пороки развития.		
	5	Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др.		
	6	Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.		
	7	Методы изучения мультифакториальных заболеваний.		
		Практические занятия	-	
		Самостоятельная работа обучающихся	0,5	
	Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающими и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.			
Тема 6.4. Диагностика наследственных заболеваний		Содержание учебного материала	1	
	1	Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.		1
	2	Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.		
	Практические занятия	1		

	1	Диагностика наследственных заболеваний		2
		Самостоятельная работа обучающихся	1	
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений.		2
Тема 6.5. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование		Содержание учебного материала	1	
	1	Виды профилактики наследственных болезней.		1
	2	Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию.		
	3	Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.		
		Практические занятия	3	
	1	Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	1	2
	2	Дифференцированный зачет.	2	
		Самостоятельная работа обучающихся	2	
		Изучение основной и дополнительной литературы. Работа с обучающимися и контролирующими электронными пособиями. Составление электронных презентаций по заданной теме дисциплины. Подготовка реферативных сообщений. Проведение бесед с разными группами населения по вопросам профилактики наследственных заболеваний.		2
Всего:			60	

Для характеристики уровня освоения учебного материала используются следующие обозначения:

1. – ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
2. – репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
3. – продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация учебной дисциплины требует наличия учебного кабинета генетики человека с основами медицинской генетики

Оборудование учебного кабинета:

Наглядные средства обучения

1. Таблицы:

- Строение клетки
- Хромосомы
- Нуклеиновые кислоты
- Репликация ДНК
- Биосинтез белка
- Генетический код
- Митоз
- Мейоз
- Половые клетки
- Кариотип человека
- Закономерности наследования признаков
- Виды взаимодействия между генами
- Наследование свойств крови
- Хромосомные aberrации
- Схемы родословных
- Символы для составления родословных
- Хромосомные синдромы

2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»

3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

Натуральные пособия:

1. Микроскопы

2. Микропрепараты

- Клетки крови человека
- Органоиды и включения
- Митоз в растительной и животной клетке
- Половые клетки
- Хромосомы человека

Технические средства обучения:

1. Кадропроектор (для слайдов)

2. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)

3. Видеофильмы

4. Обучающие компьютерные программы

5. Контролирующие компьютерные программы

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

1. Основная литература:

1. Учебники

1. Васильева, Е.Е. Генетика человека с основами медицинской генетики . Пособие по решению задач. Санкт-Петербург, 2016

2. Орехова, В.А. Медицинская генетика/ В.А. Орехова, м.М. Шейбах,- Минск.2017 г.
3. Пособие для самостоятельной практической работы по медицинской генетике. Москва ФГОУ « ВУНМЦ Росздрава»,2015
4. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основа медицинской генетики .Ростов-на- Дону: Феникс,2017 г.
5. Шевченко, ВА. Генетика человека/ В.А. Шевченко , Н.П. Топорина, М: Владос,2016 г.

2. Дополнительная литература:

1. Учебники и учебные пособия

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2017 г.
- 2 Гипнер, Е.К. Медицинская генетика.- М.: Медицина,2016г.

Учебно-методические комплексы или учебно-методические пособия по разделам и темам дисциплины.

Сборники тестовых заданий и ситуационных задач

3.Наглядные средства обучения

1.Таблицы:

- | | |
|---|---------------------|
| - Строение клетки | - Хромосомы |
| - Нуклеиновые кислоты | - Репликация ДНК |
| - Биосинтез белка | - Генетический код |
| - Митоз | - Мейоз |
| - Половые клетки | - Кариотип человека |
| - Закономерности наследования признаков | |
| - Виды взаимодействия между генами | |
| - Наследование свойств крови | |
| - Хромосомные aberrации | |
| - Схемы родословных | |
| - Символы для составления родословных | |
| - Хромосомные синдромы | |

2. Наборы слайдов «Хромосомные синдромы»

3. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

4.Натуральные пособия:

- 1.Микроскопы

2. Микропрепараты:

- Клетки крови человека
- Органоиды и включения
- Митоз в растительной и животной клетке
- Половые клетки
- Хромосомы человека

5. Технические средства обучения:

1. Электронное учебное пособие для самостоятельной работы студентов « Медицинская генетика»
2. Кадропроектор (для слайдов)
3. Мультимедиа система (компьютер, интерактивная доска)
4. Видеофильмы
5. 4. Обучающие компьютерные программы
6. Контролирующие компьютерные программы

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Контроль и оценка результатов освоения учебной дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических занятий и лабораторных работ, тестирования, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
Умения	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры.
Проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией	
Проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Проверка тезисов профилактической беседы. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
Проводить предварительную диагностику наследственных болезней.	Наблюдение и оценка выполнения практических действий. Решение ситуационных задач. Ведение деловой игры. Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий.
Знания	Оценка компьютерных презентаций по заданной теме. Оценка выполнения компьютерных тестовых заданий. Индивидуальный и групповой опрос.
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	

Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
«Магнитогорский медицинский колледж имени П. Ф. Надеждина»

ПРОГРАММА ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ
ДИФФЕРЕНЦИРОВАННЫЙ ЗАЧЕТ
ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ
СПЕЦИАЛЬНОСТЬ 33.02.01 ФАРМАЦИЯ

Рассмотрено

На заседании ЦМК

Общепрофессиональных дисциплин

Протокол № 9 от « 18 » 05.2020г.

Председатель ЦМК Горина Е.В

Рекомендовано

Методическим советом

Протокол заседания № 10

от « 06 » 06 .2020 г.

I. ФОРМА ПРОВЕДЕНИЯ ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОГО ЗАЧЕТА.

Изучение дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» завершается **дифференцированным зачетом**, который проводится с целью установления уровня и качества подготовки, обучающихся Федеральному государственному образовательному стандарту среднего профессионального образования в части требований к результатам освоения профессионального модуля и определяет:

- полноту и прочность теоретических знаний;
- развитие общих и сформированности профессиональных компетенций.

II. ОБЪЕМ ВРЕМЕНИ НА ПОДГОТОВКУ И ПРОВЕДЕНИЕ ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОГО ЗАЧЕТА.

Информация о форме проведения дифференцированного зачета доводится до сведения обучающихся в начале семестра. Дата проведения дифференцированного зачета доводится до сведения обучающихся не позднее, чем за две недели.

На проведение дифференцированного зачета отводится **не более двух академических часов (90 минут)**.

III. СРОКИ ПРОВЕДЕНИЯ ДИФФЕРЕНЦИРОВАННОГО ЗАЧЕТА.

Проведение дифференцированного зачета запланировано на I семестр 1 курса для групп специальности 34.02.01 Сестринское дело, на II семестр 1 курса для групп специальностей 31.02.01 Лечебное дело, 33.02.01 Фармация.

Дифференцированный зачет проводится после изучения всех тем, на последнем практическом занятии в виде тестирования и решения ситуационных задач.

IV. НЕОБХОДИМЫЕ АТТЕСТАЦИОННЫЕ МАТЕРИАЛЫ

4.1 Для проведения дифференцированного зачета преподаватель готовит перечень вопросов по всем разделам дисциплины. Информация размещается в учебном кабинете №15 на информационном стенде, а также доводится до сведения обучающихся на первых занятиях по «Генетике человека с основами медицинской генетики».

4.2 Тестовые задания и ситуационные задачи составляются на основе рабочей программы учебной дисциплины.

V. УСЛОВИЯ ПОДГОТОВКИ И ПРОЦЕДУРА ПРОВЕДЕНИЯ

5.1.Целью проведения дифференцированного зачета по учебной дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» является проверка знаний, умений, формирование профессиональных компетенций, развитие общих компетенций, предусмотренных рабочей программой учебной дисциплины.

В результате изучения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен уметь (для специальностей 31.02.01 «Лечебное дело»,34.02.01 «Сестринское дело»):

- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.

В результате изучения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен уметь (для специальности 33.02.01 «Фармация»):

- ориентироваться в современной информации по генетике при изучении аннотаций лекарственных препаратов;
- решать ситуационные задачи, применяя теоретические знания;
- пропагандировать здоровый образ жизни как один из факторов, исключая наследственную патологию.

В результате изучения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен знать (для специальностей 31.02.01 «Лечебное дело»,33.02.01 «Фармация»,34.02.01 «Сестринское дело»):

- 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;
- цели, задачи, методы и показания к медико–генетическому консультированию.

В результате изучения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен овладеть (для специальности 31.02.01 «Лечебное дело»):

Код	Наименование результата обучения
ПК 2.2.	Определять тактику ведения пациента.
ПК 2.2.	Определять тактику ведения пациента.
ПК 2.3.	Выполнять лечебные вмешательства.
ПК 2.4.	Проводить контроль эффективности лечения.
ПК 3.1.	Проводить диагностику неотложных состояний.
ПК 5.3.	Осуществлять паллиативную помощь

ОК 1.	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
ОК 2.	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.
ОК 3.	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
ОК 4.	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.
ОК 5.	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
ОК 6.	Работать в команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, пациентами.
ОК 7.	Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.
ОК 9.	Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.
ОК 10.	Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям, уважать социальные, культурные и религиозные различия.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
ОК 12.	Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.
ОК 13.	Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

В результате изучения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен овладеть (для специальности 33.02.01 « Фармация»):

Код	Наименование результата обучения
ПК 2.2.	Определять тактику ведения пациента.
ПК 2.2.	Определять тактику ведения пациента.
ПК 2.3.	Выполнять лечебные вмешательства.
ПК 2.4.	Проводить контроль эффективности лечения.
ПК 3.1.	Проводить диагностику неотложных состояний.
ПК 5.3.	Осуществлять паллиативную помощь
ОК 1.	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
ОК 2.	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.
ОК 3.	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
ОК 4.	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.
ОК 5.	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
ОК 6.	Работать в команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, пациентами.
ОК 7.	Брать ответственность за работу членов команды (подчиненных), за результат выполнения заданий.

ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.
ОК 9.	Ориентироваться в условиях частой смены технологий в профессиональной деятельности.
ОК 10.	Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям, уважать социальные, культурные и религиозные различия.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу и человеку.
ОК 12.	Организовывать рабочее место с соблюдением требований охраны труда, производственной санитарии, инфекционной и противопожарной безопасности.
ОК 13.	Вести здоровый образ жизни, заниматься физической культурой и спортом для укрепления здоровья, достижения жизненных и профессиональных целей.

В результате изучения учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» обучающийся должен овладеть (для специальности 34.02.01 «Сестринское дело»):

Код	Наименование результата обучения
ПК 1.1	Проводить мероприятия по сохранению и укреплению здоровья населения, пациента и его окружения
ПК 2.1.	Представлять информацию в понятном для пациента виде, объяснять ему суть вмешательств.
ПК 2.2.	Осуществлять лечебно-диагностические вмешательства, взаимодействуя с участниками лечебного процесса.
ПК 2.3.	Сотрудничать со взаимодействующими организациями и службами.
ПК 2.5.	Соблюдать правила использования аппаратуры, оборудования и изделий медицинского назначения в ходе лечебно-диагностического процесса.
ПК 2.6.	Вести утвержденную медицинскую документацию.
ОК 1.	Понимать сущность и социальную значимость своей будущей профессии, проявлять к ней устойчивый интерес.
ОК 2.	Организовывать собственную деятельность, выбирать типовые методы и способы выполнения профессиональных задач, оценивать их эффективность и качество.
ОК 3.	Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность.
ОК 4.	Осуществлять поиск и использование информации, необходимой для эффективного выполнения возложенных на него профессиональных задач, а также для своего профессионального и личностного развития.
ОК 5.	Использовать информационно-коммуникационные технологии в профессиональной деятельности.
ОК 8.	Самостоятельно определять задачи профессионального и личностного развития, заниматься самообразованием, осознанно планировать и осуществлять повышение своей квалификации.
ОК 11.	Быть готовым брать на себя нравственные обязательства по отношению к природе, обществу, человеку.

5.2 Перечень вопросов, выносимых на дифференцированный зачет, разрабатываются преподавателем учебной дисциплины, обсуждается на

заседании ЦМК.

- 5.3 На основе разработанного и объявленного обучающимся перечня вопросов, рекомендованных для подготовки к дифференцированному зачету, составляются тестовые задания и ситуационные задачи
- 5.4 Вопросы, задания и с носят равноценный характер, формулировки краткие, исключают двойное толкование.
- 5.5 Время выполнения задания – не более 20 минут на каждого обучающегося.
- 5.6 Обучающимся не разрешается пользоваться учебником, конспектами лекций.
- 5.7 Дифференцированный зачет проводится в специально оборудованном кабинете. Каждый обучающийся отвечает на 70 тестовых заданий и решает 1 ситуационную задачу. Каждый студент получает тестовые задания напечатанные на листах А4, билет с ситуационной задачей и бланк для ответов. Во время сдачи дифференцированного зачета в кабинете может находиться одновременно не более 12 обучающихся.

1. Основная литература:

Учебники

1. Орехова, В.А. Медицинская генетика/ В.А. Орехова, м.М. Шейбах,.- Минск.2017 г.
2. Рубан, Э.Д. Генетика человека с основа медицинской генетики .Ростов-на-Дону: Феникс,2017 г.
3. Шевченко, ВА. Генетика человека/ В.А. Шевченко , Н.П. Топорина, М: Владос,2016 г.

2. Дополнительная литература:

Учебники и учебные пособия

1. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2017 г.
- 2 Гипнер, Е.К. Медицинская генетика.- М.: Медицина,2016г.

VI. ПОДВЕДЕНИЕ РЕЗУЛЬТАТОВ ДИФЗАЧЕТА

Оценка качества подготовки осуществляется в двух направлениях:

- оценка уровня освоения обучающимися теоретического материала, предусмотренного программой учебной дисциплины.
- оценка уровня освоения компетенций: умение обучающимися использовать теоретические знания при выполнении заданий, приближенных к будущей профессиональной деятельности(решении ситуационных задач).

VII. КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ КАЧЕСТВА ПОДГОТОВКИ ОБУЧАЮЩИХСЯ

КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ

$K = A : P$, где А число правильных ответов в тесте

Р- общее число ответов

Коэффициент К	Оценка
0,9-1	«5»
0,8-0,89	«4»
0,7-0,79	«3»
Меньше 0,7	«2»

Критерии оценки:

- 70% и менее правильных ответов - 2 (неудовлетворительно);
- 71-80% правильных ответов – 3 (удовлетворительно),
- 81 - 90 % правильных ответов – 4 (хорошо),
- 91 -100% правильных ответов – 5 (отлично).

**Перечень вопросов для подготовки к дифференцированному
зачету по дисциплине « Генетика человека с основами
медицинской генетики»**

1. Генетика как наука, ее значение для теории и практики медицины. Значение медицинской генетики.
2. Цитологические основы наследственности. Строение и функции хромосом.
3. Биохимические основы наследственности. Строение и функции ДНК и РНК.
4. Генетический код, его свойства.
5. Ген – единица наследственной информации. Аллельные гены, понятия об экспрессивности и пенетрантности генов.
6. Биосинтез белка.
7. Законы Г. Менделя (3 закона) и поправки (дополнения к ним).
8. Хромосомная теория, ее значение.
9. Наследование свойств крови (группы крови, резус- фактора)
10. Методы изучения наследственной изменчивости человека в норме и патологии.
11. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.
12. Классификация наследственных заболеваний у человека.
13. Хромосомные болезни, связанные с изменением количества хромосом (аутосом и половых хромосом).
14. Хромосомные болезни, связанные с изменением структуры хромосом.
15. Генные болезни. Типы наследования генных болезней .
16. Энзимопатии, их генетические причины и краткая характеристика.
17. Мультифакториальные заболевания. Врожденные пороки развития.
18. Методы диагностики наследственных болезней.
19. Методы лечения наследственных болезней.
20. Методы профилактики наследственных заболеваний.
21. Медико-генетическое консультирование и его значение.

ПРИМЕРЫ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ К ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Билет №1

Близорукий мужчина с IV (AB) группой крови женился на близорукой женщине I (O) группой крови. У них родился ребенок с нормальным зрением и с III (B) группой крови. Какие могут быть дети в этой семье?

Билет №2

У человека альбинизм (отсутствие пигментации) и дальтонизм (цветовая слепота) наследуются как рецессивные признаки, но дальтонизм сцеплен с X-хромосомой. Родители не страдают ни тем, ни другим недостатком, но их первый сын оказался дальтоником и альбиносом. Какой из этих признаков может с большей вероятностью носить второй сын?

Билет №3

Рецессивный ген гемофилии (несвертываемости крови) находится в X-хромосоме. Отец девушки страдает гемофилией, тогда как мать ее в этом отношении здорова и происходит из семьи, благополучной по этому заболеванию. Девушка выходит замуж за здорового юношу. Что можно сказать о их будущих сыновьях, дочерях, а также внуках обоего пола (при условии, что сыновья и дочери не будут вступать в брак с носителями гена гемофилии)?

Билет №4

У человека катаракта (болезнь глаз) и многопалость (полидактилия) вызываются доминантными аллелями двух генов, располагающихся в одной и той же хромосоме. Одна молодая женщина унаследовала катаракту от отца и многопалость – от матери. Ее муж нормален по этим признакам. Какими будут дети?

**Банк тестовых заданий для подготовки к
дифференцированному зачету по учебной дисциплине
Генетика человека с основами медицинской генетики**

Выберите один правильный ответ

1. Укажите функции, выполняемые ядром клетки:

- А – хранитель наследственной информации.
- Б – регулирует все процессы жизнедеятельности клетки.
- В – синтезирует ферменты и гормоны.
- Г – правильно все вышеперечисленное.

2. Процесс удвоения ДНК называется:

- А – транскрипция
- Б – трансляция
- В – репликация
- Г - репарация

3. Мономерами белков являются:

- А – аминокислоты
- Б – глюкоза
- В – нуклеотиды
- Г – глицерин и жирные кислоты

4. В состав нуклеотида РНК входят:

- А – рибоза, тимин, остаток фосфорной кислоты
- Б – дезоксирибоза, урацил, остаток фосфорной кислоты
- В – рибоза, аденин, остаток фосфорной кислоты
- Г – дезоксирибоза, остаток фосфорной кислоты

5. Наследственная информация в клетке закодирована в:

- А – белке
- Б – последовательности нуклеотидов ДНК
- В – последовательности аминокислот
- Г – последовательности нуклеотидов т-РНК

6. Разрушение третичной и четвертичной структуры белка называется:

- А – денатурация

- Б – ренатурация
- В – коагуляция
- Г - транскрипция

7. Укажите особенности метафазы I деления мейоза:

- А – биваленты в плоскости экватора клетки
- Б – хромосомы в плоскости экватора клетки
- В – хроматиды в плоскости экватора клетки
- Г – наблюдается деление цитоплазмы

8. Какой набор хромосом получится при митотическом делении соматической клетки человека?

- А – 44
- Б – 23
- В – 46
- Г - 45

9. Процесс развития женских половых клеток называется:

- А – антропогенез
- Б – гистогенез
- В - органогенез
- Г – овогенез

10. Укажите особенности профазы митоза:

- А – хромосомы спирализуются, исчезает ядрышко и ядерная оболочка, начинает формироваться веретено деления
- Б – хромосомы спирализуются, исчезают ядрышко и ядерная оболочка, образуются биваленты, происходит конъюгация и кроссинговер
- В – хромосомы выстраиваются по экватору клетки
- Г – хромосомы у полюсов клетки

11. Какие особи называются гетерозиготными?

- А – имеют два одинаковых аллеля для данного признака (АА или аа)
- Б – имеют разные аллели для данного признака (Аа)
- В – гаметы, образовавшие зиготу, несут одинаковые аллели
- Г – особи с генотипом ААВВ

12. Какие признаки называются доминантными?

А – подавляемые

Б – преобладающие

В – альтернативные

13. Что такое полигибридное скрещивание?

А – родительские особи отличаются одной парой контрастирующих признаков

Б – родительские особи отличаются двумя парами контрастирующих признаков

В – родительские особи отличаются многими альтернативными признаками

Г – родительские особи отличаются тремя парами контрастирующих признаков

14. Какова вероятность рождения больных детей при браке типа $Aa \times AA$, если ген отвечает за наследственную патологию?

А – 75%

Б – 50%

В – 25%

Г – 0%

15. Что такое фенотип?

А – совокупность генов организма.

Б – совокупность признаков и свойств организма. В – совокупность хромосом.

16. Какой генотип должны иметь родители, отличающиеся по 2 парам альтернативных признаков, чтобы в их потомстве произошло расщепление пар признаков в соотношении 9 : 3 : 3 : 1?

А – $AABB$ и $AABB$.

Б – $AaBb$ и $AaBb$.

В – $AaBb$ и $AaBb$.

Г – $AABB$ и $aabb$

17. Неполное доминирование заключается в том, что:

А – один ген не полностью подавляет действие другого гена.

Б – один ген не полностью подавляет другой ген и появляется промежуточный признак.

В – каждый аллель детерминирует свой признак.

Г – один ген препятствует проявлению генов другой пары

18. Какой вид изменчивости считается наследственным?

А – модификационная.

Б – комбинативная.

В – фенотипическая.

19. В чем суть близнецового метода изучения наследственности?

А – в изучении кариотипа человека.

Б – в изучении родословной человека.

В – в изучении пар близнецов по интересующему признаку.

Г – в изучении болезней человека на животных

20. Хромосомные мутации обусловлены:

А – изменением структуры хромосом.

Б – изменением числа хромосом.

В – изменением в пределах одного гена.

21. Заболевание, связанное с нарушением обмена аминокислот:

А – фенилкетонурия

Б – галактоземия

В – болезнь Гоше

Г – адреногенитальный синдром

22. Какую функцию выполняют рибосомы?

А – синтез углеводов.

Б – синтез белков.

В – синтез АТФ.

Г – синтез жиров

23. Где была принята первая классификация хромосом?

А – в Париже

Б – в Лондоне

В – в Денвере

24. Хранение, воспроизведение и распределение наследственной информации осуществляет:

А – ядерная оболочка

Б – ядерный сок

В – ядрышко

Г - хроматин

25. Сколько хромосом в соматических клетках человека?

А – 48.

Б – 46.

В – 23 хромосомы.

26. Мономерами белков являются:

А – аминокислоты

Б – нуклеотиды

В – жиры и жирные кислоты

27. Восстановление нарушенной структуры белка называется:

А – денатурация

Б – коагуляция

В – ренатурация

28. В состав РНК входят азотистые основания:

А – аденин, тимин, цитозин, гуанин

Б – аденин, гуанин, цитозин, урацил

В – аденин, тимин, гуанин

29. Укажит кариотип нормального мужчины:

А – 46,XX

Б – 46,XY

В – 46,XY +21

30. Укажите универсальный способ деления соматических клеток:

А – прямое деление

Б – митоз

В - мейоз

Г – эквационное деление

31. Эукариоты – это:

А – ядерные организмы

- Б – доядерные организмы
- В – неклеточные формы жизни

32. Клетку открыл:

- А – Гук
- Б – Левенгук
- В – Шванн и Шлейден.

33. Внутреннюю среду ядра составляет:

- А – ядерная оболочка
- Б – ядерный сок
- В – ядрышко
- Г – хроматин

34. При повреждении какого органоида нарушается синтез белка в клетке?

- А – митохондрий
- Б – рибосом
- В – пластид
- Г – ЭПС

35. Паренхимные клетки – это:

- А – клетки, вытянутые в длину
- Б – клетки со многими отростками
- В – клетки, у которых длина равна ширине
- Г – многоядерные клетки

36. В каждой ядродержащей соматической клетке человека содержится:

- А – 22 пары линейных хромосом
- Б – 23 пары линейных хромосом
- В – 23 хромосомы
- Г – 22 хромосомы

37. В состав нуклеотида ДНК входят:

- А – азотистое основание (Т), остаток фосфорной кислоты, дезоксирибоза
- Б – рибоза, тимин, остаток фосфорной кислоты
- В – дезоксирибоза, урацил, остаток фосфорной кислоты
- Г – рибоза, урацил, остаток фосфорной кислоты

38. Полипептидная цепь белка имеет:

- А – первичную структуру белка
- Б – вторичную структуру белка
- В – третичную структуру белка
- Г – четвертичную структуру белка

39. Какие факторы вызывают денатурацию белка?

- А – влияние сильных кислот, щелочей
- Б – соли тяжелых металлов
- В – действие высоких температур
- Г – ионизирующее излучение
- Д – верно все

40. Мономерами нуклеиновых кислот являются:

- А – аминокислоты
- Б – нуклеотиды
- В – глюкоза
- Г – глицерин

41. Какое деление характерно для соматических клеток:

- А – амитоз
- Б – мейоз
- В – митоз

42. Назовите все периоды клеточного цикла:

- А – пресинтетический, синтетический, митоз
- Б – пресинтетический, синтетический, постсинтетический, митоз
- В – синтетический, интерфаза, митоз
- Г – интерфаза, постсинтетический

43. В какой фазе мейоза происходит кроссинговер?

- А – в интерфазе 1
- Б – в интерфазе 2
- В – в профазе 1
- Г – в метафазе 1

44. Какие организмы называются гомозиготными?

А – имеют для данного признака два одинаковых аллеля (АА или аа)

Б – имеют разные аллели для данного признака (Аа)

В – гаметы, образовавшие зиготу, несут разные аллели

45. Что такое генотип?

А – совокупность признаков и свойств данного организма

Б – совокупность генов

В – совокупность всех хромосом особи

Г – совокупность признаков

46. Что такое альтернативные признаки?

А – преобладающие

Б – контрастирующие

В – подавляемые

47. Моногибридное скрещивание- скрещивание, при котором родительские формы отличаются по:

А – 1 паре признаков

Б – 2 парам признаков

В - 3 парам признаков

Г – 4 парам признаков

48. Какова вероятность рождения больных детей при браке типа Аа*Аа, если ген отвечает за наследственную патологию?

А – 25%

Б – 50%

В – 75%

Г - 0%

49. Полное доминирование – это:

А – взаимодействие неаллельных генов.

Б – взаимодействие аллельных генов, когда один ген полностью подавляет действие другого гена.

В – взаимодействие аллельных генов, когда один ген не полностью подавляет другой ген.

Г - взаимодействие, когда один ген препятствует проявлению генов другой пары

50. В чем суть биохимического метода изучения наследственности человека?

А – в изучении родословной человека.

Б – выявление химическим путем нарушений в обмене веществ.

В – в изучении кариотипа.

Г – в сравнении пар близнецов

51. Укажите внутрихромосомные мутации:

А – транслокация, делеция, дупликация.

Б – инверсия и транслокация.

В – делеция, дупликация, инверсия.

Г - делеция, транслокация

52. Какой из перечисленных видов изменчивости не наследуется?

А – фенотипическая.

Б – комбинативная.

В – генотипическая.

Г - мутационная

53. Фенотип – это:

А – совокупность внешних признаков организма.

Б – совокупность генов организма.

В – совокупность хромосом

54. Генные мутации – это мутации:

А – обусловленные изменением структуры хромосом.

Б – обусловленные изменениями нуклеотидной последовательности молекулы ДНК в определенном участке хромосомы

В – обусловленные изменением числа хромосом.

Г - кратное увеличение гаплоидного набора хромосом

55. Синдром с числовыми аномалиями половых хромосом:

А – Дауна

Б – Клайнфельтера

В – Патау

Г – кошачьего крика

56. Прокариоты – это:

А – ядерные организмы

Б – доядерные организмы

В – неклеточные формы жизни

57. Клеточная теория принадлежит перу:

А – Гука

Б – Левенгука

В – Шванна и Шлейдена

58. Ядерное содержимое от цитоплазмы отделяет:

А – ядерная оболочка

Б – ядерный сок

В – ядрышко

Г – хроматин

59. У прозенхимных клеток:

А – длина равна ширине.

Б – форма неопределенная.

В – длина во много раз больше ширины.

Г – имеются отростки

60. В чем суть близнецового метода изучения наследственности?

А – в изучении кариотипа человека.

Б – в изучении родословной человека.

В – в изучении пар близнецов по интересующему признаку.

Г – в изучении болезней человека на животных