федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение

высшего образования

«Оренбургский государственный медицинский университет»

Министерства здравоохранения Российской Федерации

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ**

**ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО**

**КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ И ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ**

**ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ**

**ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА**

по направлению подготовки (специальности)

**37.05.01 КЛИНИЧЕСКАЯ ПСИХОЛОГИЯ**

Является частью основной профессиональной образовательной программы высшего образования по направлению подготовки (специальности) 37.05.01 Клиническая психология по специализации «Патопсихологическая диагностика и психотерапия»,

утвержденной ученым советом ФГБОУ ВО ОрГМУ Минздрава России

протокол № 683 от «26» мая 2020

Оренбург

1. **Паспорт фонда оценочных средств**

Фонд оценочных средств по дисциплине содержит типовые контрольно-оценочные материалы для текущего контроля успеваемости обучающихся, в том числе контроля самостоятельной работы обучающихся, а также для контроля сформированных в процессе изучения дисциплины результатов обучения на промежуточной аттестации в форме **ЗАЧЕТА**.

Контрольно-оценочные материалы текущего контроля успеваемости распределены по темам дисциплины и сопровождаются указанием используемых форм контроля и критериев оценивания. Контрольно-оценочные материалы для промежуточной аттестации соответствуют форме промежуточной аттестации по дисциплине, определенной в учебном плане ОПОП и направлены на проверку сформированности знаний, умений и навыков по каждой компетенции, установленной в рабочей программе дисциплины.

В результате изучения дисциплины у обучающегося формируются **следующие компетенции:**

**ОК-4** способностью использовать основы экономических знаний в различных сферах жизнедеятельности;

**ПК-10** готовностью формировать установки, направленные на здоровый образ жизни, гармоничное развитие, продуктивное преодоление жизненных трудностей, гуманистическое взаимодействие с окружающим миром, популяризировать психологические знания;

**ПСК-3.5** способностью и готовностью к самостоятельной постановке практических и исследовательских задач, составлению программ диагностического обследования больных с психическими расстройствами и их семей с целью определения структуры дефекта, а также факторов риска и дезадаптации

1. **Оценочные материалы текущего контроля успеваемости обучающихся.**

**Оценочные материалы по каждой теме дисциплины**

**Тема 1.** Наследственный аппарат и его организация.

**Форма(ы) текущего контроля** **успеваемости:** устный опрос,тестирование, решение проблемно-ситуационных задач, контроль выполнения практических заданий и самостоятельной работы в рабочих тетрадях.

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости.**

*Устный опрос.*

Вопросы для самоподготовки:

1. Роль ядра и цитоплазмы в передаче наследственной информации.
2. Химическая организация генетического материала. Строение нуклеиновых кислот (ДНК и РНК) их свойства и функции.
3. Доказательства роли ДНК в передаче наследственной информации (опыты по трансформации и трансдукции).
4. Ядро клетки. Основные компоненты ядра, их структурно-функциональная характеристика.
5. Доказательства роли ядра в хранении и передачи наследственной информации. Строение ядра, характеристика ядерных структур: ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, виды хроматина.
6. Современные представления о строении хромосом: нуклеосомная модель хромосом, уровни организации ДНК в хромосомах.
7. Хроматин как форма существования хромосом (гетеро- и эухроматин): строение, химический состав.
8. Кариотип человека. Правила хромосом (прямые и косвенные). Строение метафазных хромосом. Виды хромосом (гомологичные и негомологичные, аутосомы и гетеросомы, метацентрические, и т.д.). Денверская и Парижская классификации хромосом.

*Представление презентации.*

Темы докладов с презентациями – не предусмотрены.

*Тестирование (типовые задания).*

1. Ядро клетки состоит из

1. Нуклеоплазмы, ядрышка, хроматина, ядерных пор
2. Ядерной оболочки, ядрышка, ядерного сока
3. Кариолемы, кариоплазмы, хроматина и ядрышка
4. Кариолемы, ядрышка, ядерного сока, рибосом.

2. Какие клеточные структуры НЕ содержат ДНК?

1. ядро
2. митохондрии
3. рибосомы
4. пластиды

3. Структура клетки, состоящая из ДНК и белков, и изменяющая свою конформацию в ходе клеточного деления.

1. Ядро
2. Хроматин
3. Ядерная пора
4. Цитоплазма

4. Кариотип - это:

1. Общий термин для любого типа хромосом
2. Совокупность всех генов, характерных для человека
3. Совокупность числа и морфологии хромосом характерная для определенного вида
4. Совокупность хромосом живого организма

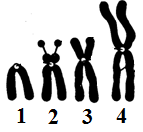
5. Аутосомы:

1. Совокупность всех хромосом кроме половых
2. Нормальные хромосомы соматических клеток
3. Хромосомы, содержащие генетическую информацию о всех признаках человека, кроме половых черт
4. Структуры хромосом к которым присоединяются нити веретена деления

6. В норме человек имеет \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ пар аутосом и \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ пар(ы) половых хромосом .

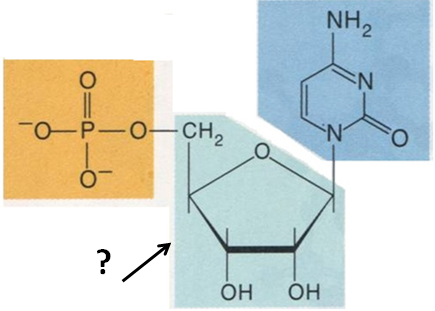
1. 23 и 23
2. 23 и 2
3. 46 и 1
4. 22 и 1

7. РНК клетки отличается от ДНК

1. Состоит из азотистых оснований урацила, комплементарных цитозину.
2. Одноцепочечная молекула не образующая комплементарных
3. Одноцепочечный биополимер в состав которого входит дезоксирибоза
4. Состоит из мономеров - нуклеотидов

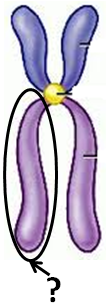
8. Тип хромосом обозначенных цифрой – 4?

1. Субметацентрические
2. Метацентрические
3. Акроцентрические
4. Телоцентрические

9. Что изображено под знаком «?»

1. Азотистое основание
2. пентоза
3. остаток фосфорной кислоты
4. нуклеотид

10. Ядро клетки было обнаружено

1. Мишером
2. Брауном
3. Чаргаффом
4. Уотсоном и Криком

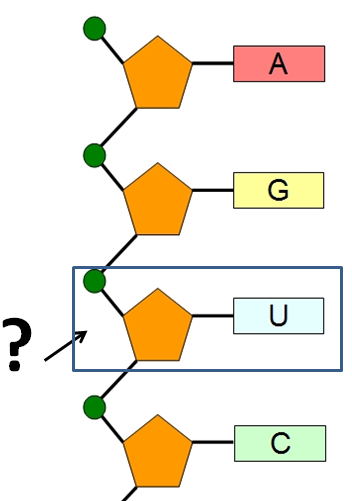
11. Что изображено по знаком «?»

1. Кинетохоргые микротрубочки
2. Длинное плечо
3. Короткое плечо
4. Центомера
5. Хроматида
6. Теломера

12. Наименьший уровень упаковки ДНК эукариот?

1. Ядрышковый
2. Нуклеотидный
3. Нуклеосомный
4. Нуклеомерный

13. Хроматида - это

1. Плотные участки на периферии ядра
2. Кольцевая хромосома бактерий
3. структурный элемент хромосомы, формирующийся в результате удвоения ДНК
4. Часть хромосомы в области первичной перетяжки

14. Выделенный на рисунке компонент - это

1. хроматин
2. азотистое основание урацил
3. нуклеотид ДНК
4. нуклеотид РНК
5. аминокислота

15. Слабо конденсированный и слабо окрашенный активный хроматин ядра называется

1. Гетерохроматин
2. Эухроматин

16. Химические связи, удерживающие нуклеотиды соседних цепочек ДНК?

1. Фосфодиэфирные
2. Водородные
3. Ионные
4. Пептидные

17. В ядре эукариотических клеток генетический материал, взаимодействуя с \_\_\_\_\_ организует хромосому

1. ДНК
2. углеводами
3. белками
4. липидами

18. Если в молекуле ДНК на долю гуаниловых нулеотидов приходится 30%, то процент тимидиловых …

1. 65
2. 20
3. 33
4. 48

19. Какое из следующих заявлений верно о хромосомах различных разновидностей растений и животных?

1. Могут отличаться числом, но имеют одинаковую форму и размер.
2. Они могут отличаться формой и размером, но имеют одинаковое число.
3. Отличаются формой, размером и численно и несут разную генетическую информацию.
4. Отличаются формой, размером и численно, но несут одинаковую генетическую информацию.

20. Нуклеоид:

1. Область в цитоплазме прокариот в которой располагается ДНК
2. Структурно-функциональная единица нуклеиновой кислоты
3. Наименьший уровень упаковки ДНК в хромосому
4. Мономер РНК

*Контроль выполнения самостоятельной работы в рабочей тетради,*

*включая решение задач и ПСЗ.*

**Задание № 1. Основные структурные компоненты эукариотических клеток.** *Систематизируйте знания школьного курса (колледжа), лекции и заполните таблицу, указав основные элементы, входящие в состав соответствующего компонента клетки.*

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Ядро** | **Цитоплазма** | **Цитоплазматическая мембрана**  **(Плазмолемма)** |
|  |  |  |
|  |  |  |
|  |  |  |
|  |  |  |

**Задание № 2. Структурные компоненты ядра и их характеристика.**

*Изучите схему строения ядра клетки, материал лекции и актуализируйте знания по строению ядра. Определите, обозначенные структуры и запишите их функцию(ции).*

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | | | *Что обозначено цифрами на рисунке:* | | |
|  |  | |
|  |  | |
|  |  | |
|  |  | |
|  |  | |
|  |  | |
|  |  | |
|  |  | |
|  |  | |
|  |  | |
| *Какими цифрами обозначены ГЛАВНЫЕ компоненты ядра, характеристика которых представлена на схеме. И запишите их функцию(ции).* | | | | | |
| **№ на рисунке** | **Название структуры** | **Характеристика** | | | **Функция** |
|  |  | * Внутренняя среда ядра, представляющая собой коллоидное (гелеобразное) вязкое вещество, в котором находятся структуры ядра, а также ферменты и нуклеотиды необходимые для репликации, транскирипции. | | |  |
|  |  | * Непостоянные компоненты ядра. Образующиеся в области вторичных перетяжек 13-15, 21 и 22 пары хромосом. | | |  |
|  |  | * Состоит из двух мембран – наружной и внутренней, между ними перинуклеарное пространство. Содержит поры. | | |  |
|  |  | * Одно из возможных функциональных состояний наследственного материала.   Имеет два структурно-функциональных состояния. | | |  |

**Задание № 3. Хроматин.**

*Изучите лекционный материал и заполните схему.*

Структурно-функциональные состояния наследственного материала

Хроматин –

на стадии интерфазы (вне деления).

Две формы:

Хромосома –

на стадии деления (метафаза)

конститутивный

Факультативный

**Задание № 4. Схема строения ДНК.**

*Актуализируйте знания по старению нуклеиновых кислот, изучите схему, и выполните следующие задания:*

1. *На предложенных рисунках сделайте цифровые обозначения;*
2. *Выделите структуры цветными карандашами;*
3. *Укажите на цепочках 5/ и 3/ концы*

|  |  |
| --- | --- |
| **Описание: Описание: fig19-arpfelup4a9** | Какая нуклеиновая кислота изображена на рисунке?  \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  Отметьте на рисунке цветными карандашами:   1. Нуклеотид (цвет \_\_\_\_\_\_\_) 2. Азотистое основание (цвет \_\_\_\_\_\_\_) 3. Остаток фосфорной кислоты (цвет \_\_\_\_\_\_\_) 4. Углевод (цвет \_\_\_\_\_\_\_) |

**Задание № 5. Сравнительная характеристика нуклеиновых кислот.**

*Актуализируйте знания по строению ДНК и РНК и заполните сравнительную таблицу.*

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Признаки** | **РНК** | **ДНК** |
| Местонахождение в клетке |  |  |
| Местонахождение в ядре |  |  |
| Строение макромолекулы |  |  |
| Мономеры |  |  |
| Состав нуклеотида |  |  |
| Типы нуклеотидов |  |  |
| Свойства |  |  |
| Функции |  |  |

**Задание № 6. Уровни укладки ДНК в хромосомах.**

*Изучите лекционный курс, расширив знания о наследственном аппарате клетки, изучите рисунок и подпишите соответствующие уровни укладки ДНК в хромосомах.*

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  |  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |

**Задание № 7. Нуклеосомная модель хромосомы.**

*Изучите материал лекции и ответьте на вопросы по нуклеосомной модели строения хромосом (хроматина).*

|  |  |
| --- | --- |
|  | Что является структурно-функциональной единицей хромосом (хроматина) на молекулярном уровне? |
| 40% ДНК, 60% белки | Химический состав хромосом (хроматина) |
| 1 - \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  2 – \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  3 – \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  4 – \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ |  |

**Задание № 8. Строение метафазной хромосомы.**

*Актуализируйте знания о строении хромосом, закрепив их материалом лекции, и сделайте соответствующие обозначения элементов метафазной хромосомы.*

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | *Цифра* | *структура* |
|  | Хроматиды |
|  | Первичная перетяжка (центромера) |
|  | Микротрубочки веретена деления |
|  | Теломеры |
|  | Короткое плечо (р) |
|  | Длинное плечо (q) |

**Задание № 9. Морфологические типы хромосом.**

*Актуализируйте базовые знания по строению и типизации хромосом и цкажите тип хромосом в соответствии с рисунком.*

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |

*Контроль выполнения практических заданий в рабочей тетради,*

*включая решение задач и ПСЗ.*

**Работа № 1. Строение клетки лука.**

Изучите демонстрационный препарат без зарисовки. Обратите внимание на основные компоненты эукариотической клетки.

**Работа № 2. Окрашивание ядра в пленке лука.**

Приготовьте временный микропрепарат пленки лука, зарисуйте, отметьте основные структуры.

1. Возьмите пленку чешуи лука
2. Положите ее на предметное стекло.
3. Добавьте каплю или две воды на образец.
4. Опустите мягко на образец покровное стекло под углом приблизительно 45 градусов. Это снижает количество пузырей воздуха в образце.
5. Капните каплю красителя (йод) около покровного стекла с одной стороны, а с противоположной стороны положите фильтровальную бумагу.
6. Это привлечет красящее вещество через весь образец за несколько секунд без снятия покровного стекла. Эта методика также удалит пузырьки воздуха, которые сформировались. Окрашенные образцы теперь могут быть исследованы.

|  |  |
| --- | --- |
|  | Зарисуйте увиденное, сделайте обозначения. |

**Работа № 3.**  **Эритроциты лягушки.**

Изучите демонстрационный препарат, зарисуйте, отметьте основные компоненты клетки и запишите: «чем отличается эритроцит лягушки от эритроцита человека»?

|  |  |
| --- | --- |
|  | Зарисуйте увиденное, сделайте обозначения. |
| Эритроциты лягушки, в отличие от эритроцитов человека |  |

**Работа № 4.**  **Эпителий слизистой щеки.**

Изучите демонстрационный препарат без зарисовки.

**Работа № 5. Содержание ДНК и РНК в клетке**

1. Возьмите прозрачную пленку чешуи лука.
2. Положите ее в спирто-хлороформенную смесь на 5 минут.
3. Через 5 минут промойте пленку в воде.
4. Поместите пленку на часовое стекло в краситель (метиленово-зеленый пиронин) на 20 минут.
5. Промойте пленку в воде, поместите ее на предметное стекло, накройте покровным стеклом и рассмотрите под малым увеличением.

|  |  |
| --- | --- |
|  | Отметьте на рисунке   1. цитоплазма (РНК) 2. ядро (ДНК) |

**Работа № 6. Составление кариограммы хромосом человека.**

1. Получите набор хромосом.
2. Приклейте хромосомы в тетрадь, разделив на группы (согласно Денверской классификации).
3. Определите и сделайте заключение: кариотип человека в норме или патология; пол данного человека

|  |  |
| --- | --- |
| ***Группа А. Хромосомы 1-3.*** | ***Группа В. Хромосомы 4-5.*** |
| ***Группа С. Хромосомы 6-12.*** | ***Группа D. Хромосомы 13-15.*** |
| ***Группа Е. Хромосомы 16-18.*** | ***Группа F. Хромосомы 19,20.*** |
| ***Группа G. Хромосомы 21,22.*** | ***Половые хромосомы*** |
| ***Заключение:*** | |

**Работа № 7. Содержание хромосом и хроматид (молекул ДНК) в соматических и половых клетках человека.**

Изучите таблицу-схему и заполните ее.

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | Число хромосом | Женский организм | Мужской организм |
| Соматическая клетка | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_набор, \_\_,  Всего \_\_\_ хромосом:  \_\_\_– аутосомы  \_\_ - половые хромосомы |  |  |
| Половые клетки | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_набор, \_\_,  Всего \_\_\_\_ хромосомы:  \_\_\_\_ – аутосомы  \_\_\_ - половая хромосома | Один тип  яйцеклеток | два типа  сперматозоидов |

**Работа № 8. Решение проблемно-ситуационных задач.**

***Задача 1.*** Эпителиальная клетка человека содержит 46 хромосом. К какой группе клеток относиться данная клетка? Как называется такой набор хромосом? Какие типы хромосом, и в каком количестве он включает? Ответ поясните.

**Тема 2.** Размножение как основное свойство живого.

**Форма(ы) текущего контроля** **успеваемости:** устный опрос, тестирование, решение проблемно-ситуационных задачи задач по молекулярной генетике, контроль выполнения практических заданий и самостоятельной работы в рабочих тетрадях.

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости.**

*Устный опрос.*

Вопросы для самоподготовки:

1. Репродукция как основное свойство живого. Этапы размножения в ходе эволюции.
2. Уровни репродукции (молекулярный, клеточный, тканевой и т.д.)
3. Репродукция на молекулярном уровне. Репликация ДНК.
4. Репродукция на клеточном уровне. Жизненный и митотический циклы клетки.
5. Регуляция митотического цикла. Значение нарушения регуляторных механизмов для наследственной патологии.
6. Репродукция на организменном уровне. Бесполое и половое размножение.
7. Мейоз как основной клеточный механизм полового процесса.
8. Репарация как основное свойство живого. Виды репарации. Значение в наследственной патологии.

*Представление презентации.*

Темы докладов с презентациями:

*Тестирование (типовые задания).*

1.Значение митоза состоит в увеличении числа

1. хромосом в дочерних клетках по сравнению с материн­ской
2. клеток с набором хромосом, равным материнской клетке
3. молекул ДНК в дочерних клетках по сравнению с мате­ринской
4. клеток с уменьшенным вдвое набором хромосом

2.Растворение ядерной оболочки и ядрышек в процессе митоза происходит в

1. интерфазе
2. профазе
3. метафазе
4. анафазе
5. телофазе

3. Какие процессы протекают во время мейоза?

1. транскрипция
2. денатурация
3. конъюгация и кроссинговер
4. увеличение числа хромосом
5. трансляция

4. Веретено деления образуют

1. актиновые волокна (микрофиламенты)
2. миозиновые волокна
3. микротрубочки
4. миофибриллы
5. коллагеновые волокна

5. Редупликация днк происходит в

1. интерфазе
2. профазе
3. метафазе
4. анафазе
5. телофазе

6. Хромосомы расположены на экваторе клетки в

1. интерфазе
2. профазе
3. метафазе
4. анафазе
5. телофазе

7. Расхождение хроматид к полюсам клетки происходит в

1. интерфазе
2. профазе
3. метафазе
4. анафазе
5. телофазе

8. Расхождение гомологичных хромосом происходит в

1. анафазе мейоза 1
2. метафазе мейоза 1
3. метафазе мейоза 2
4. анафазе мейоза 2

9. В каком ответе правильно указана последо­вательность фаз митоза?

1. метафаза, профаза, телофаза, анафаза
2. профаза, анафаза, телофаза, метафаза
3. телофаза, метафаза, анафаза, профаза
4. профаза, метафаза, анафаза, телофаза

10.Биологическое значение мейоза заключается в

1. предотвращении удвоения числа хромосом в новом по­колении
2. образовании соматических клеток
3. увеличении числа клеток в организме
4. кратном увеличении набора хромосом

11.Химический состав хроматина

1. ДНК
2. Белки
3. Липиды
4. Углеводы
5. АТФ

12.Женская половая клетка содержит

1. 22 аутосомы и Х-хромосому
2. Х-хромосому
3. 44 аутосомы и одну Х хромосому
4. 44 аутосомы и две Х хромосомы

13.Наличие в геноме таких участков как промотр, структурный блок и т.д. является отражением свойства генома

1. Дискретность
2. Избыточность
3. Универсальность
4. Мобильность

14.Растворение ядерной оболочки и ядрышек в процессе митоза происходит в

1. Интерфазе
2. Профазе
3. Метафазе
4. Анафазе
5. Телофазе

15.РЕДУПЛИКАЦИЯ ДНК ПРОИСХОДИТ В

1. Интерфазе
2. Профазе
3. Метафазе
4. Анафазе
5. Телофазе

16.Расхождение гомологичных хромосом происходит в

1. Анафазе мейоза 1
2. Метафазе мейоза 1
3. Метафазе мейоза 2
4. Анафазе мейоза 2

17.Период дифференцировки клеток

1. S
2. G1
3. G2
4. G0
5. Gн

18.Как называются «контрольно-пропускный точки» онтрольно-пропускный точки"к

енома

промотр, структурный блок и т.д. цу.х, заполните таблицуриот. в ходе жизненного цикла клетки

1. Рестриктазы
2. Протоонкогены
3. Checkpoints
4. Митостатики

19. Какая стадия изображена на рисунке

1) профаза 1

2) анафаза 1

3) анафаза митоза

4) анафаза 2

20.Если одна из цепей ДНК имеет последовательность ААЦГТА, то вторая состоит из последовательности

1) УУГЦАУ

2) ТТГЦАТ

3) ЦГАТАА

4) ТТАЦЦГ

*Контроль выполнения самостоятельной работы в рабочей тетради,*

*включая решение задач и ПСЗ.*

**Задание № 1. Синтез нуклеиновых кислот. Репликация ДНК.**

*Актуализируйте, расширьте и систематизируйте знания о процессе репликации ДНК и заполните таблицу.*

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Репликация | |  |
| Единица репликации | |  |
| Матрица для репликации | |  |
| Продукт репликации | |  |
| Когда и где происходит репликация | |  |
| Биологическое значение репликации | |  |
| Принципы репликации: | |  |
|  | | | |
| **Этапы репликации:** | | | |
| **Этап** | **Процессы** | | |
|  | Специальные ферменты раскручивают и удерживают в таком состоянии нити ДНК (ДНК-топоизомераза (гираза) - блокирует одну из нитей ДНК и разрывает фосфатидную перемычку в одной из ее цепей;  Фермент геликаза разрывает водородные связи в двухцепочечной молекуле ДНК;  ДСБ (ДНК-связывающий белок) обволакивает, разошедшиеся нити ДНК и препятствует их скручиванию).  В результате этого в месте раскрутки образуется «вилка репликации», которая имеет вид «глазка». | | |
|  | Синтез **дочерних цепей ДНК идет от 5/ конца к 3/ концу** (на материнской цепи от 3/ к5/).  Этот синтез обеспечивает фермент - ДНК-полимераза, который встраивает нуклеотиды по принципам: антипараллельности, полуконсервативности, матричности и комплементарности.  Нить, на которой процесс синтеза ДНК направлен к вилке репликации и идет непрерывно наз. ***лидирующей***.  Вторая нить наз. **запаздывающая**, т.к. процесс синтеза идет фрагментами ***«Оказаки»*** (шитье назад иглой).  Каждый фрагмент начинается с праймера и заканчивается точкой терминации. Несмотря на то, что синтез в каждом отдельном фрагменте идее «назад» от «вилки репликации» удлинение вновь синтезированной цепочки направлено к «вилке». | | |
|  | Процесс синтеза идет до точки терминации. | | |
|  | – один из важных моментов модицикации новых молекул ДНК, когда происходит проверка дочерних нитей по материнской и исправление ошибок репликации. | | |

**Задание № 2. Существование клетки во времени**.

А) *В соответствии с определениями, впишите в таблицу понятия:* ***жизненный и митотический цикл.***

|  |  |
| --- | --- |
|  | Совокупность процессов, происходящих от образования клетки до ее гибели |
|  | Совокупность процессов, происходящих в клетке при подготовке ее к делению и во время деления. |

Б) *Используя лекционный курс укажите основные процессы, протекающие в ходе жизненного цикла клетки.*

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | *Буквенное обозначение стадии* | *Полное название стадии* |
|  | Пресинтетический |
|  | Синтетический |
|  | Постсинтетический |
|  | Митотический |
|  | Период покоя |
|  | Период терминальной дифференцировки |

**Задание № 3. Половое и бесполое размножение.**

*Актуализируйте базовые знания и заполните сравнительную таблицу.*

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
|  | **Бесполое** | **Половое** |
| **Источник наследственной информации** |  |  |
| **Количество родительских особей** |  |  |
| **Потомство** |  |  |
| **Главный клеточный механизм** |  |  |
| **Эволюционное значение** |  |  |

**Задание № 4. Формы полового и бесполого размножения у одно- и многоклеточных организмов.**

*Актуализируйте базовые знания и заполните схему, записав примеры.*

Формы размножения

Бесполое размножение

Половое размножение

Одноклеточные

Многоклеточные



Многоклеточные

Одноклеточные

Половой процесс:

* конъюгация
* копуляция

без оплодотворения

с оплодотворением

* Партеногенез
* Гиногенез
* Андрогенез

**Задание № 5. Митотическое деление.**

*Используя знания, определите стадии митоза на рисунке и запишите их в парильной последовательности.*

|  |
| --- |
|  |

*Контроль выполнения практических заданий в рабочей тетради,*

*включая решение задач и ПСЗ.*

**Работа № 1. Изменение наследственного материала в ходе митоза и мейоза**

*Дайте ответы только в выделенных цветом ячейках. Каждая таблица начинается с этапов интерфазы.*

**А) Митоз.**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **стадия** | **Число хромосом - n и хроматид (ДНК) - с** | **На примере человека** | **Ключевой процесс** |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |

**Б) Мейоз.**

**Первое мейотическое (редукционное) деление**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **стадия** | **Число хромосом - n и хроматид (ДНК) - с** | **На примере человека** | **объяснение** |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |

**Второе мейотическое (эквационное) деление**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |

**Работа № 2. Кариокинез корешка лука.**

*Изучите демонстрационный препарат без зарисовки.*

**Работа № 3. Проблемно-ситуационные задания.**

*По предложенным рисункам-схемам определите тип деления (митоз, мейоз) и его фазу. Ответ поясняете.*

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | **Рисунок** | **Тип деления и фаза** | **Пояснение** |
|  | Картинки по запросу митоз мейоз стадии рисунки ЕГЭ |  |  |
|  | http://bio-faq.ru/ccc/ccc075pic3.png |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  | https://bio-ege.sdamgia.ru/get_file?id=29210 |  |  |
|  |  |  |  |
|  | http://bio-faq.ru/ege/pic/egepic3029.png |  |  |

**Работа № 4. Решение проблемно-ситуационных задач.**

***Задача 1.*** Эпителиальная клетка человека содержит 46 хромосом. Определите число хромосом и молекул ДНК на стадии профазы митоза, на стадии анафазы мейоза I и на стадии формирования сперматогенеза. Ответ поясните.

**Работа № 5. Решение задач по молекулярной генетике.**

***Задача 1.*** Нуклеотидная последовательность одной из цепей ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: АГТТГЦТАГТТА. Определите нуклеотидную последовательность второй цепи ДНК. Как называется процесс, в ходе которого синтезируется вторая цепочка? Какие принципы этого процесса и свойства генетического кода Вы использовали? Отметьте все химические связи, образующиеся в рамках этого процесса.

**Тема 3.** Реализация наследственной информации

**Форма(ы) текущего контроля** **успеваемости:** устный опрос,представление презентации, тестирование, решение проблемно-ситуационных задач, контроль выполнения практических заданий и самостоятельной работы в рабочих тетрадях.

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости.**

*Устный опрос.*

Вопросы для самоподготовки:

1. Генетический код, его характеристика.
2. Тонкая структура гена, его дискретность (цистрон, рекон, мутон). Цистрон, его структура.
3. Геном человека. Характеристика генома.
4. Организация генома.
5. Программа «Геном человека», ее практическое значение.
6. Взаимосвязь между геном и признаком. Сущность правила Бидла-Татума: ген – фермент.
7. Механизмы и способы реализации генетической информации:
   * транскрипция и посттранскрипционные процессы,
   * прямая и обратная транскрипция,
   * трансляция и посттрансляционные процессы.
8. Регуляция экспрессии генов на генном уровне у прокариот и эукариот. Лактозный оперон.

*Представление презентации.*

Темы докладов с презентациями:

* + - 1. Программа «Геном человека».

*Тестирование (типовые задания).*

1.МОНОМЕРОМ ДНК ЯВЛЯЕТСЯ

1. нуклеотид
2. нуклеосома
3. хромомер
4. аминокислота
5. нуклеиновая кислота

2.ПЕРВИЧНАЯ СТРУКТУРА БЕЛКА ЗАКОДИРОВАНА В МОЛЕКУЛЕ

1. т-РНК
2. р-РНК
3. ДНК
4. АТФ

3.ПРАВИЛЬНАЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ЭТАПОВ БИОСИНТЕЗА БЕЛКА ПРИ ПРЯМОЙ ТРАНСКРИПЦИИ

1. РНК→ ДНК→ РНК→ белок
2. ДНК→ РНК→ белок
3. РНК→ ДНК→ белок

4.ПРОЦЕСС ВОССТАНОВЛЕНИЯ ПОВРЕЖДЕННОЙ СТРУКТУРЫ ДНК НАЗЫВАЕТСЯ

1. репликация
2. репарация
3. реставрация
4. транскрипция
5. трансляция

5.ПРОЦЕСС ПЕРЕНОСА ИНФРМАЦИИ С ДНК НА РНК НАЗЫВАЕТСЯ

1. репликация
2. репарация
3. транскрипция
4. трансляция
5. трансформация

6.ПРОЦЕСС СБОРКИ МОЛЕКУЛЫ БЕЛКА ИЗ АМИНОКИСЛОТ НАЗЫВАЕТСЯ

1. репликация
2. репарация
3. транскрипция
4. трансляция
5. трансформация

7.КОДИРУЮЩЕЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬЮ НУКЛЕОТИДОВ В ГЕНЕ, ОПРЕДЕЛЯЮЩЕЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ АМИНОКИСЛОТ В БЕЛКЕ ЯВЛЯЕТСЯ

1. промотор
2. оператор
3. экзон
4. интрон
5. транскриптон

8. ТРИПЛЕТНОСТЬ, СПЕЦИФИЧНОСТЬ, УНИВЕРСАЛЬНОСТЬ, НЕПЕРЕКРЫВАЕМОСТЬ — ЭТО СВОЙСТВА

1. генотипа
2. генетического кода
3. генома
4. генофонда
5. ДНК

9. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ КОД ЕДИН ДЛЯ ОРГАНИЗМОВ ВСЕХ ЦАРСТВ ЖИВОЙ ПРИРОДЫ, В ЧЕМ ПРОЯВЛЯЕТСЯ ЕГО

1. триплетность
2. вырожденность
3. однозначность
4. универсальность

10.ФОРМУ ЛИСТА КЛЕВЕРА ИМЕЕТ

1. иРНК
2. мРНК
3. тРНК
4. рРНК
5. ДНК

11. ИНФОРМАЦИЯ О ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТИ РАСПОЛОЖЕНИЯ АМИНОКИСЛОТ В МОЛЕКУЛЕ БЕЛКА ПЕРЕПИСЫВАЕТСЯ В ЯДРЕ С МОЛЕКУЛЫ ДНК НА МОЛЕКУЛУ

1. АТФ
2. рРНК
3. тРНК
4. иРНК

12. КАКОВА РОЛЬ ТРНК В БИОСИНТЕЗЕ БЕЛКА?

1. служит матрицей для синтеза белка
2. доставляет аминокислоты к рибосомам
3. переносит информацию из ядра к рибосомам
4. служит местом для сборки полипептидной цепи

13.КАК НАЗЫВАЮТСЯ «КОНТРОЛЬНО-ПРОПУСКНЫЙ ТОЧКИ» онтрольно-пропускный точки"к

енома

промотр, структурный блок и т.д. цу.х, заполните таблицуриот. В ХОДЕ ЖИЗНЕННОГО ЦИКЛА КЛЕТКИ

1. Рестриктазы
2. Протоонкогены
3. Checkpoints
4. Митостатики

15.ПРАВИЛЬНАЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ЭТАПОВ БИОСИНТЕЗА БЕЛКА ПРИ ПРЯМОЙ ТРАНСКРИПЦИИ

1. РНК→ ДНК→ РНК→ белок
2. ДНК→ РНК→ белок
3. РНК→ ДНК→ белок

16.ПРОЦЕСС ПЕРЕНОСА ИНФРМАЦИИ С ДНК НА РНК НАЗЫВАЕТСЯ

1. Репликация
2. Репарация
3. Транскрипция
4. Трансляция
5. Трансформация

17.КОДИРУЮЩЕЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬЮ НУКЛЕОТИДОВ В ГЕНЕ, ОПРЕДЕЛЯЮЩЕЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ АМИНОКИСЛОТ В БЕЛКЕ ЯВЛЯЕТСЯ

1. Промотор
2. Оператор
3. Экзон
4. Интрон
5. Транскриптон

18.КАКОВА РОЛЬ ТРНК В БИОСИНТЕЗЕ БЕЛКА?

1. Служит матрицей для синтеза белка
2. Доставляет аминокислоты к рибосомам
3. Переносит информацию из ядра к рибосомам
4. Служит местом для сборки полипептидной цепи
5. Доставка информации к месту синтеза белка

19.ВЫБЕРИТЕ ПРАВИЛЬНЫЕ УТВЕРЖДЕНИЯ, КАСАЮЩИЕСЯ СТРОЕНИЯ ГЕНА ЭУКАРИОТ

1. Моноцистронная модель
2. Полицистронная модель
3. Оперон
4. Транскриптон
5. Имеет экзоны и интроны
6. Имеет только экзоны

20.ИМЕЕТ ТОЛЬКО ИНТРОНЫ РАЗЛИЧНЫЕ ФОРМЫ ОДНОГО И ТОГО ЖЕ ГЕНА НАЗЫВАЮТ:

1. Фенотипами
2. Аллелями
3. Клонами
4. Генотипами
5. Локусами

*Контроль выполнения самостоятельной работы в рабочей тетради,*

*включая решение задач и ПСЗ.*

**Задание № 1. Генетический код.**

*Актуализируйте знания о генетическом коде из базового курса биологии.*

**А) Определение.**

|  |  |
| --- | --- |
| **Генетический код** - |  |

**Б) Свойства генетического кода.**

|  |  |
| --- | --- |
| **Свойство** | **Характеристика** |
|  | – каждая аминокислота кодируется тремя нуклеотидами (кодон или триплет). |
|  | **–** все аминокислоты (за исключением метионина и триптофана) кодируются более чем одним триплетом. |
|  | Каждый кодон кодирует только одну аминокислоту. |
|  | последовательность триплетов определяет порядок АК в белке**.** |
|  | - один нуклеотид не может входить в разные кодоны кодон. |
|  | Кодоны следуют друг за другом, без перерывов.  Между отдельными генами (т.е. между информацией об одном белке и информацией о другом белке) есть «знаки препинания» - это стоп-кодоны или бессмысленные триплеты.  Синтез любого белка начинается с аминокислоты метионина, которая кодируется стартовым кодоном и-РНК (АУГ). |
|  | У всех живых организмов на Земле один и тот же кодон обусловливает включение в полипептид одну и ту же аминокислоту. |

**В) Ответьте на вопросы.**

|  |  |
| --- | --- |
| Как называется структура, представленная на рисунке? |  |
| Нуклеотиды какого полимера учитываются в этой структуре (чаще всего)? |  |
| Сколько всего триплетов? |  |
| Сколько триплетов кодирует аминокислоты? |  |
| Сколько стоп-кодонов? |  |
| Функция «бессмысленных» кодонов? |  |



**Задание № 2. Моноцистронная и полицистронная модели строения генов.**

*Изучите лекционный материал,и заполните таблицу, отвечая на вопрос.*

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Модель** | **Название гена с данной структурой** | **Тип клеточной организации живых организмов, име.щих данное строение гена** |
| Моноцистронная |  | Прокариоты |
| Полицистронная |  | эукариоты |

**Задание № 3. Тонкая структура гена эукариот.**

*Изучите лекционный материал, заполните таблицу.*

|  |
| --- |
|  |

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **Участок** | **Структура** | | **Функция** |
|  | Полидромный участок ДНК, разделяющий транскриптоны, образуя так называемые «шпильки» в ДНК. Состоит из инвертированных нуклеотидов (чаще гуанин и цитозин) по принципу «КАЗАК» | | Разделение транскриптонов |
|  | **ЦААТ блок –** активный участок, состоящий их 70-80-100 пар нуклеотидов и заканчивается ЦААТ | | Узнавание РНК-полимеразы |
| **ТАТА блок (блок Хогнесса) –** состоит из 30 пар нуклеотидов, обогащен последовательностями аденина и тимина | | Присоединение РНК-полимеразы |
| |  | | --- | |  | | **-** который при трансляции будет соответствовать АК – метионин (ТАЦ на ДНК) | | Точка инициации, стартовая точка |
|  | **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ –** смысловые участки | | Несут информация о структуре белка |
| **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ –** несмысловые участки | | Не несут информация о структуре белка |
| **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ –** последовательности нуклеотидов, разделяющие интроны и экзоны. | | По ним идет вырезание интронов в процессе сплайсинга |
|  | Триплеты ДНК, соответствующие стоп кодонам и-РНК | Остановка трансляции |
|  | Нуклеотидная последовательность поли-А | | где прекращается рост цепи РНК (точка терминации) |

**Задание № 4. Тонкая структура гена прокариот.**

*Изучите лекционный материал, заполните таблицу и запишите отличия в строении гена прокариот (в отличие от эукариот).*

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **П** | **О** | **Структурный блок** | | | **Терминатор** |
| **S1** | **S2** | **S3** |

|  |  |
| --- | --- |
| **Участок** | **Характеристика** |
|  | Участок, с которым взаимодействует фермент РНК-полимераза. |
|  | акцепторная зона - с него начинается синтез и-РНК и с ним взаимодействует особый белок репрессор (супрессор) или индуктор и от этого будет зависеть будет или нет идти транскипция. |
|  | Участок, несущий информацию о синтезируемых полипептидах. |
|  | Нуклеотидная последовательность поли-А, которая при трансляции приведет к прекращению синтеза полипептида. |

**Задание № 5. Отличия в строении гена прокариот.**

*Изучите лекционный материал, и запишите признаки характерные только для характеристики гена прокариот, в отличие от эукариот.*

|  |
| --- |
|  |
|  |
|  |
|  |
|  |
|  |
|  |

**Задание № 6. Организация генома.**

**А) Организация генома.**

*Изучите лекционный материал и запишите названия для обозначенных структур.*

|  |  |
| --- | --- |
|  | **Что обозначено цифрами:**  **1 - \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**  **2 - \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**  **3 - \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**  **4 - \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**  **5 - \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**  **6 - \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** |

**Б) Характеристика генома**

*Используя новую информацию о геноме, полученную на лекции, заполните таблицу.*

|  |  |
| --- | --- |
| **Особенность** | **Характеристика** |
|  | Особенности у каждого вида организмов |
|  | Прерывистость. Промотор, структурные гены, терминатор |
|  | Достигается за счет:   1. Наличия интронов 2. Умеренно-повторяющихся генов 3. Многократно-повторяющихся генов (тандемов) 4. Диплоидности ДНК   Избыточность генома может формироваться за счет амплификации (материал для эволюции, для образования более сложных генов путем перекомпановки) |
|  | ***Транспозоны*** – перенос информации внутри одного генома, вертикальный, из поколения в поколение при участии фермента транспозазы  ***Ретротранспозоны*** – обеспечивает передачу по горизонтали. Это онкогены, ретровирусы, фаги, эписомы – которые активно перемещаются и переносят участки ДНК от разных видов, от эукариот к прокариотам. Способны к самовоспроизведению, используя механизмы обратной транскрипции. |

**Задание № 7. Транскрипции на примере синтеза и-РНК**

*Актуализировав и расширив знания о процессе транскрипции, заполните таблицу и запишите стадии этого процесса и впишите пропущенные слова в характеристике.*

**А) Условия для прохождения транскрипции.**

|  |  |
| --- | --- |
| Матрица для транскрипции |  |
| Продукт транскрипции |  |
| Условия для транскрипции: |  |
| Где идет процесс |  |
| Единица транскрипции |  |

**Б) Стадии транскрипции.**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Стадия** | **Характеристика** | |
|  | **–** Процесс начинается с кодонов промотора, которые узнают и присоединяют фермент **РНК-полимеразу**.  У прокариот, кроме этого, должно произойти освобождение оператора от белка-репрессора. | |
|  | **–** По принципу комплементарности начиная с инициирующего кодона транскриптона (ТАЦ) начинают «строиться» нуклеотиды и-РНК (триплету ТАЦ молекулы ДНК будет комплементарен триплет АУГ молекулы и-РНК).  Наращивание цепочки **РНК идет от 5/ к 3/ концу** (т.к. в таком направлении может работать РНК-полимераза).  Размер расплетенного участка в течение транскрипции всегда одинаков и идет «шагами» расплетая по 17 пар нуклеотидов ДНК.  Скорость транскрипции 50 нуклеотидов в секунду.  В ходе этой стадии «переписываются» все нуклеотиды структурного блока: и экзоны и интроны и ДСС, и инициирующий триплет и стоп-кодон (УАА, УАГ, УГА). | |
|  | Остановка транскрипции. | |
| В результате этих трех этапов образуется ***про-РНК.*** Она «не зрелая», выйти из ядра и вступить в процесс трансляции она не может. Ей необходимо «созреть». | | |
|  | | **–** Созревание ***про-РНК*** до ***и-РНК.***   1. Кэпирование 5'-конца, заключающееся в присоединении к этому концу мРНК так называемой шапочки ([кэп](http://nature.web.ru/db/search.html?not_mid=1157645&words=%EA%FD%EF)-структуры, которая образована ГТФ) 2. Полиаденирование – присоединение поли-А, так же для сохранения информации на терминальном конце 3. Сплайсинг - вырезание протяженных внутренних участков мРНК, так называемых интронов, и ковалентное воссоединение оставшихся фрагментов (экзонов) через обычную фосфодиэфирную связь. |
| Сформированная, зрелая и-РНК через ядерные поры выходит из ядра в цитоплазму к рибосомам шероховатой ЭПС, где и встает на путь трансляции – собственно синтеза первичной структуры белка. | | |

**Задание № 8. Трансляция.**

*Актуализировав и расширив знания о процессе трансляции и заполните таблицу, отвечая на вопросы.*

**А) Условия для прохождения трансляции.**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| Матрица для трансляции | |  |
| Принципы трансляции | |  |
| Продукт трансляции | |  |
| Места прохождения процессов трансляции | | Часть процессов трансляции идет непосредственно в цитоплазме клетки – **цитозольный** этап, а часть в рибосоме - **рибосомальный** этап. |
|  | | **Что изображено на рисунке?**  **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**  **Что обозначено цифрами:**  **1 - \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**  **2 - \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**  **3 - \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**  **4 - \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** |
|  | * петля в которой работают ферменты Аминоацил-тРНК-синтетазы**,** которые активируют аминокислоты и нагружают ими тРНК. Каждая синтетаза (их должно быть не меньше 20) узнает только свою аминокислоту и навешивает ее на свою тРНК. | |
|  | * Петля в которой работают ферменты, обеспечивающие присоединение тРНК к субчастице рибосомы. | |
|  | * Петля, определяющая какая аминокислота должна присоединиться к данной тРНК. | |
|  | * Место прикрепления аминокислот. | |
|  | * около 80%, образуют структурный каркас и функциональные центры универсальных белок-синтезирующих частиц - рибосом. Именно рибосомные РНК ответственны - как в структурном, так и в функциональном отношении - за формирование ультрамикроскопических молекулярных машин, называемых рибосомами | |
|  | * Играет роль организующего центра в чтении генетической информации. Это молекулярная машина, построенная по единой схеме у всех организмов с некоторыми вариациями. Она состоит из двух рибонуклеопротеидных субчастиц: малой и большой. На рибосоме происходит взаимодействие иРНК с тРНК и синтезируется белок. При этом "руководит" образованием пептидных связей между аминокислотными остатками сама рибосома. Имеет 2 центра: аминоацильный (центр узнавания аминокислоты) и пептидильный (центр присоединения аминокислоты к пептидной цепочке). | |
|  | * строительный материал для белков | |
|  | * АТФ | |

**Б) Стадии трансляции.**

|  |  |
| --- | --- |
|  | * Этап трансляции (по месту прохождения), на котором происходит узнавание и отбор аминокислот и присоединение их к тРНК в цитоплазме. |
| 1. активация аминокислоты  2. перенос активной аминокислоты на тРНК |
|  | * Этап трансляции (по месту прохождения), на котором происходит синтез полимера.   **Периоды данного этапа:** |
|  | * Период трансляции, происходящий на рибосоме. В ходе этого периода к участку м(и)-РНК с инициирующим кодоном АУГ присоединяется первая т-РНК с АК- метионин, которая является затравочной. При формировании данного инициирующего комплекса происходит объединение двух субъединиц рибосом. В результате этого к концу инициации в пептидильном участке рибосомы располагается – АК-метионин, а в аминоацильном – следующая т-РНК с соответствующей АК. Рибосома делает «шаг» на один триплет. |
|  | * Период трансляции, происходящий на рибосоме. Удлинение по принципу триплетности генетического кода, неперекрываемости, непрерывности. Пептидильный и аминоацильный участки рибосомы находятся очень близко, поэтому между двумя АК, расположенными в них образуется пептидная связь под действием пептидилтрансферазы. |
|  | * Период трансляции, происходящий на рибосоме. Весь процесс идет до терминального кодона (УАА, УАГ, УГА), который входит в акцепторный участок рибосомы, после чего связь и РНК с рибосомой теряется, рибосома распадается на 2 субъединицы. |
|  | * Период, который следует за основными стадиями трансляции: образовавшийся первичный белок через ЭПС проходит в аппарат Гольджи, где осуществляется его модификация (белок приобретает вторичную, третичную и четвертичную структуру). |

*Контроль выполнения практических заданий в рабочей тетради,*

*включая решение задач и ПСЗ.*

**Работа № 1. Работа лактозного оперона.**

Рассмотрите схемы лактозного оперона в «рабочем» и «выключенном» состоянии и используя материал лекционного курса запишите названия указанных структур.

|  |  |
| --- | --- |
| **a) Если лактозы в среде нет.** | |
|  | |
| **б) В присутствии лактозы** | |
|  | |
| **1 –**  **2 –**  **3 –**  **4 –**  **5 –**  **6 –** | **7 –**  **8 –**  **9 –**  **10 –**  **11 –**  **12 –** |

**Работа № 5. Решение задач по молекулярной генетике.**

***Задача 1.*** Сколько нуклеотидов содержит молекула иРНК, какова ее длина и масса, если в синтезируемом полипептиде 100 мономеров. Ответ поясните.

***Задача 2.*** Белок состоит из 50 аминокислот. Определите массу и длину этого белка. Сколько нуклеотидов содержит ген, отвечающий за его синтез? Ответ поясните.

***Задача 3.*** К рибосоме последовательно подходят тРНК со следующими антикодонами: ААУ, ГЦА, ЦАГ. Определить структуру ДНК, кодирующую данный белок и его структуру.

***Задача 4.*** В одну пробирку поместили рибосомы, тРНК, все аминокислоты и два типа информационных РНК: 1) УУУ-УЦА-УАЦ; 2) УУА-УЦГ-УАУ

Ответьте на вопросы:

А) Сколько типов полипептидов будет синтезировано и почему?

Б) Их(его) структура.

В) Синтезируемые(ый) белки(ок) будут(ет) выполнять одинаковые или разные функции? Ответ поясните

Г) Сколько типов тРНК понадобится и почему?

Д) Какие свойства генетического кода проявляются в данном эксперименте?

***Задача 5.*** Фраг­мент молекулы ДНК, на ко­то­ром синтезируется уча­сток тРНК, имеет сле­ду­ю­щую последовательность нук­лео­ти­дов ТТГ-ГАА-ААА-ЦГГ-АЦТ. Уста­но­ви­те нуклеотидную по­сле­до­ва­тель­ность участка тРНК ко­то­рый синтезируется на дан­ном фрагменте. Какой кодон иРНК будет со­от­вет­ство­вать центральному ан­ти­ко­до­ну этой тРНК? Какая ами­но­кис­ло­та будет транс­пор­ти­ро­вать­ся этой тРНК? Ответ поясните. Для ре­ше­ния задания ис­поль­зуй­те таблицу ге­не­ти­че­ско­го кода.

***Задача 6.*** Участок одной цепи ДНК имеет последовательность: АТТГГЦТАЦАТГ.

Определить:

1. Последовательность второй цепи
2. Указать связи между мономерами в одной цепи и между разными цепочками
3. Длину фрагмента ДНК
4. Массу фрагмента ДНК

***Задача 7.*** Белок имеет следующую структуру: *мет – тир – фен - сер*. Определить длину и структуру гена, отвечающего за его синтез и какие тРНК для этого понадобятся?

***Задача 8.*** Фрагмент молекулы ДНК имеет длину 7,14 нм. Адениловых нуклеотидов в нем 7. Сколько нуклеотидов содержит иРНК, процентное соотношение остальных Г, Ц и Т. Сколько мономеров будет в белке и сколько тРНК понадобится для его синтеза. Что тяжелее Матричная РНК или белок, информацию о котором она несет?

***Задача 9.*** Генетический материал бактериофага имеет следующую последовательность: ААГ-ГГЦ-ЦЦГ. Определить структуру полипептиды, длину гена и белка и антикодоны тРНК, необходимые для трансляции.

**Тема 4.** Наследственность как основное свойство живого.

**Форма(ы) текущего контроля** **успеваемости:** устный опрос,представление презентации, тестирование, решение проблемно-ситуационных задач, контроль выполнения практических заданий и самостоятельной работы в рабочих тетрадях.

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости.**

*Устный опрос.*

Вопросы для самоподготовки:

1. Предмет, разделы и основные открытия в области генетики. Уровни организации генетического материала.
2. Ключевые понятия генетики (ген, аллель, гомозиготы, гетерозиготы, генотип, фенотип и генофонд, плейотропия).
3. Понятие «доза гена» в генотипе. Генотип как сбалансированная по дозам генов система. Норма реакции признаков, контролируемых одной или двойной дозой, несколькими двойными дозами генов. Причины нарушения дозовой сбалансированности генотипа организма и их последствия для фенотипа.
4. Классификация типов моногенного наследования признаков. Законы Г.Менделя, их цитологический механизм. Менделирующие признаки человека. Гипотеза «чистоты гамет».
5. Основные положения хромосомной теории наследственности. Закон сцепленного наследования Т.Моргана.
6. Генетика пола. Теории определения пола (хромосомная, балансовая). Морфофункциональная характеристика половых хромосом.
7. Наследование сцепленное с полом, ограниченное и контролируемое полом.
8. Генотип как целостная система взаимодействующих аллелей.
9. Формы взаимодействия аллельных генов: полное и неполное доминирование, кодоминирование, аллельное исключение, межаллельная комплементация.
10. Формы взаимодействия неаллельных генов: комплементарность, эпистаз, полимерия.
11. Множественные аллели, определение, примеры.
12. Иммуногенетика.
13. Закономерности наследования АВО системы групп крови. Медицинское значение.
14. Наследование Rh- фактора. Гемолитическая болезнь плода.
15. Система иммуносовместимости HLA и ее значение.
16. Генотип как целостная система взаимодействующих аллелей.
17. Плейотропия.

*Представление презентации.*

Темы докладов с презентациями:

*Тестирование (типовые задания).*

1. Признаки, не проявляющиеся у гибридов первого поколения, Г. Мендель назвал:

1. доминантными
2. гомозиготными
3. гетерозиготными
4. рецессивными
5. простыми

2. Парные гены, определяющие окраску лепестков растений ночной красавицы, расположенные в гомологичных хромосомах, называют

1. рецессивными
2. сцепленными
3. доминантными
4. аллельными
5. неаллельными

3. Суть гибридологического метода заключается в:

1. скрещивании организмов и анализе потомства
2. получении мутаций
3. исследовании генеалогического древа
4. получении модификаций
5. образовании спонтанных мутаций

4. Организм, в генотипе которого содержатся разные аллели одного гена, называют:

1. рецессивным
2. гетерозиготным
3. доминантным
4. гомозиготным
5. полиплоидным

5. Укажите сколько видов гамет образуется у дигетерозиготных растений гороха при дигибридном скрещивании (гены не образуют группу сцепления):

1. один
2. два
3. три
4. четыре
5. шесть

6. Различные формы одного и того же гена называют:

1. фенотипами
2. аллелями
3. клонами
4. генотипами
5. локусами

7. В потомстве, полученном от скрещивания гибридов первого поколения, четверть особей имеет рецессивный признак, три четверти — доминантный; это формулировка закона:

1. единообразия
2. расщепления
3. независимого наследования генов
4. сцепленного наследования
5. гомологических рядов

8. У кареглазых темноволосых родителей (доминантные признаки) дочь голубоглазая, светловолосая (рецессивные признаки). Определите генотипы ее родителей:

1. ААВВ, ааВВ
2. АаВЬ, АаВЬ
3. ААВЬ, ааВВ
4. ааВВ, АаВВ
5. AABB, aabb

9. Укажите название третьего закона Менделя:

1. закон расщепления
2. закон единообразия
3. закон независимого наследования
4. закон сцепленного наследования
5. закон гомологических рядов

10. Совокупность всех генов гаплоидного набора хромосом:

генотип

1. фенотип
2. геном
3. генофонд
4. кариотип

11. Определите группу крови по системе АВО, если на поверхности эритроцита присутствует антиген В, а в плазме присутствует антитело α:

1. I (О)
2. II (А)
3. III (В)
4. IV (АВ)
5. определить группу крови нельзя

12. Форма взаимодействия между аллельными генами, отвечающая за наследование IV группы крови:

1. доминирование
2. сверхдоминирование
3. кодоминирование
4. неполное доминирование
5. аллельное исключение

13. Чужеродные высокомолекулярные вещества, которые при введении в организм животных и человека вызывают образование специфически реагирующих с ними веществ, называются:

1. вирусы
2. антитела
3. транспозоны
4. антигены
5. бактерии

14. Выберите утверждения, относящиеся к полному сцеплению генов:

1. признаки, которые контролируются сцепленными генами, наследуются сцеплено
2. в процессе кроссинговера появляется определенный процент рекомбинантных особей
3. гены, расположенные в одной хромосоме образуют группу сцепления
4. число групп сцепления равно диплоидному набору хромосом
5. процесс сцепленного наследования всегда может быть нарушен кроссинговером

15. Гаметы, в которые попали хроматиды, претерпевшие кроссинговер:

1. некроссоверные
2. рекомбинантные
3. кроссоверные
4. нерекомбинантные
5. летальные

16. В Х-хромосоме содержится ген:

1. дальтонизма
2. Rh-системы
3. ихтиоза (перепонка между пальцами)
4. определяющий группу крови
5. определяющий резус-фактор

17. Форма взаимодействия, при которой гены одной пары дополняют действие генов другой пары, называется:

1. эпистаз
2. полимерия
3. комплементарность
4. аллельное исключение
5. сверхдоминирование

18. В результате многократных мутаций одного и того же локуса хромосом образуются:

1. неаллельные гены
2. множественные аллели
3. сцепленные гены
4. голандрические гены
5. полулетальные гены

19. Число доминантных аллелей генов влияет на степень выраженности признака, если это:

1. некумулятивная полимерия
2. кумулятивная полимерия
3. рецессивный эпистаз
4. неполное доминирование
5. межаллельная комплементация

20. Гены, расположенные в разных локусах негомологичных хромосом:

1. сцепленные
2. аллельные
3. неаллельные
4. множественные
5. регуляторные

*Контроль выполнения самостоятельной работы в рабочей тетради,*

*включая решение задач и ПСЗ.*

**Задание № 1. Основные понятия темы.**

*Выберите из списка: Кроссинговер, Генофонд, Генотип, Фенотип, Негомологичные хромосомы, Гомологичные хромосомы, Кроссоверные гаметы, Аллель, Ген, Неаллельные гены, Морганида, голандрические гены, Гомозиготный организм, Альтернативные признаки, Аллельные гены, Локус, Некроссоверные гаметы, Правило Моргана, Анализирующее скрещивание, Возвратное скрещивание, Гетерозиготный организм, Гибридизация, Гибрид, Чистые линии, Рекомбинантные особи, Моногибридное скрещивание, Полигибридное скре­щивание, Доминантный признак, Рецессивный признак, Геном, Дигибридное скрещивание, Группа сцепления.*

|  |  |
| --- | --- |
|  | * количество генов гаплоидной клетки, характерное для данного вида организмов. |
|  | * система взаимодействующих аллелей, характерных для данного индивидуума. |
|  | * совокупность всех признаков организма. |
|  | * совокупность генов особей, составляющих популяцию. |
|  | * участок хромосомы, в котором расположен ген. |
|  | * парные, одинаковые по размеру, форме, набору генов. |
|  | * Хромосомы из разных пар, отличаются по размерам, положению центромеры и набору генов. |
|  | * одно из возможных структурных состояний гена. М.б. доминантной и рецессивной. |
|  | * единица генетической информации: |
|  | * гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом и оп­ределяющие различные проявления одного и того же признака; |
|  | * гены, расположенные в разных локусах гомологичных хромосом или в негомо­логичных хромосомах; определяют развитие разных признаков; |
|  | * гены, локализованные в участках У-хромосомы, негомологичных X-хромосоме, определяют развитие признаков, наследуемых только по мужской линии; |
|  | * взаимоисключающие, контрастные проявления одного признака (цвет глаз: карие- голубые). |
|  | * скрещивание особи с неизвестным генотипом с особью гомозиготной по рецессивному признаку для установления генотипа испытуемого. |
|  | * скрещивание потомков с одним из родителей. |
|  | * это организмы, не дающие расщепления при скрещивании с такими же по генотипу, т.е. они являются гомозиготными по данному признаку. |
|  | * это такой организм, в гомологичных хромосомах которого находятся одинаковые аллельные гены, контролирующие развитие одного признака. Такой организм дает один тип гамет и не дает расщепление в потомстве. |
|  | * это такой организм, в гомологичных хромосомах которого находятся разные аллельные гены, контролирующие развитие одного признака. Такой организм дает два типа гамет и расщепление в потомстве. |
|  | * это скрещивание особей, которые различаются по одному или большему числу аллелей по числу или строению хромосом. |
|  | * гетерозиготный организм, образовавшийся при скрещивании генетически различаю­щихся форм. |
|  | * скрещивание двух организмов, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков. |
|  | * скрещивание двух организмов отличающихся друг от друга по двум парам альтернативных признаков. |
|  | * Скрещивание, при котором у родительских особей учитывается бо­лее двух пар альтернативных признаков. |
|  | * преобладающий признак, который проявляется как в гомозиготном так и гетерозиготном состоянии. |
|  | * признак, который подавляется у гетерозигот и проявляется только в гомозиготном состоянии. |
|  | * Обмен участками гомологичных хромосом в процессе их коньюгации в пахинеме профазы I мейоза. Частота кроссинговера зависит от расстояния между генами: чем больше расстояние, тем меньше сила сцепления и тем чаще происходит кроссинговер. |
|  | * Гаметы, в которые попали хроматиды претерпевшие кроссинговер. |
|  | * Гаметы, в которые попали хроматиды не претерпевшие кроссинговер |
|  | * Особи, образующиеся в результате слияния кроссоверных гамет. |
|  | * Единица расстояния между генами, равная 1% кроссинговера. |
|  | * Гены, локализованные в одной хромосоме, в линейной последовательности, которые передаются вместе (сцеплено). Такая группа генов образует ….   Их число равно гаплоидному набору хромосом. |
|  | * Частота кроссинговера, выражаемая отношением числа кроссоверных особей к общему число особей, характеризует расстояние между генами. |

**Задание № 2. Законы Г.Менделя.** *Актуализируйте базовые знания и ответьте на вопросы таблицы.*

|  |  |
| --- | --- |
| **Краткое название** | **Формулировка** |
|  | * при скрещивании гомози­готных особей, анализируемых по одной паре альтерна­тивных признаков, наблюдается единообразие гибридов первого поколения, как по фенотипу, так и по генотипу. |
|  | * при скрещи­вании гибридов первого поколения (гетерозиготных организмов), анализируемых по одной паре альтерна­тивных признаков, наблюдается расщепление и появляется 25% особей с рецессивными признаками. |
|  | при скре­щивании гомозиготных организмов, анализируемых по двум (или более) парам альтернативных признаков, отмечается единообразие в первом поколении потомков; во втором поколении каждая пара признаков наследуется независимо от другой и дает с ними разные сочетания. |
| **Запишите краткую формулу решетки Пеннета** |  |

**Задание №3. Закон сцепленного наследования Т. Моргана**

*Назовите виды сцепления генов и для каждого предложенного вида составьте схему анализирующего скрещивания, указав количество фенотипических классов и возможное соотношение между ними.*

|  |  |
| --- | --- |
| Полное сцепление | * *Закон сцепленного наследования Т.Моргана имеет два варианта. О каком из них идет речь:* «Признаки, которые контролируются сцепленными генами (которые отвечают за проявление разных признаков, но находятся в одной паре хромосом), наследуются сцеплено».   *Записать цитологический механизм.* |
| Неполное сцепление | * *Закон сцепленного наследования Т.Моргана имеет два варианта. О каком из них идет речь:* «Процесс сцепленного наследования может быть нарушен кроссинговером и это приводит к появлению определенного процента рекомбинантных особей».   *Записать цитологический механизм.* |
| Основные положения хромосомной теории на­следственности  (Т. Морган 1922г.). | *Указанные ниже пункты являются отражением основных положений …..*  1. Гены расположены в хромосомах в линейном поряд­ке в определенных локусах. Аллельные гены занима­ют одинаковые локусы гомологичных хромосом.  2. Гены, расположенные в одной хромосоме, образуют группу сцепления и наследуются преимущественно вместе; число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом.  3. Между гомологичными хромосомами возможен об­мен участками — кроссинговер, который нарушает сцепление генов.  4.Процент кроссинговера пропорционален расстоянию между генами, измеряемому в Морганидах (*М*). 1 *М* — равная 1% кроссинговера. |

**Задание №4. Виды пола.**

*Изучите материал лекции и заполните таблицу.*

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Виды пола** | **Механизм формирования** | **Характеристика** |
|  |  | Определяется по половым хромосомам |
|  |  | По степени развития половых желез. |
|  |  | по соотношению между мужскими и женскими половыми гормонами |
|  |  | По развитию первичных половых признаков |
|  |  | По аутоидентификации человека |
|  |  | По паспорту |

**Задание №5. Характеристика соматических признаков обусловленных полом.**

*Актуализируйте базовые знания по наследованию сцепленному с полом и расширьте их, изучив лекционный курс. Ответьте на вопросы.*

|  |  |
| --- | --- |
|  | Обусловлены генами, расположенными в аутосомах обоих полов, но проявляются они только у особи одного пола |
|  | Обусловлены генами, расположенными в аутосомах обоих полов, но степень и частота их проявления (экспрессивность и пенетрантность) разная у особей разного пола. |
|  | Гены, которых локализованы в негомологичных участках Х-хромосомы – гемофилия, дальтонизм. |
|  | Гены, которых локализованы в негомологичных участках У- хромосомы, гипертрихоз. |

**Задание № 6. Формы взаимодействия аллельных генов.**

*Актуализируйте базовые знания по формам взаимодействия аллельных генов и расширьте их, изучив лекционный курс. Ответьте на вопросы.*

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Форма**  **взаимодействия** | **Определение** | **Расщепление при скрещивании**  **гетерозигот** |
|  | \*один ген полнос­тью подавляет проявление другого гена (признак наследуется по законам Менделя), при этом гомозиготы по доминантному признаку и гетерозиготы фенотипически неотличимы. Например, ген желтого цвета семян гороха полностью подавляет ген зеленой окраски, ген карих глаз у человека подавляет ген голубой их окраски. | **По генотипу**  **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**  **По фенотипу**  **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** |
|  | \*доминантный ген не полностью подав­ляет проявление действия рецессивного гена. У гибридов первого поколения наблюдается промежуточное наследо­вание, а во втором поколении — расщепление по феноти­пу и генотипу одинаковое. Например, если скрестить растения душис­того горошка с красными и белыми цветами первое поко­ление будет иметь розовые цветки. | **По генотипу**  **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**  **По фенотипу**  **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** |
|  | \*доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляет себя сильнее, чем в гомозиготном. У мухи дрозофилы имеется рецессив­ный летальный ген (а) — гомозиготы (аа) погибают. Мухи, гомозиготные по гену А (АА) имеют нормальную жизнеспособность, а гетерозиготы (Аа) — живут дольше и более плодовиты, чем доминантные гомозиготы. Объяс­нить это можно взаимодействием продуктов генной ак­тивности. | **По генотипу**  **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**  **По фенотипу**  **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**  **или**  **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** |
|  | \*гены одной аллельной пары равнозначны, ни один из них не подавляет дей­ствия другого; если они оба находятся в генотипе, оба проявляют свое действие. Типичным примером кодоминирования является наследование групп крови человека по АВО- (группа АВ) и MN- (группа MN) системам. Одно­временное присутствие в генотипе генов JA и JВ обуслов­ливает наличие в эритроцитах антигенов А и В (IV груп­па крови). Гены JA и JВ не подавляют друг друга — они являются равноценными. |  |
|  | \*редкое взаимодействие генов, при котором возможно формирование нормального признака у организма гетерозиготного по двум мутантным генам. |  |
|  | \*форма взаимодействия, заключающаяся в инактивации одного из аллелей, расположенных в Х-хромосоме, что связано с переходом одной из Х-хромосом в спирализованное состояние (тельце Барра). Происходит у гомогаметного пола на ранних этапах онтогенеза. Процесс случайный в разных типах клеток инактивируются разные их Х-хромосомы, что в случае гетерозиготности может привести к мозаичному проявлению признака |  |

**Задание № 7. Локализация генов, антигенов и антител групп крови и резус-фактора.**

*Заполните таблицу, используя лекционный курс.*

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  | **Группы крови по системе АВО** | **Резус-фактор** | **HLA** |
| Локализация генов |  |  |  |
| Локализация антигены |  |  |  |
| Локализация антитела |  |  |  |

**Задание № 7. Группы крови.** *Заполните таблицу, используя базовые знания.*

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **Фенотип (группа крови)** | **Ген** | **Генотип** | **Агглютиноген** (антиген) | **Агглютинин** (антитело) |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |

**Задание № 9. Взаимодействие неаллельных генов.**

*Заполните таблицу, изучив лекционный курс:*

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Форма**  **взаимодействия** | **определение** | **Расщепление при скрещивании**  **дигетерозигот** |
|  | * присутствие в одном генотипе двух доминантных (в гомо- или гетерозиготном состоянии) или рецессивных (в гомозиготном состоянии) генов из разных аллельных пар приводит к появлению нового варианта признака. |  |
|  | * доминантный ген (в гомо- или гетерозиготном состоянии) одной аллельной пары подавляет действие генов другой аллельной пары |  |
|  | * рецессивный ген (в гомозиготном состоянии) одной аллельной пары подавляет действие генов другой аллельной пары |  |
|  | * на проявление признака оказывают влияние доминантные гены из разных аллельных пар, при этом важно не количество доминантных аллелей в генотипе, присутствие хотя бы одного из них |  |
|  | * на проявление признака оказывают влияние доминантные гены из разных аллельных пар, при этом число доминантных генов влияет на степень выраженности признака |  |
|  | * это воздействие одного гена на проявление нескольких признаков. * Например, мутация одного гена может привести к развитию трех признаков, характерных для синдрома Марфана: врожденного порока сердца, подвывиха хрусталика и длинных паучьих пальцев. * Известно несколько форм взаимодействия генов в зависимости от их расположения в хромосомах. |  |

*Контроль выполнения практических заданий в рабочей тетради,*

*включая решение задач и ПСЗ.*

**Работа № 1. Решение генетических задач на законы Г.Менделя.**

***Задача 1.*** Голубоглаза женщина и кареглазый мужчина имеют сына с голубыми глазами. Определите генотипы родителей. Возможные генотипы и фенотипы потомства. Какова вероятность рождения второго ребенка с таким же фенотипом?

***Задача 2.*** Кареглазая женщина-левша и голубоглазый мужчина-правша имеют двоих детей. Сын голубоглазый и леворукий, а дочь правша с карими глазами. Определить генотипы родителей и потомства. Какова вероятность того, что их следующий ребенок будет иметь фенотип отца. Какой закон?

***Задача 3.*** Тригетерозиготная здоровая кареглазая женщина-правша вышла замуж за голубоглазого мужчину-левшу, страдающего альбинизмом. Определите генотипы родителей, генотипы и фенотипы возможных детей. Какова вероятность рождения ребенка с фенотипом матери. Какой закон.

***Задача 4.*** У крупного рогатого скота ген комолости доминирует над геном рогатости, а ген черного цвета над красным. Обе пары генов не сцеплены. В племсовхозе в течение ряда лет скрещивались черные комолые коровы с черным комолым быком. Было получено 896 голов молодняка, из них 535 телят было черных комолых и 161 - красных комолых. Сколько было рогатых телят и какая часть из них красного цвета? Какой закон?

**Работа № 2. Решение генетических задач на законы Т.Моргана.**

|  |  |
| --- | --- |
| ***Задача 1.*** Гены А и В сцеплены и находятся на расстоянии 3,6 М. Какие типы гамет, и в каком соотношении образуются у особей, имеющих генотипы: | , |

***Задача 2.*** Катаракта и полидактилия у человека обусловлены тесно сцепленными генами. Какое потомство можно ожидать в семье у родителей, если известно, что матери обоих супругов страдали только катарактой, а отцы - только полидактилией. Какой закон?

***Задача 3.*** У бабочки-парусника ген, обуславливающий окраску тела, и ген, контролирующий наличие выступа на крыле, являются доминантными и расположены на расстоянии 6 морганид. Какое потомство можно ожидать от скрещивания гетерозиготной по обоим признакам самки и неокрашенного самца без выступа на крыле? *Какой закон?*

***Задача 4.*** У кукурузы доминантные гены коричневой окраски (А) и гладкой формы (В) семян сцеплены друг с другом и находятся в одной хромосоме, рецессивные гены белой окраски и морщинистой формы семян также сцеплены. При скрещивании растений с коричневыми гладкими семенами с растениями с белой окраской и морщинистыми семенами было получено 4002 коричневых гладких семени и 3998 белых морщинистых семян, а также 305 белых гладких и 300 коричневых морщинистых семян кукурузы. Определите генотипы родительских растений и потомства. Какой закон?

**Работа № 3. Решение генетических задач по генетике пола.**

***Задача 1.*** Мужчина, больной гемофилией, вступает в брак с нормальной женщиной, отец которой страдал гемофилией. Определите вероятность рождения в этой семье здоровых детей.

***Задача 2.***  Мать и отец здоровы. Их единственный ребенок страдает дальтонизмом. Кто из родителей передал ребенку ген гемофилии? Какой закон?

***Задача 3.***  У кур ген, влияющий на окраску оперения, сцеплен с Х-хромосомой. Ген серебристого оперения (А) доминирует над геном золотистого оперения. Скрестили самку с серебристым опереньем и самца золотистого цвета. Определить генотипы и фенотипы потомства, если учесть гетерозиготность родителей.

**Работа № 4. Комплексные задачи на разные типы наследования.**

***Задача 1.*** Голубоглазый мужчина, страдающий дальтонизмом и кареглазая здоровая женщина, отец которой был голубоглазым, имеют сына-дальтоника. Определите генотипы родителей и потомства. Вероятность того, что следующий ребенок будет страдать заболеванием. Закон, лежащий в основе решения этой задачи.

***Задача 2.*** Здоровые родители-правши имеют леворукого сына, страдающего гемофилией. Генотипы родителей и ребенка? Вероятность такого ребенка в %. Закон?

***Задача 3.*** Гипертрихоз наружного слухового прохода является голандрическим признаком. Мужчина с голубыми глазами, имеющий данный признак, вступает в брак с кареглазой женщиной, отец которой голубоглазый, ждут ребенка. Определить вероятность рождения голубоглазого ребенка с данным признаком. Какой закон?

***Задача 4.*** У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с Х – хромосомой рецессивный признак. Альбинизм (отсутствие пигментации) обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявится также обе аномалии одновременно?

**Работа № 5. Повышенной сложности**

***Задача 1.*** Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются рецессивно, сцеплено с Х- хромосомой. Расстояние между генами определено в 9,8 морганид. Женщина, мать которой страдала дальтонизмом, а отец - гемофилией, вступает в брак с мужчиной, страдающим обоими заболеваниями. Определите вероятность рождения в этой семье детей с фенотипом отца.

***Задача 2.*** У человека в первой аутосоме близко друг к другу находятся доминантные гены катаракты, элиптоцитоза и многопалости. Определите вероятность рождения ребенка со всеми аномалиями от брака женщины больной катарактой и элиптоцитозом (мать ее была здоровой) с многопалым мужчиной, отец которого был с нормальной кистью.

**Работа № 6. Проблемно-ситуационная задача.**

У дрозофилы гены АВС находятся в Х хромосоме. Процент кроссинговера между генами В и В – 5%, а между А и С – 7%. Определить расстояние между генами В и С и отметить на карте. Одинакова ли вероятность кроссинговера у самок и самцов? Ответ поясните.

**Работа № 7. Решение задач на группу крови и резус-фактор.**

***Задача 1.*** Женщина со второй группой крови и мужчина с третьей имеют ребенка с первой группой крови. Можно ли это объяснить с точки зрения генетики? Или это внебрачный ребенок. Чью кровь: матери или отца, можно переливать данному ребенку?

***Задача 2.*** Мужчина с первой группой крови и резус положительный. Его мать имеет вторую группу крови и является резус-отрицательной. Жена этого мужчины резус-отрицательная с четвертой группой. Первый ребенок в этой семье имеет вторую группу резус-положительный. Семья ждет второго ребенка. Какая группа крови резус-фактор может быть у этого ребенка? Какова вероятность рождения в этой семье ребенка с фенотипом отца? Может ли возникнуть резус-конфликт и гемолитическая болезнь плода и новорожденного? Какой закон проявляется в этой задаче?

**Работа № 8. Решение задач на взаимодействие неалльных генов.**

***Задача 1.*** У человека имеется два вида слепоты. И каждая определяется своим рецессивным аутосомным геном. Гены обоих признаков находятся в разных парах хромосом. Определите вероятность рождения ребенка слепым, если известно, что родители зрячие, обе бабушки страдают одинаковым видом наследственной слепоты, а по другой паре анализируемых генов они нормальны и гомозиготны. В родословной со стороны дедушек наследственной слепоты не было.

***Задача 2.*** Ген Д определяет нормальное развитие улитки, а ген Е – нормальное развитие слухового нерва. Для формирования нормального слуха у человека необходимо наличие в генотипе обоих доминантных генов Д и Е. Определите возможные генотипы родителей если оба родителя глухи, а их семь детей имеют нормальный слух.

***Задача 3.*** В семье, где женщина имеет четвертую группу крови, а мужчина первую, родился ребенок со второй группой крови по системе АВО. Друзья сказали мужчине, что такого не может быть. В ходе судебной экспертизы на установление отцовства был проведен ДНК анализ и установлено, что данная супружеская пара являются биологическими родителями данного ребенка. Объясните с точки зрения генетике данную ситуацию.

***Задача 4.*** Рост человека определяется взаимодействием трех пар полимерных генов. Индивидуумы с тригомозиготным рецессивным генотипом имеют самый низкий рост - 150 см, с тригомозиготным доминантным - самый высокий (180 см.). Определите рост людей с тригетерозиготным генотипом? Какой генотип могут иметь люди с ростом 170 см?

**Работа № 9. Решение комплексных задач.**

***Задача 1.*** Гетерозиготная кареглазая резус-отрицательная женщина вступает в брак с голубоглазым мужчиной, имеющим гетерозиготность по резус-фактору. Определить генотипы родителей. Генотипы и фенотипы потомства. Закон.

***Задача 2.*** Синдром дефекта ногтей и коленной чашечки определяется доминантным аутосомным геном. На расстоянии 10 морганид от него находится локус группы крови АВО. Один из супругов страдал дефектом ногтей и коленной чашечки и имел вторую группу крови. У его отца не было дефекта и была первая группа крови. Второй супруг был здоров и имел третью группу крови. Его родители то же имели третью группы крови. Определите вероятность рождения в этой семье детей, имеющих дефект и третью группу крови. Закон.

***Задача 3.*** Мужчина гомозиготный по второй группе крови и страдающий гемофилией, вступает в брак с женщиной-гемофиликом, у которой четвертая группа крови. Какими по фенотипу могут быть дети в этой семье. Какова вероятность рождения здоровых детей? Закон

***Задача 4.*** У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с Х – хромосомой рецессивный признак. Альбинизм (отсутствие пигментации) обусловлен аутосомным рецессивным геном. У одной супружеской пары, родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявится также обе аномалии одновременно?

***Задача 5.*** Здоровая женщина с первой группой крови вступает в брак со здоровым мужчиной с третьей группой крови, отец которого страдал дальтонизмом. Первый ребенок в этой семье страдает дальтонизмом и имеет первую группу крови. Какова вероятность того, что и следующий ребенок в этой семье будет болен и какие группы крови могут быть у этого ребенка? От кого из родителей первый ребенок унаследовал патологию? Какие закономерности наследования проявляются в этой задаче.

***Задача 6.*** У человека локус резус-фактора сцеплен с локусом определяющим форму эритроцитов и находится от него на расстоянии 3 морганид (3% кроссинговера т.е. возможен перекрест). Резус-положительность (доминантный ген) и эллиптоцитоз (эритроциты эллиптической формы) определяются доминантными аутосомными генами. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам. Второй супруг резус-отрицателен и имеет нормальные эритроциты. Определите процентное соотношение вероятных генотипов и фенотипов детей в этой семье.

**Тема 5.** Изменчивость как основное свойство живого.

**Форма(ы) текущего контроля** **успеваемости:** устный опрос,представление презентации, тестирование, решение проблемно-ситуационных задач, контроль выполнения практических заданий и самостоятельной работы в рабочих тетрадях.

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости.**

*Устный опрос.*

Вопросы для самоподготовки:

1. Основные формы изменчивости (классификация). Роль генотипа и среды в проявлении признаков, в обучение и воспитание человека.
2. Модификационная изменчивость: определение, примеры. Адаптивный характер модификации. Норма реакции. Экспрессивность и пенетрантность.
3. Виды наследственной изменчивости. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н.И.Вавилова, его значение для медицины.
4. Комбинативная изменчивость сущность примеры. Значение комбинативной изменчивости в обеспечении генетического разнообразия людей.
5. Мутагенез и мутационная изменчивость. Классификация мутаций. Генокопии и фенокопии.
6. Характеристика генных, геномных и хромосомных мутаций.
7. Антимутационные механизмы. Виды, характеристика.
8. Генетическая опасность загрязнения окружающей среды. Влияние алкоголя, табака, наркотиков и др. на генетический аппарат.
9. Генотип и среда. Пенетрантность и экспрессивность.
10. Полиморфизм человеческой популяции. Демы и изоляты. Источники и уровни генотипического и фенотипического полиморфизма.

*Представление презентации.*

Темы докладов с презентациями:

*Тестирование (типовые задания).*

1. Способность организмов приобретать новые признаки и свойства в процессе индивидуального развития под влиянием внешних и внутренних факторов, называется:

1. мутации
2. наследственность
3. изменчивость
4. генокопии

2. Индивидуальная, неопределенная изменчивость - это изменчивость:

1. наследственная
2. ненаследственная
3. модификационная

3. Частота проявления гена, выраженная в процентном отношении числа особей имеющих данный признак к числу особей имеющих данный ген – это

1. полимерия
2. плейтропия
3. экспрессивность
4. пенетрантность

4. Фенокопии – это:

1. одинаковое проявление мутаций разных генов
2. явление, когда признак под действием факторов внешней среды копирует признаки наследственного заболевания
3. одинаковые проявления различных наследственных заболеваний

5. Выберите верные утверждения, касающиеся изменчивости, которая не передается из поколения в поколение:

1. ненаследственная
2. наследственная
3. генотипическая
4. фенотипическая
5. неопределенная
6. определенная
7. групповая
8. индивидуальная

6. Источниками комбинативной изменчивости являются:

1. кроссинговер
2. митоз
3. независимое расхождение хромосом в мейозе
4. случайное сочетание гамет при оплодотворении
5. внезапные мутации
6. эффект положения генов

7. Мутации, связанные с изменением числа хромосом – называются:

генные

геномные

хромосомные

8. Явление, при котором происходит многократное увеличение числа хромосом в геноме, кратное гаплоидному набору – называется:

1. полиплоидия
2. гетероплоидия
3. полимерия
4. полигамия

9. Примером модификационной изменчивости является:

1. синдром Дауна
2. зеленый цвет семян у гороха
3. укороченные крылья у дрозофил
4. низкий рост сосны, растущей на ветреном поле
5. красный цвет китайской примулы, выращенной в комнатных условиях

10. Поворот участка хромосомы на 180 градусов – это:

1. генная мутация
2. геномная мутация
3. хромосомная абберация
4. дупликация
5. делеция
6. инверсия

11. Модификационная изменчивость в отличие от мутационной:

1. возникает случайно
2. наследуется
3. приводит к гибели особи
4. является проявлением нормы реакции

12. Выберите признаки с узкой нормой реакции:

1. группа крови АВО
2. форма носа
3. форма плодов
4. цвет кожи
5. масса тела

13. Выберите верные утверждения, касающиеся мутаций:

1. это изменение только фенотипа
2. скачкообразные изменения генотипа
3. направленные изменения генетического аппарата
4. ненаправленные изменения генетического аппарата
5. всегда вредные
6. могут быть полезными
7. мутации одного и того же локуса не происходят повторно

14. Выберите заболевания, причиной которых являются генные мутации:

1. синдром Патау
2. синдром полисомии Х
3. фенилкетонурия
4. серповидноклеточная анемия
5. галактоземия
6. альбинизм

15. Выберите заболевания, причиной которых являются геномные гетероплоидии:

1. фенилкетонурия
2. синдром частичной моносомии 13 хромосомы
3. транслокационный синдром Дауна
4. синдром Клайнфельтера
5. синдром Эдвардса
6. синдром Шерешевского-Тернера

16. Мутации, в результате которых образуется измененный белок – называются:

1. миссенс - мутации
2. нонсенс - мутации
3. сеймсенс - мутации
4. транслокации

17.Мутации, результатом которых является отсутствие белка – называются:

1. миссенс - мутации
2. нонсенс - мутации
3. лики - тип
4. сеймсенс - мутации

18. К хромосомным аберрациям относятся:

1. транзиции
2. транслокации
3. трансверсии
4. делеции
5. инверсии
6. дупликации

19. Мутации, связанные с изменением числа хромосом не кратном гаплоидному набору – называются:

1. полиплоидии
2. гетероплоидии
3. аллоплиидии
4. автоплоидии

20. Выберите утверждения, касающиеся того вида изменчивости, который передается из поколения в поколение:

1. наследственная
2. ненаследственная
3. фенотипическая
4. генотипическая
5. неопределенная
6. определенная
7. индивидуальная
8. групповая

*Контроль выполнения самостоятельной работы в рабочей тетради,*

*включая решение задач и ПСЗ.*

**Задание № 1. Ключевые понятия темы.**

*По предложенным определениям указажите термин.*

|  |  |
| --- | --- |
|  | * Степень выраженности данного гена, которая зависит от факторов внешней среды и влияния других генов. |
|  | * Частота проявления гена, которая выражается в процентном отношении числа особей, имеющих данный признак к числу особей имеющих данный ген. |
|  | * Одинаковое фенотипическое проявление мутаций разных генов. |
|  | * Явление, когда признак под действием факторов внешней среды копирует признаки наследственного заболевания. |
|  | * Способность организмов приобретать новые признаки под непосредственным воздействием факторов окружающей среды |
|  | * Это границы варьирования признака в пределах генотипа. |
|  | * Качественные или количественные изменения ДНК или хромосом клеток организма, приводящие к изменению фенотипа. |
|  | * Процесс, приводящий к возникновению мутаций. |
|  | * Факторы вызывающие мутации. |

**Задание № 2. Формы изменчивости.**

*Заполнить схему:*

**Изменчивость**

Комбинативная

Мутационная

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Генотипическая, т.е. связанная с изменением генотипа, по Дарвину - неопределенная или индивидуальная

\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Фенотипическая, т.е. связанная с изменением фенотипа, по Дарвину – определенная или

групповая.

**Задание № 2. Модификационная изменчивость.**

А) *Запишите характеристики модификационной изменчивости, отвечая на вопросы.*

|  |  |
| --- | --- |
| 1. Передается по наследству или нет? |  |
| 1. Изменения затрагивают генотип, фенотип или и то и другое? |  |
| 1. Изменения носят групповой или индивидуальный характер? |  |
| 1. Главный фактор определяющий проявление данного признака |  |
| 1. Что определяет пределы проявления признака? |  |
| 1. Какой характер у данного вида изменчивости? |  |
| 1. Данный вид изменчивости обратим или нет? |  |

Б) *В чем особенность онтофилогенетической изменчивости?*

|  |
| --- |
|  |

**Задание № 3. Характерные признаки наследственной изменчивости.**

*Запишите характеристики наследственной изменчивости, отвечая на вопросы.*

|  |  |
| --- | --- |
| 1. Передается по наследству или нет? |  |
| 1. Изменения затрагивают генотип, фенотип или и то и другое? |  |
| 1. Какой характер у данного вида изменчивости? |  |

**Задание № 4. Мутационная теория.**

А) Основные понятия. *Запишите ответы, актуализируя базовые знания.*

|  |  |
| --- | --- |
| * + Процесс образования мутаций называется |  |
| * + факторы, вызывающие мутации |  |

Б) Виды мутагенов. *Запишите ответы, актуализируя базовые знания.*

|  |  |
| --- | --- |
| **Виды мутагенов** | **Примеры** |
|  | Формалин, иприт |
|  | Радиация, температура, излучение |
|  | Вируса, токсины. |

**Задание № 5. Антимутагенные механизмы.**

*По описанию определите, о каком антимутационном процессе или особенности наследственного аппарата идет речь. Для ответов используйте лекционный курс.*

|  |  |
| --- | --- |
|  | * 1. - свойство, заключающееся в том, что одну и туже аминокислоту могут кодировать несколько кодонов (от 2 до 6). Исключением являются метионин и триптофан. Т.е. в процессе мутации измененный кодон будет определять встраивание той же аминокислоты, что и в норме и не повлияет на структуру исходного полипептида. |
|  | * 1. – определяется тем, что в соматических клетках человека все хромосомы имеют пару (правило парности хромосом), при котором гомологичные хромосомы содержат одинаковый набор генов. В этом случае при наличие мутации в одной из хромосом, другая «перекрывает» ее проявление (при полном доминировании). |
|  | * 1. – наличие в генах участков ДНК, не несущие информации о последовательности аминокислот белка. У эукариот достаточно протяженные и многочисленные по сравнению со «смысловыми» участками. В ходе процессинга они вырезаются и белок остается неизменным. |
| *Тандемы* | * 1. – многократные повторы одинаковых генов в домене (могут быть умеренно- и высокоповторяющимися). При мутации одного из генов тандема суммарная доза нормального белка, синтезируемого на основе не поврежденных генов, позволяет реализовать признак. |
|  | * 1. – свойство молекулы ДНК к самовосстановлению. На разных этапах митотического цикла (в точках рестрикции) проводится «проверка» ДНК на правильность нуклеотидной последовательности. Поврежденные фрагменты подлежат исправлению, при невозможности репарации включаются внутриклеточные механизмы, обеспечивающие апоптоз клетки. |
| *Метилирование* | * 1. *ДНК* – это присоединение метильного радикала –СН3 к азотистым основаниям. Обеспечивает сохранение структуры и стабильности хроматина. Осуществляется по окончании репликации молекулы ДНК. Нарушение процессов метилирования приводит к канцерогенезу. |

*Контроль выполнения практических заданий в рабочей тетради,*

*включая решение задач и ПСЗ.*

**Работа № 1. Классификация мутаций по уровню поражения генетического материала.**

*Заполните схему.*

|  |
| --- |
| **Классификация мутаций по уровню поражения наследственного аппарата** |

**Работа № 2. Решение генетических задач с учетом пенетрантности.**

***Задача 1.*** При полидактилии (аутосомно-доминантном заболевании) пенетрантность составляет около 80%. Определите вероятность рождения больного ребенка в семье, где муж гетерозиготен, а женщина гомозиготная рецессивная.

***Задача 2.*** Отосклероз наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Гипертрихоз наследуется как признак, сцепленный с Y хромосомой, с полным проявлением к 17 годам. Определите вероятность проявления одновременно обеих аномалий в семье, где жена нормальна и гомозиготная, а муж имеет аномалии, но мать его была нормальной гомозиготной женщиной.

**Тема 6.** Наследственные болезни и методы их диагностики

**Форма(ы) текущего контроля** **успеваемости:** устный опрос,представление презентации, тестирование, решение проблемно-ситуационных задач, контроль выполнения практических заданий и самостоятельной работы в рабочих тетрадях.

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости.**

*Устный опрос.*

Вопросы для самоподготовки:

1. Генные мутации как причина генных болезней. Примеры генных болезней у человека связанные с аутосомами и половыми хромосомами.
2. Характеристика генных болезней (механизм, основные клинические проявления, диагностика, профилактика): фенилкетонурия, альбинизм, галактоземия, серповидноклеточная анемия и др.
3. Геномные мутации как причина хромосомных болезней. Примеры данной патологии у человека связанные с аутосомами и половыми хромосомами. Мозиичные формы при геномных мутациях.
4. Характеристика хромосомных болезней, связанных с геномными мутациями (кариотип, механизм, основные клинические проявления, диагностика, профилактика): Сидром Дауна, Синдром Патау, Синдром Эдвардса, Синдром Кляйнфельтера, Синдром Шерешевского-Тернера, Синдром триплоХ.
5. Хромосомные аберрации как причина хромосомных болезней. Примеры данной патологии у человека.
6. Характеристика хромосомных болезней, связанных с хромосомными аберрациями (кариотип, механизм, основные клинические проявления, диагностика, профилактика): Транслокационный вариант синдрома Дауна, Синдром «кошачьего крика».
7. Особенности и трудности изучения человека как объекта генетического анализа. Методы изучения наследственности и изменчивости у человека. Успехи генетики в развитии новых методов.
8. Характеристика основных методов изучения генетики: антропогенетические, генеалогический, цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.
9. Медико-генетическое консультирование (МГК). Цели и задачи. Структура медико-генетической службы.
10. Методы и возможности первичного (периконцепционного) уровня профилактики наследственной патологии.
11. Методы и возможности вторичного (пренатального) уровня профилактики наследственной патологии.
12. Методы и возможности третичного уровня профилактики наследственной патологии.
13. Близнецовый и популяционно-статистические методы. Закон Харди-Вайнберга.

*Представление презентации.*

Темы докладов с презентациями (доклад должен включать пункты из схемы в задание № 5 самостоятельной работы) :

1. Фенилкетонурия,
2. Альбинизм,
3. Галактоземия,
4. Серповидноклеточная анемия
5. Сидром Дауна,
6. Синдром Патау,
7. Синдром Эдвардса,
8. Синдром Кляйнфельтера,
9. Синдром Шерешевского-Тернера,
10. Синдром триплоХ
11. Транслокационный вариант синдрома Дауна,
12. Синдром «кошачьего крика».
13. FISH метод

*Тестирование (типовые задания).*

1.Выберите заболевания, причиной которых являются геномные гетероплоидии:

1. Фенилкетонурия
2. Синдром частичной моносомии 13 хромосомы
3. Транслокационный синдром Дауна
4. Синдром Клайнфельтера
5. Синдром Эдвардса
6. Синдром Шерешевского-Тернера

2.Основным методом диагностики генных болезней является:

1. Близнецовый
2. Цитогенетический
3. Биохимический
4. Метод дерматоглифики

3.Кариотип больного с синдромом Шерешевского-Тернера:

1. 47, 13+
2. 47, 18+
3. 47, ХХУ
4. 45, ХО

4.Заболевания, для диагностики которых используется цитогенетический метод – кариотипирование

1. Синдром Патау
2. Синдром Шерешевского-Тернера
3. Синдром Дауна
4. Галактоземия
5. Альбинизм
6. Фенилкетонурия

|  |  |
| --- | --- |
| 5.Определите возможную наследственную патологию по рисунку. ответьте на вопросы: диагноз, тип мутации, кариотип, метод диагностики, могут или нет иметь | |
| 1. Синдром Тернера 2. Синдром Клайнфельтера 3. Синдром Дауна 4. Генная мутация 5. Геномная мутация 6. Хромосомная аберрация |  |

6.Известно, что профилактика наследственной патологии выгоднее, чем ее лечение. применение какого препарата на этапе периконцепционной профилактики, показало наибольшую значимость

1. Витамина В9 (фолиевой кислоты)
2. Витамин B12 (цианокобаламин)
3. Витамин А (ретинол)
4. Витамин Е (токоферол)
5. Витамин РР (ниацин)

7.Неинвазивные методы, применяемые в пренатальной диагностике

1. УЗИ
2. Скрининг сывороточных маркеров
3. Короцентез
4. Хорионоцентез
5. Амниоцентез

8.Синдром Дауна – это:

1. трисомия по 21 хромосоме
2. моносомия по 21 хромосоме
3. полисомия по Х хромосоме
4. полисимия по 13 хромосоме
5. трисомия по любой аутосоме

9. В основе хромосомных болезней лежат:

1. генные мутации
2. геномные мутации
3. хромосомные абберации

10. В основе заболеваний, связанных с нарушением обмена веществ лежат:

1. генные мутации
2. геномные мутации
3. хромосомные абберации

11. Основным методом диагностики генных болезней является метод:

1. близнецовый
2. цитогенетический
3. биохимический
4. метод дерматоглифики

12. Основным методом диагностики хромосомных болезней является метод:

1. биохимический
2. цитогенетический
3. близнецовый
4. фенотипического анализа

13. Выберите заболевания, причиной которых являются хромосомные мутации:

1. болезнь Дауна - трисомия 21 хромосомы
2. синдром кошачьего крика
3. синдром частичной трисомии 18 хромосомы
4. делеция короткого плеча 13 хромосомы

14. Причиной серповидноклеточной анемии является:

1. замена аденина на тимин в 6 кодоне цепи ДНК, кодирующей альфа-цепь гемоглобина
2. замена аденина на тимин в 6 кодоне цепи ДНК, кодирующей бетта-цепь гемоглобина
3. делеция короткого плеча 5 хромосомы
4. трисомия по 18 хромосоме

15. Кариотип больного фенилкетонурией:

1. 46, ХУ 2) 45, ХО 3) 47, ХХУ 4) 47, 18+

16. Кариотип больного с синдромом Клайнфельтера:

1. 47, ХХУ 2) 45, ХО 3) 48, ХХХУ 4) 47, ХХХ

17. Кариотип человека с болезнью Дауна:

1. 47, 21+ 2) 47, ХХУ 3) 47, 18+ 4) 46, tr 21/15

18. Кариотип больного с синдромом Патау:

1. 47, 18+ 2) 47, 13+ 3) 46, 5р- 4) 45, ХО

19. Кариотип больного с синдромом Кошачьего крика:

1. 47, 18+ 2) 46, 5р- 3) 46, 5р+ 4) 45, 5р-

20. Патогенез фенилкетонурии связан с отсутствием фермента:

1. фенилаланин-4-гидроксилаза
2. денитрофенилгидрозина
3. фенилаланин
4. тирозиназа

*Контроль выполнения самостоятельной работы в рабочей тетради,*

*включая решение задач и ПСЗ.*

**Задание № 1. Классификация мутаций по уровню изменения генетического материала.**

*Обобщив имеющиеся знания о мутациях и новые знания, полученные на лекциях, заполните таблицу*

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Виды мутаций** | | | | | | |
| \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  болезни | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  болезни | | | | | |
| \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  Тип мутации | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  Тип мутации | | | \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_  Тип мутации | | |
| Изменение нуклеотидной последовательности ДНК | Изменение числа хромосом | | | Изменение структуры хромосом | | |
| * выпадение нуклеотида(ов) * добавление нуклеотида(ов) * замена нуклеотида(ов). | Кратное гаплоидному набору хромосом | | Не кратное гаплоидному набору хромосом | Внутрихромосомные перестройки | Межхромосомные | |
| Полиплоидии | | * трисомии * моносомии * нулисомии * и др. | * делеции * дупликации * инверсии | Транслокации:   * Реципрокные * Нереципрок-ные * Робертсоновские | |
| Диагностика:   * \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ * \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | Диагностика:   * \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_ | | | | | |
| *Примеры заболеваний:* |  | *Примеры заболеваний:* | | *Примеры заболеваний* | | *Примеры заболеваний* |

**Задание № 2. Заполнение тест - карты по определению типа мутационной изменчивости**.

*Обобщив полученные в ходе лекционного курса сведения, заполните таблицу.*

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№ п/п** | **Мутации** | **Тип мутации** | **Название заболевания** |
| **1** | Отсутствие фермента фенилаланин 4-гидроксилаза |  |  |
| **2** | Отсутствие фермента галактокиназы, галактозо 1-фосфатуридилтрансферазы |  |  |
| **3** | Замена единственной аминокислоты в β-цепи Нb (глютаминовой кислоты на валин) |  |  |
| **4** | Отсутствие тирозиназы |  |  |
| **5** | 45,ХО |  |  |
| **6** | 47,ХХУ |  |  |
| **7** | 47,ХХХ |  |  |
| **8** | Трисомия 21  47, 21 + |  |  |
| **9** | Трисомия 18  47, 18 + |  |  |
| **10** | Трисомия 13  47, 13 + |  |  |
| **11** | 46,5 р- |  |  |
| **12** | 46, 9 р+; 46,13 р+; 46,18 р+;  46,18 q+; 46,11 р+ |  | Синдромы частичной трисомии |
| **13** | 46,13 р-; 46,13q-; 46,18 р-;  46, 18 q- |  | Синдромы частичной моносомии. |
| **14** | 46, tr G/D 21/15 |  |  |
| **15** | 46,21 q- |  | Лейкоз |
| **16** | 46, ί 18 р |  | Синдром ί 18 р |
| **17** | Ломкость Х q 28 участка |  | Синдром Мартина-Белла |
| **18** | 46, r 9 |  | Синдром кольцевой 9 хромосомы |
| **19** | Образование димеров тимина |  | Пигментная ксеродерма |

**Задание № 3. Основные символы, используемые для составления родословной.**

*Заполните таблицу на основе базовых знаний, расшифруйте символы.*

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |
|  |  |  |  |

**Задание № 4. Определение полового хроматина.**

*Рассуждая логически, на основе лекционного курса, зарисуйте схемы клеток и в ядрах укажите количество телец полового Х-хроматина, характерных для данного кариотипа.*

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Кариотип 46(ХХ)** | **Кариотип 46(ХУ)** | **Кариотип 45(Х0)** |
| **Кариотип 47(ХХУ)** | **Кариотип 47(ХХХ)** | **Кариотип 48(ХХХУ)** |

**Задание № 5. Наследственные болезни человека.**

*Задание является рекомендуемым (не обязательным). Используя материал лекции и учебника. Составьте таблицы на такие заболевания как: ФКУ, альбинизм, СКА, галактоземия, синдром Дауна, синдром Патау, синдром Эдвардса, синдром Клайнфельтера, синдром Шерешевского-Тернера, синдром триплоХ, синдром «кошачьего крика».*

Пример таблицы

|  |  |
| --- | --- |
| Название заболевания |  |
| Тип мутации |  |
| Кариотип |  |
| Механизм мутации (схема) |  |
| Основные клинические проявления |  |
| Диагностика |  |
| Профилактика / лечение |  |

*Контроль выполнения практических заданий в рабочей тетради,*

*включая решение задач и ПСЗ.*

**Работа №1. Механизм развития фенилкетонурии и альбинизма.**

Составьте схему, используя лекционный курс и материал учебника.

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

**Работа №2. Механизм развития галактоземии.**

Составьте схему, используя лекционный курс и материал учебника.

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

**Работа №3. Механизм развития классической формы геномной мутации (на примере синдрома Клайнфельтера).**

Составьте схему, используя лекционный курс и материал учебника.

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

**Работа №4. Механизм развития мозаичной формы геномной мутации (на примере синдрома Шерешевского-Тернера).**

Составьте схему, используя лекционный курс и материал учебника.

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

|  |
| --- |
|  |
| 1-цитоплазматическая мембрана, 2- цитоплазма, 3- ядро, 4- половой Х-хроматин |

**Работа №5. Экспресс метод определения полового хроматина.**

Приготовьте мазок из клеток эпителия слизистой оболочки щеки. Для этого быстрыми скоблящими движениями стеклянного шпателя по слизистой оболочки щеки сделайте соскоб, перенесите его на предметное стекло и приготовьте мазок. На мазок нанесите 1-2 капли раствора краски ацетоорсеина и накройте покровным стеклом. Поверх покровного стекла положите сложенную в несколько слоев мягкую хлопчатобумажную ткань (марля), через которую надавите большим пальцем на покровное стекло, притирая его к предметному стеклу и выдавливая раствор краски.

Полученные мазки рассмотрите под большим увеличением 10 х 40. При этом видны эпителиальные клетки, в ядрах которых можно найти интенсивно окрашенную глыбку полового хроматина, прилегающего к ядерной мембране. Зарисуйте клетку, содержащую половой хроматин.

**Работа №6. Демонстрация метода дерматоглифики**.

Используя лупу, рассмотрите пальцевые узоры на правой и левой руке и запишите тип узора в альбом, используя следующие обозначения: дуга- A, петля- L, завиток- W. Определите дельтовый индекс по формуле на таблице, учитывая, что дуга не дает трирадиуса, петля дает один трирадиус, а завиток – два трирадиуса. Трирадиус - это место схождения папиллярных линий трех различныых направлений, образующих пальцевые узоры.

Заполните таблицу.

|  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  |  | I палец | II палец | III палец | IV палец | V палец |
| Правая рука | Тип узора |  |  |  |  |  |
| Количество трирадиусов |  |  |  |  |  |
| Левая рука | Тип узора |  |  |  |  |  |
| Количество трирадиусов |  |  |  |  |  |

Дельтовый индекс: (общая сумма всех трирадиусов). Dl = \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

Ладонный угол: \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_

|  |
| --- |
| Заключение: |

**Работа №7. Анализ идиограммы хромосом человека.**

Из набора хромосом составьте идиограмму и сделайте вывод: норма или патология; если патология, то какое заболевание; пол..

|  |  |
| --- | --- |
| ***Группа А. Хромосомы 1-3.*** | ***Группа В. Хромосомы 4-5 (7,7 мк).*** |
| ***Группа С. Хромосомы 6-12.*** | ***Группа D. Хромосомы 13-15 (4.2 мк).*** |
| ***Группа Е. Хромосомы 16-18.*** | ***Группа F. Хромосомы 19,20 (2,9 мк).*** |
| ***Группа G. Хромосомы 21,22.*** | ***Половые хромосомы*** |
| ***Заключение:*** | |

**Работа №8.** **Составление родословной своей семьи**.

Выберите любые интересующие вас признаки (цвет глаз, волос, и т.д.) или заболевания (гипертония, сахарный диабет, близорукость, и т.д.). Составьте родословную своей семьи, отразив в ней себя и возможный брак. Оцените вероятность проявления анализируемого признака у Ваших детей.

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |

**Работа №9. Задачи на закон Харди-Вайнберга.**

***Задача 1.*** Альбинизм общий (молочно-белая окраска кожи, отсутствие меланина в коже, волосяных луковицах и эпителии сетчатки) наследуется как рецессивный аутосомный признак. Заболевание встречается с частотой 1 : 20000. Определите структуру популяции и вероятность брака двух гетерозигот.

**Тема 7.** Эпигенетика**.**

**Форма(ы) текущего контроля** **успеваемости:** устный опрос,представление презентации, тестирование, решение проблемно-ситуационных задач, контроль выполнения практических заданий и самостоятельной работы в рабочих тетрадях.

**Оценочные материалы текущего контроля успеваемости.**

*Устный опрос.*

Вопросы для самоподготовки:

1. Геномный импринтинг и эпигенетика.
2. История изучения эпигенотипа.
3. Установление эпигенотипа. Механизмы установления нового импринта.
4. Эпигенетическая регуляция, ее проявления у человека.
5. Импринтинг целого генома. Пузырный занос и тератома (эмбриональная опухоль).
6. Организменный уровень импринтинга: однородительская диссомия (ОРД)
7. Болезни импринтинга:

* Синдром Прадера-Вилли и Ангельмана (или синдром Энжельмана)
* Синдром Беквита-Видемана и Сильвера-Рассела

*Представление презентации.*

Темы докладов с презентациями:

1. Тератома
2. Пузырный занос
3. Синдром Прадера-Вилли и Ангельмана (или синдром Энжельмана)
4. Синдром Беквита-Видемана и Сильвера-Рассела
5. Другие примеры эпигенетической патологии.

*Тестирование (типовые задания).*

1.Раздел биологии, который изучает причинно-следственные взаимодействия между генами и их продуктами, а также как, где и когда они реализуются в определенные фенотипы

1. Эпигенетика
2. Микология
3. Тератология
4. Физиология

2.Проявление эпигенетической регуляции у человека

1. Ремоделинг хроматина
2. Кодоминирования
3. Комплементация
4. Экспрессивность

3.Выберите верные утверждения, касающиеся тератомы

1. Исход андрогенетической зиготы
2. Исход гиногенетической зиготы
3. Хорошо развит эмбрион и отсутствие плацентарной ткани
4. В зиготе два набора от матери и один от отца
5. Два набора материнских хромосом
6. В кариотипе 46 хромосом
7. Набор хромосом 47 и более

4.Геном – это

1. Вся масса ДНК одной клетки
2. Масса ДНК всех хромосом одной клетки
3. Масса ДНК митохондрий одной клетки
4. Геном хромосом, геном митохондрий и масса центриолярной ДНК одной клетки

5.Носителем наследственной информации в интерфазном ядре является:

1. Хроматин
2. Ядрышко
3. Кариоплазма
4. Хромосома

6.Смена эпигенотипа в соответствие с полом устанавливается

1) При оплодотворении

2) На стадии размножения в гаметогенезе

3) На стадии овоцитов и сперматоцитов i порядка

4) С наступлением половой зрелости

7.Выберите верные утверждения, касающиеся пузырного заноса

1. Исход андрогенетической зиготы
2. Исход гиногенетической зиготы
3. Хорошо развит эмбрион и отсутствие плацентарной ткани
4. Хорошо развита плацента, но нет зародышевых структур
5. В зиготе два набора от матери и один от отца
6. Два набора от отца
7. В кариотипе 46 хромосом
8. Набор хромосом 47 и более

8. Ген, ответственный за инактивацию одной из хромосом Х женского эмбриона, локализован:

1. В Х хромосоме
2. В геноме митохондрий
3. В 15 хромосоме
4. В Y хромосоме
5. В одной из хромосом группы G.

9. К неменделирующему типу наследования относится:

1. Наследование болезней импринтинга
2. Наследование митохондриальных болезней
3. Х-сцепленное наследование
4. Аутосомно-доминантное наследование
5. Наследование хромосомных аберраций

10. Для функционирования импринтированных районов в норме характерно:

1. Биаллельная экспрессия
2. Отсутствие экспрессии
3. Аллельспецифическая экспрессия
4. Повышенная экспрессия
5. Снижение экспрессии

11. Кластер импринированных генов в норме:

1. Экспрессируется с обеих хромосом
2. Не экспрессируется
3. Гиперэкспрессируется
4. Дифференциально экспрессируется только с одной хромосомы
5. Характеризуется отсроченной экспрессией

12. Если импринтированный ген экспрессируется с отцовской хромосомы, то на материнской хромосоме этот ген:

1. Не экспрессируется
2. Имеет повышенную экспрессию
3. Тоже экспресируется
4. Его экспрессия несколько снижена
5. Характеризуется отсроченной экспрессией

13. Эпигеноитп или импринт – это:

1. Потеря хромосомного материала на отцовской или материнской хромосоме
2. Специфическая маркировка родительских аллелей
3. Нуклеотидные замены в ДНК родительских аллелей
4. Структурные изменения отцовской или материнской хромосом
5. ПДРФ отцовской или материнской хромосом

14. Из перечисленных заболеваний к болезням импринтинга относятся:

1. Синдром Прадера-Вилли
2. Синдром Ангельмана
3. Синдром Беквита-Видемана
4. Синдром Сильвера-Рассела
5. Синдром Дауна
6. Синдром Марфана
7. Синдром кошачьего крика

15. К молекулярно-генетическим причинам, приводящим к развитию синдрома Прадера-Вилли и синдрома Ангельмана относятся:

1. Делеции
2. Однородительская дисомия
3. Мутации в центре импринтинга
4. Мутации в гене-кандидате
5. Дупликация участка 13 хромосомы
6. Инверсия
7. Нуллисомия

16. Триплоидная зигота содержит два набора от отца и один от матери, это –

1. Андроид
2. Гиноид
3. Истинная эмбриональная опухоль
4. Пузырный занос
5. Однородительская изодисомия

17. Зигота содержит два набора от матери и один от отца, это –

1. Андроид
2. Гиноид
3. Истинная эмбриональная опухоль
4. Пузырный занос
5. Однородительская изодиссомия

18. В ходе процесса «спасения» триплоидной зиготы, которая сформировалась при слиянии диплоидной яйцеклетки и гаплоидного сперматозоида, был элиминирована один материнский набор. Дальнейшее развитие будет сопровождаться

1. Развитием нормального ребенка
2. Ребенка с однородительской изодисомией
3. Ребенка с гетеродисомией
4. Эмбрион не развивается, выкидыш

18. В ходе процесса «спасения» моноплоидной зиготы, исход может быть следующим

1. Развитием нормального ребенка
2. Ребенка с однородительской изодисомией
3. Ребенка с гетеродисомией
4. Эмбрион не развивается, выкидыш
5. Развиваются онтофилогенетические пороки развития

19. Синдром Прадера-Вилли связан с патологией

1. 15ой материнской хромосомы
2. 15ой отцовской хромосомой
3. 21ой хромосомой обоих полов
4. 18ой отцовской хромосомой
5. С Х хромосомой

20. У матери аутосомно-доминантное заболевание (ее мать здорова), имеющее моноаллельную экспрессию с импринтом на материнской хромосоме. Супруг здоров. Определите вероятность развития патологии у детей в этой семье.

1. 100% развитие заболевания у всех детей
2. Заболевание возможно только у мальчиков
3. Заболевание возможно только у девочек
4. Заболевание не зависит от пола детей
5. 50% детей будут с патологией
6. Все дети будут здоровы

*Контроль выполнения самостоятельной работы в рабочей тетради,*

*включая решение задач и ПСЗ.*

**Задание № 1. Проявление эпигенетической регуляции у человека.**

*Используя материал лекционного курса, выпишите проявления эпигенетической регуляции.*

|  |  |
| --- | --- |
| 1. |  |
| 2. |  |
| 3. |  |
| 4. |  |

**Задание № 2. Геномный импринтинг.**

А) *Используя материал лекционного курса, запишите определение геномного импринтинга.*

|  |
| --- |
|  |

Б) На каком этапе онтогенеза устанавливается импринт?

|  |
| --- |
|  |

**Задание № 3. Эпигенетическая патология у человека.**

*На основе лекционного курса, заполните уровни формирования эпигенетической патологии у человека и примеры заболеваний.*

|  |
| --- |
| **1) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_.** |
| *Примеры*: |
| **2) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** |
| *Примеры*: |
| **3) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** |
| *Примеры*: |
| **4) \_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** |
| *Примеры*: |

*Контроль выполнения практических заданий в рабочей тетради,*

*включая решение задач и ПСЗ.*

**Работа № 1. Эпигенетическая патология у человека на уровне импринтинга целого генома.**

На основе лекционного курса, заполните таблицу.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Название** | **Проявление** | **Механизм и набор хромосом** |
|  |  |  |
|  |  |  |
|  |  |  |
|  |  |  |

**Работа № 2. Эпигенетическая патология у человека на организменном (хромосмном) уровня.**

На основе лекционного курса, заполните таблицу.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Название типа патологии** | **Механизм** | **Причиной каких заболеваний может стать** |
|  |  |  |
|  |  |  |

**Работа № 3. Эпигенетическая патология у человека на уровне нарушения функции импринтированных участков генома.**

На основе лекционного курса и дополнительных источников, заполните таблицу, указав патологии, рассмотренные на лекции.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Название** | **Проявление** | **Механизм и набор хромосом** |
|  |  |  |
|  |  |  |

**Работа № 4. Связь геномного импринтинга с другими наследственными заболеваниями**

На основе лекционного курса, заполните таблицу.

|  |  |
| --- | --- |
| **Название заболевания** | **Влияние эпигенетической регуляции на данную патологию** |
|  |  |
|  |  |
|  |  |
|  |  |

**Работа № 5. Проблемно-ситуационная задача.**

***Задача 1.*** К каким последствиям может привести нерасхождение всего набора хромосом у обоих супругов? Ответ поясните, составив схему скрещивания. Какой метод диагностики, для подтверждения патологии и принятия решения можно применить.

***Задача 2.*** К каким последствиям может привести нерасхождение половых хромосом у обоих супругов? Ответ поясните, составив схему скрещивания. Какой метод диагностики, для подтверждения патологии и принятия решения можно применить.

***Задача 3.*** К каким последствиям может привести нерасхождение 21 хромосомы у обоих супругов? Ответ поясните, составив схему скрещивания. Какой метод диагностики, для подтверждения патологии и принятия решения можно применить.

***Задача 4.*** В семье здоровых молодых родителей четвертая беременность закончилась выкидышем на сроке 9-11 недель. В ходе анамнеза было установлено, что первая беременность так же закончилась выкидышем, а вторая и третья – рождением ребенка с аномалиями развития не совместимыми с жизнью. Дети умерли. В ходе генетической диагностики и у отца и у матери была обнаружена микроделеция 9ой хромосомы. Каким методом диагностики была выявлена патология у супружеской пары? Почему у них нет проявлений генетической патологии? С чем связано появление патологии у детей? Могут ли в этой семье быть здоровые дети, если «да», то какова вероятность? Есть ли возможность увеличить шанс рождения здорового ребенка в этой семье?

**Критерии оценивания, применяемые при текущем контроле успеваемости, в том числе при контроле самостоятельной работы обучающихся.**

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Форма контроля** | **Критерии оценивания** | |
| **устный опрос**  **и**  **решение ситуационных**  **задач** | Оценкой "5" оценивается ответ, который показывает прочные знания основных вопросов изучаемого материала, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. | |
| Оценкой "4" оценивается ответ, обнаруживающий прочные знания основных вопросов изучаемого материла, отличается глубиной и полнотой раскрытия темы; владение терминологическим аппаратом; умение объяснять сущность явлений, процессов, событий, делать выводы и обобщения, давать аргументированные ответы, приводить примеры; свободное владение монологической речью, логичность и последовательность ответа. Однако допускается одна - две неточности в ответе. | |
| Оценкой "3" оценивается ответ, свидетельствующий в основном о знании изучаемого материала, отличающийся недостаточной глубиной и полнотой раскрытия темы; знанием основных вопросов теории; слабо сформированными навыками анализа явлений, процессов, недостаточным умением давать аргументированные ответы и приводить примеры; недостаточно свободным владением монологической речью, логичностью и последовательностью ответа. Допускается несколько ошибок в содержании ответа. | |
| Оценкой "2" оценивается ответ, обнаруживающий незнание изучаемого материла, отличающийся неглубоким раскрытием темы, но в ходе ответа студент дает отдельные правильные мысли, имеющие отношение к вопросу; | |
| Оценка "1" выставляется в случае незнания основных вопросов теории, несформированными навыками анализа явлений, процессов; неумении давать аргументированные ответы, слабым владением монологической речью, отсутствием логичности и последовательности. Допускаются серьезные ошибки в содержании ответа, но отдельные слова и фразы имеют отношение к вопросу. | |
| Оценкой "0" – выставляется в случае отказа от ответа; молчании вместо ответа; если занятие пропущено и не отработано. | |
| **Решение задач** | |  |  | | --- | --- | | Ответ правильный, полный, включает все элементы ответа, не содержит биологических ошибок, оформлен правильно | 5 баллов | | Ответ правильный, содержит незначительные биологические ошибки или ошибки в оформлении ответа | 4 балла | | Ответ неполный, включает отдельные элементы ответа, содержит биологические ошибки и ошибки в оформлении ответа, но имеется правильное «зерно» в ответе. | 3 балла | | Ответ не правильный, содержит грубые биологические ошибки, оформлен с ошибками | 2 балла | | Ответ фрагментарный из отдельных правильных биологических элементов | 1 балл | | Решения задачи нет или решение задачи идет в неправильном биологическом направлении | 0 баллов | | |
| **тестирование** | Шкала перевода % компьютерного тестирования в оценку (баллы)   |  |  | | --- | --- | | **%** | **балл** | | До 50% | 0 баллов | | 50-59% | 1 балл | | 60-69% | 2 балла | | 70-79% | 3 балла | | 80-89% | 4 балла | | 90-100% | 5 баллов |   Округление по стандартам математики | |
| **Доклад с презентацией** | *Критерии оценивания доклада (макс. – 5 баллов)* | |
| * + 1. Степень раскрытия темы: *полная -1, частичная – 0,5, тема не раскрыта – 0.* | 0-1 |
| * + 1. Свобода владением материалом: *высокий уровень* *-1 (свободно излагает материал и ориентируется в нем), средний уровень – 0,5 (с опорой на текст доклада или презентации), низкий уровень – 0 (большая часть доклада зачитывается).* | 0-1 |
| * + 1. Четкость и понятность изложения материала: *высокий уровень -1, средний – 0,5, низкий – 0. Оценивается: слышимость докладчика, доступность языка для понимания, четкость проговаривания слов, интонационная окраска речи.* | 0-1 |
| * + 1. Культура поведения: *высокий уровень -1, средний – 0,5, низкий – 0. Оценивается: орфоэпические (ударения) ошибки, правильность построения фраз, логичность построения доклада, переходы между смысловыми частями, стилистические ошибки и общая культура поведения.* | 0-1 |
| * + 1. Ответы на вопросы: *ответы на вопросы полные, выраженные понятным и доступным языком -1, ответы не полные, частичные или не на все вопросы – 0,5, ответы не дают или ответы не по вопросу – 0.* | 0-1 |
| *Критерии оценивания презентации (макс. – 5 баллов)* | |
| 1. Степень раскрытия темы и синхронизации с докладом: *полная -1, частичная – 0,5, тема не раскрыта – 0. Оценивается: степень соответствия презентации и доклада, раскрытие темы в рамках презентации.* | 0-1 |
| 1. Структурированность: *высокий уровень* *-1, средний уровень – 0, низкий уровень – 0. Оценивается: наличие обязательных элементов (тема, исполнитель, руководитель, цель и задачи, план, основная и заключительная части, литература) в основной части акцентирование наиболее значимой информации, логичность последовательности и компоновки материала на слайдах.* | 0-1 |
| 1. Доступность восприятия: *высокий уровень -1, средний – 0,5, низкий – 0. Оценивается: наличие схем, таблиц, рисунков, графиков; соответствие «текстовых» и «нетекстовых слайдов» (доля текстовых слайдов ≥ 50%, от 30 до 49%, менее 30%).* | 0-1 |
| 1. Качество выполнения и наглядность: *высокий уровень -1, средний – 0,5, низкий – 0. Оценивается: единый стиль оформления слайдов, соответствующий теме доклада; читабельность текста и подписей, визуализация графиков, схем и т.д.; соответствие количества слайдов времени доклада; эстетический эффект от просмотра.* | 0-1 |
| 1. Степень владения слайдами в ходе ответов на вопросы: *высокий уровень -1, средний – 0,5, низкий – 0. Оценивается: степень ориентации в материале презентации и последовательности слайдов в ходе ответов на вопросы; степень использования слайдов в ходе ответов.* | 0-1 |
| **Выполнение самостоятельной / практической работы в тетрадях** | Тетради должны быть предоставлены на проверку на рубежном контроле по модулю.  Тетрадь, предоставленная позже этого срока, не принимается.  Повышение балла за оформление тетрадей не предусмотрено.  Критерии оценивания:   |  |  | | --- | --- | | 5 баллов | – выставляется за вовремя сданную для качественно оформленную тетрадь, в которой грамотно выполнены все задания во всех темах тетради; | | 4 балла | - выполнены все задания всех тем, но допущены негрубые ошибки или неточности, не искажающие сути задания;  - грамотно выполнены все задания всех тем, но «некачественно оформлены» (например, предусмотрено оформление цветными карандашами, а выполнено простым или ручкой; необходимо предоставить этапы выполнения/решения, а его нет и др.);  - выполнены все темы и задания, но допускаются отдельные ошибки, искажающие смысл задания; | | 3 балла | - выполнены все темы и задания, но допускаются систематические ошибки, искажающие смысл заданий;  - задания тем выполнены качественно, но менее чем на 70%;  - отсутствует выполнение более 70% тем, но остальные оформлены качественно и грамотно; | | 2 балла | - задания тем выполнены от 50 до 70%, качественно и без ошибок;  - оформлены все задания всех тем, но более чем в 50 % из них допускаются ошибки, искажающие смысл заданий; | | 1 балл | - задания темы выполнены менее чем на 50%;  - допускается более 50% ошибочных ответов;  - очень низкое качество выполненных работ;  - оформление тетради соответствует «2 балла», но сдана позже установленного срока; | | 0 баллов | - задания тем выполнены менее чем на 20%;  - выполнено менее 20% тем;  - тетрадь не сдана на проверку; | | |

1. **Оценочные материалы промежуточной аттестации обучающихся.**

**Критерии, применяемые для оценивания обучающихся на промежуточной аттестации.**

Компьютерное тестирование оценивается исходя из максимальных 100%.

Фактические результаты тестирования, переводятся в зачетный рейтинг (Рз) по таблице:



**Минимальный балл Рз,** в соответствии с Положением (П 004.03-2020) – **15 баллов**. При значении менее 15 баллов дисциплина считается неосвоенной, Рд не рассчитывается, у студента формируется академическая задолженность.

Расчет **дисциплинарного рейтинга** **(Рд)** осуществляется следующим образом: Рд=Ртс+(Бб)+Рз

*где*

***Рд -*** *дисциплинарные рейтинг (100-105);*

***Ртс –*** *стандартизированный текущий рейтинг (макс. 70 баллов);*

***Бб –*** *бонусные баллы (максимум 5 баллов);*

***Рз -*** *зачетный рейтинг (максимум 30 баллов).*

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Рд** | **Результат зачета** |  |
| 50 – 100 баллов | зачтено |
| 49 и менее баллов | не зачтено |

**Повторная промежуточная аттестация**.

Результаты студента, получившего на зачете менее 15 баллов рейтинга зачетного или менее 35 баллов рейтинга текущего стандартизированного, признаются неудовлетворительными – не зачтено и у обучающегося образуется академическая задолженность. Повторной промежуточной аттестации подлежат студенты, неявившиеся на зачет по неуважительной причине.

Дисциплинарный рейтинг при проведении повторной промежуточной аттестации рассчитывается на основании экзаменационного рейтинга без учета текущего стандартизированного рейтинга в соответствии с пунктом 11.10 и приложения 5 Положения О балльно-рейтинговой системе оценивания учебных достижений обучающихся» (версия 3, П 004.03-2020)

Таблица перевода зачетного / экзаменационного рейтинга

в дисциплинарный рейтинг

**при повторной промежуточной аттестации**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Рз** | **Рд** | **Оценка** | **Рэ** | **Рд** | **Оценка** | **Рэ** | **Рд** | **Оценка** |
| 15 | 50 | зачтено | 20 | 70 | зачтено | 25 | 86 | зачтено |
| 16 | 54 | зачтено | 21 | 74 | зачтено | 26 | 89 | зачтено |
| 17 | 59 | зачтено | 22 | 78 | зачтено | 27 | 92 | зачтено |
| 18 | 64 | зачтено | 23 | 82 | зачтено | 28 | 95 | зачтено |
| 19 | 69 | зачтено | 24 | 85 | зачтено | 29 | 98 | зачтено |
|  |  |  |  |  |  | 30 | 100 | зачтено |

**Вопросы для проверки теоретических знаний по дисциплине**

1. Роль ядра и цитоплазмы в передаче наследственной информации.
2. Химическая организация генетического материала. Строение нуклеиновых кислот (ДНК и РНК) их свойства и функции. Доказательства роли ДНК в передаче наследственной информации (опыты по трансформации и трансдукции).
3. Ядро клетки. Основные компоненты ядра, их структурно-функциональная характеристика. Доказательства роли ядра в хранении и передачи наследственной информации. Строение ядра, характеристика ядерных структур: ядерная оболочка, ядерный сок, ядрышки, виды хроматина.
4. Современные представления о строении хромосом: нуклеосомная модель хромосом, уровни организации ДНК в хромосомах. Хроматин как форма существования хромосом (гетеро- и эухроматин): строение, химический состав.
5. Кариотип человека. Правила хромосом (прямые и косвенные). Строение метафазных хромосом. Виды хромосом (гомологичные и негомологичные, аутосомы и гетеросомы, метацентрические, и т.д.). Денверская и Парижская классификации хромосом.
6. Репродукция как основное свойство живого. Этапы размножения в ходе эволюции. Уровни репродукции (молекулярный, клеточный, тканевой и т.д.).
7. Репродукция на молекулярном уровне. Репликация ДНК.
8. Репродукция на клеточном уровне. Жизненный и митотический циклы клетки.
9. Регуляция митотического цикла. Значение нарушения регуляторных механизмов для наследственной патологии.
10. Репродукция на организменном уровне. Бесполое и половое размножение.
11. Мейоз как основной клеточный механизм полового процесса.
12. Репарация как основное свойство живого. Виды репарации. Значение в наследственной патологии.
13. Генетический код, его характеристика. Тонкая структура гена, его дискретность (цистрон и т.д.). Цистрон, его структура.
14. Геном человека. Характеристика генома. Организация генома. Программа «Геном человека», ее практическое значение.
15. Взаимосвязь между геном и признаком. Сущность правила Бидла-Татума: ген – фермент. Механизмы и способы реализации генетической информации: транскрипция и посттранскрипционные процессы; прямая и обратная транскрипция; трансляция и посттрансляционные процессы.
16. Регуляция экспрессии генов на генном уровне у прокариот и эукариот. Лактозный оперон.
17. Предмет, разделы и основные открытия в области генетики. Уровни организации генетического материала. Ключевые понятия генетики. Понятие «доза гена» в генотипе. Генотип как сбалансированная по дозам генов система. Норма реакции признаков, контролируемых одной или двойной дозой, несколькими двойными дозами генов. Причины нарушения дозовой сбалансированности генотипа организма и их последствия для фенотипа.
18. Классификация типов моногенного наследования признаков. Законы Г.Менделя, их цитологический механизм. Менделирующие признаки человека. Гипотеза «чистоты гамет».
19. Основные положения хромосомной теории наследственности. Закон сцепленного наследования Т.Моргана.
20. Генетика пола. Теории определения пола (хромосомная, балансовая). Морфофункциональная характеристика половых хромосом. Наследование, сцепленное с полом, ограниченное и контролируемое полом.
21. Генотип как целостная система взаимодействующих аллелей. Формы взаимодействия аллельных и неаллельных генов. Плейотропия.
22. Множественные аллели, определение, примеры. Иммуногенетика.
23. Закономерности наследования АВО системы групп крови. Медицинское значение. Наследование Rh- фактора. Гемолитическая болезнь плода. Система иммуносовместимости HLA и ее значение.
24. Основные формы изменчивости. Роль генотипа и среды в проявлении признаков, в обучение и воспитание человека. Генокопии и фенокопии.
25. Модификационная изменчивость: определение, примеры. Адаптивный характер модификации. Норма реакции. Экспрессивность и пенетрантность.
26. Виды наследственной изменчивости. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости Н.И.Вавилова, его значение для медицины.
27. Комбинативная изменчивость сущность примеры. Значение комбинативной изменчивости в обеспечении генетического разнообразия людей.
28. Мутагенез и мутационная изменчивость. Классификация мутаций. Генокопии и фенокопии. Характеристика генных, геномных и хромосомных мутаций. Антимутационные механизмы. Виды, характеристика.
29. Генетическая опасность загрязнения окружающей среды. Влияние алкоголя, табака, наркотиков и др. на генетический аппарат.
30. Генотип и среда. Пенетрантность и экспрессивность.
31. Полиморфизм человеческой популяции. Демы и изоляты. Источники и уровни генотипического и фенотипического полиморфизма.
32. Генные мутации как причина генных болезней. Примеры и характеристика генных болезней у человека связанные с аутосомами и половыми хромосомами.
33. Геномные мутации как причина хромосомных болезней. Примеры данной патологии у человека связанные с аутосомами и половыми хромосомами. Мозиичные формы при геномных мутациях. Характеристика хромосомных болезней, связанных с геномными мутациями.
34. Хромосомные аберрации как причина хромосомных болезней. Примеры и характеристика данной патологии у человека.
35. Особенности и трудности изучения человека как объекта генетического анализа. Методы изучения наследственности и изменчивости у человека. Успехи генетики в развитии новых методов.
36. Характеристика основных методов изучения генетики: антропогенетические, генеалогический, цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические,.
37. Медико-генетическое консультирование (МГК). Цели и задачи. Структура медико-генетической службы. Методы и возможности МКГ на первичном, вторичном и третичном уровнях профилактики наследственной патологии.
38. Близнецовый и популяционно-статистические методы. Закон Харди-Вайнберга.
39. Эпигенетика. История изучения эпигенотипа.
40. Установление эпигенотипа. Механизмы установления нового импринта.
41. Эпигенетическая регуляция, ее проявления у человека.
42. Уровни проявления эпигенетичнской патологи, примеры и характеристика каждого уровня.

**Практические задания для проверки сформированных умений и навыков (типовые)**

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Задача 1.** | Голубоглазая женщина и кареглазый мужчина имеют голубоглазого ребенка. Определите генотипы родителей, генотипы и фенотипы детей, которые могут быть от этого брака. Какова вероятность того что их следующий ребенок будет с таким же фенотипом как отец? Какие закономерности наследования проявляются в этой задаче?   |  |  |  | | --- | --- | --- | | **Признак** | **Ген** | **Генотип** | | Карие глаза | А | АА, Аа | | Голубые глаза | а |  |   *голубые карие*  Р:  аа Х  Аа  G:  F: Аа, аа  *карие* *голубые*  Соотношение по генотипу и фенотипу1:1 (50% : 50%).  ОТВЕТ: генотип матери – аа, т.к. голубой цвет кодируется рецессивным геном (менделевский признак). Генотип отца Аа – т.к. в семье есть голубоглазый ребенок, один рецессивный аллель ребенок наследует от матери, а другой, следовательно, от отцы (на основе чистоты гамет – в каждую гамету попадает только по одной хромосоме из каждой пары, следовательно, только по одному аллелю). Вероятность рождения второго ребенка с фенотипом отца, т.е. кареглазого, 50%. Закон расщепления Г.Менделя, моногибридное скрещивание, полное доминирование. |
| **Задача 2.** | Праворукая блондинка и леворукий брюнет ждут ребенка. Какова вероятность рождения в этой семье голубоглазых левшей, если известно, что отец женщины леворукий брюнет, а мать мужчины – праворукая блондинка? Определите генотипы родителей. Какие закономерности наследования проявляются в этой задаче?   |  |  |  | | --- | --- | --- | | **Признак** | **Ген** | **Генотип** | | Праворукость | А | АА, Аа | | Леворукость | а | аа | | Брюнет | В | ВВ, Вв | | Блондин | в | вв |   *пр.,бл лев,брюн*  Р:  Аа вв Х  аа Вв  G:  F: АаВв, Аавв, ааВв, аавв  *правша правша левша левша*  *брюнет блондин брюнет блондин*  Соотношение генотипов и фенотипов 1:1:1:1 (по 25%)  Пояснение:   1. Генотип женщины: женщина правша – праворукость доминантный признак, следовательно, доминантный аллель «*А*» у нее в генотипе есть, известно, что ее отец леворукий, следовательно, она гетерозиготная (*Аа*); она блондинка – светлые волосы – рецессивный признак и генотип может быть только «*аа*», следовательно, информация о цвете волос ее отца в данном случае не важна. 2. Мужчина – левша, леворукость рецессивный признак, следовательно, его генотип «*аа*» и информация об его мать по поводу владения рукой – не важна; он брюнет – это доминантый признак и возможно два варианта генотипа «*АА*» или «*Аа*», важна информация о том, что его мать блондинка, следовательно, она передала ему рецессивный аллель и мужчина имеет генотип «*Аа*». 3. Гаметы составляются исходя из гипотезы чистоты гамет - гамет – в каждую гамету попадает только по одной хромосоме из каждой пары, следовательно, только по одному аллелю.   ОТВЕТ:  Аа вв,  аа Вв. Вероятность голубоглазого левши – 25%. Закон независимого наследования Г.Менделя для признаков, гены который локализованы в разных парах гомологичных хромосом. Дигибридное скрещивание – изучаются два признака. Каждый признак имеет полное доминирование. |
| **Задача 3.** | У человека в первой аутосоме близко друг к другу находятся доминантные гены катаракты, эллиптоцитоза и многопалости. Определите вероятность рождения ребенка со всеми аномалиями от брака женщины больной катарактой и эллиптоцитозом (мать ее была здоровой) с многопалым мужчиной, отец которого был с нормальной кистью. Закономерности наследования.   |  |  |  | | --- | --- | --- | | **Признак** | **Ген** | **Генотип** | | Катаракта | А | AA, Aa | | Нормальное зрение | a | aa | | Элиптоцитоз | В | BB, Bb | | Нормальные эритроциты | b | Bb | | Многопалость | D | DD, Dd | | Нормальное число пальцев | d | dd |   Пояснение: все гены находятся в первой аутосоме, т.е. в одной хромосоме, а следовательно, сцеплены, и есть информация, что они «близко друг у другу» и нет информации о кроссинговере, следовательно, сцепление полное. Исходя их этого, в ходе гаметогенеза будут формироваться только некроссоверные гаметы.  В задаче важно учитывать от кого унаследован ген.  *кат, эл, N N, N, многоп*  Р:   Х  G:  F:  ,  ,   ,  *N N кат кат*  *N N эллипт эллипт*  *многопалость N мнрогопал N*  Соотношение генотипов и фенотипов 1:1:1:1 (по 25%), т.к. полное сцепление.  ОТВЕТ: Вероятность рождения ребенка со всеми аномалиями 25%.  Тригибридное скрещивание, в пределах пары генов – полное доминирование, закон полного сцепления Т.Моргана, для признаков, гены которых локализованы в одной хромосоме и тесно друг к другу. |
| **Задача 4.** | У чебурашки большие уши и волосатая грудь – рецессивные гены, локализованные в Х – хромосоме на расстоянии 20 морганид. Чебурашка с маленькими ушами и голой грудью, мать которой имела волосатую грудь, а отец – большие уши, выходит замуж за чебурана с маленькими ушами и голой грудью. Какова вероятность появления в этой семье чебурашек и чебуранов с большими ушами и волосатой грудью? Закономерности наследования.   |  |  |  | | --- | --- | --- | | **Признак** | **Ген** | **Генотип** | | Маленькие уши |  | , , | | Большие уши |  | , | | Голая грудь |  | , , | | Волосатая грудь |  | , | | 20 морганид |  |  |   В задаче важно учитывать от кого унаследован ген.  Кроссоверных гамет – 20% (по 10% на каждый тип).  Некроссоверных 100-20=80% (по 40% на каждый тип).  Каждая кроссоверная гамета, так же как и некроссоверная, может пойти на оплодотворение со разным типом сперматозоидов, а потому вероятность генотипов надо делить еще попалам.   |  | | --- | | *Мал.уши, гол.гр Мал.уши, гол.гр*  Р:   Х |  |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | --- | | G: | Нероссоверные – 40% | Нероссоверные – 40% | Кроссоверные –  10 % | Кроссоверные –  10 % | |  | *20%*  Мал.уши, гол.гр | *20%*  Мал.уши, гол.гр | *5%*  Мал.уши, гол.гр | *5%*  Мал.уши, гол.гр | |  | *20%*  Мал.уши, вол.гр | *20%*  Бол.уши, гол.гр | *5%*  Мал.уши, | *5%*  Бол.уши, вол.гр |   ОТВЕТ: вероятность 5%. Закон неполного сцепления генов Т.Моргана. |
| **Задача 5.** | Фенилкетонурия наследуется как аутосомно-рецессивный признак, а гипертрихоз является голандрическим признаком. В семье, где один из супругов страдал гипертрихозом, родился ребенок с двумя патологиями. Определить какова была вероятность рождения такого ребенка? Его пол. Закономерности наследования.   |  |  |  | | --- | --- | --- | | **Признак** | **Ген** | **Генотип** | | Нормальный обмен фенилаланина (норма) | А | АА, Аа | | ФКУ | а | аа | | Нормальное оволосение | Y | ХХ, ХY | | Гипертихоз | YG | Х YG |   Гипертрихоз – голандрический признак, следовательно он может проявляться только у мужчин.  ФКУ – аутосомный рецессивный, если у здоровых родителей больной ребенок, то они гетерозиготны (несут рецессивный аллель).  *N, N N, гипертрих*  Р:  Аа ХХ Х  Аа ХYG   |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | --- | | G: | АХ | АYG | аХ | аYG | | АХ | ААХХ  *N, N* | ААХYG  *N, гипертрихоз* | АаХХ  *N, N* | АаХYG  N*, гипертрихоз* | | аХ | АаХХ  *N, N* | АаХYG  *N, гипертрихоз* | ааХХ  *ФКУ, N* | ааХYG  *ФКУ, гипертрихоз* |   ОТВЕТ: вероятность рождения ребенка с двумя патологиями 1/ - 12,5%. Это только мальчики, т.к. девочки не могут иметь голандрический признак. |
| **Задача 6.** | У отца вто­рая груп­па крови и от­ри­ца­тель­ный резус, у ма­те­ри – пер­вая груп­па и по­ло­жи­тель­ный резус (гомозигота). Со­ставь­те схему ре­ше­ния задачи. Опре­де­ли­те воз­мож­ные ге­но­ти­пы родителей, воз­мож­ные груп­пы крови, резус-фактор и ге­но­ти­пы детей. Объ­яс­ни­те по­лу­чен­ные результаты. Какой закон на­след­ствен­но­сти про­явит­ся в этом случае?  *N, N N, гипертрих*  Р:  i0i0 RR Х  IAIАrr или IAi0rr (пассмотрим второй вариант)  G: i0R IAr, i0r  F: IAi0Rr, i0i0Rr  *вторая группа, первая группа,*  *по­ло­жи­тель­ный резус по­ло­жи­тель­ный резус*  У отца может об­ра­зо­вать­ся два типа гамет, если он ге­те­ро­зи­го­тен по груп­пе крови. В дан­ном слу­чае про­яв­ля­ет­ся закон не­за­ви­си­мо­го на­сле­до­ва­ния при­зна­ков (Менделя) между первым и вторым признаками; у IV гр - кодоминирование. |
| **Задача 7.** | Здоровая женщина с первой группой крови вступает в брак со здоровым мужчиной с третьей группой крови, отец которого страдал дальтонизмом. Первый ребенок в этой семье страдает дальтонизмом и имеет первую группу крови. Какова вероятность того, что и следующий ребенок в этой семье будет болен и какие группы крови могут быть у этого ребенка? От кого из родителей первый ребенок унаследовал патологию? Какие закономерности наследования проявляются в этой задаче.   |  |  |  | | --- | --- | --- | | **Признак** | **ген** | **генотип** | | I (0) | i0 | i0 i0 | | II (А) | IА | IА IА , IА i0 | | III (В) | IВ | IВ IВ , IВ i0 | | IV (АВ) | IА, IВ | IА IВ | | Нормальное зрение | ХD | ХD ХD , ХD Xd , ХDY | | Дальтонизм | Xd | Xd Xd , Xd Y |      |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | --- | |  | **IВ ХD** | **IВ Y** | **i0 ХD** | **i0 Y** | | **i0 ХD** | IВ i0 ХD ХD  3, зд, ж | IВ i0 ХD Y  3, зд, м | IВ i0 ХD ХD  3, зд, ж | I0 i0 ХD Y  1, зд, м | | **i0 Хd** | IВ i0 ХD Хd  3, зд, ж | IВ i0 Хd Y  3, зд, м | i0 i0 ХD Хd  1, зд, д | i0 i0 Хd Y  1, дальтонизм, м |  1. Вероятность рождения больного ребенка – 12,5% и это только мальчики. 2. У больного ребенка может быть только 1ая группа крови. 3. Ребенок унаследовал патологию от матери (она носительница гена дальтонизма)   Закон независимого наследования, один из признаков (дальтонизм) сцеплен с полом; группа крови имеет множественный аллелизм |
| **Задача 8.** | Полидактилия – аутосомно-доминантный признак с пенетрантностью 65%. Определить вероятность рождения ребенка с патологией в семье где мать гетерозиготна, а отец гомозиготный рецессивный. Закономерности наследования.   |  |  |  | | --- | --- | --- | | **Признак** | **ген** | **генотип** | | Полидактилия | А | АА, Аа | | Норма | а | аа |     Пенетрпнтность полидактилии 65%: только у 65% из тех, кто несет доминантную аллель полидактилии, есть дополнительный палец.    Аа – 50%, но только у 65% из них будет полидактилия  50\*0,65 = 32,5%  ОТВЕТ: вероятность 32,5%. Закон расщепления Г.Менделя, моногиботжное скрещивание (т.к. один признак). Проявление неполной пенетрантности. |
| **Задача 9.** | Одна из форм глюкозурии наследуется как аутосомно-рецессивный признак и встречается с частотой 7:1 000 000. Определить вероятность встречи двух гетерозигот.   |  |  |  | | --- | --- | --- | | **Признак** | **ген** | **генотип** | | Норма | А | АА, Аа | | Глюкозкрия | а | аа - 7:1000000 |  1. Закон Харди-Вайнберга.  p2 +2pq + q2 = 1, p+q=1  1. **Частота встречаемости больных людей с генотипом аа (а это значит q2) равна7/1000000= 0,000007.** 2. **q = √0,000007 = 0,00264575** 3. **Так как p + q = 1, то р = 1 - q = 0,9973543.** 4. **p2 (АА) = 0,9973543\* 0,9973543= 0,9947155 (99,5%).** 5. **Теперь подставив значения р и q в формулу: p2(AA) + 2pq(Aa) + q2(aa) = 1,**   **найдем частоту встречаемости гетерозиготных особей 2pq в популяции людей: вариант 1: 2pq = 1 - p2 - q2 = 1 – 0,9947155 – 0,000007 = 0,0052775 (0,53%).**  **Вариант 2: 2\*0,9973543\*0,00264575= 0,0052775 (0,53%).**   1. Вероятность встречи двух гетерозигот.   **Аа х Аа = 0,0052775\*0,0052775=0,00002785200625 (0,0028%).** |
| **Задача 10.** | Участок одной цепи ДНК имеет последовательность: АТТГГЦТАЦАТГ  Определить:   1. Последовательность второй цепи 2. Указать связи между мономерами в одной цепи и между разными цепочками 3. Длину фрагмента ДНК 4. Массу фрагмента ДНК   **ОТВЕТ:**   1. А Т Т – Г Г Ц – Т А Ц – А Т Г 2. Дисульфидные и водородные (2,3) 3. Длина 1 нуклеотида – 0,34нм   В цепи 12 нуклеотидов (умножать на 2 НЕ надо, т.к. одна длина.  0,34\*12=4,08 нм   1. Масса 1 нуклеотида – 345 а.е.м.   В одной цепи 12 нуклеотидов, а в двух 12\*2=24  345\*24=8280 а.е.м. |
| **Задача 11.** | К рибосоме последовательно подходят тРНК со следующими антикодонами: ААУ, ГЦА, ЦАГ. Определить структуру ДНК, кодирующую данный белок и его структуру.  ОТВЕТ:  а/кодоны тРНК: А А У , Г Ц А , Ц А Г    кодоны иРНК: У У А - Ц Г У - Г У Ц  ДНК: А А Т – Г Ц А - Ц А Г  белок: лей - арг - вал |
| **Задача 12.** | Фраг­мент молекулы ДНК, на ко­то­ром синтезируется уча­сток тРНК, имеет сле­ду­ю­щую последовательность нук­лео­ти­дов ТТГ-ГАА-ААА-ЦГГ-АЦТ. Уста­но­ви­те нуклеотидную по­сле­до­ва­тель­ность участка тРНК ко­то­рый синтезируется на дан­ном фрагменте. Какой кодон иРНК будет со­от­вет­ство­вать центральному ан­ти­ко­до­ну этой тРНК? Какая ами­но­кис­ло­та будет транс­пор­ти­ро­вать­ся этой тРНК? Ответ поясните. Для ре­ше­ния задания ис­поль­зуй­те таблицу ге­не­ти­че­ско­го кода.  ОТВЕТ:  1) По принципу комплементарности на основе ДНК находим последовательность нуклеотидов тРНК  Нуклеотидная последовательность участка тРНК ААЦ-ЦУУ-УУУ-ГЦЦ-УГА;  2) Центральный участок иТРНК – антикодон;  нуклеотидная последовательность антикодона тРНК — УУУ;  3) По принципу комплементарности на основе антикодона тРНК находим  нуклеотидную последовательность кодона иРНК — ААА;  4) По таблице генетического кода на основе кодона иРНК определяем аминокислту; транспортируемая аминокислота — лизин. |
| **Задача 13.** | Белок имеет следующую структуру: *мет – тир – фен - сер*. Определить длину и структуру гена, отвечающего за его синтез, и какие тРНК для этого понадобятся?   |  |  |  |  |  | | --- | --- | --- | --- | --- | | **Белок** | мет - | тир - | фен - | сер | | **иРНК** | АУГ - | УАУ  (УАЦ) | УУУ  (УУЦ) | АГУ  (АГЦ) | | **ДНК** | ТАЦ - | АТА –  (АТГ) | ААА –  (ААГ) | ТЦА  (ТЦГ) | | **тРНК** | УАЦ - | АУА –  (АУГ) | ААА –  (ААГ) | УЦА  (УЦГ) |   Длина гена:  Длина 1 нуклеотида – 0,34 нм.  Всего 12\*0,34=4,08 |
| **Задача 14.** | На долю аденина приходится 34%. Определить процентное содержание остальных нуклеотидов ДНК. Ответ поясните.  ОТВЕТ:   1. По принципу комплементарности и правил Чаргаффа – число адениловых нуклеотидов равно числу тимидиловых, а гуаниловых столько же сколько и цитидиловых. Сумма всех нуклеотидов – 100%. 2. Т.о., если аденина – 34%, то и Тимина – 34%. А вместе (А+Т) составляют 34+34=68% 3. Следовательно на долю гуанина и цитозина приходится 100-68=32%. 4. Т.к. число Ц равно числу Г, то 32/2=16%. Следовательно гуанина и цитозина по 16% |
| **Задача 15.** | В одну пробирку поместили рибосомы, тРНК, все аминокислоты и два типа информационных РНК.   1. УУУ-УЦА-УАЦ 2. УУА-УЦГ-УАУ   ОТВЕТ:  А) Сколько типов полипептидов будет синтезировано и почему?  2 типа, т.к. матрицей для трансляции являются иРНК, а их 2 типа  Б) Их структура  1 – фен-сер-тир  2 – лей-сер-тир  В) Синтезируемые белки будут выполнять одинаковые или разные функции? Ответ поясните  Разную, т.к. функция определяется набором АК и их последовательностью  Г) Сколько типов тРНК понадобится и почему?  6 типов, т.к. не смотря на тоже, что АК повторяются, они кодируются разнами кодонами, следовательно, требуют тРНК с разными атикодонами  Д) Какие свойства генетического кода проявляются в данном эксперименте?  Триплетность  Избыточность  Однозначность  Непрерывность  Неперекрываемость |
| **Задача 16.** | В Х хромосоме попугая расположены гены W Z X. Расстояние между Z и X 18 морганид, а между W и X – 7 морганид. Постройте генетическую карту данной хромосомы. Одинаковое или разное количество гамет будет образовано в ходе гаметогенеза? Ответ поясните?  ОТВЕТ:     1. Сила сцепления геном прямо пропорциональна расстоянию между ними. Расстояние измеряется в морганидах и определяет степень кроссинговера: чем больше расстояние между генами, тем выше степень кроссинговера. 1 м = 1% кроссиговера, 2 м = 2% и т.д. 2. У птиц гомогаметным является мужской пол и, следовательно, кроссинговер между генами гомологичных хромосом буде осуществляться. Таким образом, у самцов в ходе гаметогенеза будут формироваться кроссоверные и некроссовреные гаметы в соответствии с кроссинговером. 3. Самки гетерогаметны и имеют негомологичные половые хромосомы. Между негомологичными хромосомами кроссинговер не идет. Следовательно, в ходе гаметогенеза у них будут образованы только не кроссоверные гаметы, содержащие негомологичные половые хромосомы. 4. Таким образом: самки и самцы птиц образовывают разное количество и разные типы гамет. |
| **Задача 17.** | Определите число хромосом и молекул ДНК (хроматид) в конце анафазы первого мейоза у человека. Ответ поясните.  ОТВЕТ:   1. Соматическая клетка 2n2c (46,46) 2. Мейоз 1 анафаза – n2c (расхождение двухроматидных хромосом), но в одной клетке, поэтому суммарно на клетку 2n4c (23,46+23,46=46,92) |
| **Задача 18.** | При исследовании клеток слизистой эпителия щеки человека обнаружена следующая картина (см. рис). Лаборатория дает заключение: патология. Ответьте на вопросы  А) Как называется данный метод?  Б) К какой группе методов изучения генетики человека он относиться?  В) Какая структура указана стрелочкой?  Г) Чем она является?  Д) О какой патологии свидетельствует данный рисунок? Ответ обоснуйте  ОТВЕТ:  А) Как называется данный метод? - Экспресс метод определения полового хроматина.  Б) К какой группе методов изучения генетики человека он относиться? - Цитогенетические методы  В) Какая структура указана стрелочкой? - Тельце Барра, половой хроматин.  Г) Чем она является? - Инактивированной (спирализованной) Х-хромосомой.  Д) О какой патологии свидетельствует данный рисунок? Ответ обоснуйте. - Синдром Клайнфельтера.  Т.к. представлена мужская клетка (стоит значок мужского пола). В норме у мужчин одна Х хромосома, которая находиться в активном состоянии и, следовательно, т.Барра нет. Появление т.Барра связано с инактивацией «лишней» Х-ромосомы. |
| **Задача 19.** | К врачу обратилась мама с жалобой, что у ее 14-ти летней дочери отсутствует менструальный цикл.  При осмотре выявлено:   * рост около 140см * крыловидная складка на шее (от затылка к плечу) * низкое расположение ушей * недоразвитие первичных и вторичных половых признаков * интеллект сохранен      1. Какой диагноз у данного пациента? 2. Тип мутации 3. Кариотип 4. Механизм развития (требуется схема!!!) 5. Метод(ы) диагностики 6. Можно или нет вылечить данного пациента? 7. Прогноз потомства   ОТВЕТ:  1) Какой диагноз у данного пациента? - Синдром Шерешевского-Тернера.  2) Тип мутации - Геномная гетероплоидия по типу моносомии половых (Х) хромосом.  3) Кариотип - 45, Х0  4) Механизм развития (требуется схема!!!)  Нерасхождение хромосом в ходе гаметогенеза (напр., у матери)  5) Метод(ы) диагностики:  Цитогенетические методы:  - кариотипирование  - экспресс-метод определение полового Х-хроматина.  6) Можно или нет вылечить данного пациента?  Планирование беременности. Прием фолиевой кислоты.  Этиологического лечения нет.  Паллиативная терапия – лечение, направленное на облегчение симптомов болезни у больных в случаях, когда нет надежды на излечение (гормональная терапия).  7) Прогноз потомства - Бесплодие |

**Тестовые задания** для проведения промежуточной аттестации формируются на основании представленных теоретических вопросов и практических заданий. Тестирование обучающихся проводится в информационной системе Университета.

**Образец зачетного набора тестовых заданий**

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ

«ОРЕНБУРГСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ» МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

кафедра \_\_БИОЛОГИИ\_\_\_\_

направление подготовки (специальность)37.05.01 клиническая психология по специализации «патопсихологическая диагностика и психотерапия»

дисциплина Генетика человека

1.ВЫБЕРИТЕ ОТВЕТ, ГДЕ УКАЗАНЫ ОСНОВНЫЕ КОМПОНЕНТЫ ЯДРА

1. Ядрышко, ядерная оболочка, ядерный сок
2. Кариоплазма, кариолемма, ядрышко, хроматин
3. Ядрышко, хромосомы, ядерная оболочка
4. Ядрышко, хромосомы, ядерная оболочка, кариоплазма, рибосомы

2. ФУНКЦИЯ ЯДРЫШКА

1. Хранение наследственной информации
2. Окрашивание ядра
3. Синтез белков
4. Образование субчастиц рибосом

3.ХИМИЧЕСКИЙ СОСТАВ ХРОМАТИНА

1. ДНК
2. Белки
3. Липиды
4. Углеводы
5. АТФ

4.ЖЕНСКАЯ ПОЛОВАЯ КЛЕТКА СОДЕРЖИТ

1. 22 аутосомы и Х-хромосому
2. Х-хромосому
3. 44 аутосомы и одну Х хромосому
4. 44 аутосомы и две Х хромосомы

5.НАЛИЧИЕ В ГЕНОМЕ ТАКИХ УЧАСТКОВ КАК ПРОМОТР, СТРУКТУРНЫЙ БЛОК И Т.Д. ЯВЛЯЕТСЯ ОТРАЖЕНИЕМ СВОЙСТВА ГЕНОМА

1. Дискретность
2. Избыточность
3. Универсальность
4. Мобильность

6.РАСТВОРЕНИЕ ЯДЕРНОЙ ОБОЛОЧКИ И ЯДРЫШЕК В ПРОЦЕССЕ МИТОЗА ПРОИСХОДИТ В

1. Интерфазе
2. Профазе
3. Метафазе
4. Анафазе
5. Телофазе

7.РЕДУПЛИКАЦИЯ ДНК ПРОИСХОДИТ В

1. Интерфазе
2. Профазе
3. Метафазе
4. Анафазе
5. Телофазе

8.РАСХОЖДЕНИЕ ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ ПРОИСХОДИТ В

1. Анафазе мейоза 1
2. Метафазе мейоза 1
3. Метафазе мейоза 2
4. Анафазе мейоза 2

9.ПЕРИОД ДИФФЕРЕНЦИРОВКИ КЛЕТОК

1. S
2. G1
3. G2
4. G0
5. Gн

10.КАК НАЗЫВАЮТСЯ «КОНТРОЛЬНО-ПРОПУСКНЫЙ ТОЧКИ» онтрольно-пропускный точки"к

енома

промотр, структурный блок и т.д. цу.х, заполните таблицуриот. В ХОДЕ ЖИЗНЕННОГО ЦИКЛА КЛЕТКИ

1. Рестриктазы
2. Протоонкогены
3. Checkpoints
4. Митостатики

11.ПРАВИЛЬНАЯ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ЭТАПОВ БИОСИНТЕЗА БЕЛКА ПРИ ПРЯМОЙ ТРАНСКРИПЦИИ

1. РНК→ ДНК→ РНК→ белок
2. ДНК→ РНК→ белок
3. РНК→ ДНК→ белок

12.ПРОЦЕСС ПЕРЕНОСА ИНФРМАЦИИ С ДНК НА РНК НАЗЫВАЕТСЯ

1. Репликация
2. Репарация
3. Транскрипция
4. Трансляция
5. Трансформация

13.КОДИРУЮЩЕЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬЮ НУКЛЕОТИДОВ В ГЕНЕ, ОПРЕДЕЛЯЮЩЕЙ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ АМИНОКИСЛОТ В БЕЛКЕ ЯВЛЯЕТСЯ

1. Промотор
2. Оператор
3. Экзон
4. Интрон
5. Транскриптон

14.КАКОВА РОЛЬ ТРНК В БИОСИНТЕЗЕ БЕЛКА?

1. Служит матрицей для синтеза белка
2. Доставляет аминокислоты к рибосомам
3. Переносит информацию из ядра к рибосомам
4. Служит местом для сборки полипептидной цепи
5. Доставка информации к месту синтеза белка

15.ВЫБЕРИТЕ ПРАВИЛЬНЫЕ УТВЕРЖДЕНИЯ, КАСАЮЩИЕСЯ СТРОЕНИЯ ГЕНА ЭУКАРИОТ

1. Моноцистронная модель
2. Полицистронная модель
3. Оперон
4. Транскриптон
5. Имеет экзоны и интроны
6. Имеет только экзоны

16.ИМЕЕТ ТОЛЬКО ИНТРОНЫ РАЗЛИЧНЫЕ ФОРМЫ ОДНОГО И ТОГО ЖЕ ГЕНА НАЗЫВАЮТ:

1. Фенотипами
2. Аллелями
3. Клонами
4. Генотипами
5. Локусами

17.У КАРЕГЛАЗЫХ ТЕМНОВОЛОСЫХ РОДИТЕЛЕЙ (ДОМИНАНТНЫЕ ПРИЗНАКИ) ДОЧЬ ГОЛУБОГЛАЗАЯ, СВЕТЛОВОЛОСАЯ (РЕЦЕССИВНЫЕ ПРИЗНАКИ). ОПРЕДЕЛИТЕ ГЕНОТИПЫ ЕЕ РОДИТЕЛЕЙ:

1. ААВВ, ааВВ
2. АаВЬ, АаВЬ
3. ААВЬ, ааВВ
4. ааВВ, АаВВ
5. AABB, aabb

18.ФОРМА ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ АЛЛЕЛЬНЫМИ ГЕНАМИ, ОТВЕЧАЮЩАЯ ЗА НАСЛЕДОВАНИЕ IV ГРУППЫ КРОВИ:

1. Доминирование
2. Сверхдоминирование
3. Кодоминирование
4. Неполное доминирование
5. Аллельное исключение

19.ВЫБЕРИТЕ УТВЕРЖДЕНИЯ, ОТНОСЯЩИЕСЯ К ПОЛНОМУ СЦЕПЛЕНИЮ ГЕНОВ:

1. Признаки, которые контролируются сцепленными генами, наследуются сцеплено
2. В процессе кроссинговера появляется определенный процент рекомбинантных особей
3. Гены, расположенные в одной хромосоме образуют группу сцепления
4. Число групп сцепления равно диплоидному набору хромосом
5. Процесс сцепленного наследования всегда может быть нарушен кроссинговером

20.В Х-ХРОМОСОМЕ РАСПОЛОЖЕН ГЕН:

1. HLA-системы
2. Определяющий свертываемость крови
3. Гипертрихоза
4. АВ0-системы
5. Определяющий резус-фактор

21.ОПРЕДЕЛИТЕ ГРУППУ КРОВИ ПО СИСТЕМЕ АВО, ЕСЛИ НА ПОВЕРХНОСТИ ЭРИТРОЦИТА ПРИСУТСТВУЕТ АНТИГЕН «В», А В ПЛАЗМЕ ПРИСУТСТВУЕТ АНТИТЕЛО «α»:

1. I (О)
2. II (А)
3. III (В)
4. IV (АВ)
5. Определить группу крови нельзя

22.ЧУЖЕРОДНЫЕ ВЫСОКОМОЛЕКУЛЯРНЫЕ ВЕЩЕСТВА, КОТОРЫЕ ПРИ ВВЕДЕНИИ В ОРГАНИЗМ ЖИВОТНЫХ И ЧЕЛОВЕКА ВЫЗЫВАЮТ ОБРАЗОВАНИЕ СПЕЦИФИЧЕСКИ РЕАГИРУЮЩИХ С НИМИ ВЕЩЕСТВ, НАЗЫВАЮТСЯ:

1. Вирусы
2. Антитела
3. Транспозоны
4. Антигены
5. Бактерии

23.ЧИСЛО ДОМИНАНТНЫХ АЛЛЕЛЕЙ ГЕНОВ ВЛИЯЕТ НА СТЕПЕНЬ ВЫРАЖЕННОСТИ ПРИЗНАКА, ЕСЛИ ЭТО:

1. Некумулятивная полимерия
2. Кумулятивная полимерия
3. Рецессивный эпистаз
4. Неполное доминирование
5. Межаллельная комплементация

24.ГЕНЫ, РАСПОЛОЖЕННЫЕ В РАЗНЫХ ЛОКУСАХ НЕГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ:

1. Сцепленные
2. Аллельные
3. Неаллельные
4. Множественные
5. Регуляторные

25.ГЕМОЛИТИЧЕСКАЯ БОЛЕЗНЬ ПЛОДА МОЖЕТ РАЗВИВАТЬСЯ, ЕСЛИ

1. Резус-фактор мамы – положительный, а ребенка – отрицательный
2. Резус-фактор мамы – отрицательный, а ребенка – положительный
3. Резус-фактор мамы – положительный, а супруга – отрицательный
4. Это конфликт при одногруппной крови ребенка и матери

26.ЧАСТОТА ПРОЯВЛЕНИЯ ГЕНА, ВЫРАЖЕННАЯ В ПРОЦЕНТНОМ ОТНОШЕНИИ ЧИСЛА ОСОБЕЙ ИМЕЮЩИХ ДАННЫЙ ПРИЗНАК К ЧИСЛУ ОСОБЕЙ ИМЕЮЩИХ ДАННЫЙ ГЕН – ЭТО

1. Полимерия
2. Плейтропия
3. Экспрессивность
4. Пенетрантность

27.ВЫБЕРИТЕ УТВЕРЖДЕНИЯ, КАСАЮЩИЕСЯ ТОГО ВИДА ИЗМЕНЧИВОСТИ, КОТОРЫЙ ПЕРЕДАЕТСЯ ИЗ ПОКОЛЕНИЯ В ПОКОЛЕНИЕ:

1. Наследственная
2. Ненаследственная
3. Фенотипическая
4. Генотипическая
5. Неопределенная
6. Определенная
7. Индивидуальная
8. Групповая

28.МУТАЦИИ, СВЯЗАННЫЕ С ИЗМЕНЕНИЕМ ЧИСЛА ХРОМОСОМ – НАЗЫВАЮТСЯ:

1. Генные
2. Геномные
3. Хромосомные
4. Модификации

29.ИНВЕРСИЯ – ЭТО

1) Генная мутация

2) Геномная мутация

3) Полиплоидия

4) Хромосомная аберрация

30.БИОЛОГИЧЕСКИЕ МУТАГЕНЫ

1. Вирусы
2. Формалин
3. Рентгеновские лучи
4. Анилиновые красители

31.ВЫБЕРИТЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, ПРИЧИНОЙ КОТОРЫХ ЯВЛЯЮТСЯ ГЕНОМНЫЕ ГЕТЕРОПЛОИДИИ:

1. Фенилкетонурия
2. Синдром частичной моносомии 13 хромосомы
3. Транслокационный синдром Дауна
4. Синдром Клайнфельтера
5. Синдром Эдвардса
6. Синдром Шерешевского-Тернера

32.ОСНОВНЫМ МЕТОДОМ ДИАГНОСТИКИ ГЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ЯВЛЯЕТСЯ:

1. Близнецовый
2. Цитогенетический
3. Биохимический
4. Метод дерматоглифики

33.КАРИОТИП БОЛЬНОГО С СИНДРОМОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА:

1. 47, 13+
2. 47, 18+
3. 47, ХХУ
4. 45, ХО

34.ЗАБОЛЕВАНИЯ, ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ КОТОРЫХ ИСПОЛЬЗУЕТСЯ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКИЙ МЕТОД – КАРИОТИПИРОВАНИЕ

1. Синдром Патау
2. Синдром Шерешевского-Тернера
3. Синдром Дауна
4. Галактоземия
5. Альбинизм
6. Фенилкетонурия

|  |  |
| --- | --- |
| 35.ОПРЕДЕЛИТЕ ВОЗМОЖНУЮ НАСЛЕДСТВЕННУЮ ПАТОЛОГИЮ ПО РИСУНКУ. ОТВЕТЬТЕ НА ВОПРОСЫ: ДИАГНОЗ, ТИП МУТАЦИИ, КАРИОТИП, МЕТОД ДИАГНОСТИКИ, МОГУТ ИЛИ НЕТ ИМЕТЬ | |
| 1. Синдром Тернера 2. Синдром Клайнфельтера 3. Синдром Дауна 4. Генная мутация 5. Геномная мутация 6. Хромосомная аберрация |  |

36.ИЗВЕСТНО, ЧТО ПРОФИЛАКТИКА НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ВЫГОДНЕЕ, ЧЕМ ЕЕ ЛЕЧЕНИЕ. ПРИМЕНЕНИЕ КАКОГО ПРЕПАРАТА НА ЭТАПЕ ПЕРИКОНЦЕПЦИОННОЙ ПРОФИЛАКТИКИ, ПОКАЗАЛО НАИБОЛЬШУЮ ЗНАЧИМОСТЬ

1. Витамина В9 (фолиевой кислоты)
2. Витамин B12 (цианокобаламин)
3. Витамин А (ретинол)
4. Витамин Е (токоферол)
5. Витамин РР (ниацин)

37.НЕИНВАЗИВНЫЕ МЕТОДЫ, ПРИМЕНЯЕМЫЕ В ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКЕ

1. УЗИ
2. Скрининг сывороточных маркеров
3. Короцентез
4. Хорионоцентез
5. Амниоцентез

38.РАЗДЕЛ БИОЛОГИИ, КОТОРЫЙ ИЗУЧАЕТ ПРИЧИННО-СЛЕДСТВЕННЫЕ ВЗАИМОДЕЙСТВИЯ МЕЖДУ ГЕНАМИ И ИХ ПРОДУКТАМИ, А ТАКЖЕ КАК, ГДЕ И КОГДА ОНИ РЕАЛИЗУЮТСЯ В ОПРЕДЕЛЕННЫЕ ФЕНОТИПЫ

1. Эпигенетика
2. Микология
3. Тератология
4. Физиология

39.ПРОЯВЛЕНИЕ ЭПИГЕНЕТИЧЕСКОЙ РЕГУЛЯЦИИ У ЧЕЛОВЕКА

1. Ремоделинг хроматина
2. Кодоминирования
3. Комплементация
4. Экспрессивность

40.ВЫБЕРИТЕ ВЕРНЫЕ УТВЕРЖДЕНИЯ, КАСАЮЩИЕСЯ ТЕРАТОМЫ

1. Исход андрогенетической зиготы
2. Исход гиногенетической зиготы
3. Хорошо развит эмбрион и отсутствие плацентарной ткани
4. В зиготе два набора от матери и один от отца
5. Два набора материнских хромосом
6. В кариотипе 46 хромосом
7. Набор хромосом 47 и более

41.ГЕНОМ – ЭТО

1. Вся масса ДНК одной клетки
2. Масса ДНК всех хромосом одной клетки
3. Масса ДНК митохондрий одной клетки
4. Геном хромосом, геном митохондрий и масса центриолярной ДНК одной клетки

42.НОСИТЕЛЕМ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИНФОРМАЦИИ В ИНТЕРФАЗНОМ ЯДРЕ ЯВЛЯЕТСЯ:

1. Хроматин
2. Ядрышко
3. Кариоплазма
4. Хромосома

43.СМЕНА ЭПИГЕНОТИПА В СООТВЕТСТВИЕ С ПОЛОМ УСТАНАВЛИВАЕТСЯ

1) При оплодотворении

2) На стадии размножения в гаметогенезе

3) На стадии овоцитов и сперматоцитов i порядка

4) С наступлением половой зрелости

44. МЕХАНИЗМ РЕГУЛЯЦИИ АКТИВНОСТИ ГЕНОВ У ПРОКАРИОТ БЫЛ ИЗУЧЕН:

1. Жакобом
2. Моно
3. Сеченовым
4. Броуном

45.У ЧЕЛОВЕКА ДНК ОБНАРУЖИВАЕТСЯ В

1) Ядре

2) Митохондриях

3) Хлоропластах

4) Аппарате Гольджи

5) ЭПС

46.ВЫБЕРИТЕ ВЕРНЫЕ УТВЕРЖДЕНИЯ О МИТОХОНДРИАЛЬНЫХ БОЛЕЗНЯХ

1) Связаны с патологией одномембранной органеллы

2) Связаны с патологией двумембранной органеллы

3) Передаются потомству от матери

4) Передаются потомству от отца

5) Передаются детям как от матери, так и от отца

6) Патология проявляется у девочек

7) Патология проявляется у мальчиков

8) Патология проявляется у особей обоих полов

47.ЭКСПРЕСС-МЕТОД ИЗУЧЕНИЯ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА МОЖНО ИСПОЛЬЗОВАТЬ ДЛЯ ДИАГНОСТИКИ

1) СКА

2) ФКУ

3) Синдрома Тернера

4) Синдрома Дауна

5) Синдрома Клайнфельтера

48. СИНДРОМ ДАУНА МОЖНО УСТАНОВИТЬ, ИСПОЛЬЗУЯ МЕТОД(Ы)

1) Картирования хромосом

2) Секвенирования генома

3) Неонатального скрининга

4) Амниоцентеза

5) Кариотипирования

49.КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД ПОЗВОЛЯЕТ ДИАГНОСТИРОВАТЬ ТАКИЕ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЕ ПРИЗНАКИ ЧЕЛОВЕКА КАК:

1. Альбинизм, отсутствие резус-фактора, синдактилия
2. Альбинизм, фенилкетонурия, наличие резус-фактора
3. Седая прядь волос надо лбом, веснушки, галактоземия
4. Полидактилия, фенилкетонурия, ямочки на щеках
5. Светлый цвет волос, голубые глаза, отсутствие резус-фактора

50.УКАЖИТЕ КАКИЕ ПРИЗНАКИ ПРИ КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОМ МЕТОДЕ ВЫЯВЛЯЮТСЯ В КАЖДОМ ПОКОЛЕНИИ У ВСЕХ МУЖЧИН:

1. Гемофилия
2. Дальтонизм
3. Ихтиоз (рыбья кожа)
4. Волосатость наружного слухового прохода
5. Сахарный диабет

**Перечень оборудования, используемого для проведения промежуточной аттестации.**

* 1. Компьютерный класс с подключением к сети Интернет.
  2. Компьютеры.
  3. Программа для проведения тестирования.

**Таблица соответствия результатов обучения по дисциплине и -оценочных материалов, используемых на промежуточной аттестации.**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| № | Проверяемая компетенция | Дескриптор | Контрольно-оценочное средство (номер вопроса/практического задания) |
| 1 | ОК-4способностью использовать основы экономических знаний в различных сферах жизнедеятельности | **Знать** об экономических аспектах генетики человека. О прогностической вероятности развития генетической патологии. О методах диагностики наследственной патологии | вопросы № 5,6,7,9,11,12,18,19,20,23,28,30,32,33,34 |
| **Уметь** интерпретировать экономические выгоды и потери при изучении вопросов профилактики наследственной и врожденной патологии; рассчитывать вероятность развития наследственной патологии; определять метод адекватный для подтверждения генетической патологии. | практические задания №1-19 |
| **Владеть** навыками оценки экономического эффекта первичной профилактики наследственной и врожденной патологии. | практические задания №1,2,5,6,7,10,19 |
| 2 | ПК-10 готовностью формировать установки, направленные на здоровый образ жизни, гармоничное развитие, продуктивное преодоление жизненных трудностей, гуманистическое взаимодействие с окружающим миром, популяризировать психологические знания | **Знать** закономерности наследования признаков; о влиянии здорового образа жизни на профилактику генетической патологии; основы мутагенеза | вопросы №5,7,8,9,10,11,12,15,21,24,25,26,27,28,29,30,32,33,34,37,42 |
| **Уметь** анализировать причины и следствия наследственной патрологии; анализировать последствия воздействия алкоголя, табака, наркотиков и т.д. на формирование наследственной и врожденной патологии | практические задания № 10,11,12,13,19 |
| **Владеть** способностью отличать норму от патологии; навыком пропаганды здорового образа жизни для профилактики генетической патологии | практические задания № 10,11,12,13,19 |
| 3 | ПСК-3.5 способностью и готовностью к самостоятельной постановке практических и исследовательских задач, составлению программ диагностического обследования больных с психическими расстройствами и их семей с целью определения структуры дефекта, а также факторов риска и дезадаптации | **Знать** основные методы изучения генетики человека и диагностики наследственной патологии. Знать о методах их проведения. Цели, задачи и методы МГК. | вопросы №32,33,34,35,36,37,38,39 |
| **Уметь** сопоставлять типы наследственной патологии и метод их диагностики. Выделять главный(ые) методы. Анализировать результаты основных генетических методов. | практические задания №15,17,18,19 |
| **Владеть** навыком интерпретации базовых методов генетики. | практические задания №15,17,18,19 |

**4. Методические рекомендации**

**по применению балльно-рейтинговой системы оценивания по дисциплине «Генетика человека»**

**Рейтинг текущий.** Максимальное значение 70 баллов.

Текущий рейтинг (Рт) по дисциплине рассчитывается как **как сумма баллов** по текущему контролю успеваемости (**Тк**) и рубежного контроля (**Рк**).

**Текущий контроль успеваемости (Тк)**. Максимальное значение – 50 баллов.

По каждому практическому занятию предусмотрено от 1 до 4х контрольных точек (тестирование, ПСЗ/задачи, устный опрос, и др.), за которые обучающийся получает от 0 до 5 баллов включительно.

* Тестирование по теме занятия проводит либо в ИС ОрГМУ, либо на плптформе Vebinar или на бумажном носители

Студенту предоставляется одна попытка, 25 вопросов, включая вопросы лекционного курса, на 25 минут.

|  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| |  |  | | --- | --- | | **%** | **балл** | | До 50% | 0 баллов | | 50-59% | 1 балл | | 60-69% | 2 балла | | 70-79% | 3 балла | | 80-89% | 4 балла | | 90-100% | 5 баллов | |

Тесты на бумажном носителе при очной форме работы выполняются в день занятия по соответствующей теме и оцениваются по критериям для каждого тематического теста, в зависимости от числа правильных ответов.

* Устный опрос и ответ по ПСЗ/задачам (если это предусмотрено структурой практического занятия) при очной форме обучения проводится на занятии, при дистанционной форме в **online** формате (индивидуально или минигруппами) в zoom или Vebinar.

При расчете текущего рейтинга оценивается выполнение самостоятельной и практической работы по дисциплине в тетради(ях) для самостоятельных и практических работ. За каждую тетрадь выставляется балл от 0 до 5.

На основании данных результатов формируется средний балл текущей успеваемости, значение которого может быть от 0 до 5 баллов.

Критерии оценивания каждой формы контроля представлены в ФОС по дисциплине.

Средний балл **текущей успеваемости** переводиться на максимальные 50 баллов в структуре текущего фактического рейтинга, по формуле:

*Тк = (средний балл студента \* 50) /5*

где:

- максимальный средний балл - максимально возможное среднее арифметическое значение всех контрольных точек. При условии оценивания каждой контрольной точки от 0 до 5, составляет 5 баллов;

- 50 баллов – максимальный балл текущего контроля в рамках текущего фактического рейтинга.

- результат студента – средний балл студента по всем контрольным точкам в рамках текущего контроля успеваемости.

**Рубежный контроль** (Рк). Максимальное значение – 20 баллов.

По окончании и модуля, проводится рубежный контроль, направленный на контроль освоения знаний, умений и навыков по каждому модулю. Контрольные точки и их количество различно по разным модулям и определяется рабочей программой по дисциплине.

Критерии оценивания контрольных точек представлены в ФОС (от 0 до 5 баллов).

На основании результатов всех контрольных точек рубежного контроля по модулю рассчитывается средний балл (от 0 до 5). Этот результат переводиться на максимальные 20 баллов в структуре текущего фактического рейтинга, по формуле:

*Рк = (результат студента \* 20) /5*

где:

- максимальное значение Рк - максимально возможное значение за устный ответ на рубежном контроле. Согласно ФОС, составляет 5 баллов;

- 20 баллов – максимальный балл рубежного контроля в рамках текущего фактического рейтинга.

- результат студента – оценка студента на рубежном контроле.

При пропуске практического занятия и/или рубежного контроля за обязательные контрольные точки выставляется «0» баллов. По факту отработки выставляются полученные фактические результаты.

Минимальное значение текущего рейтинга, при котором (наряду с минимальным зачетным рейтингом) рассчитывается Рд – 35 баллов. Если Рт менее 35 баллов, даже при условии успешного прохождения промежуточной аттестации, дисциплина является неосвоенной и формируется академическая задолженность.

Каждый студент имеет право повысить свой рейтинг по модулю путем повышения баллов за соответствующие контрольные точки. Повысить рейтинг студент может у любого преподавателя кафедры, закрепленного за данной дисциплиной, в часы консультаций, установленные графиком консультаций или по индивидуальному графику. Повышение балла проводиться в устной форме (контактно или дистанционно) (за исключением заданий, предполагающих письменный ответ или компьютерное тестирование), не более двух раз.

При текущем рейтинге менее 35 баллов, повышение балла проводится до достижения минимальных 35 баллов.

Повышение текущего рейтинга по дисциплине с момента начала сессии невозможно, за исключением случаев, когда студент не имеет минимальные 35 баллов.

Тетради должны быть предоставлены на проверку не позднее срока занятия, следующего за рубежным контролем по данной дисциплине (модулю) при «сквозном» расписании или в течение 3х дней со дня рубежного контроля по модулю при цикловом расписании занятий.

Критерии по оцениваю работ, выполненных в рабочих тетрадях, представлены в ФОС по дисциплине.

При несвоевременной сдаче тетради баллы за оформление не начисляются.

Повышение балла за оформление тетрадей не предусмотрено.