|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Самостоятельная контрольная работа**  ВАРИАНТ 1  по дисциплине **«Генетика человека»**  по специальности 37.05.01 Клиническая психология  Форма обучения: очная, с использованием дистанционных технологий | | |
| Номер группы: **11-1 кпип** (укажите номер своей группы) | | |
| Фамилия |  | |
| Имя |  | |
| Отчество |  | |
| Роспись студента | |  |
| 2020-2021 уч.год | | |

**!!! Ответы вносите в выделенные ячейки**

**ТЕМА 1.**

**Строение и функции ядра клетки. Нуклеиновых кислот. Уровни укладки ДНК в хромосому. Строение метафазных хромосом. Кариотип человека и методы его изучения. Геном человека.**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№** | **ВОПРОС** | **Место для Вашего ответа.**  **! Ответы записываются «от руки» и должны быть четко на поставленные вопросы** | |
| **1** | **Зарисуйте дезоксирибонуклеотид, в состав которого входит аденин.**  **Укажите названия всех указанных компонентов** |  | |
| **2** | **Перечислите в правильной последовательности уровни упаковки ДНК в хромосому.** |  | |
| **3** | **Какая структура обозначена стрелочкой и каковы её функции** | |  |
| **4** | **В соматической клетке кабана 36 хромосом. Сколько аутосом и сколько половых хромосом содержит зрелая яйцеклетка данного животного. Ответ поясните** | | |
| ***Место для ответа на вопрос №5*** | | |

**ТЕМА 2.**

**Размножение как основное свойство живого. Размножение на клеточном уровне. Жизненный цикл клетки, характеристика периодов, регуляция. Процессы репликации и репарации в ходе жизненного цикла. Понятие апоптоза. Митоз, мейоз, амитоз.**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№** | **ВОПРОС** | | **Место для Вашего ответа.**  **! Ответы записываются «от руки» и должны быть четко на поставленные вопросы** |
| **1** | **Трутни пчел имеют гаплоидный набор хромосом.**  **Как называется вид размножения, за счет которого они образуются и в чем его особенность?** | |  |
| **2** |  | **Как называется процесс, изображенный на схеме?** | |
| **Какая стадия обозначена цифрой 2?** | |
| **В чем основное значение этой стадии?** | |
| **3** |  | | **Что изображено на рисунке?** |
| **Что обозначено знаком «?»** |
| **Значение структуры, обозначенной «?».** |
| **4** | **Определите число хромосом и молекул ДНК (хроматид) в конце анафазы первого мейоза у человека, учитывая нормальный кариотип. Ответ поясните.** | | |
| ***Место для ответа на вопрос №5*** | | |

**ТЕМА 3.**

**Биосинтез белка как результат реализации генетической информации. Генетический код и его характеристики. Тонкая структура гена: моно- и полицистронная модели строения гена.**

**Этапы синтеза белка: транскрипция, трансляция. Регуляция экспрессии генов у про- и эукариот.**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№** | **ВОПРОС** | **Место для Вашего ответа.**  **! Ответы записываются «от руки» и должны быть четко на поставленные вопросы** | |
| **1** | **И триплет ЦУУ, и ЦУА, и ЦУЦ и ЦУГ кодируют аминокислоту лейцин. Какое свойство генетического кода демонстрирует данный пример?** | |  |
| **2** | **У ретровирусов осуществляется процесс «переписывания информации с РНК-вируса на фрагмент вирусной ДНК». Как называется этот процесс?** | |  |
| **3** |  | | **Как называется структура, изображенная на схеме?**  **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_**  **Что обозначено цифрой 1?**  **\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** |
| **4** | **Транскрибируемая цепь ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: ТАЦАТГГГАЦЦЦ. Определите структуру полипептида, закодированную данной цепочкой и антикодоны тРНК, необходимые для ее построения.** | | |
| ***Место для ответа на вопрос №5*** | | |

**ТЕМА 4.**

**Наследственность как основное свойство живого. Закономерности наследования: законы Г.Менделя и Т.Моргана. Взаимодействия аллельных генов. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом, ограниченное и контролируемое полом.**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№** | **ВОПРОС** | **Место для Вашего ответа.**  **! Ответы записываются «от руки» и должны быть четко на поставленные вопросы** | |
| **1** | **В законе сцепленного наследования Т.Моргана учитывается один из механизмов рекомбинация генетической информации.**  **Как он называется и когда происходит?** | |  |
|  |
| **2** | **О каких двух вариантах взаимодействия генов может идти речь, если при скрещивании двух дигетерозигот получено расщепление 9:3:3:1** | |  |
|  |
| **3** | **На 16ые сутки внутриутробного развития одна из хромосом человека «инактивируется».**   * **О какой хромосоме идет речь?** * **У какого пола он происходит в номе?** * **Гены, каких заболеваний локализованы в этой хромосоме (один пример)?** | |  |
|  |
|  |
| **4** | **У здоровых правшей родился леворукий ребенок, страдающий гемофилией. Какой пол у данного ребенка? Какие еще дети могут быть в данной семье?** | | |
| ***Место для ответа на вопрос №5*** | | |

**ТЕМА 5.**

**Иммуногенетика. Система группы крови АВО и HLA система как пример множественного аллелизма у человека. Система резус-фактора и ее значение для человека. Формы взаимодействия неаллельных генов.**

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **№** | **ВОПРОС** | **Место для Вашего ответа.**  **! Ответы записываются «от руки» и должны быть четко на поставленные вопросы** | |
| **1** | **Запишите номера хромосом, в которых находятся гены, кодирующие АВО систему человека.**  **Какие гены в них расположены?** |  | |
|  | |
| **2** | **О каком взаимодействии неаллельных генов идет речь: *рецессивный ген (в гомозиготном состоянии) одной аллельной пары подавляет действие генов другой аллельной пары*.**  **Приведите один пример, отражающий данный тип наследования у человека** | |  |
|  |
| **3** | **В плазме крови обнаружены агглютинины β.**  **О какой группе крови идет речь?**  **Какие антигены можно обнаружить в мембране эритроцита?** | |  |
|  |
| **4** | **В семье, где муж имеет первую группу резус положительную, а женщина четвертую резус-отрицательную, первый ребенок с третьей группой и резус-положительный. Семья ждет второго ребенка. Какова вероятность, что ребенок унаследует группу крови отца** | | |
| ***Место для ответа на вопрос №5*** | | |

**ТЕМА 6.**

**Изменчивость и ее значение в онтогенезе человека. Фенотипическая и генотипическая изменчивость. Генный, хромосомный и геномный уровни нарушения генетического аппарата.**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| **№** | **ВОПРОС** | | **Место для Вашего ответа.**  **! Ответы записываются «от руки» и должны быть четко на поставленные вопросы** | |
| **1** | **Запишите механизмы, обуславливающие комбинативную изменчивость** | |  | |
| **2** | **Прочитайте описание: несмотря на наличие доминантного гена, кодирующего развитие полидактилии, у человека на руках и ногах нормальное число пальцев.**  **Как называется данная особенность в генетике?** | | |  |
| **3** |  | **Как называется, изображенная на рисунке мутация?**  **К какой группе мутаций (по уровню поражения наследственного аппарата) она относится** | |  |
|  |
| **4** | ***Черепно-лицевой дизостоз наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50%. Темные волосы доминируют над светлыми. Определите вероятность заболевания детей в семье и цвет их волос, где один из родителей гетерозиготен по гену дизостоза, а другой нормален в отношении анализируемого признака и светловолосый.*** | | | |
| ***Место для ответа на вопрос №5*** | | | |

**ТЕМА 7.**

**Генные болезни как результат мутационной изменчивости.**

**Хромосомные болезни как результат геномных мутаций и хромосомных аберраций. Методы изучения наследственности у человека.**

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **№** | **ВОПРОС** | | | **Место для Вашего ответа.**  **! Ответы записываются «от руки» и должны быть четко на поставленные вопросы** | |
| **1** | Изучите материал лекции по медико-генетическому консультированию и ответьте на вопрос**: как называется второй уровень профилактики врожденной и наследственной патологии человека?**  **Какие методы используются на этом этапе?** | | | |  |
|  |
| **2** | **Синтез какого фермента(ов) нарушен при фенилкетонурии?**  **Результатом какого типа мутации это является данная патология** | | | |  |
|  |
| **3** | **В ходе овогенеза произошло не расхождение половых хромосом.**  **Запишите схему решения задачи, при условии, что у второго супруга гаметогенез в норме.**  **К каким фентипическим исходам у потомства это может привести?** | |  | | |
| **4** | **При исследовании клеток бокального соскоба человека, обнаружена следующая картина (см. рис).** |  | | | **Поясните увиденное.** |
|  |

**ТЕМА 8.**

**Эпигенетика**

|  |  |  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- | --- |
|  | **ВОПРОС** | | | | | **Место для Вашего ответа.**  **! Ответы должны быть четко на поставленные вопросы и преимущественно по лекционному курсу** | |
| **1.** | **Какие два вида информации о формировании признаков человека содержит геном?**  **В чем их суть (коротко!)** | | 1й вид информации | | | |  |
| 2й вид информации | | | |  |
| **2.** | **Кого считают основателем(основателями) эпигенетики?**  **Что он (она/они) открыл(и)?** | | | |  | | |
|  | | |
| **3.** | **В чем суть геномного импринтинга?**  **(очень коротко!)** |  | | | | | |
| **4.** | **Что такое «Болезни импринтинга»?**  **Приведите один пример такого заболевания у человека** |  | | | | | |
|  | | | | | |
| **5.** | **Хирургическим путем было удалено опухолевидное образование из яичника. Содержимым «опухоли» оказались волосы и зубы.**  **Как называется эта «опухоль»?**  **В результате чего она образовалась?** | | |  | | | |
|  | | | |