|  |
| --- |
| **Самостоятельная контрольная работа**ВАРИАНТ 3по дисциплине **«Генетика человека»** по специальности 37.05.01 Клиническая психологияФорма 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 рибонуклеотид, в состав которого входит урацилом.****Укажите названия всех указанных компонентов** |  |
| **2** | **Зарисуйте первый уровен упаковки ДНК в хромосому. Сделайте обозначения основных компонентов** |  |
| **3** | **Что обозначено «5а»? Какие два вида данной структуру существует и в чем их функциональное отличие?**КЛЕТОЧНОЕ ЯДРО. ЖИЗНЕННЫЙ ЦИКЛ КЛЕТКИ, Ядро клетки - Гистология, цитология  и эмбриология |  |
| **4** | **В сперматозоиде зайца 24 хромосом. Сколько аутосом и сколько половых хромосом содержит эпителиальная клетка 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** | **Какой пример бесполого размножения есть у человека?** |  |
| **2** |  | **Как называется процесс, изображенный на схеме?** |
| **Какая стадия обозначена цифрой 3?** |
| **В чем основное значение этой стадии?** |
| **3** |  | **Что изображено на рисунке?**  |
| **Что обозначено знаком цифрой «5»**  |
| **Значение структуры, обозначенной «?».** |
| **4** | **Определите число хромосом и молекул ДНК (хроматид) в конце профазы второго 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** | **Триплет АУГ кодирует только аминокислоту метионин. Какое свойство генетического кода демонстрирует данный пример?** |  |
| **2** | **Как называется, завершающий этап транскрипции, который приводит к формированию нескольких мРНК.**  |  |
| **3** |  | **Как называется структура, изображенная на схеме?****\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_****Что обозначено цифрой 5?****\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_\_** |
| **4** | **Смысловая цепь ДНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: АТГГГАЦЦЦТАЦ. 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** | **При скрещивании двух дигетерозигот, изучаемых по одному признаку, получено расщепление по фенотипу 9:6:1.** **О каком взаимодействии генов идет речь?** |  |
|  |
| **3** | **На 16ые сутки внутриутробного развития млекопитающих происходит лайонизация.*** **О какой хромосоме идет речь?**
* **У какого пола он происходит в номе?**
* **Гены, каких заболеваний локализованы в этой хромосоме (один пример)?**
 |  |
|  |
|  |
| **4** | **У здоровых кареглазых родителей родился голубоглазый ребенок, страдающий дальтонизмом. 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** | **Какой ген, необходимый для формирования антигенов группы крови по системе АВО, находится в 9ой хромосоме?** |  |
|  |
| **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 α.** **О какой группе крови идет речь?** **Какие антигены можно обнаружить в мембране эритроцита?** |  |
|  |
| **4** | **В семье, где муж имеет третью группу резус положительную, его супруга вторую резус положительную, родился ребенок с первой группой крови и резус отрицательный. Мужчина подал на развод, обвиняя жену в измене. Прав или нет мужчина. Дайте генетическое объяснение (обязательно написать схему решения задачи)** |
| ***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** | **От кого из супругов зависит пол ребенка и в какой момент онтогенеза закладывается пол?** |  |
| **2** | **Прочитайте описание: несмотря на наличие доминантного гена, кодирующего развитие шизофрении, у пациента 87 лет данной патологии нет.****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** | ***Полидактилия, обусловлена доминантным аутосомным геном, который имеет 70%-ую пенетрантность. Альбинизм – рецессивный признак, связанный с другой аутосомой. Определите вероятность рождения здоровых детей в семье, где один супруг гетерозиготен по гену полидактилии, но имеет гомозиготное рецессивное состояние гена альбинизма, а у другого супруга – наоборот.*** |
| ***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** | **Как называется метод пренатальной диагностики, когда материалом исследования являются клетки ворсинок хориона.****Почему (в редких случаях) этот метод оказывается ложным**  |  |
|  |
| **2** | **Синтез какого фермента(ов) нарушен при галактоземии?** **Результатом какого типа мутации это является данная патология** |  |
|  |
| **3** | **В ходе гаметогенеза у обоих супргугов 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.** | **У женщины, поступившей в гинекологию диагностирован «пузырный занос» .****Объясните с точки зрения эпигенетики данное явление** |  |
|  |