Профессиональное образовательное учреждение
«Международный Открытый Колледж Современного Управления имени М.М. Абрекова»

ОДОБРЕНО
на заседании Педагогического совета ПОУ «МОКСУ им. М.М. Абрекова»
Протокол № 3
от «22» июля 2025г.

«УТВЕРЖДАЮ»
Директор ПОУ «МОКСУ им. М.М. Абрекова»
Э.С.Джилкиева
Приказ № 245
от « 25» июля 2025г.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
учебной дисциплины
«Генетика человека с основами медицинской генетики»

Специальность: 31.02.01 Лечебное дело

Квалификация выпускника: Фельдшер

Форма обучения: очная

Черкесск, 2025г

Содержание

I.Оценочные материалы для проведения текущего контроля успеваемости.....3
1.Паспорт фонда оценочных средств 3
2.Комплект материалов для оценки сформированности умений и знаний в ходе освоения учебной дисциплины.....3
2.1. Комплект материалов для проведения контрольных работ.....4
2.2.Комплект материалов для проведения тестового контроля.....4
2.3.Комплект материалов для проведения лабораторных работ и практических занятий.....27
2.4. Комплект материалов по оценке результатов самостоятельной работы.....28
III. Оценочные материалы для проведения итоговой аттестации.....34
3.1. Комплект материалов для промежуточной аттестации по результатам освоения дисциплины.....34

I.ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УСПЕВАЕМОСТИ

1.1.Паспорт фонда оценочных средств

№ п/п	Наименование темы	Код контролируемой компетенции (или ее части)	Наименование контрольно-оценочного средства Текущий контроль/ баллы
1	2	3	4
1.	Тема 1. Введение. Этапы развития медицинскойгенетики	ОК 01, ОК.02,ОК.04, ОК.05,ОК 09, ПК 2.3, ПК 3.1, ПК 4.1, ПК 6.7	Реферат /3 Тест/2 Дискуссия/5 Доклад/5
2.	Тема 2. Методы изучения генетики человека	ОК 01, ОК.02, ОК.04, ОК.05, ОК 09, ПК 2.3, ПК 3.1, ПК 4.1, ПК 6.7	Реферат /3 Тест/2 Дискуссия/5
3.	Тема 2.1. Цитологические и биохимическиеосновы наследственности.	ОК 01, ОК.02,ОК.04, ОК.05, ОК 09, ПК 2.3, ПК 3.1, ПК 4.1, ПК 6.7	Реферат /3 Тест/2 Дискуссия/5
4.	Тема 3.1. Закономерности наследованияпризнаков.	ОК 01, ОК.02,ОК.04, ОК.05, ОК 09, ПК 2.3, ПК 3.1, ПК 4.1, ПК 6.7	Реферат /3 Тест/2 Дискуссия/5
5.	Тема 3.2. Сцепление генов и кроссинговер.	ОК 01, ОК.02,ОК.04, ОК.05, ОК 09, ПК 2.3, ПК 3.1, ПК 4.1, ПК 6.7	Реферат /3 Тест/2 Дискуссия/5
6.	Тема 4.1 Изменчивость имутации у человека.	ОК 01, ОК.02,ОК.04, ОК.05, ОК 09, ПК 2.3, ПК 3.1, ПК 4.1, ПК 6.7	Реферат /3 Тест/2 Дискуссия/5
7.	Тема 5.1. Хромосомные болезни. Генные болезни.	ОК 01, ОК.02,ОК.04, ОК.05, ОК 09, ПК 2.3, ПК 3.1, ПК 4.1, ПК 6.7	Реферат /3 Тест/2 Доклад /5
8.	Тема 6.1. Профилактика наследственнойпатологии.	ОК 01, ОК.02,ОК.04, ОК.05, ОК 09, ПК 2.3, ПК 3.1, ПК 4.1, ПК 6.7	Реферат /3 Тест/2 Дискуссия/5

2. Комплект материалов для оценки сформированности умений и знаний в ходе освоения учебной дисциплины

2.1. Комплект материалов для проведения контрольных работ

2.2.Комплект материалов для проведения тестового контроля

1. Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.
2. Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики».
3. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.
4. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых.
5. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.
6. Строение и функции хромосом человека.
7. Кариотип человека.
8. Основные типы деления эукариотических клеток.
9. Клеточный цикл и его периоды.
10. Биологическая роль митоза и амитоза.
11. Роль атипических митозов в патологии человека.
12. Биологическое значение мейоза

Тест :

1. Совокупность различий между особями одного вида – это:

а) кроссинговер;

б) наследственность;

в) изменчивость.

2. Обмен участками ДНК между гомологичными хромосомами – это:

а) кроссинговер;

б) наследственность;

в) изменчивость.

3. Количественные и качественные изменения в генотипе – это:

а) кроссинговер;

б) наследственность;

в) изменчивость.

4. Мутации, связанные с изменением числа хромосом называются:

а) генные;

б) хромосомные;

в) геномные.

5. Мутации, связанные с изменением структуры отдельных хромосом называются:

а) генные;

б) хромосомные;

в) геномные.

6. Мутации, происходящие в клетках тела – это:

а) соматические;

б) половые (генеративные);

в) спонтанные.

7. Мутации, вызванные факторами внешней (внутренней) среды, происходящие без участия человека – это:

а) спонтанные;

б) индуцированные.

8. Мутации, происходящие в половых клетках тела – это:

а) генеративные;

б) соматические;

в) спонтанные.

9. Факторы, внешней среды, вызывающие мутации, называются:

а) эстрагены;

б) канцерогены;

в) мутагены.

10. Утрата участка хромосомы называется:

а) дупликация;

б) инверсия;

в) делеция.

11. Удвоение участка хромосомы называется:

а) дупликация;

б) инверсия;

в) делеция;

г) транслокация.

12. Перенос участка хромосомы на другую, негомологичную ей, называется:

а) дупликация;

б) инверсия;

в) делеция;

г) транслокация.

13. Изменение числа отдельных хромосом в кариотипе называется:

а) полиплоидия;

б) гетероплоидия (анеуплоидия).

14. Кратное увеличение числа гаплоидных наборов хромосом называется:

а) полисомия;

б) полиплоидия;

в) моносомия.

15. Степень проявления мутагенных аллелей зависит от:

а) генотипа организма;

б) фактора среды;

в) сочетания разных генетических и средовых факторов;

г) типа мутаций.

16. К геномным мутациям относятся:

а) инверсии, транслокации, дупликации;

б) полиплоидии, анеуплоидии;

в) внутрихромосомные и межхромосомные перестройки.

17. К хромосомным относятся мутации:

а) делеции;

б) триплоидии;

в) инверсии.

18. Полиплоидия – это:

а) уменьшение количества хромосом в наборе на несколько пар;

б) увеличение хромосом в наборе на 4 пары;

в) увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному набору.

19. Основой хромосомных болезней являются хромосомные и геномные мутации, возникающие:

а) только в половых клетках;

б) в соматических и половых клетках;

в) только в соматических клетках.

Тема 2. Биохимические основы наследственности.

1. Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК.
2. Сохранение информации от поколения к поколению.
3. Гены и их структура. Реализация генетической информации.
4. Генетический код и его свойства.

Тесты

1. Г. Менделя считают основателем генетики потому, что он:

а) ввел понятие гена в науку;

б) открыл дискретные наследственные факторы;

в) установил, что ген является составной частью хромосомы.

2. Значения ДНК в передаваемости наследственной информации установили:

а) Г. Мендель;

б) М. П. Дубинин, О. С. Серебровский, И.И. Агола;

в) О. Ейвери, К. Мак-Леод, К. Мак-Карти.

3. ДНК впервые выделил из ядер лейкоцитов:

а) Дж. Уотсон, Ф. Крик;

б) Ф. Мишер;

в) А.М. Белозерский.

4. Мономер нуклеиновых кислот называется:

а) азотистой основой;

б) пентозой;

в) нуклеотидом.

5. Нуклеотид ДНК состоит из остатков таких молекул:

а) азотистой основы;

б) все ответы правильны;

в) пентозы;

г) фосфорной кислоты.

6. К пуриновым азотистым основам, которые входят в состав ДНК и РНК, принадлежат:

а) аденин;

б) цитозин;

в) тимин.

7. К пиримидиновым азотистым основам, которые входят в состав ДНК, принадлежат:

а) гуанин;

б) урацил;

в) тимин.

8. К пиримидиновым азотистым основам, которые входят только в состав РНК, принадлежат:

а) цитозин;

б) урацил;

в) тимин.

9. Какие связи обеспечивают первичную структуру ДНК (соединение нуклеотидов в полинуклеотидную цепь):

а) пептидные;

б) водороду;

в) фосфодиефирные?

10. Что обеспечивает переход одной формы ДНК в другую (B, A, C, Z):

а) изменение концентрации солей в клетке;

б) изменение температуры окружающей среды;

в) изменение атмосферного давления?

Ответы на тесты

1. Б
2. в
3. б
4. в
5. б
6. А
7. В
8. Б
9. В
10. а

Тема 3 Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании. Взаимодействие между генами. Пенетрантность и экспрессивность генов. Хромосомная теория наследственности. Хромосомные карты человека.

1. Наследование признаков при моногибридном, дигибридном и полигибридном скрещивании.

2. Взаимодействие между генами.
3. Пенетрантность и экспрессивность генов.
4. Хромосомная теория наследственности.
5. Хромосомные карты человека.

Тема 4. Наследственные свойства крови.

1. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы.
2. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью.
3. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.

1 вариант

Задания уровня А

1. Внутреннюю среду организма составляют
А) кровь и лимфа
Б) кровь и межклеточное вещество
В) кровь, лимфа и тканевая жидкость
Г) плазма крови, лимфа, межклеточное вещество

2. Если кровь предохранить от свертывания и дать ей отстояться, то нижнюю часть пробирки займут
А) эритроциты
В) плазма
Б) лейкоциты
Г) тканевая жидкость

3. Бесцветные клетки крови, способные к амебоидному движению сквозь стенки сосудов
А) эритроциты
В) лейкоциты
Б) тромбоциты
Г) никакие не способны

4. От чего зависит красный цвет эритроцитов?
А) от фибрина
В) от хлорина
Б) от хлорофилла
Г) от гемоглобина

5. Кровь состоит из

А) форменных элементов
В) плазмы и форменных элементов
Б) межклеточной жидкости и клеток
Г) лимфы и форменных элементов

6. Фагоцитоз был открыт
А) И.П. Павловым
В) Л. Пастером
Б) И.И. Мечниковым
Г) И.М. Сеченовым

7. Первую прививку против оспы осуществил:
А) Эдвард Дженнер
В) Луи Пастер
Б) Илья Ильич Мечников
Г) Иван Михайлович Сеченов

8. Антитела – это:
А) особые клетки крови;
В) вирусы и бактерии;
Б) особые белки крови.
Г) бактерии симбионты

9. Универсальными донорами считаются люди с:
А) первой группой крови
В) второй группой крови
Б) третьей группой крови
Г) четвертой группой крови

10. В свертываемости крови принимают участие
А) лейкоциты и витамины
В) тромбоциты и белок фибриноген
Б) эритроциты и лейкоциты
Г) белки крови.

11. Сколько камер в сердце человека:
А) две
Б) три
В) четыре
Г) шесть

12. При сокращении предсердий:
А) створчатые клапаны закрыты, полулунные открыты
Б) створчатые клапаны открыты, полулунные закрыты

В) и створчатые и полулунные клапаны закрыты
Г) и створчатые и полулунные клапаны открыты

13. Прочными и упругими стенками обладают
А) артерии
В) вены
Б) капилляры
Г) лимфатические сосуды

14. Малый круг кровообращения начинается в:
А) левом желудочке
В) правом желудочке
Б) правом предсердии
Г) левом предсердии

15. Из желудочков кровь поступает
А) в предсердия
В) в артерии
Б) в вены
Г) в капилляры

16. Наименьшая скорость движения крови наблюдается
А) в аорте
В) в венах
Б) в капиллярах
Г) везде одинаковая

17. Гипертония –это…
А) пониженное давление
В) повышенное давление
Б) пульс
Г) иммунитет человека

18. Какая кровь течет по легочной вене (малый круг кровообращения) человека
А) артериальная
В) венозная
Б) смешанная
Г) нет верного ответа

19. Симпатический нерв вызывает
А) учащение сердечного ритма
В) замедление сердечного ритма
Б) не влияет на сердечный ритм
Г) другой ответ

Задания уровня В

В1. Выберите три верных ответа из шести:

Венозная кровь течет

1. из правого предсердия в правый желудочек
2. из левого предсердия в аорту
3. из левого предсердия в левый желудочек
4. в нижней и верхней полых венах
5. из легочных вен в правое предсердие
6. из правого желудочка в легочные артерии

В2. Установите соответствие между функцией форменного элемента крови и группой, к которой он относится

1. эритроциты а) переносят О2 от органов дыхания к клеткам тела
2. лейкоциты б) захватывают и переваривают чужеродные тела

в) удаляют СО2 из клеток и тканей

г) не имеют ядра

д) вырабатывают антитела

е) имеют ядро

Кровь
2 вариант

Задания уровня А

Выберите один правильный ответ из четырех предложенных.

1. Жидкая часть крови называется

А) эритроциты

В) плазма

Б) лейкоциты

Г) тканевая жидкость

2. Мелкие безъядерные клетки крови, двояковогнутой формы

А) эритроциты

В) лейкоциты

Б) тромбоциты

Г) лимфоциты

3. Фагоцитоз осуществляют

А) эритроциты

В) лейкоциты

Б) тромбоциты

Г) лимфоциты

4. Кровяными пластинками называют
А) эритроциты
В) лейкоциты
Б) тромбоциты
Г) лимфоциты

5. Лейкоциты образуется в
А) красном костном мозге
В) желтом костном мозге
Б) в лимфатических узлах
Г) в кровяном русле

6. Антигены – это
А) особые клетки крови
Б)чужеродные тела (вирусы и бактерии)
В) особые белки крови
Г) бактерии -симбионты

7. Вакцина представляет собой
А) активных возбудителей
В) готовые антитела
Б) ослабленных возбудителей
Г) плазму крови

8. Естественный иммунитет связан:
А) с накоплением определенных антител в крови;
Б) с накоплением ослабленных возбудителей болезни;
В) с введением готовых антител в кровь человека.
Г) ответы А и Б верны

9. Универсальными реципиентами считаются люди с:
А) первой группой крови В) второй группой крови
Б) третьей группой крови Г) четвертой группой крови

10. Гомеостаз – это
А) свертываемость крови
Б) постоянство состава внутренней среды организма
В) постоянная изменчивость внутренней среды организма
Г) повышенное артериальное давление

11. Сколько слоев выделяют в стенке сердца
А) один Б) два В) три Г) четыре
12. Наибольшее давление крови наблюдается в:
А) аорте В

) крупных венах
Б) капиллярах
Г) тканевой жидкости

13. В малом круге кровообращения кровь насыщается:
А) кислородом
В) углекислым газом
Б) азотом
Г) угарным газом

14. Большой круг кровообращения начинается в:
А) правом желудочке
В) левом желудочке
Б) правом предсердии
Г) левом предсердии

15. Во время (диастолы) паузы сердца
А) створчатые клапаны закрыты, полулунные открыты
Б) створчатые клапаны открыты, полулунные закрыты
В) и створчатые и полулунные клапаны закрыты
Г) и створчатые и полулунные клапаны открыты

16. Из предсердия кровь поступает
А) в желудочек
В) в артерию
Б) в вену
Г) в капилляры

17. Кармановидные клапаны находятся
А) между предсердиями и желудочками
Б) на границе желудочков сердца и артериями
В) на границе предсердий и артерий
Г) в венах

18. Биологическая фильтрация лимфы происходит в:
А) лимфатических узлах
В) лимфатических сосудах
Б) лимфатических капиллярах
Г) крови

19. Адреналин вызывает
А) учащение сердечного ритма
В) замедление сердечного ритма
Б) не влияет на сердечный ритм

Г) другой ответ

Задания уровня В

В1. Выберите три верных ответа из шести:

По артериям большого круга кровообращения у человека течет кровь

1) от сердца
2) к сердцу
3) насыщенная углекислым газом
4) насыщенная кислородом
5) быстрее, чем в других кровеносных сосудах
6) медленнее, чем в других кровеносных сосудах

В2. Установите соответствие между функцией форменного элемента крови и группой, к которой он относится

1. артерии а) сосуды несущие кровь от сердца
2. вены б) сосуды несущие кровь к сердцу

в) стенки толстые и упругие
г) сосуды впадают в левое предсердие
д) сосуды отходят от правого желудочка
е) имеют клапаны

Кровь
3 вариант

Задания уровня А

Выберите один правильный ответ из четырех предложенных.

1. Омывает клетки и осуществляет обмен веществ

А) кровь Б) тканевая жидкость
В) лимфа Г) все ответы верны

2. Атомы какого металла входят в состав эритроцитов

А) меди Б) цинка
В) железа Г) кальция

3. В свертывании крови участвуют

А) эритроциты Б) лейкоциты
В) тромбоциты Г) лимфоциты

4. Клетки крови с хорошо развитыми ядрами называют

А) эритроциты Б) лейкоциты
В) тромбоциты Г) все клетки содержат ядро

5. Не растворимый белок плазмы, образующий тромб

А) фибриноген
Б) протромбин

В) фибрин
Г) белки не участвуют в свертываемости

6. Естественный иммунитет связан:
А) с накоплением определенных антител в крови;
Б) с накоплением ослабленных возбудителей болезни;
В) с введением готовых антител в кровь человека.
Г) ответы А и Б верны

7. Бесцветные клетки крови, способные к амебоидному движению сквозь стенки сосудов
А) эритроциты
Б) лейкоциты
В) тромбоциты
Г) никакие не способны

8. Сыворотка, вводимая в организм больного для борьбы с инфекцией, содержит:
А) активных возбудителей Б) антитела против возбудителей
В) ослабленных возбудителей Г) плазму крови

9. У 15% людей на Земле:
А) положительный резус-фактор
Б) отрицательный резус-фактор
В) нейтральный резус- фактор
Г) у всех людей одинаковый резус- фактор

10. Фагоцитоз был открыт
А) И.П. Павловым
Б) Л. Пастером
В) И.И. Мечниковым
Г) И.М. Сеченовым

11. Сосуды, по которым кровь течет от сердца, называются:
А) артерии
Б) вены
В) капилляры
Г) лимфатические сосуды

12. Мельчайшие кровеносные сосуды
А) артерии
Б) вены
В) капилляры
Г) лимфатические сосуды

13. Большой круг кровообращения начинается в:
А) правом желудочке
Б) левом желудочке
В) правом предсердии
Г) левом предсердии

14. При сокращении желудочков:
А) створчатые клапаны открыты, полулунные закрыты
Б) створчатые клапаны закрыты, полулунные открыты
В) и створчатые и полулунные клапаны закрыты
Г) и створчатые и полулунные клапаны открыты

15. Наибольшее давление крови наблюдается в:
А) крупных венах
Б) аорте
В) капиллярах
Г) тканевой жидкости

16. Сердце состоит из…
А) двух предсердий и одного желудочка
Б) одного предсердия и двух желудочков
В) двух предсердий и двух желудочков
Г) одного предсердия и одного желудочка

17. Почему кровь движется по сосудам?
А) работа сердца
Б) разное давление в сосудах
В) благодаря сокращению скелетных мышц
Г) все ответы верны

18. Донор 4-й группы крови может дать кровь больному с группой крови
А) любому
Б) только второй
В) только своей
В) только третьей

19. Блуждающий нерв вызывает
А) учащение сердечного ритма
Б) замедление сердечного ритма
В) не влияет на сердечный ритм
Г) другой ответ

Задания уровня В
В1. Выберите три верных ответа из шести:

Артериальная кровь течет
1. из правого предсердия в легочную артерию
2. из левого желудочка в аорту
3. из левого предсердия в левый желудочек
4. в нижней и верхней полых венах
5. из легочных вен в правое предсердие
6. из легочных вен в левое предсердие

В2. Установите соответствие между функцией форменного элемента крови и группой, к которой он относится
1. эритроциты а) переносят О2 от органов дыхания к клеткам тела
2. лейкоциты б) захватывают и переваривают чужеродные тела
в) удаляют СО2 из клеток и тканей
г) не имеют ядра
д) вырабатывают антитела
е) имеют ядро

4 вариант

Задания уровня А

1. Терморегуляцию, гуморальную регуляцию в организме осуществляет
А) кровь
Б) тканевая жидкость
В) лимфа
Г) все ответы верны

2. Тромбоциты – это
А) Крупные двояковогнутые, ядерные клетки
Б) Маленькие безъядерные пластинки
В) Амебовидные клетки с ядром
Г) особый белок в крови

3. Какой витамин необходим для образования сгустка при травмах
А) витамин А
Б) витамин С
В) витамин Д
Г) витамин К

4. Плазма крови на 90% состоит из..
А) воды
Б) белка
В) форменных элементов
Г) неорганических веществ

5. Эритроциты образуется в
А) красном костном мозге
Б) желтом костном мозге
В) в лимфатических узлах
Г) в кровяном русле
6. Клетки крови, способные вырабатывать антитела
А) лейкоциты
Б) тромбоциты
В) лимфоциты
Г) эритроциты

7. Иммунитет, возникший после перенесенного заболевания, является
А) естественный
Б) искусственный
В) пассивный
Г) нет верного ответа

8. Антитела – это:
А) особые клетки крови;
Б) вирусы и бактерии;
В) особые белки крови.
Г) бактерии симбионты

9. Сколько групп крови существует у человека:
А) три
Б) четыре
В) пять
Г) шесть

10. Резус- это
А) белок, которые находятся в плазме крови
Б) заболевание крови
В) белок, которые содержатся на эритроцитах
Г) вещество, связанное со свертыванием крови

11. Лимфа образуется из …
А) крови
Б) плазмы
В) тканевой жидкости
Г) лейкоцитов

12. Органы кровообращения это -
А) сердце

Б) сосуды
В) сердце и сосуды
Г) сердце, сосуды, костный мозг

13. Сосуды, по которым кровь течет к сердцу, называются:
А) артерии
Б) вены
В) капилляры
Г) лимфатические сосуды

14. Малый круг кровообращения начинается в:
А) левом желудочке
Б) правом желудочке
В) правом предсердии
Г) левом предсердии

15. В большом круге кровообращения кровь насыщается:
А) кислородом
Б) углекислым газом
В) азотом
Г) угарным газом

16. Наименьшая скорость движения крови наблюдается
А) в аорте
Б) в венах
В) в капиллярах
Г) везде одинаковая

17. Биологическая фильтрация лимфы происходит в:
А) лимфатических узлах
Б) лимфатических сосудах
В) лимфатических капиллярах
Г) крови

18. В венах имеются
А) створчатые клапаны
Б) полулунные клапаны
В) кармановидные клапаны
Г) нет клапанов в венах

19. Ацетилхолин вызывает
А) учащение сердечного ритма
Б) замедление сердечного ритма
В) не влияет на сердечный ритм

Г) другой ответ

Тема 5. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Биохимический метод.

1. Генеалогический метод.
2. Методика составления родословных и их анализ.
3. Особенности родословных при аутосомно-доминантном, аутосомно-рецессивном и сцепленным с полом наследовании.
4. Близнецовый метод.
5. Роль наследственности и среды в формировании признаков.
6. Биохимический метод.
7. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ.

Тест:

1. С помощью генеалогического метода можно выяснить:

а) закономерности наследования признаков у человека +

б) характер изменения генов

в) влияние воспитания на развитие психических особенностей человека

2. С помощью генеалогического метода нельзя выяснить:

а) закономерности наследования признаков у человека

б) характер изменения хромосом +

в) оба варианта верны

3. Вероятность кроссинговера между генами А и В — 7%, между генами В и С — 10%, между генами А и С — 17%. Каков вероятный порядок расположения генов в хромосоме, если известно, что они сцеплены:

а) В — С — А

б) С — А — В

в) А — В — С +

4. С помощью какого метода было установлено наследование дальтонизма у человека:

а) генеалогического +

б) биохимического

в) гибридологического

5. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка:

а) цитогенетического

б) генеалогического

в) близнецового +

6. Укажите пример записи анализирующего скрещивания:

а) АА х Аа

б) Аа х аа +

в) аа х аа

7. Для определения генотипа особи с доминантным признаком её скрещивают с особью, имеющей:

а) доминантный фенотип

б) доминантный генотип

в) рецессивный фенотип +

8. Какое заболевание можно обнаружить с помощью генеалогического метода:

а) полидактилию +

б) лактазную недостаточность

в) фенилкетонурию

9. С помощью какого метода можно отследить влияние внешней среды на развитие определённого признака или заболевания:

а) генеалогического

б) цитогенетического

в) близнецового +

10. Какой метод обнаруживает нарушения работы генов, которые отвечают за обмен веществ:

а) дерматоглифический

б) биохимический +

в) генеалогический

11. Какое заболевание можно выявить с помощью цитогенетического метод:

а) синдром кошачьего крика +

б) шизофрению

в) альбинизм

12. Как называется наука, изучающая рельеф кожи пальцев:

а) дерматоглифия

б) дактилоскопия +

в) пальмоскопия

13. Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют:

а) цитогенетическим +

б) генеалогическим

в) близнецовым

14. Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений:

а) цитогенетическим

б) биохимическим

в) гибридологическим +

15. Сущность гибридологического метода заключается в:

а) скрещивании организмов +

б) изучении этапов онтогенеза

в) искусственном получении мутаций

16. Сущность гибридологического метода заключается в:

а) изучении этапов онтогенеза

б) анализе потомства +

в) изучении этапов онтогенеза

17. Одной из целей, для которых будущим матерям советуют сделать генетический прогноз на основе их анализа крови, является выявление:

а) пола будущего ребенка

б) цвета глаз новорожденного

в) хромосомных мутаций +

18. Для определения влияния условий жизни на фенотип человека проводят наблюдения за однояйцевыми близнецами, так как:

а) они имеют внешнее сходство с родителями

б) они имеют одинаковый генотип +

в) они гомозиготны по всем аллелям

19. Хромосомная болезнь человека, синдром Дауна, была изучена с помощью метода:

а) близнецового

б) генеалогического

в) цитогенетического +

20. Метод, использованный Менделем в научных исследованиях:

а) генеалогический

б) гибридологический +

в) цитогенетический

21. Близнецовый метод исследования проводится путем:

а) наблюдений за объектами исследования +

б) исследования родословной

в) искусственного мутагенеза

22. Какой метод генетики используют для определения роли факторов среды в формировании фенотипа человека:

а) палеонтологический

б) близнецовый +

в) генеалогический

23. В чём заключается популяционно-статистический метод:

а) сравнение фенотипов и генотипов близнецов

б) изучение фенотипов и генотипов близнецов

в) сбор статистических данных группы людей +

24. В чём заключается популяционно-статистический метод:

а) изучение родословной человека

б) анализ статистических данных группы людей +

в) анализ кариотипа в норме и при наличии патологии

25. Какова цель изучения наследственной информации человека:

а) выявление фенотипических признаков поколений

б) наблюдение за деятельностью генов в онтогенезе

в) продление жизни населения +

26. Что относится к социально-этическим проблемам генетики человека:

а) работа с большим количеством хромосом

б) невозможность экспериментального скрещивания +

в) долгая смена поколений

27. С какой наукой связана генетика человека:

а) медициной +

б) анатомией

в) зоологией

28. С какой наукой связана генетика человека:

а) физиологией

б) психологией

в) антропологией +

29. С какой наукой не связана генетика человека:

а) философией +

б) антропологией

в) медициной

30. Что не изучает генетика человека:

а) причины предрасположенностей, способностей и талантов в определённой сфере деятельности

б) влияние среды и воспитания на эмоциональное развитие +

в) закономерности распределения генов между потомками

Тема 6. Цитогенетический метод. Дерматоглифический метод. Популяционностатистический метод. Имунногенетический метод. Методы пренатальной диагностики.

1. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом.
2. Методы экспресс-диагностики определения Х и Y хроматина.
3. Метод дерматоглифики.

4. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция).
5. Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга.
6. Иммуногенетический метод.
7. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).

Тема 7. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза. Хромосомные болезни.

1. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).
2. Эндо - и экзомутагены. Мутагенез, его виды.
3. Фенокопии и генокопии.
4. Наследственные болезни и их классификация.
5. Хромосомные болезни.
6. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау.
7. Клиника, цитогенетические варианты.
8. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии Х, синдром дисомии по Y-хромосоме.
9. Структурные аномалии хромосом.

Тема 8. Генные болезни. Наследственное предрасположение к болезням

1. Аутосомно-рецессивные заболевания.
2. Х - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания.

3. У - сцепленные заболевания.
4. Особенности болезней с наследственной предрасположенностью.
5. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
6. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
7. Виды мультифакториальных признаков.
8. Изолированные врожденные пороки развития.
9. Гипертоническая болезнь.
10. Ревматоидный артрит.
11. Язвенная болезнь.
12. Бронхиальная астма и др.
13. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.
14. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.

Тема 9. Наследственное предрасположение к болезням. Диагностика наследственных заболеваний. Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медикогенетическое консультирование

1. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью.
2. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью.
3. Виды мультифакториальных признаков.
4. Изолированные врожденные пороки развития.
5. Гипертоническая болезнь.
6. Ревматоидный артрит.
7. Язвенная болезнь.
8. Бронхиальная астма и др.
9. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний.
10. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.
11. Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний.

12.Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярногенетические.

13.Виды профилактики наследственных болезней.

14.Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний.

15.Перспективное и ретроспективное консультирование.

16.Показания к медико-генетическому консультированию.

17.Массовые, скринирующие методы выявления наследственных заболеваний.

18.Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы).

19.Неонатальный скрининг.

ПРИМЕРНЫЕ ТЕМЫ ДЛЯ РЕФЕРАТОВ

1.Предмет и задачи патологии, ее связь с медико-биологическими и клиническими дисциплинами.

1. Связь нарушений обмена веществ, структуры и функции с повреждением клеток.
2. Общая этиология болезней.
3. Значение внешних и внутренних факторов, роль реактивности организма в возникновении, развитии и исходе болезни.
4. Понятия «симптомы» и «синдромы», их клиническое значение.
5. Паренхиматозные дистрофии – белковые (диспротеинозы), жировые (липидозы), углеводные.
6. Скопления белков (диспротеинозы): причины, патогенез, морфологическая характеристика, клинические проявления, исходы.
7. Жировые изменения миокарда, печени, почек.
8. Нарушения обмена гемоглобиногенных пигментов.
9. Желтухи: виды, механизмы возникновения и клинико-методологические проявления.

10.Нарушение водного обмена.

11.Типовые формы нарушений КЩР.

12.Виды нарушения КЩР.

13.Апоптоз как запрограммированная клеточная смерть.

14.Общая характеристика гипоксии.

15.Адаптивные реакции при гипоксии.

16.Значение гипоксии для организма.

17.Венозная гиперемия (венозный застой): местные и общие причинные факторы, механизмы развития и клинико – морфологические проявления.

18.Роль коллатерального кровообращения.

19.Тромбоз: определение, местные и общие факторы тромбообразования.

20.Эмболия: определение, виды, причины, клинико-морфологическая характеристика.

21.Основные формы нарушения лимфообращения.

22.Экссудация: изменения местного кровообращения и микроциркуляции. Механизмы и значение.

23.Пролиферация, механизмы формирования воспалительного клеточного инфильтрата и роль различных клеточных элементов при воспалении.

24.Гранулематозное воспаление (острое и хроническое): этиология, механизмы развития, клинико-морфологическая характеристика.

25.Регенерация, гипертрофия и гиперплазия, организация, инкапсуляция, метаплазия - определение понятий, причины, механизмы развития, виды, стадии, клинико - морфологические проявления.

26.Определение понятий: аллергия, аллерген,, сенесебилизация.

27.Анафилактический шок.

28.Аутоиммунизация и аутоиммунные болезни.

29.Синдром приобретенного иммунодефицита (СПИД). Общая характеристика, значение для организма.

30.Приспособительные реакции при гипотермии.

31.Структурно-функциональные изменения при лихорадке.

32.Клиническое значение лихорадки.

33.Структурно-функциональные изменения.

34.Причины, механизмы развития и основные проявления.

35.Патогенез и стадии шока. Значение токсемии в развитии шока.

36.Кома: общая характеристика понятия, виды коматозных состояний.

37.Этиология и патогенез опухолей. Канцерогенные агенты (химический, радиационный, вирусный).

38.Морфологический атипизм.

39.Эпителиальные опухоли: доброкачественные и злокачественные.

40.Саркома, ее виды.

ТЕМЫ ДЛЯ ДИСКУССИИ

1. Общепатологические процессы как основа понимания болезней, развивающихся при поражении органов и систем.
2. Значение физических, химических (в том числе лекарственных) и биологических агентов в патологии клетки.
3. Понятие о факторах риска.
4. Патогенез и морфогенез болезней.
5. Классификация дистрофий (обратимые - необратимые, белковые, жировые, углеводные, минеральные; паренхиматозные, мезенхимальные, смешанные; приобретенные – наследственные).
6. Смешанные дистрофии – следствие нарушения обмена сложных белков и минералов.
7. Скопления липидов (липидозы): патогенез, клинико-морфологическая характеристика, методы диагностики, исходы.
8. Нарушения обмена пигментов (хромопротеидов): эндогенные пигменты, виды.
9. Нарушения обмена билирубина.
10. Образование кокрементов, их разновидности.
11. Нарушение кислотно-щелочного равновесия.
12. Механизмы развития.

13. Причины, патогенез и морфогенез, клинико-морфологическая характеристика, исходы.
14. Значение апоптоза в физиологических и патологических процессах.
15. Гипоксия в патогенезе различных заболеваний.
16. Экстренная и долговременная адаптация организма к гипоксии, закономерности формирования, механизмы и проявления.
17. Артериальная гиперемия: причины, виды, механизмы возникновения, клинико-морфологические проявления и исходы.
18. Ишемия: определение, причины, механизмы развития, клинико-морфологические проявления.
19. Инфаркт: определение, причины, клинико-морфологическая характеристика, осложнения и исходы.
20. Значение и исходы тромбоза.
21. Расстройства микроциркуляции: основные формы, причины и механизмы нарушения.
22. Медиаторы воспаления.
23. Клинико- морфологические проявления экссудации.
24. Экссудативное воспаление: серозное, фибринозное (крупозное, дифтеритическое), гнойное (флегмона, абсцесс, эмпиема), катаральное, геморрагическое, смешанное.
25. Хроническое воспаление: причины, патогенез, клеточные кооперации (макрофаги, лимфоциты, плазматические клетки, эозинофилы, фибробласты и др.); морфологические виды и исходы.
26. Роль воспаления в патологии.
27. Аллергические реакции.
28. Характеристика отдельных видов аллергических реакций.
29. Механизмы развития, структурно-функциональные характеристики, значение.
30. Иммунный дефицит: понятие, этиология, классификация.
31. Структурно-функциональные расстройства в организме.

32. Стадии лихорадки. Формы лихорадки в зависимости от степени подъема температуры и типов температурных кривых.
33. Отличие лихорадки от гипертермии.
34. Стадии, механизмы развития и проявления стресса.
35. Коллапс как форма острой сосудистой недостаточности.
36. Шок: общая характеристика, виды шока.
37. Клинико- морфологические проявления при шоковых состояний различного происхождения.
38. Общие механизмы развития и клинико- морфологические проявления коматозных состояний, значение для организма.
39. Морфогенез опухоли.
40. Доброкачественные и злокачественные опухоли: разновидности и сравнительная характеристика.
41. Мезенхимальные опухоли: доброкачественные и злокачественные.

III. Оценочные материалы для проведения итоговой аттестации

3.1. Комплект материалов для промежуточной аттестации по результатам освоения дисциплины

Профессиональное образовательное учреждение
«Международный Открытый Колледж Современного Управления имени М.М. Абрекова»

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по
учебно-методической работе
_____/Д.М. Каппушева/

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 1

1. Содержание понятий «здоровье», «образ жизни», «качество жизни».
2. Что такое управляемые и неуправляемые факторы риска развитиязаболевания
3. Какие заболевания относятся к заболеваниям передающимсяполовым путем

Профессиональное образовательное учреждение
«Международный Открытый Колледж Современного Управления имени М.М. Абрекова»

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по
учебно-методической работе
_____/Д.М. Каппушева/

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 2

1. Какой из методов контрацепции защищает и от заболеваний, передающихся половым путем
2. Основы здорового образа жизни в современном мире
3. Расчет основных демографических показателей

Профессиональное образовательное учреждение
«Международный Открытый Колледж Современного Управления имени М.М. Абрекова»

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по
учебно-методической работе
_____/Д.М. Каппушева/

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 3

1. Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Генеалогический метод.
2. Цитогенетический метод
3. Химическая организация клетки

Профессиональное образовательное учреждение
«Международный Открытый Колледж Современного Управления имени М.М. Абрекова»

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по
учебно-методической работе
_____/Д.М. Каппушева/

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 4

1. Химическое строение игенетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК
2. Сущность законов наследования признаков у человека.
3. Гены, контролирующие эмбриональную индукцию

Профессиональное образовательное учреждение
«Международный Открытый Колледж Современного Управления имени М.М. Абрекова»

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по
учебно-методической работе
_____/Д.М. Каппушева/

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 5

1. Модификационная изменчивость
2. Наследственные болезни и их классификация
3. Виды профилактики наследственных болезней

Профессиональное образовательное учреждение
«Международный Открытый Колледж Современного Управления имени М.М. Абрекова»

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по
учебно-методической работе
_____/Д.М. Каппушева/

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 6

1. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина)
2. Хромосомныеболезни
3. Фенокопии и генокопии

Профессиональное образовательное учреждение
«Международный Открытый Колледж Современного Управления имени М.М. Абрекова»

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по
учебно-методической работе
_____/Д.М. Каппушева/

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 7

1. Мутагенез, его виды
2. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау
3. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний

Профессиональное образовательное учреждение
«Международный Открытый Колледж Современного Управления имени М.М. Абрекова»

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по
учебно-методической работе
_____/Д.М. Каппушева/

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 8

1. Перспективное и ретроспективное консультирование
2. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом:синдром Шерешевского- Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии Х, синдром дисомии по Y- хромосоме
3. Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков

Профессиональное образовательное учреждение
«Международный Открытый Колледж Современного Управления имени М.М. Абрекова»

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по
учебно-методической работе
_____/Д.М. Каппушева/

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 9

1. Основные виды изменчивости
2. Структурныеаномалии хромосом
3. Показания кмедико-генетическому консультированию

Профессиональное образовательное учреждение
«Международный Открытый Колледж Современного Управления имени М.М. Абрекова»

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по
учебно-методической работе
_____/Д.М. Каппушева/

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 10

1. Пренатальная и преимплантационная диагностика (неинвазивные иинвазивные методы).
2. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью
3. Причины и сущность мутационной изменчивости

Профессиональное образовательное учреждение
«Международный Открытый Колледж Современного Управления имени М.М. Абрекова»

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по
учебно-методической работе
_____/Д.М. Каппушева/

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 11

1. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина)
2. Хромосомныеболезни
3. Фенокопии и генокопии

Профессиональное образовательное учреждение
«Международный Открытый Колледж Современного Управления имени М.М. Абрекова»

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по
учебно-методической работе
_____/Д.М. Каппушева/

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 12

1. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные).
2. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью
3. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные)

Профессиональное образовательное учреждение
«Международный Открытый Колледж Современного Управления имени М.М. Абрекова»

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по
учебно-методической работе
_____/Д.М. Каппушева/

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 13

1. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические.
2. Пренатальная и преимплантационная диагностика
3. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы

Профессиональное образовательное учреждение
«Международный Открытый Колледж Современного Управления имени М.М. Абрекова»

УТВЕРЖДАЮ
Заместитель директора по
учебно-методической работе
_____/Д.М. Каппушева/

Дисциплина «Генетика человека с основами медицинской генетики»

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 14

1. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода
2. Хромосомныеболезни
3. Фенокопии и генокопии