

ГБПОУ РА «АДЫГЕЙСКИЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ КОЛЛЕДЖ
ИМ. Х. АНДРУХАЕВА»

Утверждено
Заместитель директора
по учебной работе



РАБОЧАЯ ПРОГРАММА

УМК

Дисциплина _____

« Основы генетики »

Для специальности (группа специальностей)

44.02.05. « Коррекционная педагогика
в начальном образовании »

(код и наименование специальности)

Организация-разработчик: *ГБОУ СПО РА «Адыгейский педагогический колледж им. Х. Андрухаева»*

Разработчик:

Нагоева Г.Г., преподаватель биологии.

ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ОБРАЗОВАТЕЛЬНЫЙ СТАНДАРТ

Основные понятия и положения современной генетики. Геном человека. Взаимодействие генов. Норма реакции. Законы наследственности. Хромосомная теория наследственности. Изменчивость. Хромосома как носитель наследственной информации. Кариотип. Методы дифференциального окрашивания хромосом. Хромосомные нарушения и их значения. Наследственная патология. Этиология и патогенез, диагностика и лечение. Методы генотерапии. Моногенные болезни. Характеристика отдельных форм. Хромосомные болезни. Связь хромосомного дисбаланса с отклонениями в развитии. Болезни с наследственной предрасположенностью: ассоциация с генетическими маркерами, понятие наследственности. Роль генетических факторов в возникновении расстройств речи. Наследственные факторы интеллектуальных нарушений. Генетика эмоционально-личностных расстройств и девиантного поведения. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата. Наследственные формы глухоты и тугоухости в детском возрасте. Генетически обусловленные формы детской слепоты и слабовидения. Медико-генетическое консультирование. Расчеты риска при болезнях с наследственной предрасположенностью. Методы пренатальной диагностики. Характеристика отдельных видов профилактики и лечения наследственных болезней.

Содержание

| | |
|--|----|
| 1. Паспорт программы учебной дисциплины | 4 |
| 2. Структура и примерное содержание учебной дисциплины | 5 |
| 3. Условия реализации программы учебной дисциплины | 15 |
| 4. Контроль и оценка результатов освоения | 16 |

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «Основы генетики»

1.1. Область применения примерной программы

Примерная программа учебной дисциплины разработана на основе Федерального государственного образовательного стандарта (далее ФГОС) по специальности среднего профессионального образования (далее СПО) 44.02.05 «Коррекционная педагогика в начальном образовании».

1.2. Место дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Учебная дисциплина входит в естественнонаучный цикл.

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

Цель курса: сформировать у студентов представления об основных закономерностях наследования признаков и их роли в онтогенетическом развитии человека.

Изучение курса призвано заложить основы знаний о закономерностях наследственности и изменчивости и сформировать систему понятий, являющихся базовыми для изучения дисциплин психолого-педагогического цикла. Основное внимание уделено сведениям о наследственных изменениях фактически аномальных детей всех категорий, являющихся предметом изучения дефектологии. А именно: наследственных форм интеллектуальных и речевых нарушений, сенсорных дефектов, нарушений эмоционально-волевой сферы и поведения, функций опорно-двигательного аппарата.

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

- Законы Менделя, которые являются универсальными и присущи всем живым организмам;

- Законы наследственности необходимые для понимания вопросов наследственной патологии, состояния здоровья аномального ребенка,

организации оптимальных условий адаптации ребенка к микросоциальной среде, для правильной организации коррекционной работы с детьми;

В результате освоения учебной дисциплины обучающийся должен *уметь:*

- решать генетические задачи, так как это имеет большое значение для закрепления студентами важных и сложных разделов генетики.

Прикладной аспект программы направлен на овладение методикой решения задач по программированию проявления наследственных признаков у человека, составлению генетического дерева.

1.4. Рекомендуемое количество часов на освоение примерной программы учебной дисциплины:

максимальной учебной нагрузки обучающегося 32 часа, в том числе:
обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 24 часа;
самостоятельной работы обучающегося 8 часов.

2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1. Объем учебной дисциплины и виды учебной работы

| Вид учебной работы | Объем часов |
|---|--------------------|
| Максимальная учебная нагрузка (всего) | *32 |
| Обязательная аудиторная учебная нагрузка (всего) | *24 |
| в том числе: | |
| практические занятия | 10* |
| контрольные работы | *3 |
| Самостоятельная работа обучающегося (всего) | *8 |

СОДЕРЖАНИЕ КУРСА

Тематическое планирование

| № | Наименование тем и разделов | Всего | Аудиторные занятия (час) | | Самостоятельная работа |
|--------------|--|-----------|-----------------------------|-----------|---------------------------|
| | | | лекции | практич. | |
| 1 | Введение | 1 | 1 | - | |
| 2 | Основы наследственности и изменчивости. | 6 | 2 | 4 | |
| 3 | Методы исследования в генетике. | 3 | 1 | 2 | |
| 4 | Уровни организации наследственного аппарата. | 2 | 2 | - | |
| 5 | Наследственные болезни. | 4 | 2 | 2 | |
| 6 | Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений. | 3 | 1 | 2 | 2 |
| 7 | Генетика сенсорных нарушений. | 1 | 1 | | |
| 8 | Роль генетических факторов в этиологии речевых нарушений детей. | 1 | 1 | | 2 |
| 9 | Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата у детей. | 1 | 1 | - | 2 |
| 10 | Роль генетических факторов в возникновении эмоционально-личностных нарушений, девиантных форм поведения. | 1 | 1 | - | 2 |
| 11 | Медико-генетическое консультирование. | 1 | 1 | - | |
| ВСЕГО | | 24 | 14 | 10 | 8 |

Темы и краткое содержание лекционных занятий

Тема 1. Введение.

Генетика-наука о закономерностях наследственности и изменчивости. История развития генетики. Становление генетики в России. Современные направления в генетике.

Тема 2. Основы наследственности и изменчивости.

Законы Менделя. Понятие о норме реакции. Фенотипическая изменчивость (онтогенетическая, модификационная). Наследственная изменчивость (комбинативная, мутационная). Типы наследования.

Тема 3. Методы исследования в генетике.

Клинико-генетический метод. Близнецовый метод. Цитогенетический метод. Иммуногенетический метод. Биохимический метод. Популяционно-генетический метод. Молекулярно-генетический метод.

Тема 4. Уровни организации наследственного аппарата.

Гены. Взаимодействие аллельных и неаллельных генов. Хромосома как носитель наследственной информации. Хромосома. Теория наследственности. Митоз. Мейоз. Классификация хромосом. Структура хромосом. Методы дифференциальной апраксии хромосом. Хромосомные мутации. Кариотип. Фенотип. Генотип.

Тема 5. Наследственные болезни.

Причины и характер протекания наследственных болезней. Генные болезни (болезни с аутосомно-доминантным типом наследования, аутосомно-рецессивным и X-сцепленным с полом). Хромосомные болезни (синдром Дауна, «Кошачьего крика», синдром Патау и Эдвардса и другие). Болезни с наследственной предрасположенностью (моногенные и полигенные формы болезней).

Тема 6. Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений.

Генетика умственной отсталости. Эпидемиология. Этиология. Синдромы интеллектуальных нарушений (синдром Вильямса, Аспергера).

Тема 7. Генетика сенсорных нарушений.

Роль генетических факторов в происхождении нарушений слуха у детей. Типы наследования нарушений слуха. Синдромальные нарушения слуха и сложного сенсорного дефекта. Роль генетических факторов в этиологии нарушений зрения и сложных дефектов. Форма детской слепоты и слабовидения. Проблемы коррекции при сенсорных и сложных дефектах.

Тема 8. Роль генетических факторов в этиологии речевых нарушений детей.

Ринолалия. Дислалия. Расстройство экспрессивной речи. Расстройство импрессивной речи. Специфическая задержка чтения. Расстройство письма. Заикание. Речевые расстройства при РДА. Речевые расстройства при шизофрении. Сочетание речевых и интеллектуальных нарушений. Синдромы речевых расстройств при наследственно обусловленных заболеваниях обмена веществ.

Тема 9. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата у детей.

Типы наследования деформаций позвоночника. Наследственно-дегенеративные заболевания нервной системы. Моногенные наследственные болезни центральной нервной системы с поражением двигательной сферы. Нарушение опорно-двигательного аппарата при хромосомных болезнях.

Тема 10. Роль генетических факторов в возникновении эмоционально-личностных нарушений, девиантных форм поведения.

Нарушение поведения при шизофрении, аффективных расстройств, эпилепсии. Аутистическое поведение при некоторых генетических заболеваниях. Синдром дефицита внимания и гиперактивности.

Тема 11. Медико-генетическое консультирование.

Медико-генетическое консультирование – как профилактика наследственной патологии. Цель консультирования. Задачи консультирования. Показания для направления семьи в медико-генетическую консультацию. Пренатальная диагностика и ее методы. Расчеты риска. Профилактика и лечение наследственных заболеваний.

Темы и краткое содержание практических занятий

№ 1.

Вопросы для обсуждения:

1. Приведите примеры свойств человеческого организма и поясните, какие признаки или комплексы признаков на различных уровнях организации лежат в их основе.
2. Что дает изучение признаков и свойств организма для формирования представлений о генотипе?
3. С какой целью генетика использует качественную характеристику кариотипа?
4. Какое значение для развития биологических наук имеет знание генетики?
5. Решение генетических задач.

№ 2.

Вопросы для обсуждения:

1. Какие особенности растений гороха позволили Г.Менделю отнести организмы взятые им для гибридизации, к чистым линиям.
2. В чем сущность гибридологического метода, разработанного Г.Менделем?
3. Расскажите об опытах Г.Менделя.
4. Каким образом происходит определение пола будущего организма?
5. Проанализируйте признаки и свойства ваших членов семьи, выявите доминантные и рецессивные признаки.
6. Решение генетических задач.

№ 3.

Вопросы для обсуждения:

1. Приведите примеры комбинативной изменчивости, вытекающие из закономерностей наследования признаков, выявленных Г.Менделем.
2. В чем может заключаться биологическое значение преобразования фенотипа под действием факторов среды без изменений генотипа?
3. Как на проявлении качественных и количественных признаков отражается влияние факторов окружающей среды?
4. Как широта нормы реакции может влиять на приспособление к конкретным условиям обитания?
5. Решение генетических задач.

№ 4.

Вопросы для обсуждения:

1. В чем заключаются отличия в наследовании соматических и генетических мутаций? Каково их значение для отдельного организма и целого вида?
2. Какие механизмы могут лежать в основе появления мутаций у человека?
3. Приведите примеры генных, хромосомных и геномных мутаций у человека.

4. В чем заключаются принципы классификаций наследственной изменчивости.
5. Решение генетических задач.

№ 5.

Вопросы для обсуждения:

1. Какова роль генетических факторов в этиологии речевых, интеллектуальных и сенсорных нарушений у детей?
2. Как часто встречаются генные болезни среди населения?
3. Чем объяснить рождение с аутосомно-доминантным типом заболевания у двух здоровых родителей?
4. Какие болезни относятся к болезням с моногенной наследственной предрасположенностью?
5. Какая терапия наследственных болезней в настоящее время наиболее часто применяется?
6. Решение генетических задач.

Задачники, используемые на практических занятиях:

1. Коминская Э.А. Сборник задач по генетике. – Мн., 1982.
2. Кочергин Б.Н., Кочергина М.Л. Задачи по молекулярной биологии и генетике. – Мн., 1982.
3. Соколовская Б.Х. Сто задач по генетике и молекулярной биологии. – Новосибирск, 1970.
4. Хелевин Н.В., Лобанов А.М., Колесова О.Ф. Задачник по общей и медицинской генетике. – М., 1984.

САМОСТОЯТЕЛЬНАЯ РАБОТА

Подготовить сообщения на следующие темы:

1. Наука Евгеника как учение об улучшении человека.
2. Генная инженерия.
3. Генная терапия.
4. Генетические факторы, влияющие на возникновение девиантных форм поведения.
5. Тератология человека.

Задачи по генетике для самопроверки:

1. Дальтонизм сцеплен с X-хромосомой и определен рецессивным геном. Дочь дальтоника выходит замуж за сына другого дальтоника, при чем жених и невеста нормально различают цвета. Каким будет зрение у их детей?
2. Мужчина гетерозиготный рыжеволосый (доминантный признак) и без веснушек женился на женщине с русым волосом и с веснушками (доминантный признак). Определите вероятность детей с рыжим волосом и веснушками.
3. У человека кареглазость доминирует над голубоглазостью, а праворукость над леворукостью. Кареглазый мужчина – левша женился на голубоглазой женщине – правше. У них родился ребенок голубоглазый – левша. Определите генотип ребенка.
4. Идиотия Тей-Сакса заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования. Первый ребенок в семье супругов умер от этой болезни. Какова вероятность, что ребенок, которому предстоит родиться, будет болен?
5. Атрофия мышц является заболеванием с аутосомно-доминантным типом наследования. Какова вероятность рождения здорового ребенка в семье, где оба супруга больны, один – гомозиготен, другой – гетерозиготен?
6. У человека рецессивный ген определяет врожденную глухонемоту. Наследственно глухонемая женщина вышла замуж за мужчину с нормальным слухом. У них родился глухонемой ребенок. Можно ли определить генотип родителей?
7. Парагемофилия наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где оба супруга страдают парагемофилией?
8. Близорукость доминирует над нормальным зрением. Карий цвет глаз доминирует над голубым. Кареглазый близорукий мужчина, мать которого была голубоглазой с нормальным зрением, женится на голубоглазой женщине с нормальным зрением. Какова вероятность рождения ребенка с признаками матери?
9. У человека ген курчавых волос доминирует над геном гладких волос. Ген, обуславливающий нормальную пигментацию кожи, доминирует над отсутствием пигмента (альбинизм). У родителей, имеющих нормальную пигментацию кожи и курчавые волосы, родился альбинос с гладкими волосами. Определите генотипы родителей и вероятность рождения детей с курчавыми волосами и нормальным пигментом.
10. Гипоплазия эмали зубов наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак. В семье, где оба родителя имеют гипоплазию эмали, родился сын с нормальными зубами. Определите вероятность рождения в семье следующего ребенка с нормальными зубами.

11. У здоровых супругов двое детей больны агаммаглобулинемией (аутосомно-рецессивный тип наследования), один ребенок здоров. Какова вероятность, что четвертый ребенок, который родился, будет здоровым?
12. Фенилкетонурия и агаммаглобулинемия наследуются как аутосомно-рецессивные признаки. Какова вероятность рождения детей здоровых в семье, где оба родителя гетерозиготны по обоим парам признаков?
13. Парагемофилия наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где оба супруга страдают парагемофилией?
14. У человека рецессивный ген определяет врожденную глухонемоту. Наследственно глухонемой мужчина женился на женщине с нормальным слухом. Их ребенок имеет нормальный слух. Можно ли определить генотип матери?
15. Женщина – альбинос вышла замуж за здорового мужчину и родила альбиноса. Какова вероятность, что второй ребенок также будет альбинос?
16. Близорукость доминирует над нормальным зрением. Дигетерозиготный мужчина кареглазой гетерозиготной близорукой женщине. Какова вероятность рождения голубоглазого ребенка с нормальным зрением?
17. Отсутствие малых коренных зубов наследуется как аутосомно-доминантный признак. Какова вероятность рождения детей с этой аномалией в семье, где оба родителя гетерозиготны по данному признаку?
18. Нарушение обмена меди наследуется как аутосомно-рецессивный признак. У здоровых родителей родился больной ребенок. Определите генотип родителей и ребенка.
19. Миоплегия наследуется как аутосомно-доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалией в семье, где отец – гетерозиготен, мать – не страдает заболеванием.
20. Нарушение терморегуляции наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Здоровый мужчина женился на здоровой женщине, отец которой имел данное заболевание. Какова вероятность рождения больных детей в семье?

Вопросы для самопроверки:

1. Что такое наследственность? Что такое гены?
2. В результате какого процесса возникают аллельные гены?
3. Приведите определение понятия «изменчивость».
4. Дайте определение понятиям «генотип» и «фенотип».
5. Благодаря каким приемам Г.Менделю удалось вскрыть законы наследования признаков?
6. Что такое гибридизация?
7. Какое скрещивание называется моногибридным? Дигибридным?
8. Сформулируйте первый закон Менделя.
9. Сформулируйте второй закон Менделя.
10. Что такое «чистота гамет»?
11. На каком явлении основан закон чистоты гамет?
12. Обоснуйте основные положения третьего закона Менделя.
13. Какие хромосомы называются половыми?
14. Какой пол называется гомогаметным, а какой – гетерогаметным? Приведите примеры.
15. Что такое сцепление генов с полом?
16. Приведите примеры наследования гена, сцепленного с полом.
17. Почему проявляются в виде признака рецессивные гены, локализованные в X-хромосоме человека?
18. Приведите примеры доминантных и рецессивных признаков у человека.
19. Какие формы изменчивости вам известны?
20. Приведите классификацию мутаций по уровню изменений наследственного материала.
21. Что такое полиплоидия и каково ее значение?
22. Перечислите свойства мутаций.
23. На каких уровнях возникают новые комбинации генов?
24. Приведите примеры влияния среды на проявление признака.
25. Приведите примеры, доказывающие ненаследуемость изменений признака, вызванных действием условий внешней среды.
26. Почему ненаследственная изменчивость называется групповой или определенной?
27. Что такое норма реакции?
28. Укажите свойства модификаций.
29. Сравните свойства мутаций и модификаций.
30. В чем заключается правило хромосом?
31. Что такое генеалогический метод исследования?
32. В чем заключается близнецовый метод исследования?
33. Для чего используется близнецовый метод?
34. Что относится к цитогенетическим методам?
35. Назовите положения хромосомной теории.
36. В чем разница между мейозом и митозом?
37. Назовите возможные перестройки хромосомного набора.

38. Что такое кроссинговер? В чем его значения.
39. Чем характеризуются наследственные болезни?
40. Признаки хромосомных синдромов.
41. Характеристика синдрома Дауна.
42. Характеристика синдрома «Кошачьего крика».
43. Характеристика синдрома Эдвардса.
44. Характеристика синдрома Патау.
45. Какие болезни называют генными?
46. Как часто они встречаются среди населения?
47. Какую роль играет кровное родство родителей в частоте возникновения болезней с аутосомно-доминантным типом наследования?
48. В чем заключается клиническая диагностика наследственных болезней?
49. Какие болезни можно диагностировать пренатально с помощью молекулярно-генетических методов?
50. Задачи и цель медико-генетического консультирования.
51. Назовите клинические формы умственной отсталости.
52. Перечислите известные вам синдромы интеллектуальных нарушений и охарактеризуйте их.
53. Назовите синдромальные формы нарушений слуха и охарактеризуйте их.
54. какие наследственные синдромы связаны с расщеленой губы и неба?
55. Наследуется ли заикание?
56. Наследуется ли дислексия?
57. При каких наследственных заболеваниях отмечается карликовость?

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Требования к минимальному материально-техническому обеспечению

Реализация программы дисциплины требует наличия учебного кабинета.

Оборудование учебного кабинета: посадочные места по количеству обучающихся; рабочее место преподавателя; комплект учебно-наглядных пособий по генетике, в том числе на электронных носителях.

Технические средства обучения: компьютер, мультимедийная установка, DVD.

Список рекомендуемой литературы:

1. Айала Ф. Кайгер Д.Ж. Современная генетика. – М., 1987.
2. Бочков Н.П. Клиническая генетика. – М., 1997.
3. Бочков Н.П., Захаров А.С., Иванов В.И. Медицинская генетика. – м., 1984.
4. Дубинин Н.П. Общая генетика. – М., 1986.
5. Козлова С.И., Семенова Е. и др. Наследственные синдромы и медико-генетическое консультирование. – М., 1996.
6. Ленц В.Г. Медицинская генетика. – М., 1990.
7. Натали В.Ф. Основные вопросы генетики. – М., 1967.
8. Мастюкова Е.М., Масковкина А.Г. Основы генетики. Клинико-генетические основы коррекционной педагогики и специальной психологии. – М., 2005.
9. Мутовин Г.Р. Основы клинической генетики. – М., 1997.
10. Приходченко Н.Н. Шкурят Т.П. Основы генетики человека. – Ростов-на-Дону, 1997.
11. Тимолянова Е.К. Медицинская генетика. – М., 2003.
12. Коминская Э.А. Сборник задач по генетике. – Мн., 1982.
13. Кочергин Б.Н., Кочергина М.Л. Задачи по молекулярной биологии и генетике. – Мн., 1982.
14. Соколовская Б.Х. Сто задач по генетике и молекулярной биологии. – Новосибирск, 1970.
15. Хелевин Н.В., Лобанов А.М., Колесова О.Ф. Задачник по общей и медицинской генетике. – М., 1984.

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ ДИСЦИПЛИНЫ

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

Тест по дисциплине «Основы генетики»

1. Что такое генетика?
 - а) наука о законах наследственности и изменчивости у человека;
 - б) наука о закономерностях наследственности и изменчивости с точки зрения патологии;
 - в) наука о наследственности и изменчивости на клеточном уровне;
 - г) наука, изучающая закономерности наследственности и изменчивости организмов;

2. Для чего специалистам по коррекционной педагогике и психологии нужны знания в области генетики?
 - а) распознавать общие проявления наследственной патологии;
 - б) формулировать диагноз и определять необходимость дополнительного обследования;
 - в) обеспечивать необходимую документацию для медико-генетического консультирования;
 - г) проводить профилактические мероприятия, направленные на предупреждение наследственных и врожденных заболеваний;
 - д) разрабатывать адекватные методы коррекции, основываясь на медицинском прогнозе и структуре дефекта конкретного наследственного заболевания;

3. Генеологический метод – это:
 - а) метод родословных;
 - б) прослеживание признака болезни с указанием типа родословных связей;
 - в) систематизация сведений о наследственных признаках человека;
 - г) изучение сцепления генов и их взаимодействия;

4. Какое число хромосом содержится в соматических клетках организма человека?
 - а) 48 хромосом (24 пары);
 - б) 46 хромосом (23 пары);
 - в) 23 хромосомы (11 пар соматических и 1 - половая).

5. Какие хромосомы называют соматическими (аутосомами), а какие – половыми (гетеросомами)?

а) 44 хромосомы (22 пары), одинаковые у мужчин и женщин, называют соматическими, или аутосомами, а 2 (1 пара), различающиеся у мужчин и женщин, - половыми. У женщин это две X-хромосомы, а у мужчины – X- и Y- хромосомы (XX и XY соответственно);

б) соматическими хромосомами, или аутосомами, называют хромосомы групп А, В, D, E, F, а к половым, или гомосомам, относятся хромосомы группы G.

в) к половым относятся одна из хромосом группы С (хромосома X) и хромосома Y.

6. Гомологичны ли X- и Y- хромосомы ?

а) все хромосомы человека парные и гомологичные, так как аналогичные локусы располагаются в них в одинаковой последовательности. Одна из каждой пары гомологичных хромосом наследуется от отца, другая – от матери;

б) Часть короткого плеча X- хромосомы и короткое плечо Y- хромосомы гомологичны и конъюгируют в мейозе;

в) X- и Y- хромосомы не гомологичны, так как имеют различную структуру и различные функции. Между ними в мейозе не происходит рекомбинации. Локализованные в них гены наследуются сцеплено с полом.

7. В чем сущность митоза?

а) сущность митоза состоит в идентичной редупликации хромосом и образовании веретена деления;

б) сущность митоза состоит в серии циклических необратимых изменений хромосом;

в) сущность митоза состоит в правильном распределении между дочерними ядрами хроматид и передаче генетического материала от одного клеточного поколения к другому;

8. Правильная последовательность стадии митоза:

а) профазы, телофазы, анафазы, метафазы;

б) метафаза, профазы, телофазы, анафазы;

в) интерфаза, профазы, метафазы, телофазы, анафазы, телофазы;

г) профазы, метафазы, анафазы, телофазы;

9. Какие существенные события происходят в мейозе?

а) во время мейоза число хромосом, свойственное организму, возрастает вдвое;

б) в мейозе происходит свободная рекомбинация родительских хромосом;

в) в мейозе происходит рекомбинация сцепленных генов при кроссинговере;

г) во время мейоза число хромосом, свойственное организму, уменьшается вдвое, происходит рекомбинация генов, принадлежащих к разным группам сцепления, и рекомбинация сцепленных генов при кроссинговере;

10. Кроссинговер – это:

- а) механизм, который ведет к обмену участками между несестринскими хроматидами гомологичных хромосом в профазе I мейоза;
- б) процесс обмена между близко расположенными несестринскими хроматидами негомологичных хромосом;
- в) процесс обмена участками между несестринскими хроматидами гомологичных хромосом с образованием хиазм в профазе I мейоза.

11. Важнейшими отличиями митоза от мейоза являются:

- а) в митозе сохраняется постоянство числа хромосом в ряду клеточных поколений, а мейоз обеспечивает редукцию (уменьшение) числа хромосом вдвое;
- б) мейоз в отличие от митоза увеличивает наследственную изменчивость за счет случайного расхождения гомологичных хромосом в разные клетки;
- в) в отличие от митоза, поддерживающего постоянство числа хромосом в ряду поколений, мейотический процесс обеспечивает редукцию числа хромосом в половых клетках наполовину и увеличивает генетическую изменчивость за счет случайного расхождения гомологичных хромосом в разные половые клетки и кроссинговера в I мейотическом делении;

12. Что такое анеуплодия (гетероплодия)?

- а) отсутствие отдельных хромосом или их избыточное число в геноме ($2n - 1$ – моносомия, $2n + 1$ – трисомия и т.д.);
- б) число хромосомных наборов, краткое гаплоидному;
- в) уменьшение или увеличение диплоидного набора хромосом вдвое.

13. Какие хромосомные перестройки относят к структурным?

- а) трисомию, моносомию, триплоидию;
- б) делецию, инверсию, дупликацию, кольцевые хромосомы, транслокацию, инсерции и изохромосомы;
- в) тетраплоидию, пентаплоидию, тетрасомию, реципрокные обмены, центрическое слияние.

14. Какие болезни называют генными?

- а) болезни, наследующиеся в соответствии с законом Менделя;
- б) болезни, обусловленные мутациями;
- в) все болезни, связанные с генными влияниями.

15. В каких случаях используется термин «аллель»?

- а) для обозначения видоизменений одного и того же гена, контролирующего альтернативные варианты того же признака;
- б) для обозначения генов гомологичных локусов, кодирующих один и тот же признак;
- в) для обозначения генов, определяющих фенотип как в гомозиготном, так и гетерозиготном состоянии.

16. В каких случаях используют термин «генотип»?

- а) генотипов называют аллели в локусе, определяющем данный признак;
- б) генотип – это комплекс наследственных особенностей человека, включая особенности строения, физических функций и типологические свойства высшей нервной деятельности и психики;
- в) под генотипом понимают всю совокупность генов, присущих данному индивиду.

17. Под термином «фенотип» следует понимать:

- а) физическое или химическое проявление исследуемого признака;
- б) совокупность наследственно обусловленных признаков организма;
- в) совокупность всех свойств и признаков организма, сформировавшихся в результате взаимодействия генотипа с окружающей средой.

18. Гомозигота – это:

- а) организм, содержащий два одинаковых аллеля данного гена в обеих гомологичных хромосомах;
- б) организм, во всех локусах которого присутствуют одинаковые аллели соответствующих генов;
- в) организм, имеющий в генотипе два одинаковых, или идентичных, аллеля данного гена.

19. Гетерозигота – это:

- а) организм, содержащий два разных аллеля данного гена; если мутантный ген находится на одной из хромосом, а в гомологичном локусе его нет, то такой индивид является гетерозиготным в отношении мутантного аллеля. Если последний не проявляется, то его называют рецессивным, а в противном случае – доминантным;
- б) организм с представительством некоторых генов только одним аллелем;
- в) организм, во всех локусах которого содержатся различные аллели: один доминантный, а другой – рецессивный.

20. Каково соотношение по полу среди больных с аутосомно- доминантным типом наследования?

- а) эти заболевания чаще выявляются у лиц мужского типа;
- б) эти заболевания чаще выявляются у лиц женского типа;
- в) эти заболевания выявляются одинаково часто у представителей обоих полов.

21. Какова вероятность рождения больного ребенка в браке, где один из родителей страдает заболеванием с аутосомно- доминантным типом наследования?

- а) при генотипе Аа – 25%;
- б) 50%, так как в большинстве случаев генотип таких индивидов – Аа;
- в) при генотипе Аа вероятность зависит от числа больных детей в семье и размера семьи.

22. В каких типах браков чаще всего рождаются дети с аутосомно-рецессивными заболеваниями?

- а) когда оба родителя страдают аналогичными заболеваниями;
- б) когда оба родителя фенотипически здоровы, но являются гетерозиготными носителями мутантного гена;
- в) когда один из супругов болен, а другой здоров.

23. У кого чаще выявляются заболевания с аутосомно-рецессивным типом заболевания: у мальчиков или у девочек?

- а) аутосомно-рецессивные заболевания чаще выявляются у мальчиков;
- б) аутосомно-рецессивные заболевания чаще выявляются у девочек;
- в) аутосомно-рецессивные заболевания одинаково часто поражают представителей обоих полов;

24. Каковы генотипы здоровых родителей, если у них родился ребенок с фенилкетонурией?

- а) оба родителя ребенка с фенилкетонурией являются гетерозиготами (Aa), так как по условию они здоровы;
- б) оба родителя ребенка с фенилкетонурией гомозиготны по гену фенилкетонурии;
- в) один из родителей ребенка с фенилкетонурией гомозиготен (aa), а другой гетерозиготен (Aa).

25. Чем отличаются X-сцепленные типы наследования от аутосомных?

- а) при аутосомно-доминантном и аутосомно-рецессивном типах наследования распределение по полу среди больных не отличается от аналогичного показателя в популяции, в то время как при X-сцепленном (сцепленном с полом) типе наследования наблюдается преимущественное поражение одного из полов;
- б) при X-сцепленном (сцепленном с полом) типе наследования мужчина всегда гомозиготен, так как хромосомы X и Y не являются полностью гомологичными;
- в) при X-сцепленном типе наследования заболевание связано с наличием мутантного аллеля в X-хромосоме, при аутосомном – в аутосоме (по определению).

26. Почему все дочери мужчины с X-сцепленным рецессивным заболеванием являются гетерозиготными носительницами, а все сыновья – здоровыми?

- а) все дочери такого мужчины гетерозиготны по мутантному аллелю, так как получают его от отца; это же справедливо и для сыновей. И дочери, и сыновья такого мужчины здоровы, так как рецессивный ген в гетерозиготном состоянии не проявляется;
- б) все дочери такого мужчины гетерозиготны по мутантному аллелю, получаемому от отца вместе с его X-хромосомой; сыновья этого отца здоровы, так как не получают от него X-хромосому с рецессивным аллелем. Сын наследует от отца Y-хромосому;

в) все дочери такого мужчины гетерозиготны, так как женщина получает одну X-хромосому от матери, а другую от отца. В материнской X-хромосоме локализован аллель А, а в отцовской – а (генотип дочери Аа). Все сыновья такого мужчины больны, так как гемизиготны по мутантному аллелю.

27. Каковы генотипы дочерей и сыновей у гетерозиготной носительницы гена рецессивного X-сцепленного заболевания?

- а) все дочери здоровы, а сыновья больны;
- б) все дочери больны, а сыновья здоровы;
- в) все дочери здоровы, а у сыновей 50%-ный риск заболеть;

28. Почему при X-сцепленном типе наследования никогда не наблюдается передача заболевания от мужчины к мужчине?

- а) потому что сын получает от отца нормальную X-хромосому;
- б) потому что при данном типе наследования болеют только женщины;
- в) отец не может передать сыну свою болезнь, так как передает ему Y-хромосому, а не X-хромосому.

29. Как часто диагностируется синдром Дауна среди новорожденных?

- а) у одного из 500-1000 новорожденных;
- б) у одного из 7000 новорожденных;
- в) у 50000 новорожденных;

30. Какие из перечисленных синдромов являются трисомиями?

- а) синдром Дауна;
- б) синдром «кошачьего крика»;
- в) синдром Шерешевского – Тернера;

31. Какие синдромы, связанные с геномными мутациями, являются следствием аномалий половых хромосом?

- а) синдром Патау;
- б) синдром Эдвардса;
- в) синдром Шерешевского – Тернера;

32. Какие болезни характеризуются наиболее высокой частотой?

- а) моногенные;
- б) хромосомные;
- в) мультифакториальные;

33. Какие из перечисленных наследственных болезней поддаются коррекции с помощью диетотерапии?

- а) мукополисахаридозы;
- б) фенилкетонурия;
- в) врожденный гипотериоз;

34. Какие нарушения у плода можно диагностировать с помощью УЗИ?

- а) фенилкетонурию;
- б) редуccionные пороки конечностей;
- в) синдром Ваарденбурга.

35. Каковы оптимальные сроки проведения УЗИ?

- а) 16-18-я неделя;
- б) 22-24-я неделя;
- в) 7-9-я неделя;

36. Основное показание для кордоцентеза – это:

- а) повышенный риск хромосомных болезней;
- б) наследственные болезни крови;
- в) врожденные пороки развития.

37. Какой из перечисленных методов пенетральной диагностики дает максимальный процент осложнений?

- а) биопсия хориона;
- б) амниоцентез;
- в) фетокопия.

38. К пренатальной диагностике относят:

- а) амниоцентез;
- б) коммуникативный процесс между врачом и пациентом;
- в) установление риска наличия болезни у плода;

39. Какие показатели относятся к категории высокого генетического риска?

- а) 10-20 %;
- б) 5-10 %;
- в) 20-50 %;

40. Итогом медико-генетического консультирования является:

- а) рецепт на лекарства, необходимые для лечения того или много наследственного заболевания;
- б) направление на пренатальную диагностику;
- в) установление величины риска рождения больного ребенка;

41. 100 %-й риск рождения больного ребенка отмечается:

- а) при аутосомно-доминантном типе наследования;
- б) при ассортативных браках, когда оба родителя гомозиготны по одному и тому же рецессивному гену ($aa \times aa$);
- в) при некоторых Робертсоновских транслокациях;

42. Каковы генотипы глухих родителей, если у них рождаются только глухие дети?

- а) оба родителя гомозиготны по одному и тому же рецессивному гену глухоты;
- б) оба родителя гетерозиготны по одному и тому же рецессивному гену глухоты;
- в) один из родителей гетерозиготен по доминантному гену, а второй – гомозиготен по рецессивному;
- г) оба родителя гетерозиготны по различным рецессивным генам.

43. Расщелины губы и неба могут наследоваться:

- а) полигенно (мультифакториально);
- б) в соответствии с законами Менделя;
- в) в рамках наследственных синдромов.

44. Наследуется ли заикание?

- а) заикание является результатом неправильного воспитания, т.е. неблагоприятного воздействия факторов окружающей среды;
- б) отмечается семейное накопление случаев заикания с неясным ходом наследования;
- в) неврозоподобные формы заикания могут наследоваться в рамках отдельных менделирующих синдромов.

45. Наследуется ли дислексия?

- а) дислексия является симптомом задержки психического развития и связана с неблагоприятными факторами среды;
- б) дислексия имеет тенденцию к семейному накоплению, однако ход наследования до сих пор неясен;
- в) наследование дислексии подчиняется законам Менделя.

ФОРМА ИТОГОВОГО КОНТРОЛЯ

Вопросы :

1. Генетика – наука о закономерностях наследования изменчивости.
2. Методы изучения наследственности.
3. Клеточная теория.
4. Структура и функции клеточного ядра.
5. Строение хромосом. Классификация. Правила хромосом.
6. Понятие о кариотипе человека. Фенотип. Генотип.
7. Жизненный цикл клетки. Виды деления.
8. Митоз. Его сущность. Патологии.

9. Мейоз. Его сущность. Патологии.
10. Основные понятия используемые в генетике.
11. Законы Менделя.
12. Типы наследования.
13. Изменчивость. Виды.
14. Мутагенные факторы. Виды мутагенов.
15. Классификация мутаций.
16. Моногенные мутации.
17. Наследственные болезни. Их классификация. Особенности.
18. Моногенные заболевания.
19. Количественные и структурные аномалии хромосом. Хромосомные болезни.
20. Медико-генетическое консультирование.
21. Методы исследования генетики человека.
22. Неонатальный скрининг.
23. Инвазивные методы пренатальной диагностики.