

ГБПОУ «Тольяттинский медколледж»

**Программа промежуточной аттестации
в форме дифференцированного зачёта
по учебной дисциплине ОП.06 «Генетика
с основами медицинской генетики»
Специальность 34.02.01 Сестринское дело
очная форма обучения
Преподаватель Загуменнова Е.М.**

Рассмотрено и утверждено
на заседании ЦМК № 1
Протокол № 8 от
«30» 04 2026 г.
Председатель ЦМК № 1
М.В. Хохлова Хохлова М.В.

Пояснительная записка

Промежуточная аттестация проводится в соответствии с требованиями к оценке качества освоения образовательной программы, изложенными во ФГОС СПО по специальности, Профессиональном стандарте «Медицинская сестра/медицинский брат», утвержденном приказом Министерства труда и социальной защиты РФ № 475н от 31.07.2020г., Положением о текущем контроле успеваемости и промежуточной аттестации студентов ГБПОУ «Тольяттинский медколледж» (утв. 04.02.2022), с учетом примерной образовательной программы среднего профессионального образования по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Промежуточная аттестация по дисциплине «Генетика с основами медицинской генетики» проводится в форме дифференцированного зачёта и обеспечивает оперативное управление учебной деятельностью обучающегося и ее корректировку.

Цель проведения дифференцированного зачёта: определение качества и соответствия подготовки специалиста федеральному Государственному образовательному стандарту среднего профессионального образования в части требований к знаниям, умениям, практическому опыту по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

Дифференцированный зачёт проводится в группе на заключительном практическом занятии после окончания занятий по дисциплине. На проведение дифференцированного зачёта отводится два академических часа. При письменном выполнении заданий в тестовой форме в аудитории находится вся студенческая группа в течение 45 минут (на ответ на один вопрос отводится не менее 1 минуты плюс 10 минут на ознакомление с заданиями и обдумывание ответов).

Принимает дифференцированный зачёт преподаватель, проводивший занятия в данной группе. К дифференцированному зачёту допускаются студенты, полностью освоившие программу обучения по дисциплине .

Зачётные материалы составлены на основе рабочей программы дисциплины «Генетика с основами медицинской генетики» и охватывают наиболее

актуальные вопросы, целостно отражают объем проверяемых теоретических знаний, умений и практического опыта.

Форма проведения дифференцированного зачёта по дисциплине «Генетика человека с основами медицинской генетики» – тестирование.

Для подготовки к дифференцированному зачёту студентам предлагается краткое содержание учебной информации, банк заданий в тестовой форме без эталонов ответов.

Содержание вариантов заданий в тестовой форме до сведения студентов не доводится.

Уровень подготовки студента оценивается на основании следующих критериев:

- уровень усвоения материала, предусмотренного учебной программой по дисциплине;
- умения студента использовать теоретические знания при решении заданий в тестовой форме.

Уровень подготовки студента оценивается в баллах:

- «5» (отлично)
- «4» (хорошо)
- «3» (удовлетворительно)
- «2» (неудовлетворительно)

Критерии оценки заданий в тестовой форме:

Оценка «отлично»: 27-30 правильных ответов.

Оценка «хорошо»: 24-26 правильных ответов.

Оценка «удовлетворительно»: 21-23 правильных ответа.

Оценка «неудовлетворительно»: 20 и менее правильных ответа.

В случае отказа от прохождения тестирования на дифференцированном зачёте студент получает оценку «неудовлетворительно».

Итоговая оценка по дисциплине выставляется с учетом результатов текущей успеваемости по дисциплине и оценки, полученной на дифференцированном зачете.

Общая оценка по дисциплине заносится преподавателем в зачётную книжку студента (кроме неудовлетворительной) и в журнал (в том числе и неудовлетворительная). Пересдача дифференцированного зачёта, по которому студент получил неудовлетворительную оценку, осуществляется до окончания текущего семестра в установленные заведующим отделением сроки или в следующем семестре в сроки, определяемые педагогическим советом.

Не допускается повторная сдача дифференцированного зачёта с целью повышения оценки.

Пересдача неудовлетворительной оценки возможна только на оценку «удовлетворительно».

Краткое содержание учебной информации по дисциплине «Генетика с основами медицинской генетики»

Тема 1. Генетика в системе естественных наук

Генетика человека – область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека.

Медицинская генетика – наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека.

Разделы дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами.

История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.

Тема 2. Цитологические основы наследственности

Морфофункциональная характеристика клетки. Клеточное ядро: функции, компоненты. Морфофункциональные особенности компонентов ядра в различные периоды клеточного цикла. Строение и функции хромосом человека. Кариотип человека. Основные типы деления эукариотических клеток. Клеточный цикл и его периоды. Биологическая роль митоза и амитоза. Роль атипичных митозов в патологии человека. Биологическое значение мейоза. Развитие сперматозоидов и яйцеклеток человека.

Тема 3. Биохимические основы наследственности

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

Тема 4. Закономерности наследования признаков, установленные Г.Менделем

Сущность законов наследования признаков у человека. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Генотип и фенотип. Хромосомная теория Т.Моргана. Сцепленные гены, кроссинговер. Карты хромосом человека. Механизм наследования групп крови системы АВО и резус системы. Причины и механизм возникновения осложнений при гемотрансфузии, связанных с неправильно подобранной донорской кровью. Причины и механизм возникновения резус конфликта матери и плода.

Тема 5. Особенности изучения наследственности человека

Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. Генеалогический метод. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. Кариотипирование – определение количества и качества хромосом. Методы экспресс-диагностики определения X и Y хроматина. Метод дерматоглифики. Методы генетики соматических клеток (простое культивирова-

ние, гибридизация, клонирование, селекция). Популяционно-статистический метод. Закон Харди-Вайнберга. Иммуногенетический метод.

Тема 6. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы мутагенеза.

Роль генотипа и внешней среды в проявлении признаков. Основные виды изменчивости. Причины и сущность мутационной изменчивости. Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). Эндо- и экзомутагены. Мутагенез, его виды. Фенокопии и генокопии.

Тема 7. Хромосомные болезни

Наследственные болезни и их классификация. Хромосомные болезни. Количественные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме. Структурные аномалии хромосом: синдром кошачьего крика.

Тема 8. Наследственное предрасположение к болезням

Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. Моногенные болезни с наследственной предрасположенностью. Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. Изолированные врожденные пороки развития. Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. Методы изучения мультифакториальных заболеваний.

Тема 9. Принципы профилактики, диагностики и лечения наследственных болезней человека

Профилактика мутационного груза наследственной патологии. Генетический мониторинг. Профилактика сегрегационного груза наследственной патологии человека. Медико-генетическое консультирование. Этапы медико-генетического консультирования. Деонтологические проблемы. Пренатальная диагностика врожденных пороков развития и наследственных заболеваний плода. Принципы лечения наследственных болезней человека. Генная терапия.

**Банк заданий в тестовой форме
для самоподготовки к зачёту**

Блок А

**Инструкция по выполнению заданий № 1 – 16: соотнесите содержание столбца 1 с содержанием столбца 2. Запишите букву из столбца 2, обозначающую правильный ответ на вопросы столбца 1. В результате Вы получите последовательность букв. Например,
1. 1 – А, 2 – В, 3 – Г**

1.	Установите соответствие между биологическим и медицинским названием хромосомной патологии. <table> <tr> <td><u>Биологическое название:</u></td><td><u>Медицинское название:</u></td></tr> <tr> <td>1. Трисомия – 21</td><td>А. Синдром Патау</td></tr> <tr> <td>2. Трисомия – 13</td><td>Б. Синдром Эдвардса</td></tr> <tr> <td>3. Трисомия – 18</td><td>В. Синдром Клайнфельтера</td></tr> <tr> <td></td><td>Г. Синдром Дауна</td></tr> </table>	<u>Биологическое название:</u>	<u>Медицинское название:</u>	1. Трисомия – 21	А. Синдром Патау	2. Трисомия – 13	Б. Синдром Эдвардса	3. Трисомия – 18	В. Синдром Клайнфельтера		Г. Синдром Дауна
<u>Биологическое название:</u>	<u>Медицинское название:</u>										
1. Трисомия – 21	А. Синдром Патау										
2. Трисомия – 13	Б. Синдром Эдвардса										
3. Трисомия – 18	В. Синдром Клайнфельтера										
	Г. Синдром Дауна										
2.	Установите порядок стадий митоза <table> <tr> <td><u>Название стадии:</u></td><td><u>Последовательность:</u></td></tr> <tr> <td>1. Метафаза</td><td>А. Первая стадия митоза</td></tr> <tr> <td>2. Телофаза</td><td>Б. Вторая стадия митоза</td></tr> <tr> <td>3. Профаза</td><td>В. Третья стадия митоза</td></tr> <tr> <td></td><td>Г. Подготовительная стадия митоза</td></tr> </table>	<u>Название стадии:</u>	<u>Последовательность:</u>	1. Метафаза	А. Первая стадия митоза	2. Телофаза	Б. Вторая стадия митоза	3. Профаза	В. Третья стадия митоза		Г. Подготовительная стадия митоза
<u>Название стадии:</u>	<u>Последовательность:</u>										
1. Метафаза	А. Первая стадия митоза										
2. Телофаза	Б. Вторая стадия митоза										
3. Профаза	В. Третья стадия митоза										
	Г. Подготовительная стадия митоза										
3.	Установите соответствие между названием патологии и классификацией наследственных заболеваний обмена веществ <table> <tr> <td><u>Название патологии:</u></td><td><u>Классификация:</u></td></tr> <tr> <td>1. Гипотиреоз</td><td>А. Дефект обмена липидов</td></tr> <tr> <td>2. Галактоземия</td><td>Б. Дефект обмена аминокислот</td></tr> <tr> <td>3. Фенилкетонурия</td><td>В. Дефект обмена гормонов</td></tr> <tr> <td></td><td>Г. Дефект обмена углеводов</td></tr> </table>	<u>Название патологии:</u>	<u>Классификация:</u>	1. Гипотиреоз	А. Дефект обмена липидов	2. Галактоземия	Б. Дефект обмена аминокислот	3. Фенилкетонурия	В. Дефект обмена гормонов		Г. Дефект обмена углеводов
<u>Название патологии:</u>	<u>Классификация:</u>										
1. Гипотиреоз	А. Дефект обмена липидов										
2. Галактоземия	Б. Дефект обмена аминокислот										
3. Фенилкетонурия	В. Дефект обмена гормонов										
	Г. Дефект обмена углеводов										
4.	Установите соответствие между структурной единицей клетки и ее функцией <table> <tr> <td><u>Структура клетки:</u></td><td><u>Функция:</u></td></tr> <tr> <td>1. Митохондрии</td><td>А. Переносит информацию</td></tr> <tr> <td>2. Комплекс Гольджи</td><td>Б. Синтез АТФ</td></tr> <tr> <td>3. Рибосомы</td><td>В. Синтез белка</td></tr> <tr> <td></td><td>Г. Концентрация и транспорт веществ</td></tr> </table>	<u>Структура клетки:</u>	<u>Функция:</u>	1. Митохондрии	А. Переносит информацию	2. Комплекс Гольджи	Б. Синтез АТФ	3. Рибосомы	В. Синтез белка		Г. Концентрация и транспорт веществ
<u>Структура клетки:</u>	<u>Функция:</u>										
1. Митохондрии	А. Переносит информацию										
2. Комплекс Гольджи	Б. Синтез АТФ										
3. Рибосомы	В. Синтез белка										
	Г. Концентрация и транспорт веществ										
5.	Установите соответствие между типом нуклеиновой кислоты и ее функцией. <table> <tr> <td><u>Тип нуклеиновой кислоты:</u></td><td><u>Функция:</u></td></tr> <tr> <td>1. Молекула ДНК</td><td>А. Переносит информацию</td></tr> <tr> <td>2. Молекула и - РНК</td><td>Б. Синтез АТФ</td></tr> <tr> <td>3. Молекула т – РНК</td><td>В. Переносит аминокислоты</td></tr> <tr> <td></td><td>Г. Хранит информацию</td></tr> </table>	<u>Тип нуклеиновой кислоты:</u>	<u>Функция:</u>	1. Молекула ДНК	А. Переносит информацию	2. Молекула и - РНК	Б. Синтез АТФ	3. Молекула т – РНК	В. Переносит аминокислоты		Г. Хранит информацию
<u>Тип нуклеиновой кислоты:</u>	<u>Функция:</u>										
1. Молекула ДНК	А. Переносит информацию										
2. Молекула и - РНК	Б. Синтез АТФ										
3. Молекула т – РНК	В. Переносит аминокислоты										
	Г. Хранит информацию										

6.	Установите соответствие между названием патологии и классификацией наследственных заболеваний обмена веществ. <u>Название патологии:</u> 1. Фенилкетонурия 2. Тея – Сакса 3. Галактоземия <u>Классификация:</u> А. Дефект обмена липидов Б. Дефект обмена аминокислот В. Дефект обмена металлов Г. Дефект обмена углеводов
7.	Установите соответствие между биологическим и медицинским названием хромосомной патологии. <u>Биологическое название:</u> 1. Моносомия – X 2. Дисомия по X – хромосоме 3. Трисомия – 21 <u>Медицинское название:</u> А. Синдром Шерешевского - Тернера Б. Синдром Эдвардса В. Синдром Клайнфельтера Г. Синдром Дауна
8.	Установите соответствие между типом хромосы и ее описанием. <u>Тип хромосом:</u> 1. Акроцентрические 2. Метacentрические 3. Субметacentрические <u>Описание хромосом:</u> А. Плечи равной длины Б. Одно плечо незначительно больше В. Одно плечо значительно больше Г. Имеют спутники
9.	Установите соответствие между кариотипом и медицинским названием хромосомной патологии. <u>Кариотип:</u> 1. 47 (21+) 2. 47 (13+) 3. 47 (18+) <u>Медицинское название:</u> А. Синдром Патау Б. Синдром Эдвардса В. Синдром Клайнфельтера Г. Синдром Дауна
10.	Установите соответствие между стадией мейоза и содержанием процессов. <u>Название стадии:</u> 1. Метафаза 2. Телофаза 3. Профаза <u>Содержание:</u> А. Конъюгация хромосом и кроссинговер Б. Гомологичные хромосомы выстраиваются в плоскости экватора клетки В. Расхождение хромосом Г. Образуются дочерние клетки
11.	Установите соответствие между названием патологии и классификацией наследственных заболеваний обмена веществ. <u>Название патологии:</u> 1. Аденогенитальный синдром 2. Ниманна - Пика 3. Альбинизм <u>Классификация:</u> А. Дефект обмена липидов Б. Дефект обмена аминокислот В. Дефект обмена гормонов Г. Дефект обмена углеводов

12.	Установите соответствие между органоидом клетки и ее функцией. <table> <tr> <td><u>Структура клетки:</u></td><td><u>Функция:</u></td></tr> <tr> <td>1. Рибосомы</td><td>А. Биосинтез белка</td></tr> <tr> <td>2. Митохондрии</td><td>Б. Синтез АТФ</td></tr> <tr> <td>3. Лизосомы</td><td>В. Концентрация веществ</td></tr> <tr> <td></td><td>Г. Расщепление белков, полисахаридов</td></tr> </table>	<u>Структура клетки:</u>	<u>Функция:</u>	1. Рибосомы	А. Биосинтез белка	2. Митохондрии	Б. Синтез АТФ	3. Лизосомы	В. Концентрация веществ		Г. Расщепление белков, полисахаридов
<u>Структура клетки:</u>	<u>Функция:</u>										
1. Рибосомы	А. Биосинтез белка										
2. Митохондрии	Б. Синтез АТФ										
3. Лизосомы	В. Концентрация веществ										
	Г. Расщепление белков, полисахаридов										
13.	Установите комплементарные соответствия в молекуле ДНК. <table> <tr> <td><u>Азотистое основание:</u></td><td><u>Комплементарное основание:</u></td></tr> <tr> <td>1. Аденин</td><td>А. Цитозин</td></tr> <tr> <td>2. Гуанин</td><td>Б. Гуанин</td></tr> <tr> <td>3. Тимин</td><td>В. Тимин</td></tr> <tr> <td></td><td>Г. Аденин</td></tr> </table>	<u>Азотистое основание:</u>	<u>Комплементарное основание:</u>	1. Аденин	А. Цитозин	2. Гуанин	Б. Гуанин	3. Тимин	В. Тимин		Г. Аденин
<u>Азотистое основание:</u>	<u>Комплементарное основание:</u>										
1. Аденин	А. Цитозин										
2. Гуанин	Б. Гуанин										
3. Тимин	В. Тимин										
	Г. Аденин										
14.	Установите соответствие между названием патологии и сроками манифестации патологии. <table> <tr> <td><u>Название патологии:</u></td><td><u>Сроки манифестации:</u></td></tr> <tr> <td>1. Фенилкетонурия</td><td>А. Первые годы жизни</td></tr> <tr> <td>2. Мукополисахаридоз</td><td>Б. Первые недели жизни</td></tr> <tr> <td>3. Тея – Сакса</td><td>В. Эмбриональный период</td></tr> <tr> <td></td><td>Г. Первые месяцы жизни</td></tr> </table>	<u>Название патологии:</u>	<u>Сроки манифестации:</u>	1. Фенилкетонурия	А. Первые годы жизни	2. Мукополисахаридоз	Б. Первые недели жизни	3. Тея – Сакса	В. Эмбриональный период		Г. Первые месяцы жизни
<u>Название патологии:</u>	<u>Сроки манифестации:</u>										
1. Фенилкетонурия	А. Первые годы жизни										
2. Мукополисахаридоз	Б. Первые недели жизни										
3. Тея – Сакса	В. Эмбриональный период										
	Г. Первые месяцы жизни										
15.	Установите соответствие между кариотипом и хромосомной патологией. <table> <tr> <td><u>Биологическое название:</u></td><td><u>Медицинское название:</u></td></tr> <tr> <td>1. 45 (X0)</td><td>А. Синдром Шерешевского - Тернера</td></tr> <tr> <td>2. 47 (XXY)</td><td>Б. Синдром Эдвардса</td></tr> <tr> <td>3. 47 (XYY)</td><td>В. Синдром Клайнфельтера</td></tr> <tr> <td></td><td>Г. Синдром дисомии Y</td></tr> </table>	<u>Биологическое название:</u>	<u>Медицинское название:</u>	1. 45 (X0)	А. Синдром Шерешевского - Тернера	2. 47 (XXY)	Б. Синдром Эдвардса	3. 47 (XYY)	В. Синдром Клайнфельтера		Г. Синдром дисомии Y
<u>Биологическое название:</u>	<u>Медицинское название:</u>										
1. 45 (X0)	А. Синдром Шерешевского - Тернера										
2. 47 (XXY)	Б. Синдром Эдвардса										
3. 47 (XYY)	В. Синдром Клайнфельтера										
	Г. Синдром дисомии Y										
16.	Установите соответствие между типом нуклеиновой кислоты и функциональным участком. <table> <tr> <td><u>Нуклеиновая кислота:</u></td><td><u>Функциональный участок:</u></td></tr> <tr> <td>1. т- РНК</td><td>А. кодон</td></tr> <tr> <td>2. ДНК</td><td>Б. антикодон</td></tr> <tr> <td>3. и-РНК</td><td>В. триплет</td></tr> <tr> <td></td><td>Г. интрон</td></tr> </table>	<u>Нуклеиновая кислота:</u>	<u>Функциональный участок:</u>	1. т- РНК	А. кодон	2. ДНК	Б. антикодон	3. и-РНК	В. триплет		Г. интрон
<u>Нуклеиновая кислота:</u>	<u>Функциональный участок:</u>										
1. т- РНК	А. кодон										
2. ДНК	Б. антикодон										
3. и-РНК	В. триплет										
	Г. интрон										

БЛОК В

Инструкция по выполнению заданий № 17 – 60: выберите цифру, соответствующую правильному варианту ответа.

17.	Как называются три нуклеотида и – РНК, кодирующие одну аминокислоту? 1. кодон 2. триплет 3. антикодон 4. локус
-----	--

18.	Метод определения в крови матери альфафетопротеина, называется: 1. УЗИ 2. АФП 3. фетоскопия 4. амниоцентез
19.	Как называется наследственное заболевание, характеризующиеся отсутствием в организме больного пигмента меланина? 1. Астигматизм 2. Сахарный диабет 3. Дальтонизм 4. Альбинизм
20.	Выпадение участка хромосомы называется: 1. инверсия 2. дупликация 3. делеция 4. транслокация
21.	Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом называются 1. аллельные 2. множественные 3. полимерные 4. доминантные
22.	Вероятность проявления гена, выражаемая в процентах, называется: 1. плейотропия 2. экспрессивность 3. фенкопия 4. пенетрантность
23.	Метод, используемый для диагностики болезней обмена веществ, называется: 1. цитологическим 2. близнецовым 3. биохимическим 4. популяционно-статистическим
24.	Как называется человек, с которого начинается генетическое обследование семьи и составление родословной? 1. Пробанд 2. Родоначальник 3. Сибс 4. Мозаик
25.	Укажите, в каком возрасте у больного проявляются признаки фенилкетонурии? 1. В эмбриональном периоде 2. В зрелом возрасте 3. В пожилом возрасте 4. В первые недели (месяцы) жизни

26.	Как называются нетранслируемые участки генов? 1. Экзоны 2. Домены 3. Интроны 4. Опероны
27.	Наличие агглютиногена В в эритроцитах и агглютенина альфа в плазме, определяет: 1. I(O) группу крови 2. II(A) группу крови 3. III(B) группу крови 4. IV(AB) группу крови
28.	В кариотипе нормального человека: 1. 44 хромосомы 2. 46 хромосом 3. 47 хромосом 4. 48 хромосом
29.	Полиплоидия представляет собой: 1. геномную мутацию 2. генную мутацию 3. хромосомную мутацию 4. генеративную мутацию
30.	Консультирование супружеских пар после рождения ребенка с патологией, называется: 1. проспективное 2. перспективное 3. ретроспективное 4. плановое
31.	Процесс синтеза и – РНК называется: 1. репликация 2. транскрипция 3. репарация 4. трансляция
32.	Какими факторами определяется возникновение мультифакториальной патологии: 1. только генетическими 2. только средовыми 3. взаимодействием и тех и других 4. ни теми, ни другими
33.	Какими структурными изменениями обусловлен синдром «кошачьего крика»? 1. Делеция 2. Транслокация 3. Инверсия 4. Дупликация

34.	Как называются мутации, связанные с изменением структуры гена? 1. Генные 2. Геномные 3. Индуцированные 4. Хромосомные
35.	Диплоидный набор хромосом клетки называется: 1. генофонд 2. кариотип 3. фенотип 4. генотип
36.	Процесс переписывание информации с ДНК на и – РНК называется? 1. Трансляция 2. Конъюгация 3. Транскрипция 4. Репарация
37.	По какому типу наследуется наследственная слепота? 1. Аутосомно – рецессивный 2. Сцепленный с полом, доминантный 3. Аутосомно – доминантный 4. Сцепленный с полом, рецессивный
38.	По типу «множественные аллели» у человека наследуются: 1. резус – фактор 2. серповидноклеточная анемия 3. дальтонизм 4. группы крови системы АВО
39.	Комплементарными основаниями молекул ДНК и - РНК являются: 1. Ц – У 2. Г – А 3. А – У 4. Т - Г
40.	Степень выраженности признака при реализации генотипа в различных условиях среды, называется: 1. плейотропия 2. экспрессивность 3. фенокопия 4. пенетрантность
41.	Какой из методов лечения наследственных болезней применяется для лечения синдактилии? 1. Витаминотерапия 2. Диетотерапия 3. Хирургическая операция 4. Заместительная терапия

42.	Брать и сестры пробанда, это: 1. сибсы 2. близнецы 3. свойственники 4. племянники
43.	Метод антропогенетики, используемый для оценки степени влияния наследственности и среды на развитие признака, называется: 1. дерматоглифический 2. близнецовый 3. цитологический 4. генеалогический
44.	Участок молекулы ДНК, кодирующий синтез одного белка, называется: 1. экзон 2. домен 3. интрон 4. ген
45.	Наследственное нарушение обмена лактозы, приводящее к накоплению в крови галактозы, называется: 1. фенилкетонурия 2. гипотиреоз 3. галактоземия 4. мукополисахаридоз
46.	В каком возрасте у больного проявляются признаки мукополисахаридоза? 1. В эмбриональном периоде 2. В зрелом возрасте 3. В пожилом возрасте 4. После 1- 3 лет жизни
47.	Синтез белка происходит: 1. в митохондриях 2. в лизосомах 3. в рибосомах 4. в ядре
48.	Наличие агглютиногена А в эритроцитах и агглютенина бетта в плазме, определяет: 1. I(O) группу крови 2. II(A) группу крови 3. III(B) группу крови 4. IV(AB) группу крови
49.	Как называются три нуклеотида т – РНК, кодирующие одну аминокислоту? 1. кодон 2. триплет 3. антикодон 4. локус

50.	Метод взятия крови из пупочной вены плода называется: 1. УЗИ 2. АФП 3. кордоцентез 4. амниоцентез
51.	Как называется наследственное заболевание, характеризующиеся нарушением цветового зрения? 1. Астигматизм 2. Сахарный диабет 3. Дальтонизм 4. Альбинизм
52.	Дублирование участка хромосомы называется: 1. инверсия 2. дупликация 3. делеция 4. транслокация
53.	Отсутствие агглютиногенов А и В в эритроцитах и наличие агглютининов альфа и бетта в плазме, определяет: 1. I(O) группу крови 2. II(A) группу крови 3. III(B) группу крови 4. IV(AB) группу крови
54.	Степень выраженности признака называется: 1. плейотропия 2. экспрессивность 3. фенкопия 4. пенетрантность
55.	Метод, используемый для расчета вероятности проявления гена, а также частоту нормальных и патологических фенотипов называется: 1. цитологическим 2. близнецовым 3. биохимическим 4. популяционно - статистическим
56.	Инбредные браки это: 1. Браки между родственниками 2. Бесплодные браки 3. Повторные браки 4. Неофициальные браки
57.	Укажите, в каком возрасте у больного проявляются признаки катаракты? 1. В эмбриональном периоде 2. В зрелом возрасте 3. В пожилом возрасте 4. В первые недели (месяцы) жизни

58.	Как называются интенсивно окрашиваемые участки хромосом? 1. Экзоны 2. Гетерохроматиновые 3. Интроны 4. Опероны
59.	Комплементарными основаниями в цепях молекулы ДНК являются: 1. Ц – Г 2. Г – А 3. А – Ц 4. Т - Г
60.	В геноме нормального человека: 1. 44 хромосомы 2. 46 хромосом 3. 47 хромосом 4. 23 хромосомы
61.	Моносомия представляет собой: 1. геномную мутацию 2. генную мутацию 3. хромосомную мутацию 4. генеративную мутацию
62.	Консультирование супружеских пар до рождения ребенка с патологией, называется: 1. проспективное 2. перспективное 3. ретроспективное 4. плановое
63.	По какому типу наследуется близорукость? 1. Аутосомно – рецессивный 2. Сцепленный с полом, доминантный 3. Аутосомно – доминантный 4. Сцепленный с полом, рецессивный
64.	Какими факторами определяется возникновение хромосомной патологии: 1. только генетическими 2. только средовыми 3. взаимодействием и тех и других 4. ни теми, ни другими
65.	Какими структурными изменениями может быть обусловлен синдром Дауна? 1. Делеция 2. Транслокация 3. Инверсия 4. Дупликация

66.	Как называются мутации, вызванные направленным воздействием мутагенных факторов? 1. Генные 2. Геномные 3. Индуцированные 4. хромосомные
67.	Совокупность генов популяции называется: 1. генофонд 2. кариотип 3. фенотип 4. генотип
68.	Процесс переноса информации с и – РНК на аминокислотную последовательность называется? 1. Трансляция 2. Конъюгация 3. Транскрипция 4. Репарация
69.	По какому типу наследуется рак кожи? 1. Аутомно – рецессивный 2. Сцепленный с полом, доминантный 3. Аутомно – доминантный 4. Сцепленный с полом, рецессивный
70.	Наличие агглютиногена А и В в эритроцитах и отсутствие агглютинина альфа и бета в плазме, определяет: 1. I(О) группу крови 2. II(А) группу крови 3. III(В) группу крови 4. IV(АВ) группу крови
71.	Укажите комплементарные основания в молекуле и-РНК и т-РНК: 1. Ц – У 2. Г – А 3. А – У 4. Т - Г
72.	Множественное действие генов, называется: 1. плеiotропия 2. экспрессивность 3. фенотипия 4. пенетрантность
73.	Какой из методов лечения наследственных болезней применяется для лечения полидактилии? 1. Витаминотерапия 2. Диетотерапия 3. Хирургическая операция 4. Заместительная терапия

74.	Процесс самовосстановления первичной структуры молекулы ДНК называется: 1. Трансляция 2. Транскрипция 3. Репликация 4. Репарация
75.	Метод получения потомков одной клетки, взятой из общей клеточной массы с одинаковыми генотипами называется: 1. дерматоглифический 2. близнецовый 3. цитологический 4. клонирование
76.	Участки молекулы ДНК, между отдельными генами, называются: 1. экзоны 2. спейсеры 3. интроны 4. опероны
77.	Наследственное нарушение обмена гормонов щитовидной железы, называется: 1. фенилкетонурия 2. гипотиреоз 3. галактоземия 4. мукополисахаридоз
78.	По какому типу наследуется диатез? 1. Аутосомно – рецессивный 2. Сцепленный с полом, доминантный 3. Аутосомно – доминантный 4. Сцепленный с полом, рецессивный
79.	Внутриклеточное переваривание происходит: 1. в митохондриях 2. в лизосомах 3. в рибосомах 4. в ядре
80.	Процесс удвоения молекулы ДНК называется? 1. Трансляция 2. Транскрипция 3. Репликация 4. Репарация

Блок С

Инструкция по выполнению заданий № 81 – 120: запишите краткий ответ на вопрос, окончание предложения или пропущенные слова.

81.	Совокупность генов в гаплоидном наборе хромосом – это
82.	 – способность живых систем передавать из поколения в поколение особенности индивидуального развития в определенных условиях среды.
83.	 – способ деления клеток, в результате которого из диплоидной материнской клетки образуются четыре гаплоидные дочерние клетки.
84.	 ген подавляет действие другого гена и может проявляться фенотипически в гетерозиготном состоянии.
85.	Болезни, в патогенезе которых основную роль играют изменения генетического материала, называются
86.	Особь, содержащая в соматических клетках одинаковые варианты одной аллели (АА, аа) называется.....
87.	Факторы внешней (внутренней) среды, вызывающие мутации, называются.....
88.	Диплоидный набор хромосом клетки или организма – это.....
89.	 – процесс образования и созревания сперматозоидов
90.	- сегмент плеча хромосомы, отделяемый вторичной перетяжкой
91.	Совокупность генов, получаемых потомком от родителей, в момент оплодотворения называется
92.	 – свойство живых систем приобретать в процессе онтогенеза новые признаки и свойства, отличающие их от родителей.
93.	 – совокупность признаков и свойств организма, развивающихся при взаимодействии генотипа с факторами среды.
94.	Ген, подавляемый доминантным геном и проявляющийся фенотипически только в гомозиготном состоянии, называется
95.	Болезни, имеющиеся при рождении, называют
96.	 – способ деления соматических клеток, при котором из одной диплоидной материнской клетки образуются две диплоидные дочерние клетки.
97.	Мономером молекулы ДНК является.....
98.	Особь, содержащая в соматических клетках разные варианты одной аллели (Аа), называется.....
99.	- устойчивое сочетание комплекса патологических признаков
100.	 - индивидуальное развитие организма от оплодотворения яйцеклетки и до смерти
101.	Обмен участками между гомологичными хромосомами в процессе мейоза это.....
102.	 – схема, показывающая родство между членами одной семьи в ряду поколений
103.	 – обследование больших групп людей на выявление каких-либо состояний (болезней или носительство) с целью активной профилактики

	тяжелых форм болезней
104.	Сужение просвета отверстия или канала это.....
105.	- гетерохроматиновый участок хромосомы, являющийся местом прикрепления «веретена деления»
106.	 – вертикальная кожная складка у внутреннего угла глаза
107.	 – процесс образования и созревания яйцеклеток
108.	Мутации, несовместимые с жизнью называются.....
109.	Наука о закономерностях наследственности и изменчивости называется.....
110.	 – раздел молекулярной биологии и генетики, предметом которой является создание организмов и структур с определенной генетической программой
111.	Все хромосомы клеток за исключением половых - это....
112.	Задержка яичка при опускании в мошонку –это.....
113.	Заболевания по наследству не передаются, передается.....
114.	Индивид, у которого есть клетки с различными хромосомными наборами называется.....
115.	Гены локализованные в одной хромосоме образуют.....
116.	Мономером белковой молекулы является.....
117.	Мономером молекулы ДНК является.....
118.	Особь, содержащая в соматических клетках разные варианты одной аллели (Aa), называется.....
119.	Использование биологических объектов для производства продуктов или материалов называется.....
120.	Организмы с измененным геномом называются.....