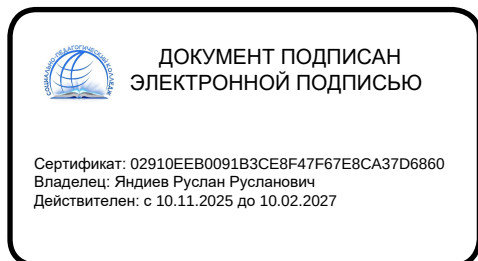


Частное профессиональное образовательное учреждение

«Социально-педагогический колледж»



УТВЕРЖДЕНА
в составе образовательной программы
педагогическим советом
от 03 июля 2025 г., протокол № 7.

Рабочая программа учебной дисциплины

**ОПЦ.11 ГЕНЕТИКА ЧЕЛОВЕКА С ОСНОВАМИ
МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ**

по специальности среднего профессионального образования

33.02.01 Фармация

(по программе подготовки специалистов среднего звена)
на базе основного общего образования

квалификация: Фармацевт
Форма обучения: очная, очно-заочная

Назрань 2025

Рабочая программа дисциплины ОПЦ.11 Генетика с основами медицинской генетики образовательной программы среднего профессионального образования – программы подготовки специалистов среднего звена по специальности 33.02.01 Фармация разработана на основе федерального государственного образовательного стандарта среднего профессионального образования по специальности 33.02.01 Фармация, утвержденного приказом Министерства просвещения РФ от 13.07.2021 № 449, зарегистрировано в Министерстве юстиции РФ 18.08.2021, регистрационный №64689, с изменениями, внесенными в соответствии с Приказом Минпросвещения России от 03.07.2024 №464 «О внесении изменений в федеральные государственные образовательные программы среднего профессионального образования», зарегистрировано в Минюсте России 09.08.2024, регистрационный номер №79088, с учетом примерной образовательной программы (ПОП) по специальности 33.02.01 Фармация .

Организация-разработчик: Частное профессиональное образовательное учреждение

«Социально-педагогический колледж»

Разработчик: Гадаборшева З.О.

Рассмотрена и одобрена на заседании кафедры

протокол № 6 от « 27 » 06 2025

СОДЕРЖАНИЕ

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	стр. 4
2. СТРУКТУРА И ПРИМЕРНОЕ СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	5
3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ	13
4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ В ХОДЕ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ	14
5. ОСОБЕННОСТИ ОСВОЕНИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ИНВАЛИДАМИ И ЛИЦАМИ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ	
6. ФОНД ОЦЕННОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ	15

1. ПАСПОРТ ПРОГРАММЫ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

Генетика человека с основами медицинской генетики

1.1 Область применения рабочей программы

Рабочая программа предназначена для изучения учебной дисциплины в пределах освоения ОПОП СПО и является частью программы подготовки специалистов среднего звена (далее - ППССЗ) по специальности СПО 33.02.01 Фармация.

1.2 Место учебной дисциплины в структуре основной профессиональной образовательной программы:

Дисциплина «ОП.04 Генетика человека с основами медицинской генетики» является составной частью цикла общепрофессиональных дисциплин по специальности 34.02.01 Сестринское дело.

1.3 Цели и задачи учебной дисциплины - требования к результатам освоения учебной дисциплины:

Дисциплина направлена на формирование

общих компетенций:

ОК 01. Выбирать способы решения задач профессиональной деятельности, применительно к различным контекстам.

ОК 02. Использовать современные средства поиска, анализа и интерпретации информации и информационные технологии для выполнения задач профессиональной деятельности.

ОК 03. Планировать и реализовывать собственное профессиональное и личностное развитие, предпринимательскую деятельность в профессиональной сфере, использовать знания по финансовой грамотности в различных жизненных ситуациях.

профессиональных компетенций:

ПК 3.1.	Консультировать население по вопросам профилактики заболеваний
ПК 3.2.	Пропагандировать здоровый образ жизни
ПК 3.3.	Участвовать в проведении профилактических осмотров и диспансеризации населения
ПК 4.1.	Проводить оценку состояния пациента
ПК 4.2.	Выполнять медицинские манипуляции при оказании медицинской помощи пациенту
ПК 4.3.	Осуществлять уход за пациентом
ПК 4.4.	Обучать пациента (его законных представителей) и лиц, осуществляющих уход, приемам ухода и самоухода
ПК 4.5.	Оказывать медицинскую помощь в неотложной форме
ПК 4.6.	Участвовать в проведении мероприятий медицинской реабилитации

Уметь :

- проводить индивидуальное (групповое) профилактическое консультирование населения о факторах, способствующих сохранению здоровья, факторах риска для здоровья и мерах профилактики предотвратимых болезней;
- формировать общественное мнение в пользу здорового образа жизни и мотивировать пациентов на ведение здорового образа жизни;
- проводить разъяснительные беседы на уровне семьи, организованного коллектива о целях и задачах профилактического медицинского осмотра, порядке про- хождения

диспансеризации и ее объеме, в том числе беседы с несовершеннолетними в образовательных организациях; проводить медицинский осмотр в соответствии с нормативными правовыми актами;

Знать :

- правила проведения индивидуального и группового профилактического консультирования, современные научно обоснованные рекомендации по вопросам личной гигиены, рационального питания, планирования семьи, здорового образа жизни, факторов риска для здоровья; заболевания, обусловленных образом жизни человека.
- принципы здорового образа жизни, основы сохранения и укрепления здоровья; факторы, способствующие сохранению здоровья;
- формы и методы работы по формированию здорового образа жизни; программы здорового образа жизни, в том числе программы, направленные на снижение веса, снижение потребления алкоголя и табака, предупреждение и борьбу с немедицинским потреблением наркотических средств и психотропных веществ;
- положение об организации оказания первичной медико-санитарной помощи взрослому населению; виды медицинских осмотров с учетом возраста, состояния здоровья, профессии в соответствии с нормативными правовыми актами;
- правила и порядок проведения профилактического осмотра;

1.4 Рекомендуемое количество часов на освоение рабочей программы учебной дисциплины:

- максимальной учебной нагрузки обучающегося 36 часов, в том числе: обязательной аудиторной учебной нагрузки обучающегося 36 часов; самостоятельной работы обучающегося 36 часов (очная форма обучения).

2. СТРУКТУРА И СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

2.1 Объем учебной дисциплины и виды учебной работы (очная форма обучения)

Вид учебной работы	Объем часов всего	
	очно	Очно-
Максимальная учебная нагрузка (всего)	72	72
Аудиторная учебная работа (обязательные учебные	72	60
в том числе:		
лекции	18	30
лабораторные занятия <i>{если предусмотрено}</i>	18	30
практические занятия <i>{если предусмотрено}</i>		-
контрольные работы <i>{если предусмотрено}</i>	не предусмотр.	
курсовая работа (проект) <i>{если предусмотрено}</i>	не предусмотр.	
Внеаудиторная (самостоятельная) учебная работа обучающегося (всего)	-	
в том числе:		
самостоятельная работа над курсовой работой (проектом)	36.	12
<i>Указываются другие виды самостоятельной работы при их наличии</i>		
Промежуточная аттестация в форме экзамена	-/ экзамен	-

**2.3. Примерный тематический план и содержание учебной дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики»
(очная форма обучения)**

Наименование разделов и тем	Содержание учебного материала, лабораторные и практические занятия, внеаудиторная (самостоятельная) учебная работа обучающихся, курсовая работа (проект) (если предусмотрены)	Объем часов	Уровень освоения
1	2	3	4
Введение: Генетика человека — область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека			
Генетика человека-область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека	Содержание учебного материала	2	2
	Генетика человека - область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека 1. Генетика человека - область биологии, изучающая наследственность и изменчивость человека. 2. Медицинская генетика - наука, изучающая наследственность и изменчивость с точки зрения патологии человека. 3. Разделы дисциплины «генетика человека с основами медицинской генетики». 4. Связь дисциплины «Генетика человека с основами медицинской генетики» с другими дисциплинами. 5. История развития науки, вклад зарубежных и отечественных ученых. Перспективные направления решения медико-биологических и генетических проблем.		
	Лабораторные занятия		
	Практические занятия	2	
Раздел 1.	Цитологические и биохимические основы наследственности		
Тема 1.1. Цитологические основы наследственности. Гаметогенез, мейоз	Содержание учебного материала	4	2
	Цитологические основы наследственности. Гаметогенез, мейоз. 1. Строение эукариотической клетки 2. Строение и функции хромосом человека 3. Кариотип человека. 4. Типы хромосом 5. Гаметогенез. Мейоз.		
	Лабораторные занятия		
	№1 «Биологическое значение различных типов деления клеток» 1. Клеточный цикл и его периоды 2. Фазы митоза и мейоза 3. Биологическая роль митоза, мейоза.	4	
	Практические занятия		

Тема 1.2. Биохимические основы наследственности. Многообразие генов.	Содержание учебного материала	2	
	Биохимические основы наследственности. Многообразие генов. 1.Химическое строение и генетическая роль нуклеиновых кислот: ДНК и РНК. Сохранение информации от поколения к поколению. 2.Гены и их структура и многообразие 3.Реализация генетической информации. 4.Генетический код и его свойства		2
	Лабораторные занятия №2 «Биосинтез белка»	4	
	Практические занятия		
Раздел 2.	Закономерности наследования признаков		
Тема 2.1. Основные закономерности наследования признаков	Содержание учебного материала	4	2
	Основные закономерности наследования признаков 1 .Взаимодействие между генами: полное и неполное доминирование, эпистаз, комплементарность, полимерию, плейотропию; 2.анализирующее скрещивание. 3. Законы Г. Менделя		
	Лабораторные занятия №3 « Основные закономерности наследования признаков» Решение задач: - на основные закономерности наследования признаков; - на взаимодействие между генами: полное и неполное доминирование, эпистаз , комплементарность, полимерию, плейотропию; - на анализирующее скрещивание	4	
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
Тема 2.2. Сцепленное наследование признаков	Содержание учебного материала	2	2
	Сцепленное наследование признаков		
	Лабораторные занятия №4 «Сцепленное наследование признаков» Решение задач на: -Х сцепленное наследование - У сцепленное наследование	4	
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
Тема 2.3.	Содержание учебного материала	2	

Наследственные свойства крови и резус фактора	Наследственные свойства крови и резус фактора 1. Наследование групп крови по системе АВО. 2. Генетические обозначения групп крови 3. Совместимость групп крови 4. Резус- фактор и его генетические обозначения 5. Резус- конфликт		2
	Лабораторные занятия №5 «Наследственные свойства крови и резус фактора» 1. Решение задач на группу крови, резус-фактора	2	
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
Раздел 3.	Методы изучения наследственности и изменчивости человека		
Тема 3.1. Наследственные свойства крови и резус фактора	Содержание учебного материала	4	2
	Методы антропогенетики 1. Особенности изучения наследственности человека как специфического объекта генетического анализа. 2. Генеалогический метод. Методика составления родословных и их анализ. 3. Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. 4. Биохимический метод. Качественные тесты, позволяющие определять нарушения обмена веществ. 5. Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования. 6. Методы генетики соматических клеток (простое культивирование, гибридизация, клонирование, селекция). 7. Методы пренатальной диагностики (УЗИ, амниоцентез, биопсия хориона, определение фетопротеина).		
	Лабораторные занятия №6 «Составление родословных» 1. Правила составления схемы родословной 2. Составление и анализ родословных 3. Прогноз и прочтение родословных схем 4. Определение наследования 5. Решение задач	2	
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
Раздел 4.	Виды изменчивости и виды мутаций у человека		
Тема 4.1. Виды изменчивости и виды	Содержание учебного материала	4	2
	Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Мутагенез		

мутаций у человека. Мутагенез	1.Основные виды изменчивости. 2.Причины и сущность мутационной изменчивости. 3.Виды мутаций (генные, хромосомные, геномные). 4.Эндо- и экзомутагены. 5.Мутагенез, его виды. 6.Фенокопии и генокопии.		
	Лабораторные занятия		
	Практические занятия	2	
	Контрольные работы		
Раздел 5.	Наследственность и патология		
Тема 5.1. Хромосомные болезни	Содержание учебного материала		
	Хромосомные болезни 1 .Наследственные болезни и их классификация. 2.Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии аутосом: синдром Дауна, синдром Эдвардса, синдром Патау. Клиника, цитогенетические варианты. 3.Клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y- хромосоме. 4.Структурные аномалии хромосом.	2	2
	Лабораторные занятия		
	Практические занятия	2	
	Контрольные работы		
	Содержание учебного материала		
	Генные болезни 1 .Причины генных заболеваний. 2. Аутосомно-доминантные заболевания. 3. Аутосомно-рецессивные заболевания. 4.X - сцепленные рецессивные и доминантные заболевания. 5.Y - сцепленные заболевания.	2	2
Тема 5.2. Генные болезни	Лабораторные занятия № 7,8,9 «Изучение аномальных фенотипов»		
	1. Изучение аномальных фенотипов и клинических проявлений генных заболеваний по фотографиям больных. 2. Решение задач на аутосомное наследование; на половое наследование.	2	
	Практические занятия		
	Контрольные работы		
	Содержание учебного материала		
Тема 5.3. Наследственное предрасположение к болезням	Наследственное предрасположение к болезням		
	1.Особенности болезней с наследственной предрасположенностью. УГонотенные болезни с наследственной предрасположенностью.	2	2

	2.Полигенные болезни с наследственной предрасположенностью. Виды мультифакториальных признаков. 3.Изолированные врожденные пороки развития. 4.Гипертоническая болезнь. Ревматоидный артрит. Язвенная болезнь. Бронхиальная астма и др. 5.Особенности наследования прерывистых мультифакториальных заболеваний. 6.Методы изучения мультифакториальных заболеваний.		
	Лабораторные занятия		
	Практические занятия	2	
	Контрольные работы		
Тема 5.4. Диагностика наследственных заболеваний Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование	Содержание учебного материала		
	Диагностика наследственных заболеваний Профилактика и лечение наследственных заболеваний. Медико-генетическое консультирование 1 .Принципы клинической диагностики наследственных заболеваний. Лабораторные методы диагностики наследственных болезней: цитогенетические, биохимические, молекулярно-генетические. 2.Виды профилактики наследственных болезней. Медико-генетическое консультирование как профилактика наследственных заболеваний. Перспективное и ретроспективное консультирование. Показания к медико-генетическому консультированию. 3 .Массовые скринирующие методы выявления наследственных заболеваний. Пренатальная диагностика (неинвазивные и инвазивные методы). Неонатальный скрининг.	2	2
	Лабораторные занятия		
	Практические занятия	-	
	Контрольные работы		
	Консультация	2	
Экзамен		-	
Всего:		36	

Для характеристики уровня освоения учебного материала используются следующие обозначения:

1. - ознакомительный (узнавание ранее изученных объектов, свойств);
2. - репродуктивный (выполнение деятельности по образцу, инструкции или под руководством)
3. - продуктивный (планирование и самостоятельное выполнение деятельности, решение проблемных задач)

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ

3.1. Материально-техническое обеспечение

Оборудование лаборатории и рабочих мест лаборатории:

- рабочее место преподавателя;
- информационные стенды;
- учебные столы, мягкие стулья;
- учебная доска;
- комплект материалов для проведения практических занятий;
- наглядные пособия:

1. Таблицы:

- Строение клетки
- Хромосомы
- Нуклеиновые кислоты
- Репликация ДНК
- Биосинтез белка
- Генетический код
- Митоз
- Мейоз
- Половые клетки
- Кариотип человека
- Закономерности наследования признаков
- Виды взаимодействия между генами
- Наследование свойств крови
- Хромосомные aberrации
- Схемы родословных
- Символы для составления родословных
- Хромосомные синдромы

2. Наборы фотоснимков больных с наследственными заболеваниями

3.2. Информационное обеспечение обучения

Перечень рекомендуемых учебных изданий, Интернет-ресурсов, дополнительной литературы

Основные источники

1. Гайнутдинов И.К., Рубан Э.Д. Медицинская генетика/ И.К. Гайнутдинов, Э.Д. Рубан. - Ростов-на-Дону: Феникс, 2019. - 319 с.
2. Рубан Э.Д., Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник, отдельное издание - Ростов-на-Дону: Феникс, 2018. - 320 с.

Дополнительные источники

1. Рубан Э.Д., Генетика человека с основами медицинской генетики: учебник, отдельное издание – Изд. 3-у стер. -Ростов-на-Дону: Феникс, 2013. - 319 с. – (Медицина)
2. Щипков В.П., Желудова Е.М., Азова М.А., Гигани О.О., Гигани О.Б. Генетика человека с основами медицинской генетики.- Издательство КноРус, 2017.-209 с.

3. Бочков Н.П. Медицинская генетика. – М.: Мастерство, 2007.
4. Заяц Р.Г., Бутвиловский В.Э., Рачковская И.В., Давыдов В.В. Общая и медицинская генетика (лекции и задачи). – Ростов-на-Дону: Феникс, 2007.
5. Тимолянова Т.П. Медицинская генетика для медсестер и фельдшеров – Феникс, Ростов на Дону - 2008.
6. Угольникова Е.Г. Сборник задач по медицинской генетике. – Энгельс, 2002г

Интернет-источники:

1. Интернет ресурсы: [www/licey/net/bio/genetics med-book/net/ru](http://www/licey/net/bio/genetics%20med-book/net/ru)

4. КОНТРОЛЬ И ОЦЕНКА РЕЗУЛЬТАТОВ ОСВОЕНИЯ УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ В ХОДЕ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Контроль и оценка результатов освоения дисциплины осуществляется преподавателем в процессе проведения практических и лабораторных занятий, контрольных работ, а также выполнения обучающимися индивидуальных заданий, проектов, исследований.

Результаты обучения (освоенные умения, усвоенные знания)	Формы и методы контроля и оценки результатов обучения
<i>Умения:</i>	
проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией; проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии; проводить предварительную диагностику наследственных болезней;	Устный опрос. Наблюдение и оценка осуществления деятельности на занятиях. Письменный опрос. Оценка лабораторных работ. Оценка выполнения заданий на практических занятиях.
<i>Знания:</i>	
биохимические и цитологические основы наследственности; закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов; методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии; основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза; основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения; цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.	Устный опрос. Наблюдение и оценка осуществления деятельности на занятиях. Письменный опрос. Оценка лабораторных работ. Оценка выполнения заданий на практических занятиях. Экзамен

5. ОСОБЕННОСТИ ОСВОЕНИЯ РАБОЧЕЙ ПРОГРАММЫ ИНВАЛИДАМИ И ЛИЦАМИ С ОГРАНИЧЕННЫМИ ВОЗМОЖНОСТЯМИ

Адаптация рабочей программы дисциплины проводится при реализации адаптивной образовательной программы – программы подготовки специалистов среднего звена по специальности в целях обеспечения права инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья на получение профессионального образования, создания необходимых для получения среднего профессионального образования условий, а также обеспечения достижения обучающимися инвалидами и лицами с ограниченными возможностями здоровья результатов формирования практического опыта.

Оборудование учебного кабинета для самостоятельной работы обучающихся для обучающихся с различными видами ограничения здоровья.

Оснащение кабинета *самостоятельной работы обучающихся* в соответствии с п. 3.1. должно отвечать особым образовательным потребностям обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья. Кабинет должен быть оснащен оборудованием и учебными местами с техническими средствами обучения для обучающихся с различными видами ограничений здоровья.

Кабинет, в котором обучаются лица с нарушением слуха должен быть оборудован радиоклассом, компьютерной техникой, аудиотехникой, видеотехникой, электронной доской, мультимедийной системой.

Для слабовидящих обучающихся в кабинете предусматриваются просмотр удаленных объектов при помощи видеоувеличителей для удаленного просмотра, использование Брайлевской компьютерной техники, электронных луп, программ невизуального доступа к информации, технических средств приема-передачи учебной информации в доступных формах.

Для обучающихся с нарушением опорно-двигательного аппарата кабинет должен быть оборудован передвижной регулируемой партой

Вышеуказанное оснащение устанавливается в кабинете при наличии обучающихся по адаптированной образовательной программе с учетом имеющегося типа нарушений здоровья у обучающегося.

Информационное и методическое обеспечение обучающихся

Доступ к информационным и библиографическим ресурсам, указанным в п. 3. рабочей программы, должен быть представлен в формах, адаптированных к ограничениям здоровья обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья:

Для лиц с нарушениями зрения (не менее одного вида):

- в печатной форме увеличенным шрифтом;
- в форме электронного документа;
- в форме аудиофайла;
- в печатной форме на языке Брайля.

Для лиц с нарушениями слуха:

- в печатной форме;
- в форме электронного документа.

Для лиц с нарушениями опорно-двигательного аппарата (не менее одного вида):

- в печатной форме;
- в форме электронного документа;
- в форме аудиофайла.

Для лиц с нервно-психическими нарушениями (расстройство аутистического спектра, нарушение психического развития) (не менее одного вида):

- использование текста с иллюстрациями;
- мультимедийные материалы.

Во время самостоятельной подготовки обучающиеся инвалиды и лица с ограниченными возможностями здоровья должны быть обеспечены доступом к сети Интернет.

Формы и методы контроля и оценки результатов обучения

Применяемые при реализации рабочей программы дисциплины формы и методы контроля проводятся с учетом ограничения здоровья обучающихся.

Целью текущего контроля является своевременное выявление затруднений и отставания, обучающегося с ограниченными возможностями здоровья и внесение коррективов в учебную деятельность.

Форма промежуточной аттестации устанавливается с учетом индивидуальных психофизических особенностей обучающихся инвалидов и лиц с ограниченными возможностями здоровья (устно, письменно на бумаге, письменно на компьютере, в формате тестирования и т.п.).

При проведении промежуточной аттестации обучающемуся предоставляется время на подготовку к ответу, увеличенное не более чем в три раза, установленного для подготовки к ответу обучающимся, не имеющим ограничений в состоянии здоровья.

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ

Типовые задания для оценки ОК 1 - 6,7,9 ПК 2.1, 4.1, 4.4, 6.7,

КИМы по разделу № 1 «Генетика человека с основами медицинской
генетики - теоретический фундамент современной медицины.
Цитологические и биохимические основы наследственности.»

1. Органические вещества, ускоряющие процессы обмена веществ, —
а) аминокислоты б) моносахариды **в) белки**
г) липиды
2. Какую функцию выполняют белки, вырабатываемые в организме при проникновении в него бактерий или вирусов
а) регуляторную б) сигнальную **в) защитную**
г) ферментативную
3. мРНК — это
а) переносчик генетической информации
б) переносчик аминокислот в) компонент клеточного ядра г) компонент рибосом
4. Главным структурным компонентом ядра являются
а) хромосомы
б) рибосомы в) ядрышки
г) нуклеоплазмы
5. Место соединения хроматид в хромосоме называется
а) центромера
б) центриоль в) нуклеоид г) хроматин
6. Ядрышки участвуют
а) в синтезе белков
б) в синтезе р-РНК
в) в удвоении хромосом
г) в хранении и передаче наследственной информации
7. Ядро — это:
а) одномембранная структура; б) немембранная структура
в) двумембранная структура;
8. Хромосомный набор клетки называют:
а) фенотипом; б) геномом; в) генотипом;
г) кариотипом;

9. В какой фазе деления клетки хроматиды расходятся к противоположным полюсам клетки?

- а) в профазе **б) в анафазе** в) в метафазе г) в телофазе

10. В профазе митоза происходит

- а) расхождение хроматид б) удвоение хромосом в) размещение хромосом в плоскости экватора клетки **г) разрушение ядерной оболочки и ядрышек**

11. Какая фаза деления клетки изображена на рисунке?



- а) профаза б) анафаза **в) метафаза** г) телофаза

13. Мейоз отличается от митоза:

- а) процессом кроссинговера и конъюгацией хромосом** б) наличием профазы, метафазы, анафазы и телофазы в) меньшей продолжительностью г) наличием веретена деления

15. Хромосомы, одинаковые у самцов и самок называются:

- а) половыми хромосомами **б) аутосомами** в) рибосомами г) лизосомами

19. Набор хромосом, в котором каждая хромосома имеет парную гомологичную, называется:

- а) гаплоидным **б) диплоидным** в) триплоидным г) тетраплоидным

20. Какую функцию выполняет белок гемоглобин?

- а) регуляторную б) сигнальную в) защитную **г) транспортную**

22. К мембранным органоидам клетки относится:

- а) рибосома б) клеточный центр в) цитоскелет **г) ЭПС**

23. Ядрышко участвует

- а) в синтезе белков

б) в синтезе р-РНК

в) в удвоении хромосом

г) в хранении и передаче наследственной информации

24. В какой фазе деления мейоза хромосомы расходятся к противоположным полюсам клетки?

а) в анафазе I б) в

анафазе II в) в

телофазе II г)

телофазе I

25. В анафазе митоза происходит

а) удвоение хроматид

б) расхождение хроматид

в) размещение хромосом в плоскости экватора клетки г)

формирование ядерной оболочки и ядрышек

26. Количество хромосом и количество ДНК в метафазе II?

а) $2n4c$ **б)**

$1n2c$ в) $2n1c$

г) $1n1c$

27. Хромосомы, различные у самцов и самок называются:

а) половыми хромосомами

б) аутосомами

в) метацентриками г)

acrocentric

28. Репликация ДНК осуществляется в периоде жизненного цикла клетки

а) постмитотическом

б) синтетическом в)

премитотическом г)

пресинтетическом

29. Единица морфологической, биохимической, функциональной дискретности организма (отдельное свойство)

а) геном

б) признак

в) кодон г)

ген

30. Последовательность аминокислот в пептиде зашифрована в ДНК при помощи кода

а) биохимического б)

специального

в) смыслового

г) генетического

31. Транскрипция –

а) «переписывание» информации о синтезе белка с рРНК на иРНК **б)**

«переписывание» информации с молекулы ДНК на иРНК в)

«вырезание» интронов из молекулы про-иРНК

г) авторепродукция с помощью ДНК-полимеразы молекулы ДНК

32. Последовательность аминокислот в пептиде зашифрована в ДНК при помощи кода

а) биохимического б)

специального

в) смыслового

г) генетического

33. Набор хромосом соматической клетки организма – это:

а) генотип;

б) кариотип;

в) фенотип.

34. Генетический аппарат клетки содержится в:

а) цитоплазме; б)

рибосомах;

в) ядрышках

; г) ядре.

Типовые задания для оценки ОК 1 - 6,7,9 ПК 2.1, 4.1, 4.4, 6.7, КИМы по разделу № 2 «Закономерности наследования признаков»

1. Совокупность генов – это:

а) генотип;

б) фенотип; в)

кариотип.

2. Место гена на хромосоме называется:

а) аллель; **б)**

локус; в)

оперон.

3. Организм, содержащий разные аллели одного гена называется:

а) гомозигота; б)

гемизигота;

в) гетерозигота.

4. Организм, содержащий одинаковые аллели одного гена - это:

а) гомозигота;

б) гемизигота; в)

гетерозигота.

5. Вероятность проявления гена, выражаемая в процентах, называется:

а) пенетрантность;

б) плейотропия;

в) экспрессивность.

6. Тяжесть заболевания или степень проявления гена – это:

а) пенетрантность; б)

плейотропия;

в) экспрессивность.

7. Свойство живых организмов повторять в ряду поколений сходные признаки – это:

а) кроссинговер;

б) наследственность;

в) изменчивость; г)

мутация.

8. Организм с генотипом АаВв (гены в разных парах хромосом) образует гаметы:

а) Аа, АА, ВВ, Вв;

б) АВ, АВ, ав, ав;

в) АВ, Ав, аВ, ав;

г) А, В, а, в.

9. Организм с генотипом АаВВСс (гены в разных парах хромосом) образует гаметы:

а) АВС, АВс, аВС, аВс;

- б) АВ, АС, аВ, аС;
в) АВС, аВс, авс, аВС; г) Аас,
АС, аВ, ас.

10. Аллельные гены – это гены:

- а) расположенные в негомологичных хромосомах; б)
расположенные в одной и той же хромосоме;

в) расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом.

11. Законы генетики открыл:

а) Мендель;

- б) Морган;
в) Серебровский.

12. У крупного рогатого скота ген безрогости (А) доминирует над геном рогатости

(а). Найти

генотип рогатых коров:

- а) АА;
б) Аа;

в) аа.

**13. Если мать ребенка дальтоник, а отец здоровый, ребенок неизбежно
будет дальтоником:**

- а) если это сын;** б) если
это дочь; в) в любом
случае.

генетически гетерозиготных форм
наследования.

19. Расщепление по генотипу 1:2:1 получится при скрещивании особей с генотипом:

- а) Сс х сс; б) Аа х
АА; **в) Вв х Вв.**

20. 50% гетерозиготных особей получится от скрещивания особей с генотипами:

- а) ррхрр; б)
ААхаа; **в) Ddxdd.**

**21. Тип наследования, при котором от скрещивания красноцветных растений с
белоцветными**

получены растения с белыми, красными и розовыми цветами, это:

- а) рецессивный; б)
доминантный;
в) неполное доминирование;
г) Х-сцепленный.

22. Возможные группы крови детей, если у отца и матери IV группа крови:

- а) I, II, III, IV;
б) II, III, IV;
в) IV.

**23. Возможные группы крови матери, если у отца II гомозиготная группа, а у родившегося
сына IV группа крови:**

- а) IV;
б) III;
в) II;
г) I.

24. Резус – конфликт возможен, если:

- а) мать резус-отрицательная, отец – резус-положительный;**
б) отец резус-отрицательный, мать – резус-положительная; в) отец и мать резус-положительные
гетерозиготные.

25. Комплементарное действие гена это:

- а) явление подавления одним доминантным геном, действия другого доминантного неаллельного гена;
- б) на один и тот же признак оказывает действие несколько неаллельных генов, усиливая этот признак;

в) два доминантных неаллельных гена взаимодействуя, дают новый признак.

Организм с генотипом AabbCc образует следующие типы гамет:

а) AbC, Abc, abc, abC

б) Ab, AC, aB, aC

в) Ac, AC, ab, ac

г) AbC, aBC, Abc, aBc

26. Организм с генотипом AaBb образует следующие типы гамет:

а) AB, AB, ab, ab

б) A,B,A,B

в) Ab, AB, aB, ab

г) Aa, AA, BB, Bb

27. Организм, содержащий разные аллели одного гена, называется:

а) гомозигота б) гемизигота в) зигота

г) гетерозигота

28. Моногибридным называется скрещивание, в котором родители отличаются: а) одной парой альтернативных признаков

б) двумя парами признаков

в) двумя и более парами признаков

29. Количество фенотипов при скрещивании Aa x Aa в случае полного доминирования составляет:

а) 2

б) 1

в) 3

30. Обмен участками ДНК между гомологичными хромосомами - это:

а) мутация

б) экспрессивность

в) кроссинговер

31. Какой фенотип имеют гибриды 1 поколения в опытах Г.Менделя с горохом:

а) разный

б) одинаковый

в) половина имела доминантный, другая половина - рецессивный признак

32. При моногибридном скрещивании гороха, гибриды 2 поколения, полученные Г.Менделем в результате самоопыления, по фенотипу имели соотношения доминантных и рецессивных признаков соответственно:

а) 1:1

б) 3:1

в) 1:2

33. «Расщепление по каждой паре признаков идет независимо от других пар признаков» - так формулируется:

а) первый закон Менделя б) второй закон Менделя **в) третий закон Менделя**

34. Для установления генотипа фенотипически сходных организмов проводят скрещивание с:

а) гетерозиготой

б) гомозиготой по доминантному признаку

в) гомозиготой по рецессивному признаку

Типовые задания для оценки ОК 1 - 6,7,9 ПК 2.1, 4.1, 4.4, 6.7, КИМы по разделу № 3 «Методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии. Виды изменчивости и виды мутаций у человека. Факторы

мутагенеза.»

1. Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений?
 - а) **гибридологическим**
 - б) цитогенетическим
 - в) близнецовым
 - г) биохимическим
2. С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка?
 - а) генеалогического
 - б) **близнецового**
 - в) цитогенетического
 - г) гибридологического
3. Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют
 - а) генеалогическим
 - б) близнецовым
 - в) гибридологическим
 - г) **цитогенетическим**
4. Для определения влияния условий жизни на фенотип человека проводят наблюдения за однояйцевыми близнецами, так как
 - а) они гомозиготны по всем аллелям
 - б) они имеют внешнее сходство с родителями
 - в) **у них одинаковый набор хромосом**
 - г) они имеют одинаковый генотип
5. С помощью генеалогического метода можно выяснить
 - а) характер изменения генов
 - б) влияние воспитания на развитие психических особенностей человека
 - в) **закономерности наследования признаков у человека**
 - г) характер изменения хромосом
6. Хромосомная болезнь человека — синдром Дауна — была изучена с помощью метода
 - а) генеалогического
 - б) близнецового
 - в) **цитогенетического**
 - г) биохимического
7. С помощью какого метода было установлено наследование дальтонизма у человека?
 - а) гибридологического
 - б) **генеалогического**
 - в) близнецового
 - г) биохимического
8. Особенности исследования наследования признаков у человека являются:

- а) позднее половое созревание; б) малочисленное потомство;
- в) относительно большое число хромосом;

г) **все ответы верны.**

9. Биохимический метод изучения наследственности человека заключается в том, что:

- а) изучают тип наследования признака по нескольким родственным семействам; б) сравнивают однояйцовых близнецов по изучаемому признаку;

в) **изучают изменения в составе затронутых мутацией белков;**

- г) все перечисленное

10. Признак, который встречается в родословной часто, с одинаковой частотой у мужчин и женщин, в каждом поколении, у больных детей всегда один из родителей болен, наследуется:

- а) сцеплено с X-хромосомой; б) сцеплено с Y-хромосомой; в) **аутосомно-доминантно;**
- г) аутосомно-рецессивно.

11. Если анализируемый признак в родословной встречается несколько раз в разных поколениях, то можно предположить, что этот признак:

- а) сцеплен с полом; б) аутосомный;
- в) **имеет наследственную природу;**
- г) не имеет наследственную природу.

12. Если признак встречается чаще у лиц мужского или женского пола, то этот признак:

- а) аутосомный;
- б) **сцеплен с X- или Y- хромосомой;**
- в) доминантный; г) рецессивный.

13. С помощью генеалогического метода можно установить:

- а) морфологию и количество хромосом в кариотипе; б) строение генов;
- в) **сцепленное наследование;**
- г) структуру хромосом.

14. Дальтонизм наследуется по ... типу:

- а) аутосомно-доминантному; б) аутосомно-рецессивному;
- в) доминантному, сцепленному с X- хромосомой;
- г) **рецессивному, сцепленному с X- хромосомой.**

15. Вероятность рождения ребенка, страдающего гемофилией А, в браке женщины – носительницы этого гена и здорового супруга составляет:

- а) **25%;**
- б) 50%;
- в) 75%;
- г) 100%.

16. Дети одной беременности называются: а) **близнецами;**

- б) монозиготами; в) дизиготами
- г) братьями и сестрами.

17. Метод, изучающий роль наследственности и среды в развитии признака, называется:

- а) генеалогический; б) биохимический; в) **близнецовый;**
- г) цитологический.

18. Близнецы, развивающиеся из одной яйцеклетки, называются:

- а) дизиготные;
- б) **монозиготные;**
- в) двуяйцевыми;
- г) неидентичными.

19. Совокупность различий между особями одного вида – это:

- а) кроссинговер;
- б) наследственность;

в) изменчивость.

20. Обмен участками ДНК между гомологичными хромосомами – это: **а) кроссинговер;**

- б) наследственность; в) изменчивость.

21. Количественные и качественные изменения в генотипе – это:

- а) кроссинговер;
- б) наследственность;

в) изменчивость.

22. Мутации, связанные с изменением числа хромосом называются:

- а) генные;
- б) хромосомные;

в) геномные.

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

- а) генные;

б) хромосомные;

- в) геномные.

24. Мутации, происходящие в клетках тела – это: **а) соматические;**

- б) половые (генеративные); в) спонтанные.

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

- а) эстрогены;
- б) канцерогены;

в) мутагены.

26. Удвоение участка хромосомы называется: **а) дупликация;**

- б) инверсия; в) делеция;
- г) транслокация.

27. 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.

28. К хромосомным мутациям относятся:

- а) нарушение кратности гаплоидного набора хромосом;

б) структурные изменения хромосом;

- в) численные нарушения по отдельным хромосомам.

29. Случайно возникшие, стойкие изменения в генотипе:

- а) комбинации;

б) мутации;

- в) модификации.

30. Перестройка хромосомы: **а) хромосомная мутация;** б) генная;

- в) геномная.

31. Изменение крупного участка хромосомы – это мутация: **а) хромосомная;**

- б) генная;

- в) геномная.

32. Изменение количества хромосом – это мутации:

- а) генные;

- б) хромосомные;

в) геномные.

33. Кем разработан закон гомологичных рядов изменчивости:

а)Т. Морганом б)Г. Мендель

в) Н.И. Вавилов

34. Сцепленными называются гены, которые:

а)проявляют свое действие только в гомозиготном состоянии

б)расположены в одной хромосоме

в)расположены в гомологичных хромосомах

35. Мутации, происходящие в неполовых клетках, называются:

а)вегетативные **б)соматические** в)генеративные г)спонтанные

Типовые задания для оценки ОК 1 - 6,7,9 ПК 2.1, 4.1, 4.4, 6.7, КИМы по разделу № 4 «Наследственность и патология.»

1. Длинные, «паучьи пальцы»:

а) полидактилия; б) синдактилия;

в)арахнодактилия.

2. Фенилкетонурия наследуется по типу:

а) аутосомно-доминантному;

б) аутосомно-рецессивному;

в) сцепленному с X хромосомой; г) сцепленному с Y хромосомой.

3. Фенилкетонурия относится к болезням с нарушением:

а) хромосомным; б) геномным;

в) аминокислотного обмена;

г) жирового обмена.

4. Механизм возникновения наследственных болезней обмена: **а) генный;**

б) геномный;

в) хромосомный;

г) модификационный.

5. Ферментопатии относятся к ... болезням:

а) хромосомным; б) мутационным **в) генным**

г) нет верных ответов.

6. Фенилкетонурия наследуется по ... типу:

а) аутосомно-доминантному; **б) аутосомно-рецессивному ;** в) сцепленному с полом ;

г) голандрическому.

7. Точечные мутации приводят к болезням:

а) хромосомным;

б) цитогенетическим;

в) обмена;

г) все ответы верны.

8. Трисомия по 21-ой хромосоме вызывает синдром: **а) Дауна;**

б) Эдвардса; в) Патау;

г) Лежена.

9. Трисомия по 13-ой хромосоме вызывает синдром:

а) Дауна;

б) Эдвардса;

в) Патау;

г) «кошачьего крика».

10. Триплоидии приводят к:

а) синдрому Дауна;

- б) синдрому «кошачьего крика»; в) синдрому Клайнфельтера;
г) **летальности.**

11. Амниоцентез - это метод:

- а) генеалогический;
б) дерматоглифический;
в) **пренатальной диагностики;**
г) близнецовый.

12. Ультразвуковое исследование плода распространенный метод: а) **пренатальной диагностики;**

- б) генеалогический; в) цитогенетический; г) близнецовый.

13. Одним из механизмов возникновения «мозаиков» является нарушение:

- а) **дробления blastomeres;**
б) митотического деления соматических клеток; в) физиологии слияния гамет;
г) комбинативной изменчивости.

14. Механизм возникновения синдрома Шерешевского-Тернера определяется:

- а) полиплоидными мутациями; б) **гетероплоидией;**
в) хромосомными aberrациями; г) генными мутациями.

15. Делеция короткого плеча пятой пары хромосом вызывает заболевание:

- а) генной
б) геномное; в) обмена;
г) **хромосомное.**

16. Синдром трисомии 13 пары хромосом приводит к нарушению:

- а) дупликации хромосомы б) в системе аутосом;
в) делеции хромосомы 13 пары; г) **синдрома Эдвардса.**

17. Ферментопатии относятся к группе наследственных заболеваний

- а) **обмена;**
б) хромосомных; в) геномных;
г) транслокационным.

18. Альбинизм относится к группе наследственных заболеваний:

- а) **генных;**
б) хромосомных; в) геномных
г) транслокационных.

19. роста, имеет «щитовидную» грудную клетку и широко расставленные соски, крыловидную складку на шеи, лицо «сфинкса» должна быть направлена к врачу – цитогенетику с подозрением на ... синдром:

- а) Клайнфельтера; б) Патау;
в) Эдвардса;
г) **Шерешевского-Тернера.**

20. Наследственные заболевания, причиной которых являются геномные мутации в половых клетках здоровых родителей, называются:

- а) мультифакториальные
- б) хромосомные**
- в) моногенные
- г) наследственные

21. По какому типу наследуется дальтонизм:

- а) аутосомно-доминантный
- б) сцепленный с полом доминантный **в) сцепленный с полом рецессивный** г) аутосомно-рецессивный

22. По какому типу наследуется гемофилия:

- а) аутосомно-доминантный б) аутосомно-рецессивный
- в) сцепленный с полом доминантный
- г) сцепленный с полом рецессивный**

23. По какому типу наследуется полидактилия:

- а) сцепленный с полом рецессивный б) сцепленный с полом доминантный в) аутосомно-рецессивный
- г) аутосомно-доминантный**

24. В каком возрасте у больного появляются признаки фенилкетонурии:

- а) в эмбриональном периоде б) в зрелом возрасте
- в) в пожилом возрасте
- г) в первые недели жизни**

25. Метод, используемый для диагностики болезней обмена веществ, называется:

- а) цитологический б) близнецовый
- в) дерматоглифический
- г) биохимический**

26. Для больных с каким синдромом характерен полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей челюстью:

- а) синдром Клайнфельтера
- б) синдром Дауна**
- в) синдром Шершевского-Тернера

27. Наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием в организме больного красящего пигмента меланина, называется:

- а) астигматизм
- б) альбинизм**
- в) сахарный диабет г) дальтонизм

28. Какое хромосомное заболевание можно заподозрить у юноши высокого роста, с женским типом строения скелета, недостаточным оволосением лобка и области подмышечных впадин и умственной отсталости:

- а) синдром Трипло-Х
- б) синдром Шершевского-Тернера
- в) синдром Клайнфельтера**
- г) синдром ХУУ

29. Здоровый мужчина имеет кариотип:

- а) 46,XX б) 47,XXY **в) 46,XY**
- г) 45,X0

30. Наследственное заболевание, характеризующееся несвертываемостью крови у больного, называется:

- а) гемофилия**
- б) фенилкетонурия в) талассемия
- г) альбинизм

31. Какой кариотип характерен для больного с синдромом Клайнфельтера: **а) 47,XY+18**

- б) 46,XY
- в) 47,XXY

г) 47,XY+21

32. Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется для лечения фенилкетонурии:

а) заместительная терапия б) витаминотерапия

в) диетотерапия

г) хирургическая операция

33. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера:

а) ненаследственные б) моногенные

в) хромосомные

г) мультифакториальные

34. Синдром Шершевского-Тернера встречается а) у девочек

б) у мальчиков

в) у лиц обоего пола г) только у взрослых

35. Вероятность рождения больного ребенка в семье, в которой мать больна фенилкетонурией, а отец гомозиготен по нормальному аллелю, составляет:

а) 50%;

б) 0%;

в) 25%; г) 100%

