

654079, Россия, Кемеровская обл.,
г. Новокузнецк, проезд Коммунаров,5
тел./факс: 20-08-81, 20-08-82
e-mail: licey-11@mail.ru
www.licey11.ucoz.ru



ИНН4217023667
КПП 421701001
ОКАТО 32431000000
ОГРН 1034217005877

муниципальное бюджетное
нетиповое общеобразовательное учреждение
«Лицей №11»

ПРИНЯТО
педагогическим советом
МБ НОУ «Лицей №11»
Протокол №1 30.08.2019г.



УТВЕРЖДАЮ
Директор МБ НОУ «Лицей №11»
В.Н. Пересыпкин
Приказ № 230 30.08.2019г.

Дополнительная
общеразвивающая программа

**«ОСНОВЫ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ»
10 КЛАСС**

направленность: естественно-научная

Новокузнецк 2019г.

Пояснительная записка

Данная дополнительная общеобразовательная общеразвивающая программа «Основы медицинской генетики» разработана для учащихся 10 классов. Данная программа рассчитана на 35 недель (70 часов, 2 часа в неделю), направлена на развитие у школьников интереса к биологии, к собственному здоровью, выработку генетической грамотности, на знакомство с профессиями, связанными с основами генетики и медицины (профессиональная ориентация школьников).

Календарный учебный график

Период освоения дополнительной общеобразовательной общеразвивающей программы составляет – 35 недель (70 часов).

Форма проведения занятий - очная, групповая.

Начало учебных занятий – 02 сентября 2019 г.

Окончание учебных занятий – 30 мая 2020 г.

Каникулы: Осенние 28.10.2019 г. – 04.11.2019 г.

Зимние 28.12.2019 г. – 12.01.2020 г.

Весенние 23.03.2020 г. – 29.03.2020 г.

Продолжительность занятий - 45 минут

Учебный план дополнительной общеразвивающей программы

Наименование программы	Количество часов в неделю/ в год
Основы медицинской генетики	2/70
Всего	2/70

Итоговый контроль проводится в виде тестирования (18.05.2020 г - 22.05.2020 г.)

Дополнительная общеобразовательная общеразвивающая программа имеет **естественно-научную направленность.**

Генетика является одним из приоритетных направлений современной биологической науки. Велико ее как теоретическое, так и прикладное значение, но особое место в системе разделов и отраслей генетики занимает генетика человека. Международный проект «Геном человека», углубление знаний в области медицинской генетики, разработка современных методов геной терапии, синтез знаний в области генетики и экологии человека, изучение вопросов происхождения и эволюции человека с точки зрения генетики — вот далеко не полный перечень важнейших вопросов, которые решает современная генетика человека. Прогресс теоретической и клинической медицины обеспечил возможности лечения и профилактики тяжелых заболеваний.

Изучение курса «Медицинская генетика» направлено на достижение следующих **целей:**

- развитие интеллектуальных способностей учащихся
- развитие познавательных интересов, интеллектуальных и творческих способностей в процессе изучения проблем современной генетики; решения генетических задач;
- воспитание биологической и экологической культуры молодого поколения;
- овладение умениями характеризовать современные научные открытия в области генетики; устанавливать связь между развитием генетики и социально-этическими проблемами человечества; анализировать и использовать генетическую информацию; пользоваться генетической терминологией и символикой;
- формирование естественнонаучного и гуманистического мировоззрения;
- использование приобретенных знаний и умений в повседневной жизни для оценки последствий своей деятельности по отношению к собственному здоровью.

В содержании курса усилены эволюционный и экологический аспекты изучения генетики человека. Особое внимание уделено изучению степени влияния некоторых антропогенных факторов на генотип человека и на генофонд человечества в целом. Изучение спецкурса предполагает решение генетических задач, содержание которых соответствует рассматриваемым темам. Программой предусмотрено также выполнение лабораторных и практических работ, самостоятельная реферативная работа учащихся по некоторым темам.

Задачи:

1. Заинтересовать выбором естественнонаучного профиля будущей профессии.
2. Познакомить учащихся с некоторыми наследственными заболеваниями.
3. Познакомить учащихся с возможностями и методами планирования семьи.

Курс содержит материал, выходящий за рамки обязательных учебных предметов, и затрагивает многие вопросы, находящиеся на стыке биологии с другими науками, прежде всего с химией и физикой. Предполагается, что школьники, изучающие курс, уже знакомы с основами общей и органической химии, генетики и клеточной теории.

При реализации данной программы используются лекции, лабораторно-практические занятия.

Содержание

1. Введение. Медицинская генетика. Прогресс медицины и общество. (2 час)

2. Цитологические основы наследственности (7 ч.)

Клетка – основная единица биологической активности. Основные компоненты эукариотической клетки. Строение и функции хромосом. Кариотип человека. Жизненный цикл клетки. Деление клетки. Сущность митоза. Строение и типы метафазных хромосом человека. Мейоз и его значение. Гаметогенез у человека.

3. Биохимические основы наследственности (8 ч.)

Генетическая роль нуклеиновых кислот. Открытие ДНК. Работы Д. Уотсона и Ф. Крика. Особенности строения и полиморфизм ДНК. Репликация ДНК. Генетическое определение первично, Структуры белков (биосинтез белка). Генетический код и его свойства. Генная инженерия и биотехнология. Практическая работа № 1. Решение задач по молекулярной генетике.

4. Гены в семьях. Закономерности наследования признаков(18 ч.)

Открытие Г. Менделем законов независимого наследования. Аллельные и неаллельные гены. Гомозиготные, гетерозиготные и гемизиготные организмы. Доминантные и рецессивные признаки у человека. Законы Менделя. Взаимодействие генов: комплементарность, эпистаз, полимерия, плейотропизм. Типы наследования менделирующих признаков у человека. Множественные аллели. Наследование групп крови. Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Сцепленные гены. Линейное расположение генов в хромосомах. Кроссинговер. Хромосомный полиморфизм. Карты хромосом человека. Генеалогический метод как специфический метод изучения наследственности человека. Гены в семьях
Практическая работа № 2. Решение задач на I, II, III законы Менделя.
Практическая работа № 3-4. Решение задач на взаимодействие генов.
Практическая работа № 5. Решение задач на наследование групп крови.
Практическая работа № 6. Решение задач на сцепленное наследование.

5. Наследственность человека (8ч.)

Генеалогический, близнецовый и цитогенетический методы антропогенетики. Наследование признаков, сцепленных с аутосомами, наследование групп крови человека. Наследование, сцепленное с полом, у человека. Генные и хромосомные мутации у человека. Гетероплоидия по половым хромосомам и по аутосомам. Родословная. Условные обозначения и графическое изображение генеалогического древа. Метод анализа родословных в . Родословная. Условные обозначения и графическое изображение генеалогического древа. Метод анализа родословных в генетических исследованиях человека. Значение знаний родословной.
Практическая работа № 7. Решение задач на составление родословной.
Практическая работа № 8. Составление и анализ генеалогического древа.

6. Мутационная изменчивость (6 ч.)

Мутационная теория Ги де Фриза. Мутагенные факторы среды. Генетическая опасность загрязнения окружающей среды.

Классификация мутаций по происхождению: спонтанные и индуцированные; по месту возникновения: соматические и генеративные. По характеру изменения фенотипа: видимые и биохимические; по влиянию на жизнеспособность: летальные, полулетальные, нейтральные; по характеру изменения

генетического материала: геномные, генные, хромосомные. Мутагенез. Работы Г.С.Филипова, Г.Мёллера. Охрана людей от действия мутагенов.

7. Основы медицинской генетики (18 ч.)

Этапы становления генетики человека. Методы генетики человека. Близнецовый метод. Монозиготные и дизиготные близнецы. Изучение влияния

наследственных задатков и среды на формирование тех или иных признаков.

Цитогенетический метод. Биохимический метод и метод моделирования.

Геном. Структура генома человека. Хромосомное определение пола. Синдром Морриса.

Отличие людей на уровне генома. Гены, определяющие

умственные способности человека. Гены счастья и тревоги. Генотерапия.

Наследственность. Виды наследственности -хромосомная, цитоплазматическая.

Наследственные болезни и их классификация: моногенные, полигенные, хромосомные.

Факторы риска генных заболеваний.

Моногенные заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования (синдром Альпорта, талассемия, гемолитическая анемия и др.); с аутосомно

рецессивным типом наследования (фенилкетонурия, альбинизм, болезнь Тея-Сакса и др.);

сцепленные с X-хромосомой, рецессивное наследование

(гемофилия, дальтонизм, миопатия Дюшина); сцепленное с Y-хромосомой (раннее облысение, ихтиоз).

Хромосомные заболевания, связанные с нарушением числа отдельных хромосом -

трисомия (синдром Патау, синдром Эдвардса, болезнь Дауна),

моносомия (синдром Шерешевского-Тернера, синдром Кляйнфельтера). Хромосомные

заболевания, связанные со структурной перестройкой хромосом:

делеция (синдром «кошачьего крика»), инверсия (микроцефалия). Врождённые болезни:

наследственные и ненаследственные. Причины их возникновения.

Болезни с наследственной предрасположенностью: ревматизм, бронхиальная астма,

шизофрения и др. Профилактика наследственно обусловленных

заболеваний. Кровнородственные браки и наследственные болезни.

Наследственные заболевания крови -серповидноклеточная анемия, болезнь Кули.

Практическая работа № 9. Решение задач по теме «Наследственные болезни».

8. Заключительное занятие по курсу (3 ч.)

Темы для рефератов:

« Врождённые болезни: наследственные и ненаследственные. Причины»,

«Наследственные заболевания» (на конкретных примерах), «Мутагены антропогенного происхождения»,

«Достижения и перспективы развития медицинской генетики»,

«Генная терапия»,

«Международный проект «Геном человека»,

«Гератогенные факторы»,

«Клонирование человека: морально-этический и научный аспекты проблемы».

Тематическое планирование

№	Тема уроков	Кол – во часов
1	Введение	2
2	Цитологические основы наследственности.(7ч) Клетка – основа биологической активности	1
3	Жизненный цикл клетки	1
4	Мейоз. Фазы мейоза	1
5	Решение задач по теме мейоз	1
6	Сперматогенез и оогенез	1
7	Гаметогенез у человека.	1
8	Решение задач по теме « Цитологические основы наследственности»	1
9	Биохимические основы наследственности (8 ч) Генетическая роль нуклеиновых кислот.	1
10	Открытие ДНК. Работы Д. Уотсона и Ф. Крика.	1
11	Репликация ДНК.	1
12	Генетический код и его свойства	1
13-14	Решение задач» Биосинтез белка»	2
15-16	Генная инженерия	2
	Закономерности наследования признаков (18 ч)	
17-18	Открытие Г. Менделем законов независимого наследования. Аллельные и неаллельные гены.	2
19-20	Гомозиготные, гетерозиготные и гемизиготные организмы. Доминантные и рецессивные признаки у человека.	2
21-22	Практическая работа № 2. Решение задач на I, II, III законы Менделя.	2
23-24	Взаимодействие генов: комплементарность, эпистаз, полимерия, плейотропизм. Типы наследования признаков у человека.	2
25-26	Практическая работа « Решение задач на взаимодействие генов.»	2
27-28	Множественные аллели. Наследование групп крови.	2
29	Практическая работа Решение задач на наследование групп крови.	1
30	Хромосомная теория наследственности Т. Моргана. Сцепленные гены. Линейное расположение генов в хромосомах. Кроссинговер	1
31	Хромосомный полиморфизм. Карты хромосом человека.	1
32-33	Практическая работа Решение задач на сцепленное наследование.	2
34	Решение задач	1
	Наследственность человека (8 ч)	
35-36	Генеалогический, близнецовый и биохимический методы антропогенетики	2

37-38	Цитогенетический метод Практическая работа»Кариотип человека. Хромосомные болезни человека»	2
40-41	Родословная. Метод анализа родословных в генетических исследованиях человека. Значение знаний о родословных.	2
42-43	Практические работы Решение задач на составление родословных Составление и анализ генеалогического древа	2
	Мутационная изменчивость (6 ч)	
44-45	Мутационная теория Гюго де Фриза. Классификация мутаций	2
46-47	Мутагенез. Работы Г.С.Филипова, Г.Мёллера. Охрана людей от действия мутагенов. Антимутагены	2
48-49	Практические работы» Геномные и хромосомные мутации»	2
	Основы медицинской генетики (18 ч)	
50-51	Близнецовый метод. Монозиготные и дизиготные близнецы.	2
52-53	Программа» Геном человека « Наследственность	2
54-55	Моногенные заболевания с аутосомно-доминантным типом наследования	2
56-57	Заболевания аутосомно – рецессивного типа наследования.	2
58-59	Врождённые болезни: наследственные и ненаследственные. Причины их возникновения	2
60-61	Болезни с наследственной предрасположенностью	2
62-63	Кровнородственные браки и наследственные болезни.	2
64-65	Наследственные заболевания крови -серповидноклеточная анемия, болезнь Кули	2
66-67	Решение задач	2
68-69	Конференция « Наследственные заболевания»	2
70	Итоговое занятие	1

Литература

1. Алиханян С.И. Общая генетика. М.: Высшая школа, 1985.
2. Бочков Н.П., Захаров А.Ф., Иванов В.И. Медицинская генетика. М.: Медицина , 2002
3. Карузина И.П. Учебное пособие по основам генетики. -М.: Медицина, 1986.
4. Приходченко Н.Н., Шкурят Т.Т. Основы генетики человека. Р.-на -Д. «Феникс», 1997.
5. Хелевин Л.В., Лобанов А.М. Задачник по общей и медицинской генетики: Учебное пособие. М., «Высшая школа», 1976.
6. Богданов А.А. Медников Б.М. Власть над геном. М.:Просвещение,1989.
7. Дымшиц Г. М. и другие. Биология. Общая биология: практикум для учащихся 10-11 классов. М. Просвещение 2008.
8. Лаптев Ю.П. Занимательная генетика. М.: «Колос», 1982.
9. Левитин В. Удивительная генетика. М. Энас – Книга. 2013

Интернет-ресурсы

<http://ru.wikibooks.org> Генетика. Викиучебник.

<http://www.licey.net/bio/genetics> Сборник задач по генетике с решениями

<http://www.medvuz.ru/referats/medgenetic/111.html> Генетика и проблемы человека

<http://mygenome.ru/> Научно-популярный сайт по генетике

<http://www.med-gen.ru/clinics/price/> Медико-генетический научный центр РАМН

<http://medicalplanet.su/532.html> Типы наследования моногенных болезней.

<http://www.teosofia.ru/biologos/viewtopic.php?f=32&t=175> Задачи по генетике человека

I вариант

Задание 1

Выберите один правильный ответ

1. Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом называются
 - а) оперон
 - б) аллель
 - в) локус
 - г) геном
2. Нетранслируемые участки генов эукариот называются
 - а) домены
 - б) интроны
 - в) гены
 - г) экзоны
3. Выпадение участка гена или хромосомы называется
 - а) делеция
 - б) дупликация
 - в) транслокация
 - г) инверсия
4. Пары близнецов, в которых наследуемый признак проявляется только у одного из пары, называются
 - а) дискомфортными
 - б) дискордантными
 - в) конкурсными
 - г) конкордантными
5. Субметацентрические хромосомы средних размеров составляют группу
 - а) С (6-12)
 - б) А (1,23)
 - в) G (21,22)
 - г) F (19,20)
6. Мутации, происходящие в природе без видимых причин, называются
 - а) соматические
 - б) индуцированные
 - в) генеративные
 - г) спонтанные
7. На каком этапе клеточного деления из хроматина формируются хромосомы
 - а) в анафазе
 - б) в телофазе
 - в) в профазе
 - г) в метафазе
8. Наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием в организме больного красящего пигмента меланина, называется
 - а) альбинизм
 - б) сахарный диабет
 - в) астигматизм
 - г) дальтонизм
9. Факторы внешней (внутренней) среды, вызывающие мутации, называются
 - а) канцерогены
 - б) андрогены
 - в) экстрагены
 - г) мутагены
10. Кратное увеличение числа гаплоидных наборов хромосом
 - а) анеуплоидия
 - б) моносомия
 - в) полисомия
 - г) полиплоидия
11. Хромосомы, в которых центромера сдвинута к самому краю и одно плечо гораздо больше другого
 - а) акроцентрические

- б) субметацентрические
 - в) метацентрические
 - г) интерфазные
12. Зависимость нескольких признаков от одного гена называется
- а) пенетрантность
 - б) плейотропность
 - в) экспрессивность
13. Какой кариотип имеет девочка с синдромом Шерешевского-Тернера
- а) 45, XO
 - б) 47, XX, 18+
 - в) 46, XX
 - г) 47, XXX
14. Изменение числа отдельных хромосом называется:
- а) моносомия
 - б) полисомия
 - в) анеуплоидия
 - г) полиплоидия
15. Заболевание, сходное по проявлениям с генетически обусловленным, но возникшее под влиянием факторов внешней среды, а не мутантного аллеля, называется
- а) генотип
 - б) фенкопия
 - в) фенотип
 - г) генокопия
16. Организм с генотипом AaBbCc образует следующие типы гамет:
- а) ABC aBC ABc aBc
 - б) ABC aBc авс aBC
 - в) AB AC aB aC
 - г) Ac AC aB ac
17. Удвоение участка гена или хромосомы называется:
- а) инверсия
 - в) транслокация
 - б) дупликация
 - г) деление
18. Метод изучения рельефа кожи на пальцах, ладонях, подошвенных поверхностях стоп, называется:
- а) цитологический
 - б) близнецовый
 - в) генеалогический
 - г) дерматоглифический
19. Совокупность генов - это
- а) кариотип
 - б) фенотип
 - в) генофонд
 - г) генотип
20. Свойство живых организмов повторять в ряду поколений сходные признаки
- а) изменчивость
 - б) мутация
 - в) наследственность
 - г) кроссинговер
21. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности
- а) пероксисомы
 - б) аутосомы
 - в) хроматиды
 - г) мезосомы
22. Организм, содержащий одинаковые аллели одного гена
- а) зигота
 - в) гемизигота

- б) гетерозигота г) гомозигота
23. Число хромосом кариотипа человека
- а) 48
б) 23
в) 46
г) 44
24. Кариотип, характерный для больного с синдромом Патау
- а) 45, XO
б) 47, XX, 21+
в) 47, XY, 13+
г) 47, XXУ
25. Братья и сестры пробанда
- а) сибсы
б) близнецы
в) аллели
г) свойственники

Задание 2

Решить генетические задачи.

1. Фенилкетонурия (нарушение обмена фенилаланина, в результате которого развивается слабоумие) наследуется как рецессивный признак. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготны по этому признаку?
2. У человека присутствие резус – фактора (Rh +) обусловлено доминантным геном D. Отсутствие резус – белка (Rh -) обусловлено рецессивным геном d. Ген I₀ (I) группы крови рецессивен по отношению к генам I_A (II) и I_B (III) групп крови. Женщина Rh⁻, гомозиготная по I_A (II) группе крови, вышла замуж за мужчину Rh⁺ (гетерозигота) с I₀ (I) группой крови. Определите генотипы родителей, возможные группы крови, резус-фактор и генотипы детей.

Задание 3.

Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд страдает ночной слепотой. Два его брата также больны. По линии отца пробанда, страдающих ночной слепотой не было. Мать пробанда больна. Две сестры и два брата матери пробанда и их дети здоровы. По материнской линии известно: бабушка больна, дедушка здоров; сестра бабушки больна, а брат здоров; прадедушка и его сестра и брат больны; прапрадедушка его брат, дочь и два сына брата больны. Жена пробанда, ее родители здоровы.

16

II вариант

Задание 1

Выберите один правильный ответ

1. Носителями наследственной информации в клетке являются:
- а) мезосомы в) жгутики
б) хромосомы г) пероксисомы
2. Кариотип больного с синдромом Дауна
- а) 46, XY в) 47, XX, 18+
б) 47, XY, 21+ г) 48, XXXY
3. Самые мелкие акроцентрические хромосомы в кариотипе человека принадлежат группе
- а) C(6-12)
б) F (19,20)
в) A (1,2,3)
г) G (21,22, Y)
4. Тип наследования дальтонизма
- а) сцепленный с полом рецессивный
б) аутосомно-рецессивный
в) аутосомно-доминантный
г) сцепленный с полом доминантный
5. Место гена на хромосоме называется
- а) аллель

- б) геном
 - в) оперон
 - г) локус
6. Отрыв участка хромосомы, поворот его на 180 °С и встраивание на прежнее место - это
- а) транслокация
 - б) инверсия
 - в) трансцизия
 - г) трансверсия
7. Кариотип больного с синдромом "Кошачьего крика"
- а) 45,ХО
 - б) 46,XX,5p-
 - в) 46, XX, t(15+21)
 - г) 47,XXX
8. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера
- а) хромосомные
 - б) мультифакториальные
 - в) ненаследственные
 - г) моногенные
9. Наследственные болезни, сходные по своему фенотипическому проявлению, но вызванные мутациями в разных, неаллельных генах, называется
- а) фенкопии
 - б) генотипические
 - в) фенотипические
 - г) генокопии
10. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности
- а) пероксисомы
 - б) аутосомы
 - в) хроматиды
 - г) мезосомы
11. Степень проявления гена в популяции
- а) пенетрантность
 - б) экспрессивность
 - в) плейотропия
12. Пары близнецов, в которых проявляется исследуемый признак, называются:
- а) конкордантными
 - б) дискордантными
 - в) дискомфортными
 - г) конкурсные
13. Тип наследования гемофилии
- а) сцепленный с полом доминантный
 - б) аутосомно- доминантный
 - в) аутосомно-рецессивный
 - г) сцепленный с полом рецессивный
14. Организм с генотипом АаВв, образует следующие типы гамет
- а) А В А В
 - б) Аа Аа ВВ Вв
 - в) Ав АВ аВ ав
 - г) АВ АВ ав ав
15. Самые крупные хромосомы в кариотипе человека относятся к группе 17

- а) F (19,20) в) G (21,22)
б) C (6-12) г) A (1,2,3)
16. Лицо, родословная которого составляется, называется
а) пробанд
б) сибсы
в) инбридинг
г) родоначальник
17. Здоровая женщина имеет кариотип
а) 45, XO
б) 47, XXУ
в) 46, XY
г) 46, XX
18. Кариотип больного синдромом Эдвардса
а) 46, XX
б) 47, XX, 21+
в) 47, XY, 18+
г) 47, XY, 13+
19. Транслируемые участки генов эукариот называются
а) гены
б) домены
в) экзоны
г) интроны
20. Метод генетики человека, изучающий кариотип, называется
а) цитогенетический
б) дерматоглифический
в) близнецовый
г) биохимический
21. К какому типу болезней относится гипертония
а) хромосомные
б) моногенные
в) мультифакториальные
г) наследственные
22. Мутации, связанные с изменением числа хромосом, называются:
а) хромосомные
б) геномные
в) генные
г) индуцированные
23. Хромосомы, в которых центромера чуть сдвинута от центра к краю, называются:
а) акроцентрические
б) интерфазные
в) субметацентрические
г) метацентрические
24. Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется для лечения фенилкетонурии
а) диетотерапия
б) хирургическое вмешательство
в) витаминотерапия
г) заместительная терапия
25. Набор хромосом клетки называется
а) генофонд
б) генотип
в) кариотип
г) фенотип

Задание 2

Решить генетические задачи.

1. Миоплегия (периодические параличи) передаётся по наследству как доминантный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалией в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.

2. У человека присутствие резус – фактора (Rh +) обусловлено доминантным геном D. Отсутствие резус – белка (Rh -) обусловлено рецессивным геном d. Ген I₀ (I) группы крови рецессивен по отношению к генам I_A (II) и I_B (III) групп крови. У отца четвертая группа крови и отрицательный резус-фактор, у матери – первая группа и положительный резус (гомозигота). Определите генотипы родителей, возможные группы крови, резус-фактор и генотипы детей.

Задание 3

Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд – здоровая женщина. Ее сестра также здорова, а два брата страдают дальтонизмом. Мать и отец пробанда здоровы. Четыре сестры матери пробанда здоровы, мужа их также здоровы. О двоюродных сибсах со стороны матери пробанда известно: в одной семье – один больной брат, две сестры и брат здоровы; в двух других семьях – по одному больному брату и по одной здоровой сестре; в четвертой семье – одна здоровая сестра. Бабушка пробанда со стороны матери здорова, дед страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не обнаружено. 18

Задание 1.

Выберите один правильный ответ

1. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности

а) пероксисомы

б) аутосомы

в) хроматиды

г) мезосомы

2. Носителями наследственной информации в клетке являются:

а) мезосомы в) жгутики

б) хромосомы г) пероксисомы

3. Самые мелкие акроцентрические хромосомы в кариотипе человека принадлежат группе

а) C(6-12) в) A (1,2,3)

б) F (19,20) г) G (21,22, Y)

4. Место гена на хромосоме называется

а) аллель

б) геном

в) оперон

г) локус

5. Кариотип больного с синдромом "Кошачьего крика"

а) 45, X0

б) 46, XX, 5p-

в) 46, XX, t(15+21)

г) 47, XXX

6. Тип наследования дальтонизма

а) сцепленный с полом рецессивный

б) аутосомно-рецессивный

в) аутосомно-доминантный

г) сцепленный с полом доминантный

7. Кариотип больного с синдромом Дауна

а) 46, XY в) 47, XX, 18+

б) 47, XY, 21+ г) 48, XXXY

8. К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера

а) хромосомные

б) мультифакториальные

в) ненаследственные

г) моногенные

9. Здоровая женщина имеет кариотип

а) 45, XO

б) 47, XXУ

в) 46, XY

г) 46, XX

10. Наследственные болезни, сходные по своему фенотипическому проявлению, но вызванные мутациями в разных, неаллельных генах, называется

а) фенкопии

б) генотипические

в) фенотипические

г) генокопии

11. Пары близнецов, в которых проявляется исследуемый признак, называются:

а) конкордантными

б) дискордантными

в) дискомфортными

г) конкурсные

12. Степень проявления гена в популяции

а) пенетрантность

б) экспрессивность

в) плейотропия

13. Отрыв участка хромосомы, поворот его на 180 °С и встраивание на прежнее место - это

а) транслокация

б) инверсия

в) трансцизия

г) трансверсия

14. Тип наследования гемофилии

а) сцепленный с полом доминантный

б) аутосомно- доминантный

в) аугосомно-рецессивный

г) сцепленный с полом рецессивный

15. Организм с генотипом AaBb, образует следующие типы гамет

а) A B A B

б) Aa Aa BB Bb

в) Ab AB aB ab

г) AB AB ab ab

16. Самые крупные хромосомы в кариотипе человека относятся к группе

а) F (19,20) в) G (21,22)

б) C (6-12) г) A (1,2,3)

17. Кариотип больного синдромом Эдвардса

а) 46, XX

б) 47, XX, 21+

в) 47, XY, 18+

г) 47, XY, 13+

18. Транслируемые участки генов эукариот называются

а) гены

б) домены

в) экзоны

г) интроны

19. Метод генетики человека, изучающий кариотип, называется

а) цитогенетический

б) дерматоглифический

в) близнецовый

г) биохимический

20. К какому типу болезней относится гипертония
- а) хромосомные
 - б) моногенные
 - в) мультифакториальные
 - г) ненаследственные
21. Набор хромосом клетки называется
- а) генофонд
 - б) генотип
 - в) кариотип
 - г) фенотип
22. Мутации, связанные с изменением числа хромосом, называются:
- а) хромосомные
 - б) геномные
 - в) генные
 - г) индуцированные
23. Лицо, родословная которого составляется, называется
- а) пробанд
 - б) сибсы
 - в) инбридинг
 - г) родоначальник
24. Какой из методов лечения наследственных заболеваний применяется для лечения фенилкетонурии
- а) диетотерапия
 - б) хирургическое вмешательство
 - в) витаминотерапия
 - г) заместительная терапия
25. Хромосомы, в которых центромера чуть сдвинута от центра к краю, называются:
- а) акроцентрические
 - б) интерфазные
 - в) субметацентрические
 - г) метацентрические

Задание 2

Решить генетические задачи.

1. У человека ген полидактилии (многопалости) доминирует над нормальным строением кисти. У жены кисть нормальная, муж гетерозиготен по гену полидактилии. Определите вероятность рождения в этой семье многопалого ребёнка.
2. У человека присутствие резус – фактора (Rh +) обусловлено доминантным геном D. Отсутствие резус – белка (Rh -) обусловлено рецессивным геном d. Ген I₀ (I) группы крови рецессивен по отношению к генам I_A (II) и I_B (III) групп крови. У матери четвертая группа крови и отрицательный резус-фактор, отец – дигетерозигота по второй группе крови и резус-фактору. Определите генотипы родителей, возможные группы крови, резус-фактор и генотипы детей.

Задание 3

Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд – больная мозжечковой атаксией (расстройство согласованности в сокращении мышц при произвольных движениях) женщина. Её супруг здоров. У них 6 сыновей и 3 дочери. Один сын и одна дочь больны, остальные – здоровы. Пробанд имеет здоровую сестру и трёх больных братьев. Здоровая сестра замужем за здоровым мужчиной и имеет здоровую дочь. Три больных брата женаты на здоровых женщинах. В семье первого брата три здоровых сына и больная дочь, в семье второго брата сын и больная дочь, в семье третьего – два сына и три дочери здоровы. Отец пробанда болен, а мать здорова. 20

IV вариант

Задание 1.

Выберите один правильный ответ

1. Нетранслируемые участки генов эукариот называются
 - а) домены в) гены
 - б) интроны г) экзоны
2. Свойство живых организмов повторять в ряду поколений сходные признаки
 - а) изменчивость
 - б) мутация
 - в) наследственность
 - г) кроссинговер
3. Выпадение участка гена или хромосомы называется
 - а) делеция
 - б) дупликация
 - в) транслокация
 - г) инверсия
4. Субметацентрические хромосомы средних размеров составляют группу
 - а) С (6-12)
 - б) А (1,23)
 - в) G (21,22)
 - г) F (19,20)
5. Метод изучения рельефа кожи на пальцах, ладонях, подошвенных поверхностях стоп, называется:
 - а) цитологический
 - б) близнецовый
 - в) генеалогический
 - г) дерматоглифический
6. Наследственное заболевание, характеризующееся отсутствием в организме больного красящего пигмента меланина, называется
 - а) альбинизм
 - б) сахарный диабет
 - в) астигматизм
 - г) дальтонизм
7. На каком этапе клеточного деления из хроматина формируются хромосомы
 - а) в анафазе
 - б) в телофазе
 - в) в профазе
 - г) в метафазе
8. Мутации, происходящие в природе без видимых причин, называются
 - а) соматические
 - б) индуцированные
 - в) генеративные
 - г) спонтанные
9. Кратное увеличение числа гаплоидных наборов хромосом
 - а) анеуплоидия
 - б) моносомия
 - в) полисомия
 - г) полиплоидия
10. Хромосомы, в которых центромера сдвинута к самому краю и одно плечо гораздо больше другого
 - а) акроцентрические
 - б) субметацентрические
 - в) метацентрические
 - г) интерфазные
11. Кариотип, характерный для больного с синдромом Патау
 - а) 45, XO
 - б) 47, XX, 21+
 - в) 47, XY, 13+

- г) 47, ХХУ
12. Изменение числа отдельных хромосом называется:
- а) моносомия
 - б) полисомия
 - в) анеуплоидия
 - г) полиплоидия
13. Какой кариотип имеет девочка с синдромом Шерешевского-Тернера
- а) 45, ХО
 - б) 47, ХХ, 18+
 - в) 46, ХХ
 - г) 47, ХХХ
14. Зависимость нескольких признаков от одного гена называется
- а) пенетрантность
 - б) плейотропность
 - в) экспрессивность
15. Гены, расположенные в одинаковых локусах гомологичных хромосом называются
- а) оперон
 - б) аллель
 - в) локус
 - г) ген
16. Заболевание, сходное по проявлениям с генетически обусловленным, но возникшее под влиянием факторов внешней среды, а не мутантного аллеля, называется
- а) генотип
 - б) фенотип
 - в) фенокopia
 - г) генокопия
17. Организм с генотипом АаВВсс образует следующие типы гамет:
- а) АВС аВС АВс аВс
 - б) АВС аВс авс аВС
 - в) АВ АС аВ аС
 - г) Ас АС аВ ас
18. Удвоение участка гена или хромосомы называется:
- а) инверсия
 - б) дупликация
 - в) транслокация
 - г) деления
19. Совокупность генов - это
- а) кариотип
 - б) фенотип
 - в) генофонд
 - г) генотип
20. Хромосомы кариотипа человека, определяющие все признаки, кроме половой принадлежности
- а) перокисомы
 - б) аутосомы
 - в) хроматиды
 - г) мезосомы
21. Пары близнецов, в которых наследуемый признак проявляется только у одного из пары, называются
- а) дискомфортными
 - б) дискордантными
 - в) конкурсными
 - г) конкордантными
22. Организм, содержащий одинаковые аллели одного гена
- а) зигота
 - б) гемизигота
 - в) гетерозигота
 - г) гомозигота
23. Братья и сестры пробанда
- а) сибсы
 - б) близнецы
 - в) аллели
 - г) свойственники
24. Число хромосом кариотипа человека

- а) 48
- б) 23
- в) 46
- г) 44

25. Факторы внешней (внутренней) среды, вызывающие мутации, называются

- а) канцерогены
- б) андрогены
- в) экстрагены
- г) мутагены

Задание 2

Решить генетические задачи.

1. У человека ген дальновзоркости доминирует над геном нормального зрения. В семье муж и жена страдают дальновзоркостью, однако матери обоих супругов видели нормально. Какова вероятность рождения детей с нормальным зрением?

2. У человека присутствие резус – фактора (Rh +) обусловлено доминантным геном D.

Отсутствие резус – белка (Rh -) обусловлено рецессивным геном d. Ген I₀ (I) группы крови рецессивен по отношению к генам I_A (II) и I_B (III) групп крови. У матери первая группа крови и отрицательный резус-фактор, у отца – четвертая положительная (гетерозигота). Определите генотипы родителей, возможные группы крови, резус-фактор и генотипы детей.

Задание 3

Составить родословную схему, установить тип наследования признака.

Пробанд здоров. Его отец болен эпидермолизом буллезным, а мать и ее родственники здоровы. Две сестры пробанда здоровы, а брат болен. Три дяди со стороны отца и их дети здоровы, а три дяди и одна тетя – больны. У первого больного дяди от первого брака есть больной сын и здоровая дочка, а от второго брака – больные дочка и сын. У второго дяди есть два больных сына и две больных дочки. Бабушка по линии отца больна, а дедушка – здоров. Здоровыми были три сестры и два брата бабушки. 22