

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ
ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ЛУГАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ЛГПУ»)

Структурное подразделение Институт естественных наук
Кафедра лабораторной диагностики, анатомии и физиологии

УТВЕРЖДАЮ
Директор Института
естественных наук
Гаврик С.Ю.
«18» 12 2025 г.

Приложение к рабочей программе учебной дисциплины

ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации,
обучающихся по дисциплине
ГЕНЕТИКА С ОСНОВАМИ МЕДИЦИНСКОЙ ГЕНЕТИКИ

Направление подготовки 06.03.01 Биология
Профиль подготовки Биомедицина и лабораторная диагностика
Квалификация выпускника бакалавр
Форма обучения очная, очно-заочная
Курс 2,3 курс (4,5 семестр) – ОФО, 3,4 (9 семестр, А семестр) – ОЗФО

Разработчик
кандидат биол. наук,
доцент кафедры
лабораторной диагностики,
анатомии и физиологии
Самчук В.А.

Заведующий кафедрой
лабораторной диагностики,
анатомии и физиологии
Климочкина Е.М.
«18» 12 2024 г.

Луганск, 2025

1. ПАСПОРТ ФОНДА ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

1.1. Перечень компетенций, формируемых в процессе освоения основной образовательной программы

Процесс освоения дисциплины направлен на овладение следующими компетенциями:

Способностью применять знание эволюционной теории, использовать современные представления о структурно-функциональной организации генетической программы живых объектов и методы молекулярной биологии, генетики и биологии развития для исследования механизмов онтогенеза и филогенеза в профессиональной деятельности (ОПК-3).

1.2. Этапы формирования компетенций и средства оценивания уровня их сформированности

Этапы формирования компетенций	Компетенции	Контрольно-оценочные средства / способ оценивания
Тема 1. Генетика и ее место в системе биологических наук.	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение лабораторной работы. Подготовка презентаций.
Тема 2. . Цитологические основы наследственности и изменчивости.	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение лабораторной работы. Подготовка презентаций
Тема 3. Законы наследственности. Моногибридное скрещивание.	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение лабораторной работы. Подготовка презентаций.
Тема 4. Законы наследственности. Полигибридное скрещивание	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение лабораторной работы. Подготовка презентаций.
Тема 5. Взаимодействие неаллельных генов	ОПК 3	Устный опрос. Выполнение лабораторной работы. Подготовка презентаций.
Тема 6. Генетика пола. Наследование, сцепленное с полом	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение лабораторной работы. Подготовка презентаций

Тема 7. Особенности наследования при сцеплении генов. Кроссинговер.	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение лабораторной работы. Подготовка презентаций.
Тема 8. Разнообразие и единство генетических механизмов	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение практических заданий. Подготовка презентаций.
Тема 9. Внехромосомное наследование	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение практических заданий. Подготовка презентаций.
Тема 10. Строение и функции нуклеиновых кислот.	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение практических заданий. Подготовка презентаций.
Тема 11. Молекулярные механизмы наследственности	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение практических заданий. Подготовка презентаций.
Тема 12. Действие генов. Генетический код	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение практических заданий. Подготовка презентаций.
Тема 13. Структура гена.	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение практических заданий. Подготовка презентаций
Тема 14. Изменчивость	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение лабораторной работы. Подготовка презентаций.
Тема 15. Молекулярные механизмы изменчивости	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение практических заданий. Подготовка презентаций
Тема 16. Клеточная и генная инженерия.	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение практических заданий. Подготовка презентаций.
Тема 17. Генетика индивидуального развития.	ОПК-3	Устный опрос. Подготовка презентаций.

Тема 18. Популяционная и эволюционная генетика	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение лабораторной работы. Подготовка презентаций.
Тема 19. Геномика.	ОПК-3	Устный опрос. Подготовка презентаций.
Тема 20. Антропогенетика	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение практических заданий. Подготовка презентаций.
Тема 21. Медицинская генетика как наука и отрасль охраны здоровья	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение практических заданий. Подготовка презентаций
Тема 22. Цитологические и молекулярные основы наследственности человека	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение лабораторной работы. Подготовка презентаций
Тема 23. Закономерности наследования признаков у человека	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение лабораторной работы, практических заданий. Подготовка презентаций
Тема 24. Наследственность и среда. Изменчивость у человека	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение лабораторной работы, практических заданий. Подготовка презентаций
Тема 25. Методы исследований и диагностики в медицинской генетике	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение лабораторной работы, практических заданий. Подготовка презентаций
Тема 26. Наследственность и патология.	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение практических заданий. Подготовка презентаций
Тема 27. Мультифакторные заболевания	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение практических заданий Подготовка презентаций

Тема 28. Наследственные нарушения развития	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение практических заданий. Подготовка презентаций
Тема 29. Генетические основы онтогенеза	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение практических заданий. Подготовка презентаций
Тема 30. Медико-генетическое консультирование. Профилактика наследственных заболеваний	ОПК-3	Устный опрос. Выполнение практических заданий. Подготовка презентаций
Промежуточная аттестация	ОПК-3	Экзамен (устный)

1.3. Описание показателей формирования компетенций

Код компетенции	Планируемые результаты обучения (показатели)
ОПК-3	<p>ОПК-3.1 Знает: содержание и значение работ Г. Менделя в формировании методологии генетики; методы и объекты исследований в генетике; гибридологический анализ и основные типы скрещиваний; хромосомные основы наследственности; наследственность, особенности наследственности при сцеплении генов; изменчивость, ее разновидности; пол и генетику пола; строение нуклеиновых кислот; генетический код; молекулярные механизмы наследственности; генетику индивидуального развития; популяционную и эволюционную генетику; структурную и функциональную геномику; генетику отдельных модельных видов; генетику человека; прикладные аспекты генетики; генетические основы селекции; социальные и этические аспекты генетики; место и значение генетики в курсе биологии средней школы; методы и объекты исследований в медицинской генетике; особенности организации регуляторных, транскрибирующихся и транслирующихся участков генома человека; природу наследственных заболеваний человека; этиологию, механизмы патогенеза, причины клинического полиморфизма и возможности использования этих знаний для дифференциальной диагностики; характер наследования и проявления патологических признаков; распространение генов, детерминирующих эти признаки в популяциях людей;</p> <p>ОПК-3.2 Умеет: определять роль наследственности и изменчивости у растений, животных, грибов, микроорганизмов и человека; изготавливать временные препараты хромосом и изучать их под микроскопом; анализировать кариотипы и составлять кариограммы; проводить статистический анализ результатов скрещиваний; моделировать генетические исследования; решать задачи по генетике; составлять родословные; собирать, обрабатывать и</p>

	<p>сохранять биологический материал по наследственности и изменчивости; моделировать генетические исследования; решать задачи по медицинской генетике; пользоваться учебной, научной, методической литературой и Интернет-ресурсом по общей и медицинской генетике; обобщать учебную информацию по теме и представлять ее в различных графических формах (сравнительных таблицах, графиках, схемах); применять знания о структуре, организации, уровнях функционирования, стабильности и полиморфизме генома человека; проводить поиск информации по базам данных в области генетики человека и медицинской генетики; раскрыть прикладной характер изучаемой дисциплины;</p> <p>ОПК-3.3 Владеет: навыками наблюдений, микроскопических исследований; морфометрии; работы с компьютером; работы с учебной и научной литературой в области генетики и медицинской генетики; навыками по проведению профилактических мероприятий по выявлению групп повышенного риска среди населения; элементарными практическими навыками генеалогической, цитогенетической, биохимической и пренатальной диагностики.</p>
--	--

1.4. Критерии оценивания компетенций на разных этапах их формирования

Система накопления баллов по видам работ отражается в таблице:

Вид учебной работы	Количество баллов
4 семестр ОФО/9 семестр ОЗФО	
Устные ответы на лабораторных занятиях	10
Выполнение и защита лабораторной работы	10
Самостоятельная работа	5
Итого за семестр:	25
5 семестр ОФО/А семестр ОЗФО	
Устные ответы на лабораторных занятиях	10
Выполнение и защита лабораторной работы	10
Самостоятельная работа	5
Итого за семестр:	25
Экзамен	50
Всего за год	100

Накопительная система оценивания по 100-балльной шкале

Четырехбалльная система оценивания экзамена	100-балльная шкала	Буквенная шкала, соответствующая 100-балльной шкале	Система оценивания зачета
Отлично	90–100	А – отлично – теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов; необходимые практические навыки работы с освоенным материалом сформированы; все	

		предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество их выполнения оценено числом баллов, близким к максимальному	Зачтено
Хорошо	83–89	В – очень хорошо – теоретическое содержание курса освоено полностью, без пробелов; необходимые практические навыки работы с освоенным материалом в основном сформированы; все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество выполнения большинства из них оценено числом баллов, близким к максимальному	
Хорошо	75–82	С – хорошо – теоретическое содержание курса освоено полностью; некоторые практические навыки работы с освоенным материалом сформированы недостаточно; все предусмотренные программой обучения учебные задания выполнены, качество выполнения ни одного из них не оценено минимальным числом баллов, некоторые виды заданий выполнены с ошибками	
Удовлетворительно	63–74	Д – удовлетворительно – теоретическое содержание дисциплины освоено частично, но пробелы не носят существенного характера; необходимые практические навыки работы с освоенным материалом в основном сформированы; большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий выполнено, некоторые из выполненных заданий, содержат ошибки	
Удовлетворительно	50–62	Е – посредственно – теоретическое содержание курса освоено частично; некоторые практические навыки работы не сформированы, многие предусмотренные программой обучения учебные задания не выполнены либо качество выполнения некоторых из них оценено числом баллов, близким к минимальному	
Неудовлетворительно	21–49	FX – неудовлетворительно – теоретическое содержание курса освоено частично; необходимые практические навыки работы не сформированы; большинство предусмотренных программой обучения учебных заданий не выполнено либо качество их выполнения оценено числом баллов, близким к минимальному; при дополнительной самостоятельной работе над материалом курса возможно повышение качества выполнения учебных заданий	Не зачтено
Неудовлетворительно	0–20	F – неудовлетворительно – теоретическое содержание курса не освоено; необходимые	

		практические навыки работы не сформированы; все выполненные учебные задания содержат грубые ошибки, дополнительная самостоятельная работа над материалом курса не приведет к какому-либо значимому повышению качества выполнения учебных заданий	
--	--	--	--

1.5. Образец оформления экзаменационного билета

МИНИСТЕРСТВО ПРОСВЕЩЕНИЯ
РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«ЛУГАНСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ ПЕДАГОГИЧЕСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
(ФГБОУ ВО «ЛГПУ»)

2025/2026 учебный год

ИНСТИТУТ ЕСТЕСТВЕННЫХ НАУК
Кафедра лабораторной диагностики, анатомии и физиологии

Экзамен (устный) по дисциплине «Генетика с основами медицинской генетики»

06.03.01 Биология профиль подготовки Биомедицина и лабораторная диагностика

ОФО/ОЗФО

ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЙ БИЛЕТ № 1

1. Мутации. Возникновение, классификация и свойства мутаций. Генные мутации.
2. Медико-генетическое консультирование.
3. У кошек ген В определяет желтую окраску, а его аллель b - черную. Гетерозигота имеет черепаховую окраску. Гены локализованы в X-хромосоме. Какую окраску будет иметь потомство от скрещивания черного кота с черепаховой самкой? Может ли кот быть черепаховым? Почему?

Утверждено на заседании кафедры лабораторной диагностики, анатомии и физиологии, протокол № _____ от _____ 2025 года

Заведующий кафедрой

Климочкина Е.М.

2. КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

2.1. Оценочные средства текущего контроля (типовые)

Вопросы для устного опроса:

1. Какие признаки называют альтернативными? Приведите примеры.
2. Какое скрещивание является моногибридным?
3. Сформулируйте первый закон Менделя.
4. Сформулируйте второй закон Менделя.
5. Почему закон расщепления имеет статистический характер?
6. Что такое ген? аллель?
7. Дайте определение понятий: гомозигота и гетерозигота.
8. Дайте определение понятий: генотип и фенотип.
9. При каких генотипах родителей не будет расщепление гибридов первого поколения по фенотипу?
10. Какие есть типы взаимодействия аллельных генов?
11. Какое явление называется множественным аллелизмом?
12. Какое явление называется кодоминированием? Приведите примеры.
13. Всегда ли ген влияет только на один признак?
14. Что такое плейотропия? Приведите примеры.
15. Как можно определить, является ли доминантный организм гомозиготным по данному признаку?
16. В каких случаях гибриды F_1 отличаются по фенотипу от обеих гомозиготных родительских форм?
17. Какое соотношение фенотипов в F_2 следует ожидать, если гомозигота по доминантному гену нежизнеспособна?
18. Почему в отдельных случаях у организмов с одинаковым генотипом признак может не проявляться, или проявляться неодинаково?
19. Что изучает генетика? Антропогенетика? Медицинская генетика?
20. Какие причины определяют возникновение моногенных патологий?
21. Назовите аутосомно-доминантные заболевания, какие вы знаете.
22. Какие аутосомно-рецессивные патологии больше всего распространены?
23. Какая основная особенность X-сцепленных патологий?
24. Какая основная особенность Y-сцепленных патологий?

25. Приведите примеры болезней, которые предопределены изменением количества аутосом.
26. В чем заключается общий механизм болезней с наследственной склонностью?
27. Что такое фармакогенетика?
28. В чем заключается первичная, вторичная и третичная профилактика наследственных болезней?

Темы для подготовки мультимедийных презентаций:

Подготовьте презентацию (реферат) на выбранную тему:

Тематика презентаций

1. *Генетика, историческое развитие.*
2. *Основы общей генетики. Генетика качественных признаков*
 - 2.1. *Законы Г. Менделя*
 - 2.1.1. Первые генетические исследования
 - 2.1.2. Моногибридное скрещивание. Первый и второй законы Менделя
 - 2.1.3. Дигибридное скрещивание. Третий закон Менделя
 - 2.2. *Хромосомная теория наследственности*
 - 2.2.1. Деление клетки: митоз, мейоз
 - 2.2.2. Хромосомы человека
 - 2.2.3. Рекомбинация хромосом в процессе образования половых клеток
 - 2.2.4. Сцепление и кроссинговер
 - 2.2.5. Генетическая уникальность индивидуума
 - 2.3. *Молекулярные основы генетики*
 - 2.3.1. Материальные носители наследственности. ДНК и РНК.
 - 2.3.2. Ген и его основная функция
 - 2.3.3. Генетический код
 - 2.3.4. Гены в хромосомах (аллели, множественный аллелизм)
 - 2.3.5. Мутации: генные, хромосомные абберации
 - 2.4. *Генетическое равновесие в популяциях*
 - 2.4.1. Понятие о популяциях
 - 2.4.2. Генетическая структура популяции (частота аллелей, частота генотипов, генофонд)
 - 2.4.3. Закон Харди – Вайнберга
 - 2.4.4. Факторы, нарушающие равновесие в популяциях
 - 2.5. *Генетика количественных признаков*
 - 2.5.1. Понятие о количественных признаках

2.5.2. Генотип и фенотип

2.5.3. Факторы возникновения количественной изменчивости

2.5.3.1. Полимерные гены

2.5.3.2. Условия среды и норма реакции

2.5.3.3. Соотношение влияния генотипа и среды

2.5.3.4. Показатель наследуемости

2.5.3.5. Популяционная изменчивость как результат взаимодействия генотипа и среды

3. Прикладная генетика

3.1. Понятие о прикладной генетике

3.2. Методы генной инженерии

3.3. Генетическая перестройка растений и животных

3.4. Трансгенные растения

3.5. Трансгенные животные

3.6. Клонирование животных

3.7. Этические и социальные проблемы генной инженерии

4. Человек как объект генетических исследований

4.1. Человек как объект генетических исследований

4.2. Популяционный метод

4.3. Генеалогический метод

4.4. Близнецовый метод

4.5. Метод приемных детей

4.6. Цитогенетические методы

4.7. Биохимические методы

4.8. Молекулярно-генетический метод

5. Классическая генетика человека

5.1. Менделирующие признаки

5.1.1. Аутомно-доминантное наследование

5.1.2. Аутомно-рецессивное наследование

5.3. Наследование признаков и пол

5.3.1. Определение пола у человека

5.3.2. Наследование признаков, сцепленных с полом

5.3.3. Наследование, ограниченное полом и контролируемое полом

6. Наследственные заболевания

6.1. Наследственные заболевания

6.2. Влияние генома и условий внешней среды на патогенез

6.3. Классификация наследственных заболеваний

6.2. Общая характеристика наследственных патологий

6.2.1. Основные свойства наследственных патологий

6.2.2. Связь между проявлением наследственных заболеваний и возрастом человека

6.2.3. Резистентность к лечению и хроничность наследственных патологий

6.2.4. Симптоматические особенности наследственных патологий

6.2. 5. Генетическая гетерогенность патологий

7. Генные болезни

7.1. Аутосомно-доминантные патологии

7.2. Аутосомно - рецессивные патологии

7.3. Патологии, сцепленные с полом

7.4. Митохондриальные болезни

8. Хромосомные болезни

8.1. Хромосомные абберации

8.2. Нарушения количества хромосом

8.3. Нарушения количества половых хромосом

12. Профилактика наследственных патологий

12.1. Социальные и медицинские аспекты наследственных патологий

12.2. Общие принципы профилактики наследственных патологий

12.3. Медико-генетическое консультирование

13. Наследственные заболевания развития

13.1. Причины и общие механизмы врожденных нарушений развития

13.2. Врожденные дефекты развития

13.3. Механизмы тератогенеза

14. Умственная отсталость

19. Аномалии поведения

20. Интеллект

20.1. Коэффициент умственного развития

20.2. Генетический контроль интеллекта

20.3. Генетика одаренности

21. Медицинская генетика

21.1 Медицинская генетика сегодня

21.2 Медицинская генетика и моделирование болезней человека

21.3 Дифференцировка и стволовые клетки

21.4 Генетика старения и нейрогенетика

21.5 Аутосомные заболевания человека

21.6 Геномика и ее роль в медицинской генетике

Примечание: объем – 10 - 12 слайдов, сопровождающий текст (доклад) – 2 - 3 стр. (5мин.); в конце презентации указать, использованную литературу и интернет-источники.

Вопросы для проведения контрольной работы (пример):

Вариант 1

I. Тестовые задания:

Укажите правильный (правильные) ответ(ы):

1. Универсальная способность организмов сохранять и передавать следующим поколениям сходные признаки и наследственную информацию – это:
 - а) наследственность
 - б) изменчивость
 - в) размножение
 - г) репликация.
2. Фенотип – это:
 - а) совокупность кодонов
 - б) совокупность генов организма
 - в) совокупность признаков организмов
 - г) последовательность нуклеотидов ДНК.
3. Генетика – это наука, которая изучает:
 - а) развитие организмов
 - б) наследственность и изменчивость организмов
 - в) размножение организмов
 - г) влияние среды на организм.
4. Генотип – это:
 - а) ДНК организма
 - б) совокупность признаков организма
 - в) совокупность генов организма
 - г) совокупность хромосом организма.
5. Кариотип людей разных национальностей:
 - а) одинаковый
 - б) разный
 - в) индивидуальный
 - г) групповой.
6. Универсальная способность организмов приобретать новые признаки в процессе индивидуального развития – это:
 - а) филогенез

- б) изменчивость
 - в) наследственность
 - г) экспрессивность.
7. Гомологичные хромосомы это такие, которые...
- а) имеют одинаковую форму, размеры, содержат аллельные гены, во время мейоза расходятся к разным полюсам
 - б) имеют одинаковую форму, размеры, содержат неаллельные гены, во время мейоза расходятся к разным полюсам
 - в) имеют одинаковую форму, размеры, содержат аллельные гены, во время мейоза направляются к одному и тому же полюсу
 - г) имеют разную форму, размеры, содержат неаллельные гены, во время мейоза расходятся к разным полюсам.
8. Набор хромосом уменьшается вдвое во время:
- а) митоза
 - б) эндомиоза
 - в) мейоза
 - г) амитоза.
9. Во время мейоза аллельные гены...
- а) переходить в одну гамету
 - б) соединяются между собой
 - в) распределяются по разным гаметам
 - г) теряются.
10. Гомозигота по определенному признаку это организм, который ...
- а) даёт расщепление
 - б) имеет одинаковые аллели соответствующего гена
 - в) имеет разные аллели соответствующего гена
 - г) имеет много разных аллелей соответствующего гена
11. У гибридов F_1 , полученных путем скрещивания доминантной и рецессивной гомозигот, рецессивные признаки:
- а) не проявляются
 - б) проявляются
 - в) проявляются иногда
 - г) изменяются.
12. При скрещивании гетерозигот по одной паре признаков следует ожидать расщепление по фенотипу в соотношении:
- а) 1:1
 - б) 2:1
 - в) 9:3:3:1
 - г) 3:1.

13. Какое соотношение по фенотипу следует ожидать в F_2 при скрещивании двух исходных гомозиготных организмов, которые различаются по одной паре альтернативных признаков в случае неполного доминирования:
- а) 1:1
 - б) 2:1
 - в) 3:1
 - г) 1:2:1.
14. Гипертония наследуется у человека как аутосомный доминантный признак. В семье, в которой муж гипертоник, а жена здорова, родился здоровый ребенок, вероятность рождения второго здорового ребенка составляет:
- а) 1:1
 - б) 3:1
 - в) 1:2:1
 - г) 2:1.
15. Какие группы крови могут быть у детей гомозиготных родителей со второй и третьей группой крови:
- а) вторая
 - б) третья
 - в) четвертая
 - г) первая.
16. Взаимодействие, при котором в фенотипе гетерозигот проявляются обе аллели одного и того же гена – это:
- а) полное доминирование
 - б) неполное доминирование
 - в) кодоминирование
 - г) плейотропия.
17. Второй закон Менделя – это:
- а) закон единообразия гибридов
 - б) закон независимого наследования
 - в) закон расщепления
 - г) закон сцепления.
18. Зависимость признаков от нескольких неаллельных генов, действие которых в комплексе усиливается – это:
- а) плейотропия
 - б) полимерия
 - в) пенетрантность
 - г) экспрессивность.
19. Потомок, полученный от скрещивания между двумя генетически разными организмами – это:

- а) гетерозигота
- б) гомозигота
- в) гемизигота
- г) зигота.

20. Какого соотношения по фенотипу следует ожидать от скрещивания двух гетерозигот, если доминантный ген является рецессивной леталью:

- а) 3:1
- б) 1:2:1
- в) 2:1
- г) 1:1?

Вопросы для проведения контрольной работы (пример):

Вариант 2

1. Укажите, что называют геном: а) молекулу ДНК; б) отрезок молекулы ДНК, которая состоит из трех нуклеотидов, которые кодируют одну аминокислоту; в) отрезок молекулы ДНК, на которой содержится полная информация о первичной структуре какого-то одного белка; г) целая молекула информационной РНК.
2. Какие типы организации характерны для структуры молекул ДНК: а) первичная; б) вторичная; в) третичная; г) четвертичная?
3. Участок молекулы ДНК, которая кодирует полипептид, имеет такой порядок азотистых оснований: ААА-АЦЦ-ААА-АТА-ЦТТ-АТА-ЦАА. Во время репликации третий слева аденин выпал из цепи. Определите структуру полипептидной цепи, которая кодируется участком ДНК в норме и после выпадения аденина.
4. Определите антикодоны тРНК, которые принимают участие в синтезе белка, который кодируется фрагментом ДНК: ГГТ-АЦГ-АТГ-ТЦА-АГА.
5. Правило спаривания оснований, согласно которому молекулы тРНК одного типа могут узнавать несколько разных кодонов, называют: а) универсальность кода; б) неоднозначность соответствия; в) ошибки спаривания; г) вырожденность кода
Укажите, какие из следующих утверждений правильные, а какие - нет. Если утверждение неверно, объясните почему.
6. Полуконсервативная репликация означает, что родительские цепи ДНК служат матрицами для синтеза новых, дочерних цепей ДНК, так что новые двухцепочечные молекулы ДНК оказываются составленными из одной старой и одной новой цепей.

7. При считывании в том же направлении (от 5'- к 3'- концу) последовательность нуклеотидов новосинтезированной цепи ДНК получается такой же, как в родительской матричной цепи.
8. Пострепликативная репарация осуществляется путем рекомбинации между молекулами ДНК.
9. Транскрипция аналогична репликации, в том смысле, что. для ее осуществления также нужны ДНК-матрицы.
10. В пределах каждого транскриптона копируется только одна из двух цепей ДНК, которая называется матричной?
11. Транскрипция как и репликация не может идти без затравки-праймера.
12. Нарастивание РНК идет в направлении от 3'- к 5'-концу вдоль цепи, ориентированной в направлении 5'—>3'.

Заполните пробелы.

13. Во всех клетках присутствуют несколько видов РНК, например: а) в состав рибосом входят___ РНК; б) в сплайсинге участвуют ___РНК; в) служат матрицей в биосинтезе белка и. РНК; г) молекулой-адаптором в трансляции является особая малая молекула, это_____ РНК, которая способна узнавать свою аминокислоту и связываться с ней ковалентно.
14. Причиной рецессивного наследственного заболевания пигментной ксеродермии является гиперчувствительность к УФ, обусловленная неспособностью клеток осуществлять___ репарацию.
15. Мейотическая рекомбинация обеспечивает _____ изменчивость.
16. Синтез молекулы полипептида на матрице РНК называется _____.

Практические задания:

(пример)

Решите задачи:

Задание 1. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а преимущественное умение владеть правой рукой – над левой. В браке кареглазого мужчины - левши с голубоглазой женщиной - правшой родился голубоглазый ребенок - левша. Определите генотипы матери, отца и ребенка. Какие по фенотипу могут быть другие дети в этой семье.

Задание 2. Родители имеют веснушки (доминантный признак) и вторую группу крови. У них родилась девочка без веснушек (рецессивный признак) с первой группой крови. Какая вероятность рождения в этом браке ребенка с веснушками и второй группой крови?

Задание 1. У человека карий цвет глаз доминирует над голубым, а преимущественное умение владеть правой рукой – над левой. В браке кареглазого мужчины - левши с голубоглазой женщиной - правшой родился голубоглазый ребенок - левша. Определите генотипы матери, отца и ребенка. Какие по фенотипу могут быть другие дети в этой семье.

Задание 2. Родители имеют веснушки (доминантный признак) и вторую группу крови. У них родилась девочка без веснушек (рецессивный признак) с первой группой крови. Какая вероятность рождения в этом браке ребенка с веснушками и второй группой крови?

Задание 3. У огородника есть два сорта томатов: один с красными многогнездными плодами и карликовым ростом, другой с желтыми многогнездными плодами и высоким ростом. Он хочет вывести сорт с красными многогнездными плодами и высоким ростом, для чего предполагает скрестить имеющиеся сорта. Какая часть F_2 от этого скрещивания будут иметь желаемый фенотип? Какая часть из них будет гомозиготна по трем признакам? Как определить, какие из растений по интересующим нас признакам – гомозиготны?

У томатов красный цвет плодов доминирует над желтым, двугнездность над многогнездностью, гладкая кожура над опушенной, высокий стебель над карликовым. Признаки наследуются независимо.

Задание 4. От скрещивания растений дурмана с пурпурными цветками и гладкими коробочками с дурманом, имеющим белые цветки и колючие коробочки, было получено 320 растений с пурпурными цветками и колючими коробочками и 312 – с пурпурными цветками и гладкими коробочками. Определите генотипы исходных растений. Каковы будут фенотипы и генотипы потомков, полученных от скрещивания потомков F_1 с разными фенотипами?

Задание 5. Мендель скрестил растения гороха, одно из которых имело гладкие семена, желтую окраску семядолей и серо-коричневую окраску кожуры семян, другое – морщинистые семена, зеленую окраску семядолей и белую кожуру семян. В F_1 от этого скрещивания все растения имели гладкие семена с желтой окраской семядолей и серо – коричневой кожурой, а в F_2 было получено:

- 284 гладких желтых с серо – коричневой кожурой,
- 98 гладких желтых с белой кожурой,
- 86 гладких зеленых с серо – коричневой кожурой,
- 27 гладких зеленых с белой кожурой,

88 морщинистых желтых с серо – коричневой кожурой,
 34 морщинистых желтых с белой кожурой ,
 30 морщинистых зеленых с серо-коричневой кожурой,
 7 морщинистых зеленых с белой кожурой.

Как наследуются признаки? Определите генотипы исходных растений и гибридов F_1 . Какое скрещивание можно поставить для проверки вашего предположения и какие формы вы будете при этом использовать?

Задание 6. Голубоглазый правша женится на кареглазой правше. У них родилось двое детей : кареглазый левша и голубоглазый правша. От второго брака этого мужчины с другой кареглазой правшой родилось 9 кареглазых детей, все правши. Каковы наиболее вероятные генотипы всех трех родителей? Определите вероятность гетерозиготности второй женщины.

Задание 7. Известно, что растение имеет генотип $AaBbCC$. Гены наследуются независимо.

а) Сколько типов гамет образует это растение?

б) Сколько фенотипов и в каком соотношении может быть получено в потомстве этого растения при самоопылении при полном доминировании по всем парам аллелей ?

в) Сколько генотипов и в каком соотношении будет в потомстве этого растения при самоопылении?

г) Сколько фенотипов может быть получено при самоопылении этого растения при неполном доминировании по гену А?

Практические задания:

Подготовьте реферат на выбранную тему.

ТЕМАТИКА РЕФЕРАТОВ:

1. Аутосомно-рецессивные заболевания
2. Аутосомно-доминантные болезни
3. Болезни, сцепленные с полом
4. Хромосомные болезни, их виды
5. Хромосомные болезни, связанные с изменением числа аутосом
6. Хромосомные болезни, связанные с изменением числа гетерохромосом
7. Мультифакторные заболевания
8. Принципы лечения наследственных заболеваний
9. Фармакогенетика как современное направление исследований
10. Онкогенетика, ее современное состояние

Критерии оценивания рефератов:

1. Сложность выполнения и качество оформления– 1 б.
2. Новизна – 3 б.

3. Полнота раскрытия темы– 3 б.
4. Аргументированность выводов – 2 б.
5. Стил ь и грамотность – 1 б.
6. Сумма – 10 б.

Объем реферата: 8 – 12 страниц

2.2. Оценочные средства для промежуточной аттестации (экзамен)

Вопросы к экзамену

1. Предмет, задачи, методы генетики.
2. Современное состояние генетики.
3. Клетка и наследственность. Особенности локализации генетического материала у прокариот и эукариот. Клеточный цикл и его генетический контроль.
4. Роль ядра в наследственности. Структура хроматина в интерфазе. Гетеро - и эухроматин.
5. Хромосомы: химический состав; интеграция белков и ДНК в хромосоме; нуклеосомы; ультраструктурная организация хромосом. Спирализация - деспирализация хромосом.
6. Строение хромосом. Кариотип. Гомологичные хромосомы. Политенные хромосомы
7. Митоз. Фазы митоза. Генетическое значение митоза.
8. Мейоз. Фазы мейоза. Генетическое значение мейоза.
9. Основные результаты исследований Г. Менделя. Гибридологический метод. Законы Г. Менделя.
10. Моногибридное скрещивание. Доминантность. Рecessивность. Закон расщепления. Генетическая символика. Правило чистоты гамет. Гомозиготность и гетерозиготность. Понятие о генах и аллелях. Генотип и фенотип.
11. Возвратные и реципрокные скрещивания. Анализирующее скрещивание и его значение для генетики.
12. Статистический характер расщепления. Метод χ^2 - квадрат.
13. Взаимодействие аллелей: доминирование, неполное доминирование. Кодоминирование.
14. Множественный аллелизм.
15. Плейотропия.
16. Дигибридное скрещивание. Закон независимого наследования признаков.
17. Анализ наследования при полигибридном скрещивании. Общие формулы.

18. Цитологические основы менделевского расщепления. Дискретность и целостность генотипа.
19. Взаимодействие неаллельных генов. Комплементарное действие генов.
20. Эпистаз: доминантный и рецессивный.
21. Полимерия. Особенности наследования количественных признаков.
22. Влияние внешних условий на реализацию генотипа. Пенетрантность. Экспрессивность. Норма реакции.
23. Биология пола. Половое размножение. Признаки пола. Дифференцировка признаков пола.
24. Определение пола у раздельнополых организмов: прогамное, эпигамное и сингамное. Аутосомы и половые хромосомы. Гомогаметный и гетерогаметный пол. Соотношение полов. Практическое значение регуляции соотношения полов.
25. Определение пола при мужской гетерогаметности на примере дрозофилы и человека. Балансовая теория определения пола. Отклонения в наборе половых хромосом. Интерсексы и гинандроморфы.
26. Определение пола: при женской гетерогаметности (у птиц, бабочек, рыб).
27. Наследование признаков, сцепленных с полом: наследование, сцепленное с X-хромосомой у дрозофилы; нерасхождение половых хромосом; сцепленное с полом наследование у человека. Ограниченные полом признаки.
28. Нарушения закона независимого наследования признаков. Сцепление. Полное и неполное сцепление. Группа сцепления.
29. Кроссинговер. Частота кроссинговера. Определение локализации генов в хромосомах. Генетические карты.
30. Двойной и множественный кроссинговер. Интерференция. Коэффициент коинциденции.
31. Цитологические доказательства кроссинговера. Опыты Б.Мак-Клинтон и К. Штерна.
32. Цитологические доказательства кроссинговера на стадии четырех хроматид. Тетрадный анализ.
33. Молекулярный механизм кроссинговера. Хиазмы. Полухиазмы. Гетеродуплексы. Понятие о конверсии и коконверсии. Корреляция ошибок при кроссинговере. Факторы, влияющие на кроссинговер.
34. Хромосомная теория наследственности Х.Т.Моргана.
35. Генетическая роль нуклеиновых кислот. Доказательства генетической роли ДНК: трансформация бактерий; трансфекции эукариот; размножение вирусов, соотношение пloidности и содержания ДНК; видоспецифичность нуклеотидного состава ДНК.

36. Структура нуклеиновых кислот. Работы Касперсона, Э.Чаргаффа. Правило Чаргаффа. Химический состав нуклеиновых кислот.
37. Структура молекулы ДНК. Молекулярная модель ДНК Дж. Уотсона и Ф.Крика.
38. Механизм репликации ДНК и ее распределение в процессе деления клеток прокариот и эукариот.
39. Репарация ДНК: фотореактивация, эксцизионная репарация; пострепликативная репарация.
40. Развитие понятий о гене. Генотип. Геном. Аллель, критерии аллелизма. Цис-транс-тест.
41. Современные представления о структурно-функциональной природе гена. Тонкая структура гена. Концепция: " Один ген - один фермент", ее современная оценка. Понятие о структурных и регуляторных генах. Внутригенная рекомбинация. Прямые исследования гена. Секвенирование.
42. Специфическая последовательность нуклеотидов ДНК как основа кодирования генетической информации. Транскрипция, ее механизм и особенности у эукариот и прокариот. Процессинг и сплайсинг.
43. Типы РНК, их характеристика.
44. Трансляция и РНК.
45. Генетический код и его свойства.
46. Особенности молекулярной структуры генетического материала: эукариот избыточность ДНК, уникальные последовательности, повторы, прерывистые гены, экзоны и интроны; прокариот и вирусов.
47. Процессы, ведущие к рекомбинации у эукариот: гаметогенез, микро - и мегаспорогенез и оплодотворение. Апомиксис.
48. Микроорганизмы как объекты генетических исследований. Прототрофность и ауксотрофность. Специфика изучения мутаций у микроорганизмов. Выявление и анализ биохимических мутаций у микроорганизмов (метод отпечатков, метод селективных сред).
49. Процессы, ведущие к рекомбинации у прокариот. Конъюгация у бактерий. Плазмиды.
50. Процессы, ведущие к рекомбинации у прокариот. Трансформация и трансдукция.
51. Клеточная инженерия. Культура изолированных клеток и тканей. Соматическая гибридизация.
52. Генетическая инженерия. Основные операции генетической инженерии. Способы синтеза и получения генов. Ревертаза, рестриктазы и лигазы как инструмент генетической инженерии. Вектор. Получение рекомбинантных ДНК.

53. Биотехнология и генетическая инженерия. Проблема безопасности.
54. Нехромосомное наследование. Наследование через митохондрии, пластиды. Цитоплазматическая мужская стерильность.
55. Генетические основы онтогенеза. Онтогенетическая изменчивость. Развитие как развертывание генетической программы. Дифференциальная активность генов.
56. Понятия о генетических популяциях. Частота генов и генотипов в популяциях. Гетерозиготность в популяциях. Полиморфизм.
57. Закон Харди-Вайнберга. Факторы, нарушающие его проявления и их значение в эволюции.
58. Факторы микроэволюции: мутационный процесс; естественный отбор; генетико-автоматические процессы; ограничение панмиксии и изоляция. Генетический груз.
59. Изменчивость. Классификация форм изменчивости: наследственная и онтогенетическая. Наследственная изменчивость как основа эволюции.
60. Мутации. Возникновение, классификация и свойства мутаций. Генные мутации.
61. Мутационный процесс, его факторы. Экспериментальный мутагенез. Мутагены и их значение в условиях загрязнения окружающей среды.
62. Параллелизм мутаций. Закон Н.И. Вавилова гомологических рядов в наследственной изменчивости, его значение для практической селекции.
63. Хромосомные перестройки.
64. Геномные мутации. Полиплоидия и анеуплоидия.
65. Модификации. Типы и механизм модификаций.
66. Медицинская генетика как наука и отрасль охраны здоровья
67. Человек как объект генетики. Методы генетики человека: генеалогический, близнецовый, биохимический, онтогенетический, популяционно-статистический
68. Структура и свойства хромосом
69. Гаметогенез. Половые клетки
70. Оплодотворение, его нарушения и последствия
71. Нуклеиновые кислоты, их генетическая роль
72. Менделевские признаки человека
73. Типы наследования менделеевских признаков: аутосомно-доминантный
74. Типы наследования менделеевских признаков: аутосомно-рецессивный
75. Типы наследования признаков: Х-сцепленный (доминантный и рецессивный), У-сцепленный
76. Множественный аллелизм. Наследование групп крови по системе АВО и резус фактора

- 77. Особенности родословной с аутосомно-доминантным типом наследования
- 78. Особенности родословной с аутосомно-рецессивным типом наследования
- 79. Особенности родословной при X - сцепленном и Y - сцепленном наследовании
- 80. Метод дерматоглифики
- 81. Молекулярно-генетические методы
- 82. Пренатальная диагностика
- 83. Наследственные заболевания, причины появления и классификация
- 84. Моногенные наследственные заболевания
- 85. Аутосомно-рецессивные заболевания
- 86. Аутосомно-доминантные болезни
- 87. Болезни, сцепленные с полом
- 88. Хромосомные болезни, связанные с изменением числа аутосом
- 89. Хромосомные болезни, связанные с изменением числа гетерохромосом
- 90. Принципы лечения наследственных заболеваний
- 91. Профилактика наследственных заболеваний
- 92. Организация медико-генетического консультирования
- 93. Современные методы пренатальной диагностики
- 94. Врожденные и наследственные аномалии у человека, их причины.
Генетическая роль радиации, химических мутагенов, канцерогенов.