


ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства	044-46/ 1беттің 1 беті	

## КОНТРОЛЬНО-ИЗМЕРИТЕЛЬНЫЕ СРЕДСТВА

### Перечень практических навыков по дисциплине

- Название ОП: 6В10106 – «Фармация»
- Код дисциплины: MBOMG 1203
- Название дисциплины: «Молекулярная биология с основой медицинской генетики»
- Объем учебных часов-90/кредитов-3
- Курс- I, семестр-I

Составитель: \_\_\_\_\_  ст.преп. Дарипбек А.Ж.

Заведующий кафедрой \_\_\_\_\_  Есиркепов М.М.

Протокол № 13 Дата 30.05.24.

**Тема№1: Строение и особенности организации белков и нуклеиновых кислот**

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

Студент \_\_\_\_\_ группа \_\_\_\_\_

Отвечить на вопросы, выполнить задания, заполнить таблицы, решить задачи, указанные ниже:

**1. Тестовые задания:**

1. В биосинтезе белков участвуют ... аминокислот.

- А. 20
- Б. 100
- В. 50
- Г. 10
- Д. 30

2. Аминокислоты - это мономеры ...

- А. белков.
- Б. липидов.
- В. жиров.
- Г. углеводов.
- Д. нуклеиновых кислот.

3. В аминокислотах сходны между собой ...

- А. аминогруппы.
- Б. радикалы.
- В. сульфидные группы.
- Г. нитрогруппы.
- Д. оксидные группы.

4. При нагревании белков клетки происходит их...

- А. денатурация.
- Б. слипание.
- В. фрагментация.
- Г. трансформация.
- Д. лизис.

5. Первичная структура белка образована..... связью

- А. водородной
- Б. пептидной
- В. ионной
- Г. дисульфидной
- Д. гидрофобной

6. Пептидная связь образуется между.....

- А. карбоксильной группой и аминогруппой.
- Б. карбоксильной группой и водородом.
- В. радикалом и аминогруппой.
- Г. карбоксильной группой и радикалом.
- Д. радикалом и водородом.

7. В образовании вторичной структуры белка принимает участие ... связь.

- А. водородная
- Б. пептидная
- В. ионная
- Г. дисульфидная
- Д. гидрофобная

8. Третичная структура белка образована связью между....

- А. радикалами

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- Б. аминокруппами  
 В. карбоксильными группами  
 Г. водородом и азотом  
 Д. радикалом и карбоксильной группой
9. Процесс образования правильной пространственной трехмерной структуры белка называется....  
 А. фолдинг.  
 Б. сплайсинг.  
 В. процессинг.  
 Г. клиринг.  
 Д. скрининг.
10. Аминокислоты могут проявлять свойства.....  
 А. кислот.  
 Б. оснований.  
 В. кислот и оснований.  
 Г. солей.  
 Д. витаминов.
11. Сложные структуры белка формируются...  
 А. в каналах эндоплазматической сети и аппарата Гольджи.  
 Б. рибосомах.  
 В. в матриксе цитоплазмы.  
 Г. в ядре клетки.  
 Д. в лизосомах.
12. Полипептид образуется путем....  
 А. взаимодействия аминокруппы одной аминокислоты и карбоксильной группы другой аминокислоты.  
 Б. взаимодействия карбоксильных групп двух соседних аминокислот.  
 В. взаимодействия аминокрупп двух соседних аминокислот.  
 Г. взаимодействия нуклеотидов двух соседних аминокислот.  
 Д. взаимодействия радикалов двух соседних аминокислот.
13. Степень спирализации белка характеризует.....  
 А. вторичную структуру белка.  
 Б. первичную структуру белка.  
 В. третичную структуру белка.  
 Г. суперспирализацию белка.  
 Д. четвертичную структуру белка.
14. Четвертичная структура белка характерна для....  
 А. глобулярных белков.  
 Б. олигомерных белков.  
 В. фибриллярных белков.  
 Г. олигопептидов.  
 Д. дипептидов.
15. Белки актин и миозин выполняют .....функцию.  
 А. защитную  
 Б. транспортную  
 В. Рецепторную  
 Г. энергетическую  
 Д. сократительную

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		044-46/ 1беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

16. К прионовым болезням относится болезнь .....

- А. Крейтцфельда-Якоба
- Б. накопления лизосом
- В. Вильсона
- Г. Дауна
- Д. Эдвардса

17. Иммуноглобулины выполняют .....функцию.

- А. защитную
- Б. транспортную
- В. рецепторную
- Г. наследственную
- Д. сократительную

18. Гемоглобины выполняют .....функцию.

- А. защитную
- Б. транспортную
- В. рецепторную
- Г. наследственную
- Д. сократительную

19. Нейромедиаторы выполняют .....функцию.

- А. защитную
- Б. транспортную
- В. рецепторную
- Г. наследственную
- Д. сократительную

20. Глобулярными белками являются...

- А. гемоглобины.
- Б. каротины.
- В. актины.
- Г. миозины
- Д. коллагены.

21. Фибриллярными белками являются...

- А. кератины.
- Б. гемоглобины.
- В. иммуноглобулины.
- Г. антитела.
- Д. ферменты.

22. К структурным белкам относятся...

- А. коллагены.
- Б. гемоглобины.
- В. иммуноглобулины.
- Г. антитела.
- Д. ферменты.

23. К простым белкам относятся...

- А. гистоны.
- Б. гликопротеины.
- В. хроматин.
- Г. протеогликаны.
- Д. флавопротеины.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		044-46/ 1беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

24. Первичная структура белка определяется...
- последовательностью нуклеотидов гена.
  - последовательностью аминокислот в гене.
  - физико-химическими свойствами первичной структуры белка.
  - физико-химическими свойствами радикалов первичной структуры белка.
  - физико-химическими свойствами контактных поверхностей третичной структуры.
25. Вторичная структура белка определяется...
- последовательностью нуклеотидов гена.
  - последовательностью аминокислот в гене.
  - физико-химическими свойствами первичной структуры белка.
  - физико-химическими свойствами радикалов первичной структуры белка.
  - физико-химическими свойствами контактных поверхностей третичной структуры.
26. Третичная структура белка определяется...
- последовательностью нуклеотидов гена.
  - последовательностью аминокислот в гене.
  - физико-химическими свойствами первичной структуры белка.
  - физико-химическими свойствами радикалов первичной структуры белка.
  - физико-химическими свойствами контактных поверхностей третичной структуры.
27. Окончание полипептида, содержащее аминокгруппу, называется...
- N–конец.
  - пептидная связь.
  - C-конец.
  - 3'-конец.
  - 5'-конец.
28. Окончание полипептида, содержащее карбоксигруппу, называется
- C-конец.
  - N–конец.
  - пептидная связь.
  - 3'-конец.
  - 5'-конец.
29. Водородные связи между СО- и NH-группами в молекуле белка придают ей форму спирали, характерную для .....структуры
- первичной
  - вторичной
  - третичной
  - четвертичной
30. Вторичная структура белка, имеющая форму спирали, удерживается ..... связями.
- пептидными
  - ионными
  - водородными
  - ковалентными
31. Белки, вырабатываемые в организме при проникновении в него бактерий или вирусов выполняют .....функцию.
- регуляторную
  - сигнальную
  - защитную
  - ферментативную
32. Белки, ускоряющие химические реакции в клетке выполняют ..... функцию.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- А. гормональную  
 Б. сигнальную  
 В. ферментативную  
 Г. информационную
33. При нагревании белков в растворах кислот и щелочей происходит:  
 А. денатурация  
 Б. гидролиз  
 В. растворение  
 Г. выпадение белков
34. Третичная структура белка:  
 А. конфигурация полипептидной спирали в пространстве  
 Б. главная характеристика белка  
 В. положение белковой молекулы в живой клетке организма  
 Г. положение белковой молекулы в тройной системе координат
35. Четвертичная структура белка:  
 А. агрегат или комплекс из нескольких макромолекул белка  
 Б. совокупность всех белков в живой клетке  
 В. четвертый уровень организации белка  
 Г. четыре белка соединены между собой донорно-акцепторными связями
36. Какие органические вещества в клетке на первом месте по массе?  
 А. Углеводы.  
 Б. Липиды.  
 В. Белки.  
 Г. Нуклеиновые кислоты.
37. Сколько аминокислот образует все многообразие белков?  
 А. 170.  
 Б. 26.  
 В. 20.  
 Г. 10.  
 Д. 15
38. Какие связи стабилизируют вторичную структуру белков?  
 А. Ковалентные.  
 Б. Ионные.  
 В. Водородные.  
 Г. Дисульфидные.
39. Какую структуру имеет молекула гемоглобина?  
 А. Первичную.  
 Б. Третичную.  
 В. Вторичную.  
 Г. Четвертичную.
40. Аминокислота – это мономер...  
 А. белков.  
 Б. нуклеиновых кислот.  
 В. жиров.  
 Г. углеводов.  
 Д. витаминов.
41. Простые белки состоят...  
 А. только из нуклеотидов.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

Б. только из аминокислот.

В. из аминокислот и небелковых соединений.

Г. остатков фосфорной кислоты.

Д. дезоксирибозы.

42. Белки, которые растворяются и в воде и в растворе солей, называются:

А. альбумины

Б. глобулины

В. фибриллярные белки

Г. иммуноглобулины

Д. белки - репрессоры

43. В строении белков различают...

А. два уровня организации молекулы.

Б. три уровня организации молекулы.

В. четыре уровня организации молекулы.

Г. один уровень организации молекулы.

Д. пять уровней организации молекулы.

44. Полипептид образуется путем...

А. взаимодействия аминогрупп двух соседних аминокислот.

Б. взаимодействия аминогруппы одной аминокислоты и карбоксильной группы другой аминокислоты.

В. взаимодействия карбоксильных групп двух соседних аминокислот.

Г. взаимодействия нуклеотидов двух соседних аминокислот.

Д. взаимодействия радикалов двух соседних аминокислот.

## II. Устные вопросы:

1. Что такое пептиды и белки?

2. Как вы понимаете простые и сложные белки?

3. Какие функциональные группы входят в состав аминокислот?

4. Какими свойствами обладают аминокислоты?

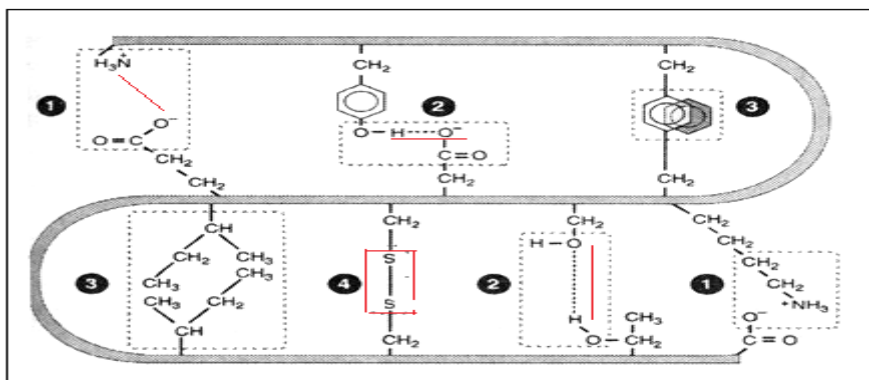
## III. Карточки:

Составьте дипептид, трипептид, тетрапептид, пентапептид, октопептид, из представленных ниже аминокислот. Укажите на них N- и C-концы. Сколько пентапептидов можно составить из этих аминокислот?

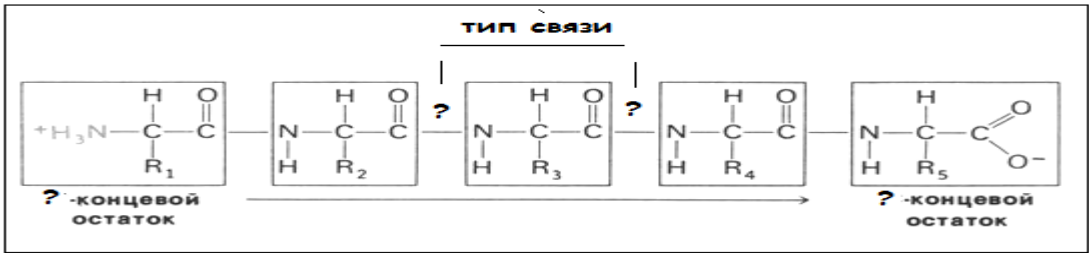
Цис Тир Глн Иле Асн Про Лей Глу Фен Гли

## IV. Рисунки:

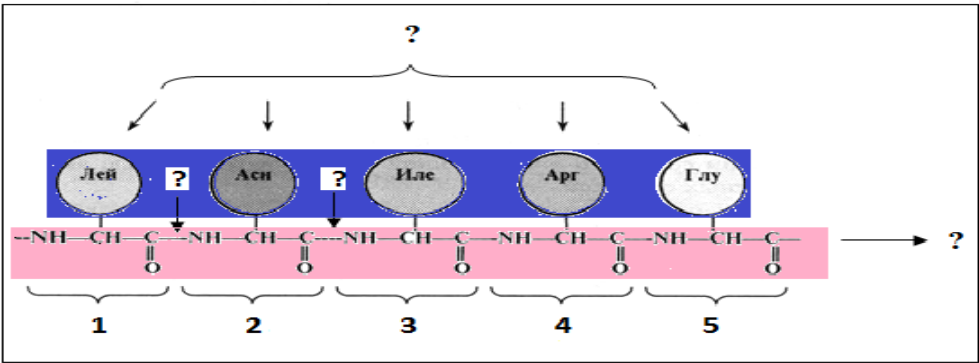
Ответьте, что изображено на рисунке. Подпишите, какие типы связей обозначены цифрами, как они образуются.



Отвѣтите, что изображено на рисунке. Отвѣтите на вопросы, обозначенные на рисунке.



Отвѣтите, что изображено на рисунке. Отвѣтите на вопросы, обозначенные на рисунке.

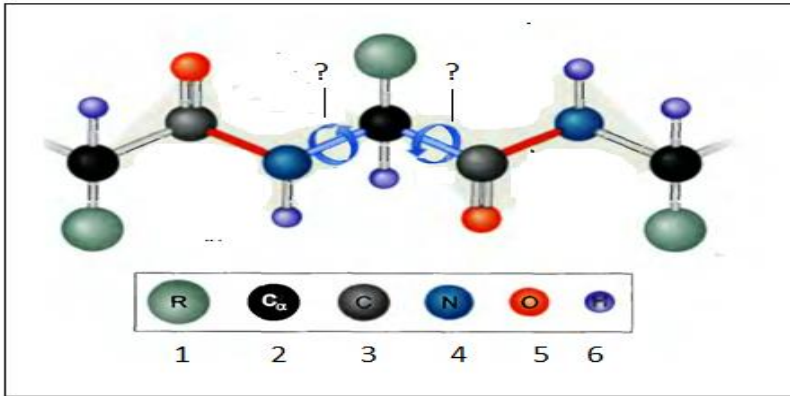


Отвѣтите, что изображено на рисунке и принцип образования данной структуры.

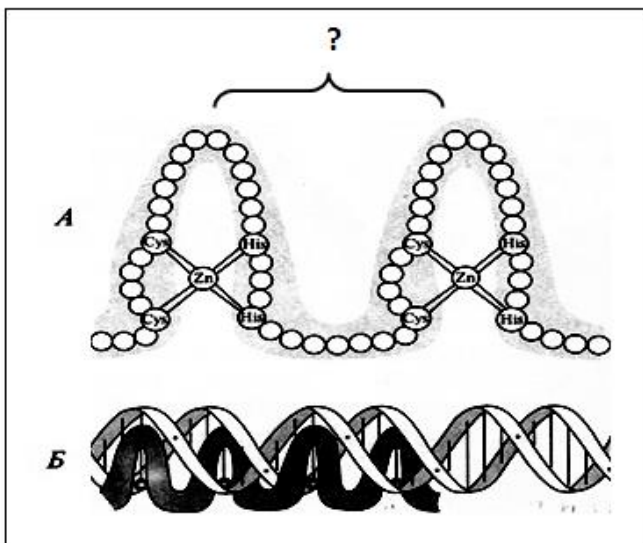




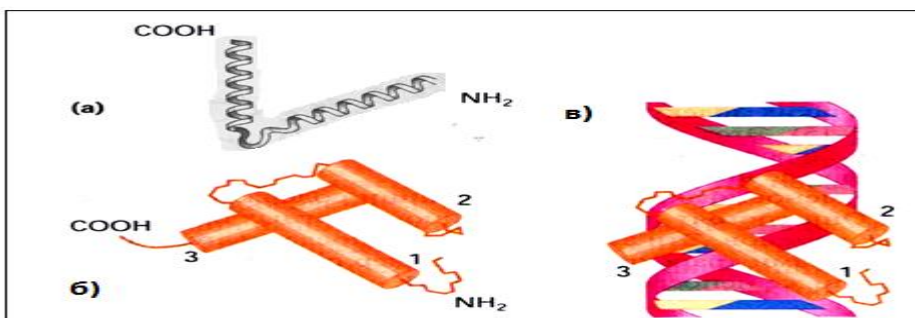
Ответьте, что изображено на схеме. Расположите на схеме обозначения элементов, указанные цифрами. Назовите, что обозначают стрелки, отмеченные вопросительным знаком. Укажите на схеме место образования пептидной связи.



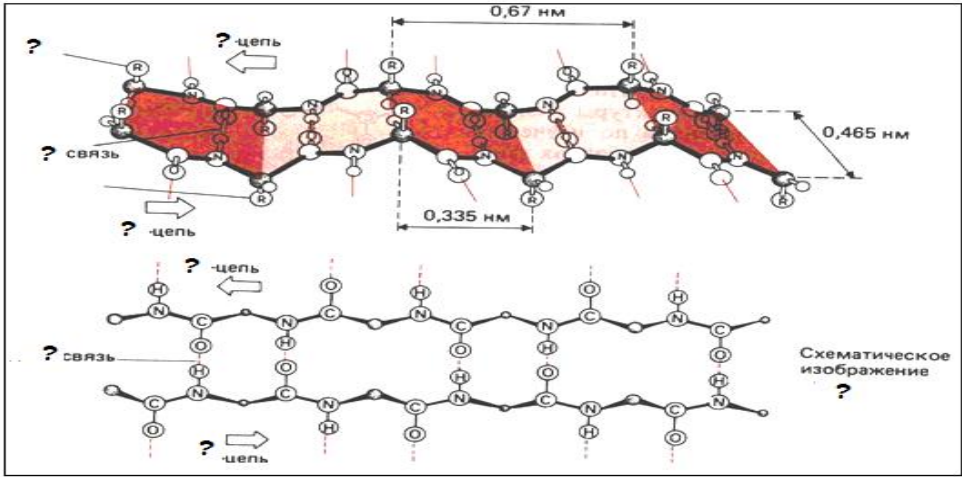
Ответьте, что изображено на рисунке. Какие структуры обозначены вопросом, буквами А и Б? Объясните принцип образования структур, обозначенных вопросом и буквой А. Какую функцию выполняет данная структура?



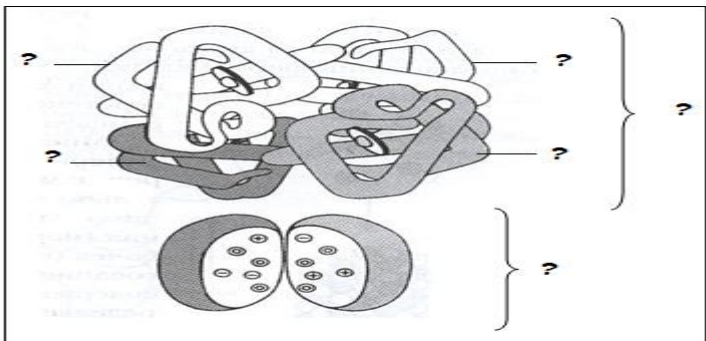
Ответьте, что изображено на рисунке. Какие структуры обозначены буквами А, Б и В? Что обозначено цифрами? Какую функцию выполняет данная структура?



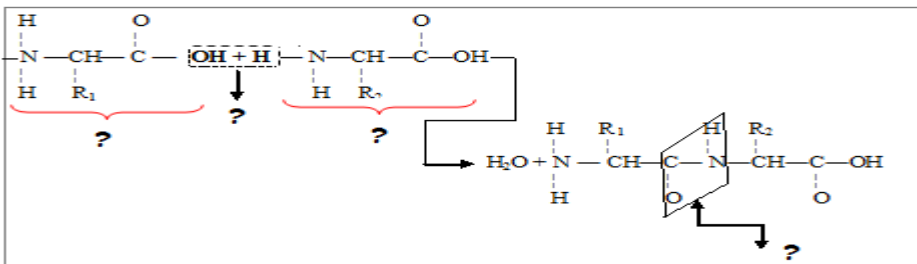
Ответьте, что изображено на рисунке. Что обозначено вопросами?  
 Какую функцию выполняет данная структура?



Ответьте, что изображено на рисунке. Что обозначено вопросами?  
 Какие виды связей принимают участие в образовании данной структуры?

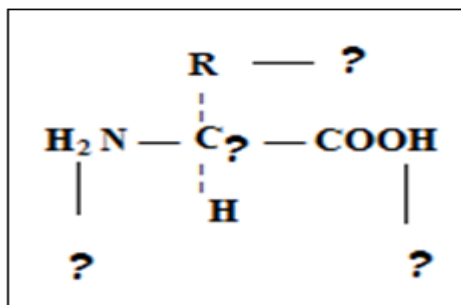


Ответьте, какой процесс изображен на рисунке. Что обозначено вопросами?  
 Какой вид связи принимает участие в образовании данной структуры?  
 Как образуется данная связь?



Ответьте, что изображено на рисунке. Что обозначено вопросами? В клетках каких тканей встречаются такие структуры? Какие свойства они придают тканям?

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		



Ответьте, что изображено на рисунке.  
 Что обозначено вопросами?  
 В состав каких структур входит эта структура?

**Тема №2: Молекулярные механизмы реализации генетической информации. Репликация ДНК. Транскрипция РНК.**

**Ответьте на вопросы тестов:**

- Ферменты хеликаза, SSB белок и топоизомераза обеспечивают ...
  - образование репликативной вилки.
  - образование РНК – затравки.
  - сшивание фрагментов Оказаки.
  - синтез ДНК.
  - репарацию ДНК.
- Процесс превращения гетерогенной ядерный РНК (гя – РНК) в зрелую РНК называется...
  - сплайсингом.
  - конъюгацией.
  - инициацией.
  - процессингом.
  - конверсией.
- Сплайсинг – это процесс...
  - сокращения информационного участка и – РНК.
  - сшивания информационных участков гя-и-РНК
  - удаления информационного участка ДНК.
  - удаления участка и- РНК не несущего информацию.
  - удлинения информационного участка и- РНК.
- Транскрипция происходит в...
  - метафазе клеточного цикла.
  - профазе клеточного цикла.
  - анафазе клеточного цикла.
  - прометофазе клеточного цикла.
  - интерфазе клеточного цикла.
- Транскрипция это- ...
  - синтез фрагментов белка на любом участке ДНК.
  - процесс удвоения молекул ДНК.
  - синтез молекулы иРНК на конкретном участке ДНК

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- D. процесс полуконсервативный репликации ДНК.
- E. синтез молекулы белка на конкретном участке ДНК.
6. Эффект транскрипционного молчания называется ...
- A. сплайсинг
- B. холинг
- C. процессинг
- D. сайленсинг
- E. банкинг
7. В процессе теломерной репликации теломераза выступает как ... - фермент, осуществляющий синтез ДНК на РНК-матрице.
- A. хеликаза
- B. обратная транскриптаза
- C. топоизомераза
- D. ДНК- полимераза
- E. РНК-полимераза
8. Белок р53 функционирует в основном как ...
- A. репликационный фактор.
- B. трансляционный фактор.
- C. фактор фолдинга
- D. мутационный фактор
- E. транскрипционный фактор.
9. Отсоединению РНК от ДНК при транскрипции способствует ...
- A. Nus A.
- B. сигма-субъединица.
- C. РНК-полимераза.
- D. ро-фактор.
- E. ДНК-полимераза.
10. Сигналом для терминации транскрипции у эукариот служат ...
- A. ГЦ-богатые участки.
- B. АТ-богатые участки.
- C. ТАТА-бокс.
- D. бокс Прибнова.
- E. ЦААТ-бокс.
11. Результатом сплайсинга является:
- A. построение комплементарной нити ДНК
- B. построение зрелой мРНК
- C. построение полипептидной цепочки
- D. построение пре -тРНК
- E. построение пре-рРНК
12. Сплайсинг - это процесс:
- A. удаления экзонов
- B. построения пре-М-РНК
- C. удаления интронов
- D. рекомбинации
- E. сшивания экзонов.
13. Процесс образования пре-мРНК называется:
- A. репликация
- B. трансляция

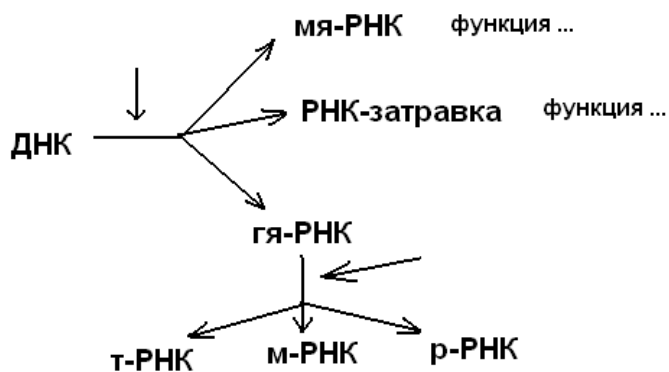
ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- С. транскрипция  
 D. элонгация  
 E. сплайсинг
14. Нуклеотидные последовательности, удаляемые при процессинге:  
 A. кэп-сайт  
 B. экзоны  
 C. интроны  
 D. РНК-полимераза  
 E. мутоны
15. При инициации транскрипции РНК-полимераза связывается с:  
 A. кэп-сайтом  
 B. энхансером  
 C. терминатором  
 D. адениловым остатком  
 E. промотором

**I. Ответьте на вопросы:**

1. Опишите основные сходства репликации и транскрипции ДНК
2. Опишите особенности транскрипции у эукариот.
3. Опишите принципиальные отличия репликации от транскрипции ДНК.
4. Опишите особенности транскрипции у прокариот.

**III. Заполните схему**



**IV. Заполните пропуски**

- 1) Процессинг включает следующие события:
  - 1.
  - 2.
  - 3.
- 2) Факторы транскрипции:

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- а) у прокариот –  
 б) у эукариот –

#### V. Закончите предложения

1.  $\sigma$ -субъединица выполняет функцию ...
2. TFIIID состоит из ...
3. Сплайсинг – это ...
4. Модификация нуклеотидов является результатом ...
5. TBP – это ...
6. TAF – это ...

#### **Тема №3: Биосинтез белка. Трансляция РНК. Генетический код и его свойства.**

##### **Ответьте на вопросы тестов:**

12. Ферменты хеликаза, SSB белок и топоизомераза обеспечивают ...
  - А. образование репликативной вилки.
  - Б. образование РНК – затравки.
  - В. сшивание фрагментов Оказаки.
  - Г. синтез ДНК.
  - Д. репарацию ДНК.
13. Процесс превращения гетерогенной ядерный РНК (гя – РНК) в зрелую РНК называется...
  - А. сплайсингом.
  - Б. конъюгацией.
  - В. инициацией.
  - Г. процессингом.
  - Д. конверсией.
14. Сплайсинг – это процесс...
  - А. сокращения информационного участка и – РНК.
  - Б. сшивания информационных участков гя-и–РНК
  - В. удаления информационного участка ДНК.
  - Г. удаления участка и- РНК не несущего информацию.
  - Д. удлинения информационного участка и- РНК.
15. Транскрипция происходит в...
  - А. метафазе клеточного цикла.
  - Б. профазе клеточного цикла.
  - В. анафазе клеточного цикла.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- Г. прометофазе клеточного цикла.  
 Д. интерфазе клеточного цикла.
16. Транскрипция это- ...  
 А. синтез фрагментов белка на любом участке ДНК.  
 Б. процесс удвоения молекул ДНК.  
 В. синтез молекулы иРНК на конкретном участке ДНК  
 Г. процесс полуконсервативный репликации ДНК.  
 Д. синтез молекулы белка на конкретном участке ДНК.
17. Эффект транскрипционного молчания называется ...  
 А. сплайсинг  
 Б. холинг  
 В. процессинг  
 Г. сайленсинг  
 Д. банкинг
18. В процессе теломерной репликации теломераза выступает как ... - фермент, осуществляющий синтез ДНК на РНК-матрице.  
 А. хеликаза  
 Б. обратная транскриптаза  
 В. топоизомераза  
 Г. ДНК- полимераза  
 Д. РНК-полимераза
19. Белок р53 функционирует в основном как ...  
 А. репликационный фактор.  
 Б. трансляционный фактор.  
 В. фактор фолдинга  
 Г. мутационный фактор  
 Д. транскрипционный фактор.
20. Отсоединению РНК от ДНК при транскрипции способствует ...  
 А. Nus A.  
 Б. сигма-субъединица.  
 В. РНК-полимераза.  
 Г. ро-фактор.  
 Д. ДНК-полимераза.
21. Сигналом для терминации транскрипции у эукариот служат ...  
 А. ГЦ-богатые участки.  
 Б. АТ-богатые участки.  
 В. ТАТА-бокс.  
 Г. бокс Прибнова.  
 Д. ЦААТ-бокс.
22. Результатом сплайсинга является:  
 А. построение комплементарной нити ДНК  
 Б. построение зрелой мРНК  
 В. построение полипептидной цепочки  
 Г. построение пре –тРНК  
 Д. построение пре-рРНК
12. Сплайсинг - это процесс:  
 А. удаления экзонов  
 Б. построения пре-М-РНК

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

В. удаления интронов

Г. рекомбинации

Д. сшивания экзонов.

13. Процесс образования пре-мРНК называется:

А. репликация

Б. трансляция

В. транскрипция

Г. элонгация

Д. сплайсинг

14. Нуклеотидные последовательности, удаляемые при процессинге:

А. кэп-сайт

Б. экзоны

В. интроны

Г. РНК-полимераза

Д. мутоны

15. При инициации транскрипции РНК-полимераза связывается с:

А. кэп-сайтом

Б. энхансером

В. терминатором

Г. адениловым остатком

Д. промотором

## II. Ответьте на вопросы:

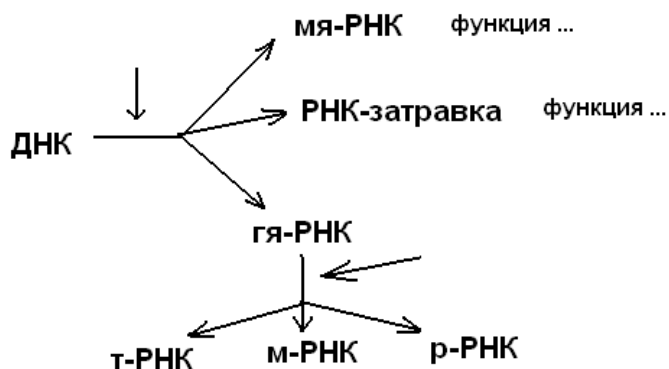
1. Опишите основные сходства репликации и транскрипции ДНК

2. Опишите особенности транскрипции у эукариот.

3. Опишите принципиальные отличия репликации от транскрипции ДНК.

4. Опишите особенности транскрипции у прокариот.

## III. Заполните схему



## IV. Заполните пропуски



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства	044-46/ 1беттің 1 беті	

3) Процессинг включает следующие события:

- 1.
- 2.
- 3.

4) Факторы транскрипции:

- a) у прокариот –
- б) у эукариот –

## VI. Закончите предложения

1.  $\sigma$ -субъединица выполняет функцию ...
2. TFIIID состоит из ...
5. Сплайсинг – это ...
6. Модификация нуклеотидов является результатом ...
5. TBP – это ...
6. TAF – это ...

## Тема №4: Генетический аппарат клетки. Структура генов эукариот и прокариот. Генный и хромосомный уровень. Кариотип.

### I. Тесты:

1. Авторами гипотезы «один ген – один фермент» являются...
  - А. А.Бидл и Э.Таттум.
  - Б. В.Темин и Г. Бальтимор.
  - В. Ф. Жакоб и К.Моно.
  - Г. Н.Циндер и Д.Ж. Ледерберг.
  - Д. И.Рапопорт и Н. Дубинин.
2. Структурные гены представляют собой гены, ...
  - А.подавляющие действие другого гена
  - Б.усиливающие действие другого гена
  - В.контролирующие действие другого гена
  - Г. несущие информацию о строении полипептида
  - Д.координирующие действие другого гена
3. Регуляторные гены представляют собой гены, ...
  - А.координирующие действие другого гена.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- Б. несущие информацию о полипептиде.  
 В. несущие информацию об аминокислотах.  
 Г. усиливающие действие другого гена.  
 Д. снижающие активность другого гена.
4. Участок ДНК, кодирующий одну полипептидную цепь называется ...  
 А. промотором  
 Б. хромосомой.  
 В. геном.  
 Г. аттенуатором.  
 Д. энхансером.
5. Участок ДНК, кодирующий одну полипептидную цепь называется ...  
 А. аттенуатором.  
 Б. хромосомой.  
 В. промотором.  
 Г. цистроном.  
 Д. энхансером.
6. Не кодирующие участки ДНК в составе генов называются ...  
 А. интронами.  
 Б. экзонами.  
 В. геномикой.  
 Г. цистронами.  
 Д. репрессорами.
7. Не кодирующие участки ДНК между генами называются ...  
 А. спейсерами.  
 Б. операторами.  
 В. репрессорами.  
 Г. супрессорами.  
 Д. модуляторами.
8. Гены, следующие друг за другом тандемно называются ...  
 А. терминаторными.  
 Б. операторными.  
 В. репрессорными.  
 Г. кластерными.  
 Д. аттенуаторными
9. Гены в кластерах, разделены ...  
 А. спейсерами.  
 Б. терминаторами.  
 В. регрессорами.  
 Г. энхансерами.  
 Д. операторами.
10. Кластер трех генов рРНК транскрибируется как единое целое, кроме ...  
 А. 5S-рРНК.  
 Б. 5,8S-рРНК.  
 В. 18S-рРНК.  
 Г. 28S-рРНК.  
 Д. 23S-рРНК
11. Акроцентрические хромосомы - ...  
 А. хромосомы, практически не имеющие плеч.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- Б.крупные равноплечие хромосомы.  
 В.хромосомы, у которых одно из плеч длиннее другого.  
 Г. мелкие равноплечие хромосомы.  
 Д.крупные неравноплечие хромосомы.
- 12.Метацентрическое хромосомы - ...  
 А.палочковидные хромосомы.  
 Б.неравноплечие хромосомы.  
 В.хромосомы, у которых нет плеч.  
 Г. мелкие неравноплечие хромосомы.  
 Д.равноплечие хромосомы.
- 13.Центромеры у акроцентрических хромосом расположены...  
 А.в середине хромосомы.  
 Б.ближе середине хромосомы.  
 В.ближе к теломере.  
 Г. в теломере.  
 Д.в спутниковой части хромосомы.
- 14.Согласно Денверской классификации кариотипа 4<sup>я</sup> и 5<sup>я</sup> пары хромосом относятся к ... группе.  
 А. В  
 Б. Е  
 В. А  
 Г. Д  
 Д. |С
- 15.Половая Y хромосома имеет ... форму.  
 А. метацентрическую  
 Б. акроцентрическую  
 В.субметацентрическую  
 Г. дицентрическую  
 Д.моноцентрическую
- 16.Половая У хромосома является ...  
 А.acroцентрической.  
 Б.метацентрической.  
 В.субметацентрической.  
 Г. дицентрической.  
 Д.моноцентрической.
- 17.Денверская классификация кариотипа была разработана в ... году.  
 А.1940  
 Б.1960  
 В.1947  
 Г. 1950  
 Д.1956
- 18.Теломерами называются...  
 А.концы плеч хромосом.  
 Б.спирализованные в митозе и деспирализованные в интерфазе участки хромосом.  
 В.средняя часть хромосом.  
 Г. вторичная перетяжка хромосом.  
 Д.постоянно спирализованные участки хромосом.
- 19.Структурной основой хроматид являются ... фибриллы.  
 А.нуклеопротеидные

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- Б.хромомерные  
 В.хромонемные  
 Г. хроматидные  
 Д.нуклеосомные
- 20.Нуклеосомы образованы из гистоновых белков классов ...  
 А.Н2А, Н2В, Н3,Н4  
 Б.Н1, Н2А, Н2В  
 В.Н1А, Н2А, Н4  
 Г. Н1Б, Н3, Н4  
 Н5, Н, Б, Н4
- 21.Кариотип – это ...  
 А. гомологичные хромосомы.  
 Б.негомологичные хромосомы.  
 В.гаплоидный набор хромосом клетки.  
 Г. диплоидный набор хромосом клетки.  
 Д.гетерехроматин.
- 22.В каждой хромосоме содержится ...  
 А.лишь одна молекула ДНК.  
 Б.две молекулы ДНК.  
 В.одна кольцевая молекула ДНК.  
 Г. две молекулы РНК.  
 Д. две кольцевые молекулы ДНК
- 23.Цепи в молекуле ДНК ...  
 А.антипараллельны.  
 Б.параллельны.  
 В.не связаны между собой.  
 Г. связаны фосфодиэфирной связью.  
 Д.связаны пептидной связью.
- 24.В фиксации хромосом к ядерному матриксу участвуют ...  
 А.теломеры.  
 Б.центромеры.  
 В.центромера и плечи.  
 Г. теломеры и центромеры.  
 Д.ядрышки
- 25.Теломеры имеют плотную упаковку, поэтому относятся к фракции ...  
 А.гетерохроматина.  
 Б.эухроматина.  
 В.гетерохроматина и эухроматина.  
 Г. одиночных повторов  
 Д.многократных повторов
- 26.В состав нуклеосомы не входит следующий гистон ...  
 А.Н3.  
 Б.Н2А.  
 В.Н2В.  
 Г. Н1.  
 Д.Н4.
- 27.В каком периоде клеточного цикла хромосомы приобретают удвоенную структуру - ...  
 А.С.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства	044-46/ 1беттің 1 беті	

Б. G-0.

В. G-1.

Г. G-2.

Д. в митозе.

28. Хромосомы могут находиться в следующих структурно – функциональных состояниях:

А. конденсированном (спирализованном) и деконденсированном (деспирализованном).

Б. спирализованном, деспирализованном, нейтральном.

В. спирализованном, нейтральном.

Г. спирализованном, эухроматическом.

Д. спирализованном, утолщенном, гетерохромативном.

29. Акроцентрические хромосомы - это ...

А. палочковидные хромосомы.

Б. мелкие равноплечие хромосомы.

В. крупные неравноплечие хромосомы.

Г. крупные равноплечие хромосомы.

Д. хромосомы, у которых одно из плеч длиннее другого.

30. Аутосомы - это ...

А. половые хромосомы.

Б. все хромосомы.

В. неполовые хромосомы.

Г. X и Y – хромосомы.

Д. Y – хромосомы.

31. Хромосомы в кариотипе человека делятся на - ...

А. 6 групп.

Б. 7 групп.

В. 4 групп.

Г. 5 групп.

Д. 9 групп.

32. Эухроматином называется - ...

А. спирализованные в митозе и деспирализованные в интерфазе участки хромосом.

Б. вторичная перетяжка.

В. постоянно спирализованные участки хромосом.

Г. края плеч.

Д. средняя часть хромосом.

33. Половой хроматин – ...

А. маленький неактивный участок X – хромосомы.

Б. неактивная X – хромосома.

В. неактивные малые и большие плечи X – хромосом.

Г. крупный неактивный участок X – хромосомы.

Д. неактивная Y – хромосома.

34. Метацентрические хромосомы – это ...

А. неравноплечие хромосомы.

Б. равноплечие хромосомы.

В. хромосомы, у которых нет плеч.

Г. мелкие равноплечие хромосомы.

Д. палочковидные хромосомы.

35. Центромеры у акроцентрических хромосом расположены - ...

А. ближе к теломере.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- Б.ближе середине хромосомы.  
 В.в середине хромосомы.  
 Г. в теломере.  
 Д.в спутниковой части хромосомы.
36. Кариотип - ...  
 А.диплоидный набор хромосом клетки.  
 Б.гаплоидный набор хромосом клетки.  
 В.гомологичные хромосомы.  
 Г. гетерехромотин.  
 Д.негомологичные хромосомы.
- 37.Функций ядрышка является ...  
 А.синтез р-РНК.  
 Б.синтез белка.  
 В.синтез углеводов.  
 Г. синтез жиров.  
 Д.синтез ДНК.
- 38.Пара хроматид составляет ...  
 А.хромосому.  
 Б.хромомеру.  
 В.центромеру.  
 Г. хромонему.  
 Д.хроматиду.
- 39.Гетерехроматином называются ...  
 А.постоянно спирализованные участки хромосом.+  
 Б.спирализованные в митозе и деспирализованные в интерфазе участки хромосом.  
 В.края плеч хромосом.  
 Г. средняя часть хромосом.  
 Д.вторичная перетяжка.
- 40.Теломерами называются ...  
 А.средняя часть хромосом.  
 Б.вторичная перетяжка.  
 постоянно спирализованные участки хромосом.  
 края плеч хромосом.  
 Г. спирализованные в митозе и деспирализованные в интерфазе участки хромосом.
- 41.Половая У-хромосома является ...хромосомой.  
 А.мелкой акроцентрической  
 Б.средней акроцентрической  
 В.метацентрической  
 Г. субметацентрической  
 Д.крупной метацентрической
- 42.К группе “А” кариотипа относятся ... хромосомы.  
 А.крупные акроцентрические  
 Б.мелкие метацентрические.  
 В.средние субметацентрические  
 Г. почти метацентрические  
 Д.мелкие субметацентрические
- 43.К группе “В” кариотипа относятся ... хромосомы.  
 А.крупные субметацентрические.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- Б.мелкие акроцентрические.  
 В.средние субметацентрические.  
 Г. почти метацентрические.  
 Д.мелкие субметацентрические.  
 44.К группе “С” кариотипа относятся ... хромосомы.

- А.средние субметацентрические  
 Б.мелкие акроцентрические  
 В.почти метацентрические  
 Г. крупные субметацентрические  
 Д.мелкие субметацентрические  
 45.К группе “D” кариотипа относятся ... хромосомы.

- А.средние субметацентрические.  
 Б.мелкие акроцентрические.  
 В.средние акроцентрические.  
 Г. почти метацентрические.  
 Д.крупные субметацентрические.

- 46.К группе “E” кариотипа относятся ... хромосомы.

- А.мелкие субметацентрические.  
 Б.мелкие акроцентрические.  
 В.средние субметацентрические.  
 Г. почти метацентрические.  
 Д.крупные субметацентрические.

- 47.К группе “F” кариотипа относятся ... хромосомы.

- А.мелкие метацентрические.  
 Б.мелкие акроцентрические.  
 В.средние субметацентрические.  
 Г. крупные субметацентрические.  
 Д.мелкие субметацентрические.

- 48.К группе “G” кариотипа относятся ... хромосомы.

- А.мелкие акроцентрические.  
 Б.средние субметацентрические.  
 В.почти метацентрические.  
 Г. крупные субметацентрические.  
 Д.мелкие субметацентрические.

## **II. Карточки:**

**Заполнить таблицу. Уровни компактизации хроматина**

<b>Фибрилла</b>	<b>Степень укорочения</b>	<b>Диаметр нм.</b>
<b>ДНК</b>		<b>2</b>
<b>Нуклеосомная структура</b>		<b>10</b>
<b>Элементарная хроматиновая фибрилла, нуклеомер</b>		<b>30</b>

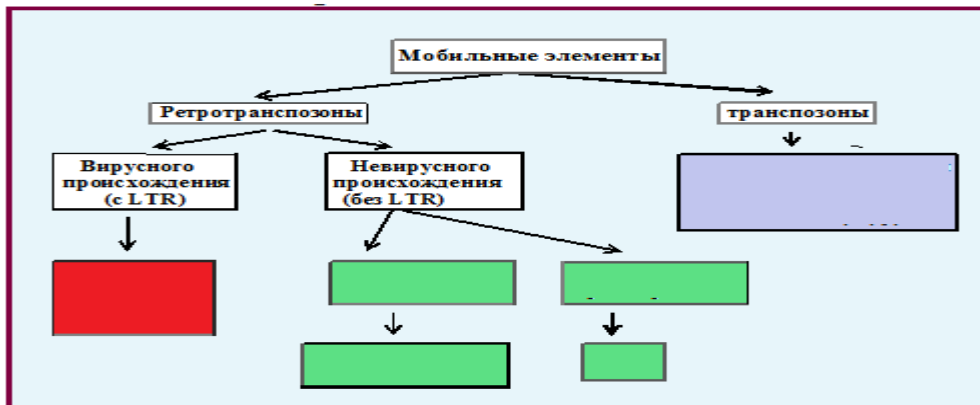
<b>Петельно- доменная структура, хромомерно-хромонемный уровень, интерфазная хромонема</b>		<b>200-300</b>
<b>Хроматиды</b>		<b>600-700нм.</b>
<b>Метафазнаяхромосома</b>		<b>600-1400</b>

Заполнить таблицу. Классификация хромосом согласно Денверовской классификации

Группа хромосом	Номер по кариотипу	Характеристика хромосом
A(I)		
B(II)		
C(III)		
D(IV)		
E(V)		
F(VI)		
G(VII)		
X-хромосома (относится к группе III)		
Y-хромосома		

Заполнить таблицу.

**Классификация мобильных элементов**





**Заполнить пропуски в определениях:**

Единицей функционирования генного уровня организации генетического материала и единицей генетической информации является ?

Свойство белка, определяемое последовательностью аминокислот, является элементарным или ? признаком.

Бидл и Тейту (1941), сформулировали гипотезу « ? ? - ? ? »:

? – это участок ДНК, на котором закодирована информация о структуре РНК или ?

Ген – это единица наследственной информации, Он занимает определенное положение в ? и ? контролирует ? ? ?

Ген, кодируя последовательность аминокислот в белках, несет информацию о ? ? ?

В.Ингрэм (1957) предложил уточнить формулировку гипотезы «один ген – один фрагмент» в виде « ? ? - ? ? ? ».

**Заполнить пропуски в определениях:**

? - это участок молекулы ДНК, несущий информацию о структуре одной полипептидной цепи.

Ген белка



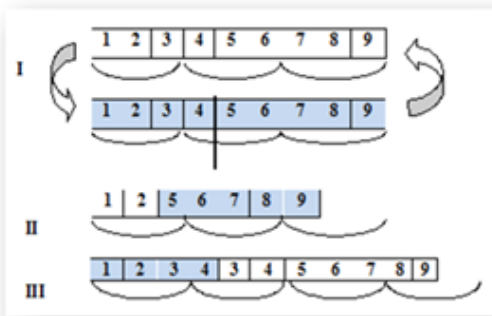
Если белок состоит из ? , то его ген состоит из нескольких цистронов

Если белок состоит из одно полипептидной цепи то, термины ? и ? тождественны

**Заполнить пропуски в определениях:**

Наименьшая часть гена, рекомбинирующая в процессе кроссинговера, называется ? и она является элементарной единицей ? .

Рекомбинация генов - это процесс ? ? ? ? в процессе кроссинговера



Внутригенный кроссинговер с неравноценным обменом наследственного материала:  
I - ? ? между ? ?  
II - ? ? и ? ?  
III - ? ? и ? ?

Заполнить пропуски в определениях:

Классификация генов

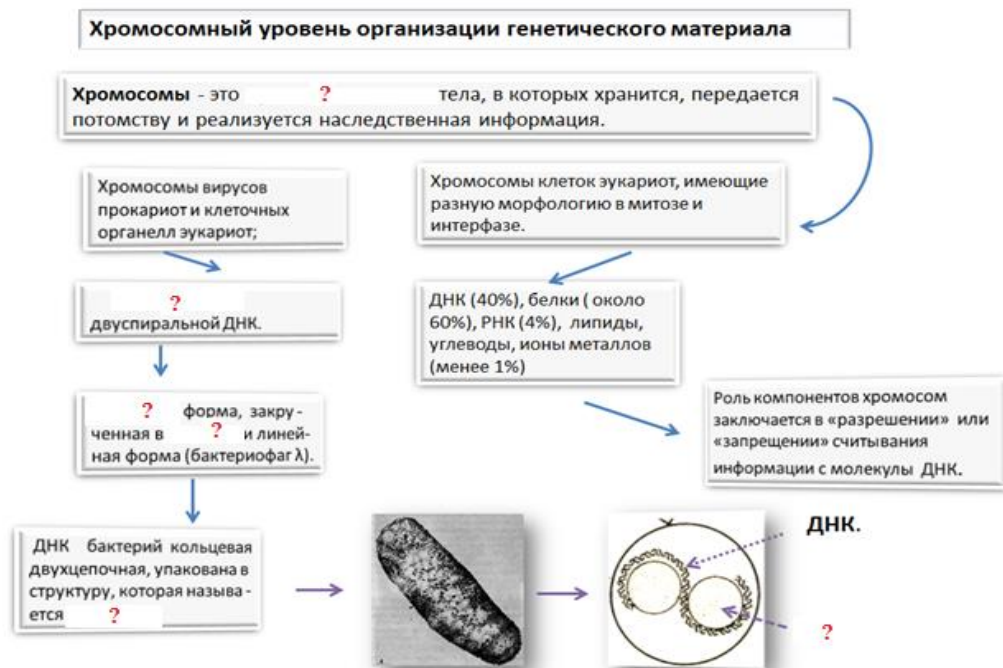
? ? - это основная масса генов функционирующих на протяжении всего онтогенеза организма. Это гены белков общего назначения (рибосомальные белки, гистоны, тубулины и т.д.), гены 4 видов рРНК и несколько десятков генов тРНК.

? ? детерминируют синтез специфических продуктов

? ? - это гены, которые стимулируют или запрещают соединение РНК-полимеразы (фермента, катализирующего транскрипцию) с геном

Подвижные генетические элементы - ?

Заполнить пропуски в определениях:



Заполнить пропуски в определениях:

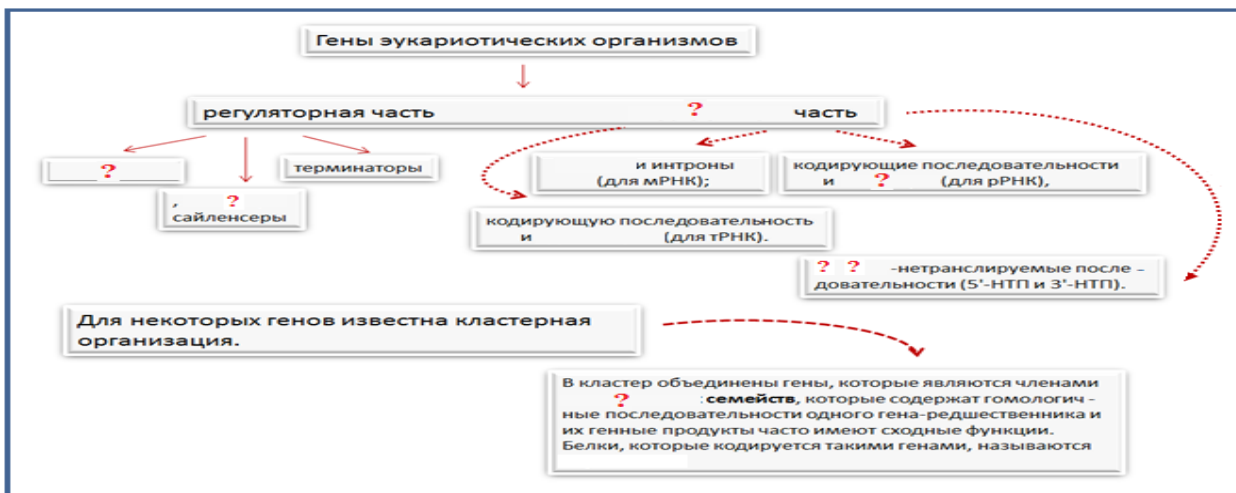
В зависимости от **?** **?** **?** гены делятся на: гены ферментов, модуляторов белковой функции, рецепторов, транскрипционных факторов, белков внутриклеточного и внеклеточного матрикса, транс-мембранных переносчиков, структур ионных каналов, молекул клеточных сигналов, гормонов белковой природы, иммуноглобулинов.

**Количественное распределение генов**, участвующих в основных процессах клеток человека, следующее: 22% составляют гены, контролирующие синтез РНК и белков; 12% - гены клеточного деления, 12% - клеточные сигналы, 12% - защита клетки, 17% - обмен веществ, 8% - клеточные структуры, 17% - функция неизвестна.

**?** - это ген, измененный продукт которого может стать причиной определенного наследственного заболевания.

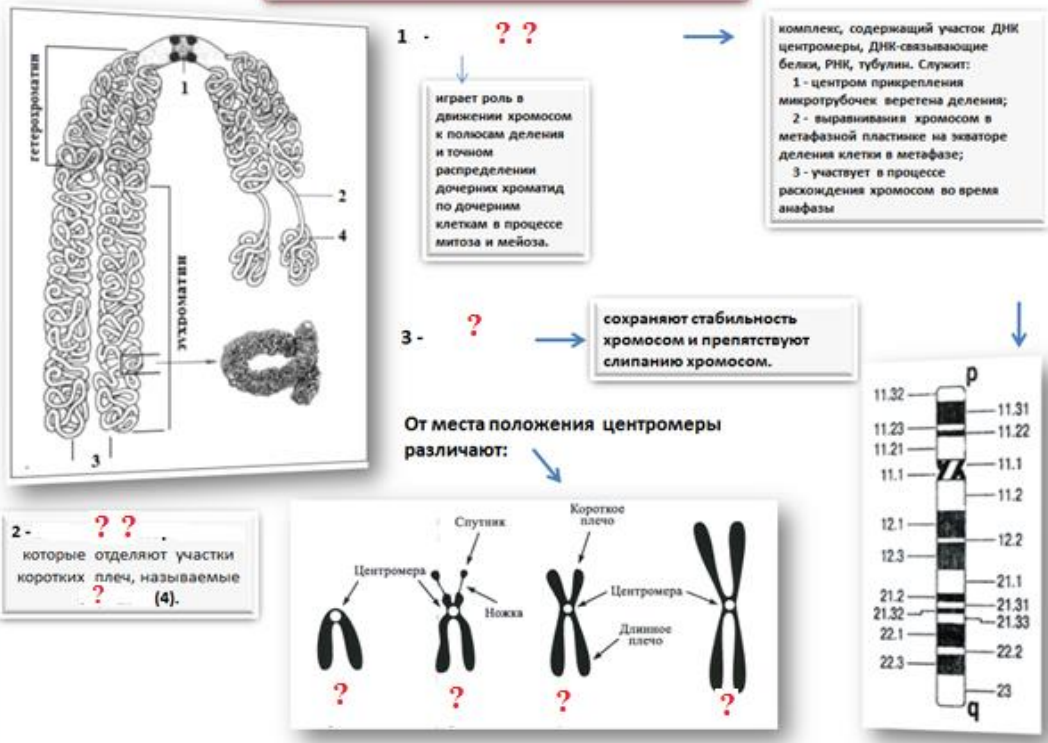
**?** - это ген сходный по нуклеотидной последовательности с известным геном, но не выполняющий такую же функцию либо из-за потери промотора, либо несущий мутацию, которая препятствует его экспрессии.

Заполнить пропуски в определениях:



Подписать таблицу:

**Морфология метафазных хромосом**



**1 - ??**

играет роль в движении хромосом к полюсам деления и точном распределении дочерних хроматид по дочерним клеткам в процессе митоза и мейоза.

**2 - ??**

которые отделяют участки коротких плеч, называемые ? (4).

**3 - ?**

сохраняют стабильность хромосом и препятствуют слипанию хромосом.

От места положения центromеры различают:

комплекс, содержащий участок ДНК центromеры, ДНК-связывающие белки, РНК, тубулин. Служит:

- 1 - центром прикрепления микротрубочек веретена деления;
- 2 - выравнивания хромосом в метафазной пластинке на экваторе деления клетки в метафазе;
- 3 - участвует в процессе расхождения хромосом во время анафазы

**Тема №5: Клеточный цикл и молекулярные механизмы его регуляции.**

**I. Ответьте на вопросы тестов:**

1. «Апоптоз изнутри» при нарушении питания клеток наблюдается при ...
  - А. гемолитической анемии.
  - В. механической желтухе.
  - С. ишемической болезни сердца.
  - Д. гепатите В.
  - Е. болезни Паркинсона.
2. Непосредственным «орудием» апоптоза являются ...
  - А. каспазы.
  - В. амилазы.
  - С. липазы.
  - Д. фосфатазы.
  - Е. нуклеазы.
3. В активном центре у каспаз имеется остаток аминокислоты - ...
  - А. валина.
  - В. аланина.
  - С. агинина.
  - Д. серина.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- Е. лейцин.
4. Каспазы находятся в цитоплазме ...
- А. клеток, вступивших в деление.  
 В. клеток, вступивших в апоптоз.  
 С. всех клеток, в виде прокаспаз.  
 D. клеток, у которых наступил некроз.  
 Е. половых клеток в виде каспаз.
5. Активность каспаз зависит от ...
- А. наличия гена каспаз.  
 В. наличия в клетке интенсификаторов.  
 С. рецептора .  
 D. наличия в клетке стимуляторов.  
 Е. отсутствия в клетке ингибиторов.
6. Содержание белка р53 регулируется главным образом ...
- А. на уровне синтеза.  
 В. на уровне распада.  
 С. регулируется самопроизвольно.  
 D. с помощью специальных медиаторов.  
 Е. на уровне терминации
7. В обычных условиях активность и содержание белка р53 ...
- А. высокое.  
 В. среднее.  
 С. не проявляется.  
 D. регулируется ионами  
 Е. низкое
8. Сдерживающим агентом для фактора р53 не является ...
- А. белок Mdm2.  
 В. ARF.  
 С. SRP белок.  
 D. 14-3-3b.  
 Е. САР-белок
9. Опухолевые клетки имеют ...
- А. «неправильное» строение мембраны.  
 В. «неправильное» строение органелл.  
 С. «неправильное» строение ядра.  
 D. «неправильный» геном  
 Е. «неправильное» строение митохондрий
10. Количество генов имеющих отношение к онкогенезу ...
- А. 10-15.  
 В. более 1500.  
 С. около 2000.  
 D. около 1000.  
 Е. 120-150.
11. Белок р53 функционирует в основном как ...
- А. транскрипционный фактор.  
 В. репликационный фактор.  
 С. трансляционный фактор.  
 D. фактор фолдинга

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

Е. мутационный фактор

12. Белок p53 активирует гены, отвечающие за ...

- А. мейоз.
- В. митоз.
- С. апоптоз
- Д. апоптоз и митоз.
- Е. амитоз.

13. Белок p53 активирует гены, отвечающие за ...

- А. остеогенез.
- В. миогенез.
- С. хондрогенез.
- Д. ангиогенез.
- Е. онтогенез.

14. p53 – один из наиболее важных опухолевых ...

- А. супрессоров.
- В. активаторов.
- С. промоторов.
- Д. операторов.
- Е. энхансеров.

15. В первой половине пресинтетического периоде клеточного цикла действует ... комплекс.

- А. ЦА+cdk-1
- В. ЦВ+CDK1
- С. ЦВ+cdk 2
- Д. ЦЕ+cdk 3
- Е. ЦД+CDK-4

16. Во второй половине пресинтетического периоде клеточного цикла действует ... комплексы.

- А. ЦА+cdk-1
- В. ЦВ+ cdk 1
- С. ЦЕ+ cdk - 2
- Д. ЦВ+cdk 2
- Е. ЦД+cdk 1

17. В синтетическом периоде клеточного цикла действует ... комплексы.

- А. ЦЕ+ЦЗК-2
- В. ЦВ+ЦЗК-1
- С. ЦВ+ЦЗК-2
- Д. ЦА+ЦЗК-2
- Е. ЦД-ЦЗК-4

18. В митозе клеточного деление действует ... комплексе.

- А. ЦЕ+ЦЗК2
- В. ЦВ+ЦЗК1
- С. ЦД+ЦЗК-4
- Д. ЦД+ЦЗК-6
- Е. ЦА+ЦЗК-2

19. Митозстимулирующим фактором считается комплекс ...

- А. ЦВ+ЦЗК-1
- В. ЦЕ+ЦЗК2
- С. ЦД+ЦЗК-4
- Д. ЦЗ+ЦЗК-6

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства	

Е. ЦА+ЦЗК-2

20. Циклин-циклинзависимые комплексы пресинтетического цикла ... определенные белки.

- А. гидролизуют
- В. нейтрализуют
- С. подавляют
- Д. фосфорилируют
- Е. дефосфорилируют

21. Циклин-циклинзависимые комплексы синтетического периода обеспечивают ... синтез любого участка ДНК.

- А. многократный
- В. повторный
- С. однократный и точный
- Д. частичный
- Е. концевой

22. Анафаза обеспечивающий фактор является специфической ... для митозстимулирующего фактора

- А. протеинкиназой
- В. каспазой
- С. гидролазой
- Д. фосфатазой
- Е. убиквитинлигазой

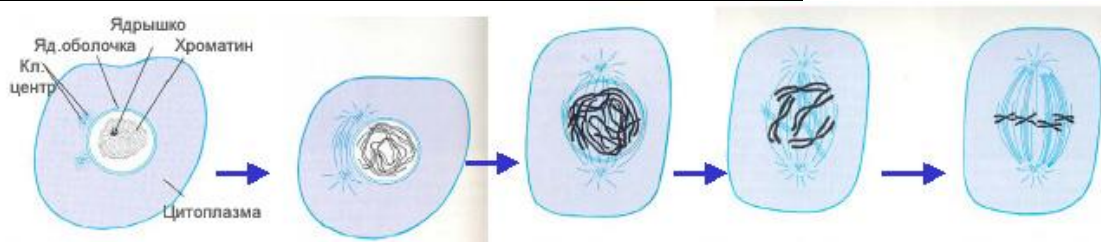
23. В анафазе клеточного цикла, белки фосфорилированные в профазе, ...

- А. фосфорилируются
- В. дефосфорилируются
- С. гидролизуются
- Д. синтезируются
- Е. карбиксилируются

24. Митозстимулирующий фактор (ЦВ+ЦЗК1) фосфорилирует ..., что обеспечивает конденсацию хромосом.

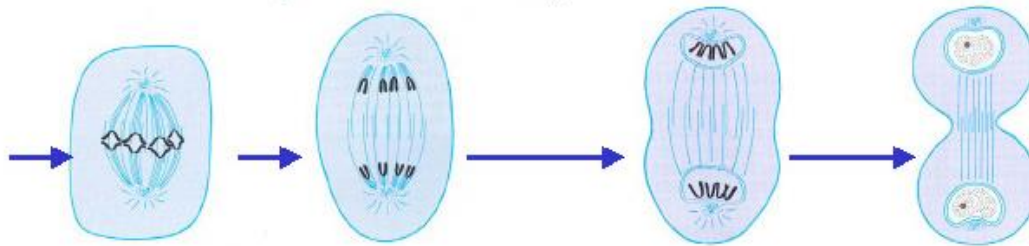
- А. H1
- В. H2A
- С. H2B
- Д. H3
- Е. H4

**ПОпишите фазы митоза, которые представлены на рисунке.**





ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства	044-46/ 1беттің 1 беті	



### III. Ситуационные задачи

1. Заполните пропуски в следующих утверждениях.

2. III. Ситуационные задачи

3. 1. Заполните пропуски в следующих утверждениях.

4. А. Во время \_\_\_\_\_ содержимое ядра конденсируется с образованием видимых в микроскоп хромосом.

5. Б. В процессе \_\_\_\_\_ клетка разделяется на две дочерние клетки

6. В. Легкодоступные для наблюдения события митоза и цитокинеза вместе занимают лишь короткий период клеточного цикла, называемой \_\_\_\_\_.

7. Г. Интервал между последовательными митозами называется \_\_\_\_\_.

8. Д. Период клеточного цикла предназначенный для синтеза ДНК, называется \_\_\_\_\_.

9. Е. Цитоплазма клеток в фазе М содержит фактор называемый \_\_\_\_\_; он может ввести ядро в состояние митоза на любой фазе клеточного цикла.

10.

11. 2. Укажите, какие из следующих утверждения правильные, а какие - нет. Если утверждение неверно, объясните почему.

12. А. Удвоение большинства клеточных компонентов в процессе деления клеток не требует строгого контроля.

13. Б. Продолжительность клеточного цикла варьирует в зависимости от типа клеток, причем наибольшие различия относятся к фазе G<sub>1</sub>.

14. В. В тканях животных измерить продолжительность клеточного цикла невозможно.

15. Г. Синхронные популяции клеток можно получать с помощью центрифугирования.

16. Д. В фазе G<sub>1</sub> клетки претерпевают переходное состояние, называемое точкой старта; оно связано с внутренними изменениями, приводящими к началу синтеза ДНК.

17. Е. Скорости синтеза большинства белков изменяются в зависимости от стадии клеточного цикла.

18. Ж. Если клетка в фазе S сливается с клеткой в ранней фазе G<sub>1</sub>, то в ядре, находящемся в фазе G<sub>1</sub>, немедленно начинается синтез ДНК.

19. З. При слиянии клеток в фазе G<sub>2</sub> с клетками в фазе S в ядрах S-фазных клеток блокируется синтез ДНК. Это явление известно как блокада повторной репликации ДНК.

20. И. При слиянии митотических клеток с клетками в любой другой фазе клеточного цикла все ядра в общей цитоплазме вступают в митоз.

21. К. В нормальных клетках каждая стадия клеточного цикла зависит от правильного завершения предшествующей стадии.

22. Л. Ни синтез РНК, ни синтез белка не являются необходимыми для вступления клеток в митоз.

23.

### IV. Вопросы на устный ответ:

1. Клеточный цикл клетки и его периоды - G<sub>1</sub>-, G<sub>2</sub>- и S-периоды;

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

2. Митоз. Фазы митоза.

3. Регуляция клеточного цикла: циклины и циклинзависимые киназы, их роль в регуляции митотического цикла.

4. Митозстимулирующий фактор, его роль в митотическом цикле.

5. Механизм действия циклин – Cdk комплексов:

- в  $G_1$  – периоде;
- в S и  $G_2$  – периоде;

6. Остановка клеточного цикла и переход к апоптозу;

### **Тема №6: Строение биомембран. Транспорт веществ через мембрану. Адгезивная функция мембран.**

1. Основу биологических мембран образуют:

- A. Углеводы
- B. Белки
- C. Гликопротеиды
- D. Гликолипиды
- E. Фосфопротеиды

2. Какой компонент мембраны клетки представляет собой относительно непроницаемый барьер для большинства водорастворимых молекул?

- A. Гликопротеины
- B. Интегральные белки
- C. Периферические белки
- D. Билипидный слой
- E. Олигосахаридные цепи

3. Структурная функция липидов заключается в том, что они

- A. Защищают внутренние органы от механических воздействий
- B. Образуют биологические мембраны
- C. Делают кожу более пластичной
- D. Являются поставщиками эндогенной воды
- E. Входят в состав гормонов

4. Какой химический компонент клеточной мембраны выполняет рецепторную функцию?

- A. Гликолипиды
- B. Фосфолипиды
- C. Липопротеины
- D. Гликопротеины
- E. Холестерол

5. Какие структуры плазматической мембраны способствуют распознаванию клеткой сигналов?

- A. Микрофиламенты
- B. Реснички
- C. Складки
- D. Рецепторы
- E. Микроворсинки.

6. Наиболее изученными адгезивными белками являются белки мембраны ...

- A. клеток крови и эндотелиоцитов.
- B. клеток крови.
- C. эндотелиоцитов.
- D. клеток скелетной мускулатуры.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- Е. клеток крови и нейронов.
7. Адгезивные мембранные белки часто относят к ...
- А. каналам.  
 В. насосам.  
 С. лиганде.  
 D. матриксу.  
 Е. рецепторам.
8. Интегрины - это интегральные белки гетеродимерной структуры, состоящие из субъединиц ...
- А. альфа-джи, бэтта.  
 В. альфа, бэтта-джи.  
 С. альфа-джи, бэтта-джи.  
 D. альфа, бэтта.  
 Е. альфа, сигма
9. Внутриклеточные домены интегринов участвуют в ...
- А. узнавании промотора.  
 В. фиксации цитоскелета.  
 С. фиксации антигена на рецепторе.  
 D. образовании комплекса лиганд-рецептор.  
 Е. узнавании терминатора
10. Селектины – это белки, представляющие собой ...
- А. димеры.  
 В. тримеры.  
 С. тетрамеры.  
 D. мономеры.  
 Е. комплексы белков
11. Иммуноглобулин являются ...
- А. антигеном к антителу.  
 В. промотором.  
 С. антителом к антигену.  
 D. лигандом.  
 Е. гистоном.
12. Ключевая особенность кадгеринов состоит в том, что их активность проявляется только в присутствии ионов ...
- А.  $Ca^{2+}$ .  
 В.  $Fe^{3+}$ .  
 С.  $Na^{+}$ .  
 D.  $K^{+}$ .  
 Е.  $Zn^{2+}$ .
13. В водной среде амфифильные молекулы образуют бислои ...
- А. с помощью активного транспорта.  
 В. с помощью пассивного транспорта.  
 С. в результате расщепления АТФ  
 D. благодаря активности транслоказы  
 Е. самопроизвольно.
14. Трансмембранные белки встроены в мембрану ...
- А. поверхностно, исполняя роль рецепторов.  
 В. насквозь пронизывая ее липидный бислой.  
 С. поверхностно, исполняя роль транспортных каналов.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- D. глубоко, но не пронизывают липидный бислой.  
 E. поверхностно, исполняя роль внутриклеточных рецепторов
15. Практически каждая молекула мембранного липида ...  
 A. имеет гидрофильную «головку» и 2 гидрофобных «хвоста».  
 B. имеет гидрофильную «головку» и гидрофильный «хвост».  
 C. имеет гидрофобную «головку» и 2 гидрофильных «хвоста».  
 D. имеет гидрофобную «головку» и гидрофильный «хвост».  
 E. не имеет конкретного деления.
16. Сфинголипиды включают в свой состав сфингозин вместо ...  
 A. глицерина и азотистого основания.  
 B. азотистого основания и остатка фосфорной кислоты.  
 C. глицерина и остатка фосфорной кислоты.  
 D. глицерина и аминокислоты  
 E. глицерина и жирных кислот.
17. Гликолипиды...  
 A. не имеют молекулу сфингозина.  
 B. не имеют молекулу сфингозина, но имеют большое родство к нему.  
 C. имеют молекулу сфингозина.  
 D. имеют молекулу холестерина.  
 E. имеют молекулу аминокислоты
18. При активном транспорте ...  
 A. вещество диффундирует через мембрану при помощи транслоказы, против градиента концентрации  
 B. вещество диффундирует через мембрану при помощи транслоказы  
 C. вещество диффундирует через мембрану из компартмента с большей концентрацией в компартмента с меньшей концентрацией  
 D. вещество диффундирует через мембрану из компартмента с равной концентрацией  
 E. в любом направлении
19. В канальцах почек глюкоза проникает в эпителиальную клетку путем ...  
 A. облегченной диффузии.  
 B. простой диффузии.  
 C. симпорта с ионами  $K^+$   
 D. импорта с ионами  $Ca$   
 E. симпорта с ионами  $Na^+$ .
20. Наиболее изученными адгезивными белками являются белки мембраны ...  
 A. клеток крови и эндотелиоцитов.  
 B. клеток крови.  
 C. эндотелиоцитов.  
 D. клеток скелетной мускулатуры.  
 E. клеток крови и нейронов.
21. Адгезивные мембранные белки часто относят к ...  
 A. каналам.  
 B. насосам.  
 C. лиганде.  
 D. матриксу.  
 E. рецепторам.
22. Интегрины - это интегральные белки гетеродимерной структуры, состоящие из субъединиц ...  
 A. альфа-джи, бэтта.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства	044-46/ 1беттің 1 беті	

- Б. альфа, бэтта-джи.  
 В. альфа-джи, бэтта-джи.  
 Г. альфа, бэтта.  
 Д. альфа, сигма
23. Внутриклеточные домены интегринов участвуют в ...  
 А. узнавании промотора.  
 Б. фиксации цитоскелета.  
 В. фиксации антигена на рецепторе.  
 Г. образовании комплекса лиганд-рецептор.  
 Д. узнавании терминатора
24. Селектины – это белки, представляющие собой ...  
 А. димеры.  
 Б. тримеры.  
 В. тетрамеры.  
 Г. мономеры.  
 Д. комплексы белков
25. Иммуноглобулин являются ...  
 А. антигеном к антителу.  
 Б. промотором.  
 В. антителом к антигену.  
 Г. лигандом.  
 Д. гистоном.
26. Ключевая особенность кадгеринов состоит в том, что их активность проявляется только в присутствии ионов ...  
 А.  $Ca^{2+}$ .  
 Б.  $Fe^{3+}$ .  
 В.  $Na^{+}$ .  
 Г.  $K^{+}$ .  
 Д.  $Zn^{2+}$ .
- 27.. К медиаторам воспаления не относится ...  
 А. гистамин.  
 В. тромбин.  
 С. интерлейкин-1.  
 Д. прион.  
 Е. соматостатин
28. Каспазы находятся в цитоплазме ...  
 А. клеток, вступивших в деление.  
 В. клеток, вступивших в апоптоз.  
 С. клеток, у которых наступил некроз.  
 Д. половых клеток в виде каспаз.  
 Е. всех клеток, в виде прокаспаз.
29. Активность каспаз зависит от ...  
 А. наличия гена каспаз.  
 В. отсутствия в клетке ингибиторов.  
 С. наличия в клетке интенсификаторов.  
 Д. рецептора .  
 Е. наличия в клетке стимуляторов.
30. Содержание белка р53 регулируется главным образом ...

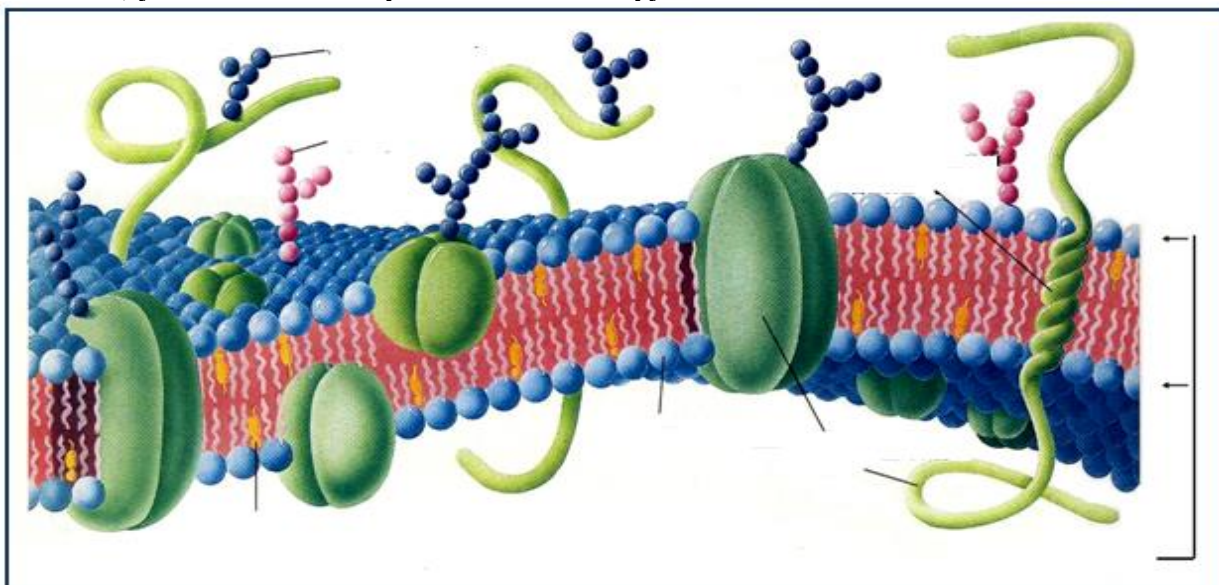
ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- А. на уровне синтеза.  
 В. регулируется самопроизвольно.  
 С. с помощью специальных медиаторов.  
 D. на уровне распада.  
 E. на уровне терминации
31. В обычных условиях активность и содержание белка р53 ...  
 А. высокое.  
 В. среднее.  
 С. низкое.  
 D. не проявляется.  
 E. регулируется ионами
32. Сдерживающим агентом для фактора р53 не является ...  
 А. SRP белок.  
 В. белок Mdm2.  
 С. ARF.  
 D. 14-3-3b.  
 E. CAP-белок
33. В водной среде амфифильные молекулы образуют бислой ...  
 А. с помощью активного транспорта.  
 Б. с помощью пассивного транспорта.  
 В. в результате расщепления АТФ  
 Г. благодаря активности транслоказы  
 D. самопроизвольно.
34. Трансмембранные белки встроены в мембрану ...  
 А. поверхностно, исполняя роль рецепторов.  
 Б. насквозь пронизывая ее липидный бислой.  
 В. поверхностно, исполняя роль транспортных каналов.  
 Г. глубоко, но не пронизывают липидный бислой.  
 D. поверхностно, исполняя роль внутриклеточных рецепторов
35. Практически каждая молекула мембранного липида ...  
 А. имеет гидрофильную «головку» и 2 гидрофобных «хвоста».  
 Б. имеет гидрофильную «головку» и гидрофильный «хвост».  
 В. имеет гидрофобную «головку» и 2 гидрофильных «хвоста».  
 Г. имеет гидрофобную «головку» и гидрофильный «хвост».  
 D. не имеет конкретного разделения.
36. Сфинголипиды включают в свой состав сфингозин вместо ...  
 А. глицерина и азотистого основания.  
 Б. азотистого основания и остатка фосфорной кислоты.  
 В. глицерина и остатка фосфорной кислоты.  
 Г. глицерина и аминокислоты  
 D. глицерина и жирных кислот.
- 37.. Гликолипиды...  
 А. не имеют молекулу сфингозина.  
 Б. не имеют молекулу сфингозина, но имеют большое родство к нему.  
 В. имеют молекулу сфингозина.  
 Г. имеют молекулу холестерина.  
 D. имеют молекулу аминокислоты
38. При активном транспорте ...

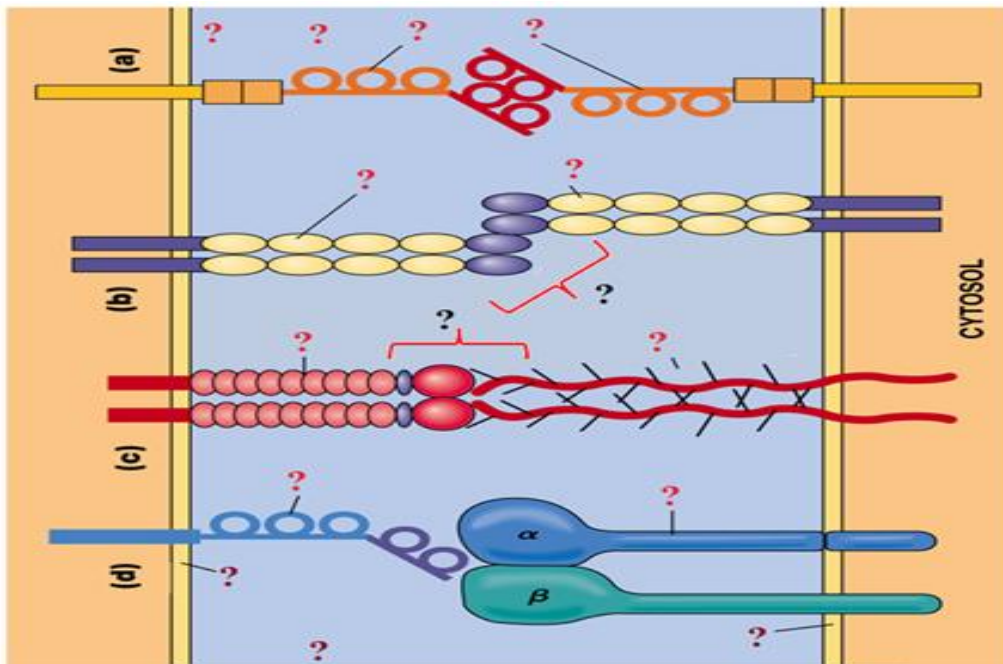
ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- А. вещество диффундирует через мембрану при помощи транслоказы, против градиента концентрации
- Б. вещество диффундирует через мембрану при помощи транслоказы
- В. вещество диффундирует через мембрану из компартмента с большей концентрацией в компартмента с меньшей концентрацией
- Г. вещество диффундирует через мембрану из компартмента с равной концентрацией
- Д. в любом направлении
39. В канальцах почек глюкоза проникает в эпителиальную клетку путем ...
- А. облегченной диффузии.
- Б. простой диффузии.
- В. симпорта с ионами  $K^+$
- Г. импорта с ионами  $Ca$
- Д. симпорта с ионами  $Na^+$ .

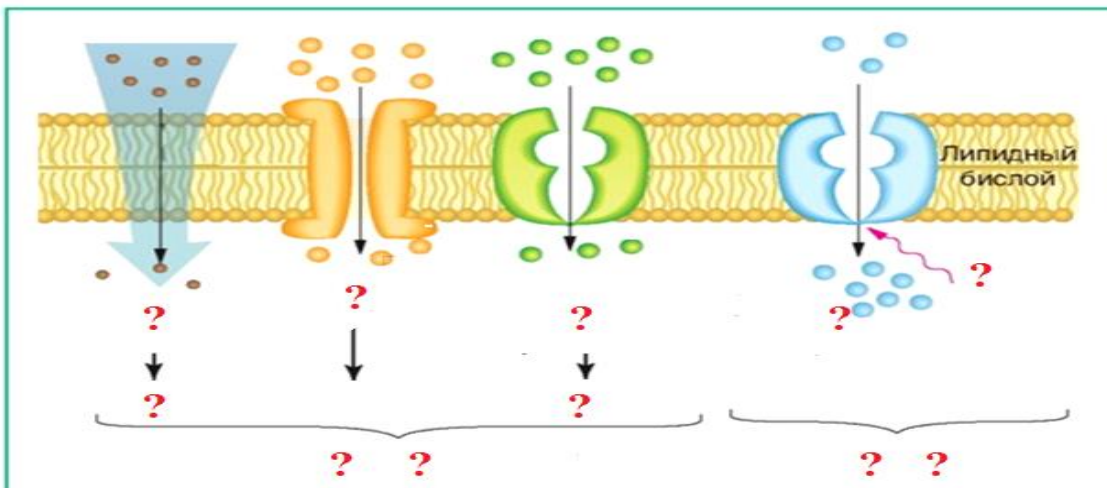
**Ответить, какая структура изображена на рисунке. Подписать структуры, отмеченные линиями, указать место ее расположения и функции.**



**Ответить, какая структура изображена на рисунке. Подписать структуры, отмеченные линиями, указать место ее расположения и функции.**

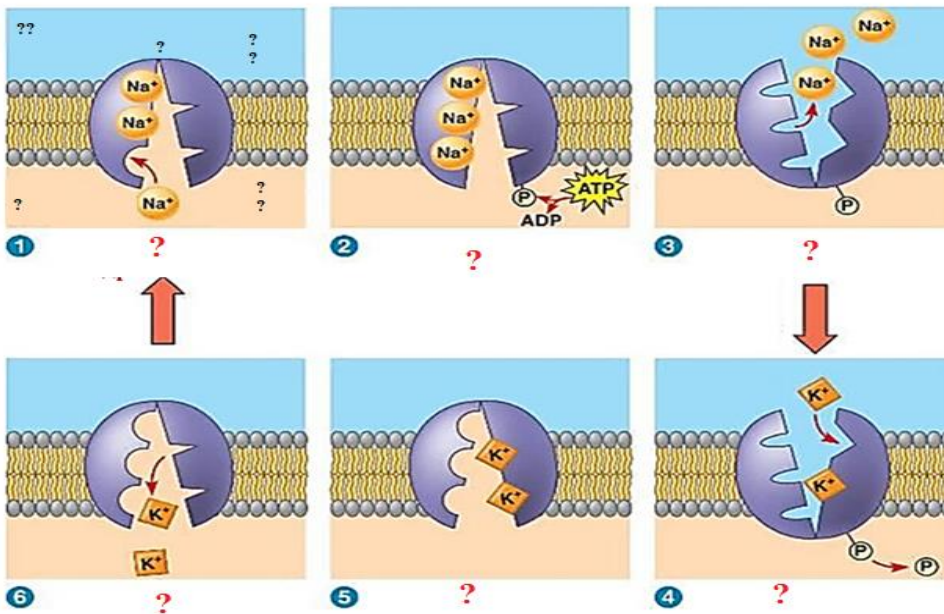


**Объясните, какой процесс изображен на рисунке. Подпишите, что указано под вопросами: ? - тип молекулы, ? - тип взаимодействия, ? - структуры ткани.**



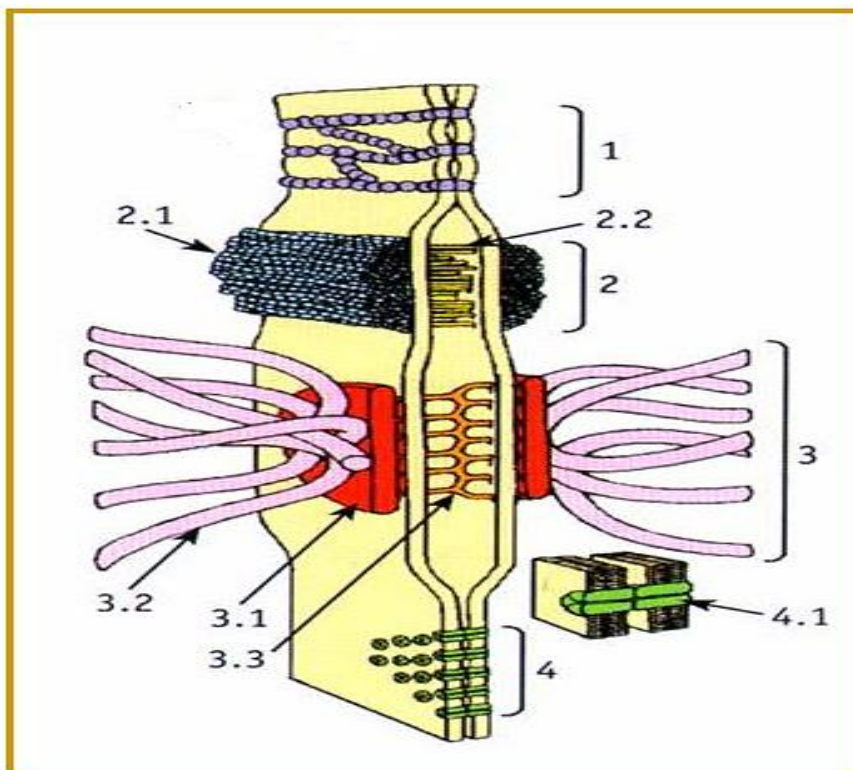
**Какие процессы изображены на рисунке? Дайте ему определение и укажите условия его функционирования**





**Назовите тип насоса и опишите цикл его работы**

Ответить, какая структура изображена на рисунке. Подписать структуры, отмеченные линиями.



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/	
Контрольно-измерительные средства	1беттің 1 беті	

## II. Ситуационные задачи

### 24. Заполните пропуски в следующих утверждениях.

**А.** Сеть из вязанных между собой коеток белковых и полисахаридных молекул, примыкающая к внешней поверхности большинства клеток в многоклеточных организмах, называется \_\_\_\_\_

**Б.** Кожа и кость состоят в основном из \_\_\_\_\_ - название, которое часто используется для обозначения внеклеточного матрикса вместе с заключенными в нем клетками.

**В.** \_\_\_\_\_ представляют собой длинные неразветвленные полисахаридные цепи, составленные из повторяющихся дисахаридных единиц, в которых обязательно содержится аминоксахар.

**Г.** \_\_\_\_\_ - это полисахарид, содержащийся в большом количестве во внеклеточном матриксе эмбрионов животных; от других гликоаминогликанов его отличают крупные размеры, отсутствие сульфатных групп и простая структура – он построен из повторяющихся дисахаридных звеньев.

**Д.** \_\_\_\_\_ синтезируются в основном так же, как гликопротеины, однако у них олисахаридные цепочки присоединены к остаткам серина, и молекулярная масса углевода может превышать массу сердцевинного белка в 10-20 раз.

**Е.** \_\_\_\_\_ - это наиболее распространенные белки у млекопитающих; их отличительными чертами являются трехэочечная спиральная структура и высокое содержание глицина и пролина.

**Ж.** Основной компонент эластических волокон - \_\_\_\_\_; это очень гидрофобный негликозилированный белок, содержащий мало гидроксипролина и гидроксизина.

**З.** Из всехвнеклеточных адгезионных гликопротеинов лучше всего изучен \_\_\_\_\_, который способствует адгезии клеток к субстрату, связываясь с рецепторами клеточной поверхности и с различными компонентами внеклеточного матрикса.

**И.** Непрерывный тонкий слой специализированного внеклеточного матрикса, подстилающий все эпителиальные слои и трубочки и окружающий отдельные мышечные и жировые клетки, называется \_\_\_\_\_.

**К.** \_\_\_\_\_ - гликопротеин, состоящий из трех крестообразно расположенных полипептидов,- связывается с коллагеном типа IV, гепарансульфатом и клеточными поверхностями.

**2. Укажите, какие из следующих утверждения правильные, а какие - нет. Если утверждение неверно, объясните почему.**

**А.** Внеклеточный матрикс представляет собой относительно инертный наполнитель, стабилизирующий структуру тканей.

**Б.** Главное химическое различие между гликопротеинами и протеогликанами относится к структуре их углеводных боковых цепей: в гликопротеинах это короткие, сильно разветвленные олигосахариды, а в протеогликанах – намного более длинные неразветвленные полисахаридные цепи.

**В.** Протеогликаны базальной мембраны почечных клубочков играют решающую роль в регуляции поступление макромолекул из крови в мочу.

**Г.** Разрушение и ресинтез коллагена очень важны для поддержание внеклеточного матрикса: в противном случае отсутствие витамина С не приводило бы к цинге, при которой из-за недостаточного гидроксирования коллагена происходит прогрессирующее ослабление соединительной ткани.

**Д.** При созревании фибриллярных коллагенов разрушаются по три пептидные связи в каждом полипептидном мономере.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

Е.Когда цитохалазин разрушает актиновые микрофиламенты фибробластов, клетки теряют контакт с волокнами фибронектина в субстрате, что указывает на непосредственную связь между фибронектином и актином.

Ж.Коллагены большинства типов образуют фибриллы, а молекулы коллагена типа IV вместо этого формируют сеть наподобие пласта, составляющую основу базальной мембраны.

З.Упругие свойства эластина обусловлены высоким содержанием в нем альфа-спиралей, которые действуют как молекулярные пружины.

И.Клетки никогда не связываются с молекулами внеклеточного матрикса непосредственно, а всегда опосредованно, через внеклеточные гликопротеины.

### III. Вопросы на устный ответ:

1. Определение понятия адгезии
2. Семейства адгезивных мембранных белков
  - интегрины;
  - селектины
  - адгезивные иммуноглобулины
  - кадгеринины
3. Механизм хоминга Т-лимфоцитов
4. Механизм миграции Т-клеток
5. Воспалительная реакция и адгезия
6. Иммунные реакции
7. Межклеточные контакты
8. Типы контактов:
  - простое межклеточные соединение
  - интердигитация
  - адгезивный пояс
  - плотное соединение
  - нексусы или щелевидные соединения
9. Внеклеточный матрикс

### Тема №7: Закономерности наследования признаков. Типы наследования. Основные генетические термины и понятия. Дискретное наследование признаков

#### Задачи по генетике:

Наследование менделирующих признаков. Моно- и дигибридное скрещивание

#### Моногибридное скрещивание:

1. У человека кареглазость — доминантный признак, а голубоглазость — рецессивный. Один супруг кареглазый гетерозиготный, а другой голубоглазый. Какое потомство можно ожидать от этого брака
2. У человека праворукость доминирует над леворукостью. Оба супруга праворукие гетерозиготы. Можно ли от этого брака ожидать рождение леворукого ребенка
3. Полидактилия шестипалость у человека является доминантным признаком, а нормальное строение кистей рук пятипалость — признак рецессивный. От брака гетерозиготного шестипалого мужчины с женщиной, имеющей нормальное строение кистей рук, родились два ребенка: пятипалый и шестипалый, Каков генотип этих детей

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/	
Контрольно-измерительные средства	1беттің 1 беті	

4. Микросомия гемифаціальная сопровождается односторонней аномалией ушной раковины с недоразвитием нижней челюсти на той же стороне. Определяется аутосомным доминантным геном. Какое потомство можно ожидать от брака супругов гетерозиготных по данной патологии
5. Зубо-ногтевой синдром проявляется одновременно двумя признаками — нарушением развития ногтей и зубов. Наследование по аутосомно-доминантному типу. Мужчина, страдающий этим заболеванием и гомозиготный по генотипу, женился на здоровой женщине. От этого брака родился один ребенок. Каков его фенотип и генотип
6. У человека доминантный ген вызывает аномалию развития скелета, выражающуюся в изменении костей черепа и редукции ключиц. Женщина с нормальным строением скелета вышла замуж за мужчину, страдающего данной аномалией. Ребёнок от этого брака имел нормальное строение скелета. Можно ли по фенотипу ребёнка определить генотип его отца Ответ обоснуйте.
7. Глазо-костно-кожный синдром сопровождается укорочением пальцев брахидактилией, отсутствием зубов адонтией, недостаточным ростом волос гипотрихозом, светлой кожей вследствие отсутствия пигмента — меланина альбинизмом — наследуется по аутосомно-рецессивному типу. У здоровых супругов родился ребёнок с указанным заболеванием. Определите генотипы родителей.
8. Семейная миоплегия периодически повторяющиеся параличи конечностей обусловлена аутосомно-доминантным геном. Муж и жена гетерозиготны по гену миоплегии. Определите вероятность рождения больного ребёнка.
9. Отсутствие малых коренных зубов наследуется как доминантный аутосомный признак. Какова вероятность рождения детей с указанной аномалией, если в семье один из супругов страдает отсутствием малых коренных зубов, известно, что его мать и брат здоровы. Другой супруг здоров.
10. Птоз — опущение верхнего века — наследуется по рецессивному типу. В семье у здоровых родителей родился ребенок, имеющий птоз. Определите вероятность рождения следующего ребенка с заболеванием.
11. Галактоземия неспособность усваивать молочный сахар наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает анализируемым заболеванием, другой здоров, здоровы были его родители, братья и сестры
12. Ахондроплазия карликовость, резкое укорочение скелета конечностей передается как доминантный аутосомный признак. В семье, где оба супруга страдают ахондроплазией, родился здоровый ребенок. Какова вероятность того, что следующий ребенок тоже будет здоровым
13. Парагемофилия — склонность к кожным и носовым кровотечениям -наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где оба супруга страдают парагемофилией
14. Миоплегия периодически повторяющиеся параличи, связанные с потерей мышечными клетками калия. Заболевание проявляется в возрасте 20-40 лет, наследуется по аутосомно-доминантному типу. Определить вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.
15. Галактоземия — неспособность использовать галактозу из-за пониженной активности фермента — выражается комплексом признаков: желтуха, исхудание, цирроз печени, катаракта, слабоумие и т. д. Наследуется как аутосомно-рецессивный признак. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов гомозиготен по гену галактоземии, но развитие болезни у него предотвращается диетой, а второй гетерозиготен по галактоземии
16. Глухонмота наследуется по аутосомно-рецессивному типу. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определить генотипы родителей.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		044-46/ 1беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

17. Альбинизм наследуется как аутосомно-рецессивный признак. В семье, где один из супругов альбинос, а другой нормален, родились разнояйцовые близнецы, один из которых нормален в отношении анализируемого признака, а другой — альбинос. Какова вероятность рождения следующего ребенка альбиносом

18. Гепато-церебральная дистрофия, или болезнь Вильсона, связана с нарушением синтеза белка церулоплазмينا. Вызывает цирроз печени изменение ткани мозга, нарушение переноса веществ в почечных канальцах. Болезнь Вильсона развивается в возрасте 10-15 лет, наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Какова вероятность рождения больных детей в семье, где один из супругов страдает данным заболеванием, а другой здоров и имеет здоровых родителей

### Дигибридное скрещивание

1. У человека владение преимущественно правой рукой доминирует над умением владеть преимущественно левой рукой. Голубоглазый правша женился на кареглазой правше. У них родились двое детей: кареглазый левша и голубоглазый правша. Определить вероятность рождения в этой семье голубоглазых детей, владеющих преимущественно левой рукой..

2. В семье, где родители кареглазые, имеется четверо детей. Двое голубоглазых имеют I и IV группы крови, двое кареглазых — II и III. Определите вероятность рождения следующего ребенка кареглазого с I группой крови, если известно, что карий цвет глаз доминирует над голубым и обусловлен аутосомным геном.

3.. В семье, где родители хорошо слышали и имели один гладкие волосы, а другой вьющиеся, родился глухой ребенок с гладкими волосами. Их второй ребенок хорошо слышал и имел вьющиеся волосы. Какова вероятность дальнейшего появления глухих детей с вьющимися волосами в семье, если известно, что ген вьющихся волос доминирует над геном гладких, глухота — признак рецессивный, и обе пары генов находятся в разных хромосомах.

4. Глаукома взрослых наследуется несколькими путями. Одна форма определяется доминантным аутосомным геном, другая — рецессивным тоже аутосомным несцепленным с предыдущим геном. Какова вероятность рождения ребенка с аномалией в случае, если оба родителя гетерозиготны по обоим парам патологических генов

5. Плече — лопаточно — лицевая форма миопатии атрофия мышц и близорукость наследуются как аутосомно — доминантные признаки. Мать и отец гетерозиготны по обоим признакам. Какова вероятность рождения здоровых детей в этой семье

6. признаки. Мужчина с нормальным зрением и веснушками, причем у его отца не было веснушек, а у матери имелись, жениться на женщине без веснушек, но страдающей близорукостью. У неё на протяжении нескольких поколений родственники страдали близорукостью. Рождение каких детей следует ожидать у этой пары?

7. Болезнь Гиршпрунга наследуется аутосомно-рецессивно, характеризуется нарушением иннервации и работы толстого кишечника. Муковисцидоз наследуется аутосомно - рецессивно и характеризуется недостаточностью функционирования поджелудочной железы. Определите вероятность рождения здорового ребенка и ребенка с обеими патологиями в семье, где у жены болезнь Гиршпрунга и она гетерозиготная по муковисцидозу, а у мужа муковисцидоз, его отец - здоров, а мать страдала болезнью Гиршпрунга.

8. Галактоземия (неспособность усваивать молочный сахар) наследуется как аутосомно-доминантный признак, отсутствие малых коренных зубов как доминантный аутосомный признак. Жена прошла лечение по галактоземии и была фенотипически здорова, но у нее отсутствовали малые коренные зубы.

Муж здоров. У них родился ребенок, страдающий галактоземией, аномалии развития зубов нет. Определите вероятность рождения ребенка с двумя аномалиями.

9. Резус-положительность – доминантный аутосомный признак, а альбинизм наследуется аутосомно-рецессивно. Оба родителя резус - положительны с нормальной пигментацией. У них

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

родился ребенок - альбинос с рецессивным признаком отрицательной (рецессивный признак) группой крови. Определите генотипы родителей и их возможного потомства?

10. Альбинизм (инактивация тирозиназы) и фенилкетонурия наследуются аутосомно-рецессивно. Здоровая женщина гетерозиготная по фенилкетонурии, её мать страдала альбинизмом, а отец - гетерозиготен по фенилкетонурии, выходит замуж за мужчину такого же генотипа, как и она сама. Какие дети возможны от этого брака?

### **Взаимодействие аллельных и неаллельных генов**

#### **Неполное доминирование при моно- и дигибридном скрещивании**

1. У человека крупный размер носа - доминантный признак, маленький нос - рецессивный признак, нормальный нос средних размеров проявляется у гетерозигот. У одного супруга нос большой, а у другого - средних размеров. Определите вероятность того, что их дети будут иметь:  
 а) маленький нос; б) нос средних размеров; в) большой нос.

2. У человека курчавые волосы - доминантный признак, а прямые (гладкие) - рецессивный признак. У гетерозигот волосы волнистые. Какой тип волос у детей может быть, и с какой вероятностью, если оба родителя имеют волнистые волосы?

3. Одна из форм цистинурии (нарушение обмена одной из аминокислот) наследуется как аутосомный признак с неполным доминированием; у гетерозигот наблюдается лишь повышенное содержание цистина в моче, а у гомозигот происходит образование цистиновых камней в почках. Определите возможные формы появления цистинурии у детей в семье:

а) где один из супругов страдал почечно-каменной болезнью, а другой имел лишь повышенное содержание цистина в моче;

б) где один супруг страдал почечно-каменной болезнью, а другой был нормален в отношении анализируемого признака.

4. Талассемия наследуется как неполностью доминантный аутосомный признак. У гомозигот заболевание заканчивается смертельным исходом в 90-

95% случаев, а у гетерозигот проходит в относительно легкой форме. Какова вероятность рождения здоровых детей в семье, где оба родителя страдают легкой формой талассемии?

5. Акаталазия обусловлена редким аутосомным рецессивным геном. У гетерозигот активность каталазы понижена. Определите вероятность рождения в семье ребенка без аномалий, если известно, что оба родителя и их единственный сын имеют пониженное содержание каталазы.

6. Известно, что ген длинных ресниц наследуется как доминантный аутосомный признак, короткие ресницы - рецессивный. Гетерозиготы имеют нормальные ресницы. Кареглазость - доминантный аутосомный признак, голубоглазость - рецессивный. Определите, какое потомство можно ожидать в семье о которой известно следующее: один родитель, кареглазый и имеет длинные ресницы, а другой — голубоглазый и имеет короткие ресницы, их первый ребенок голубоглазый.

7. Пельгеровская аномалия сегментирования ядер лейкоцитов наследуется как аутосомный неполностью доминирующий признак. У гомозигот по этому признаку сегментация ядер отсутствует полностью, а у гетерозигот она необычная Глухота - аутосомно - рецессивный признак. У родителей, имеющих необычную сегментацию ядер, родился глухой ребёнок. Определите генотипы родителей. Какое потомство можно ожидать в этой семье?

8. У человека доминантная мутация брахидактилии проявляется в виде укорочения пальцев в гетерозиготном состоянии, а в гомозиготном она приводит к гибели на ранних стадиях развития эмбриона. Нормальная длина фаланг обусловлена рецессивным геном. Нормальная пигментация

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/	
Контрольно-измерительные средства	1беттің 1 беті	

кожи - доминантный признак, альбинизм - рецессивный. Какое потомство можно ожидать в семье, где оба родителя дигетерозиготны?

9. Серповидноклеточная анемия наследуется как неполностью доминантный аутосомный признак. Гомозиготные особи умирают обычно до полового созревания, гетерозиготные жизнеспособны, анемия у них чаще всего проявляется субклинически. Такие больные устойчивы к малярии, так как малярийный плазмодий не может использовать для своего питания гемоглобин эритроцитов их крови. Полидактилия (шестипалость)- аутосомно доминантный признак, нормальное строение кисти - рецессивный. Женщина устойчивая к малярии имеет нормальное строение кисти выходит замуж за мужчину, прооперированного в детстве по поводу полидактилии и гетерозиготного по серповидноклеточной анемии. Какое потомство можно ожидать в этой семье?

### **Взаимодействие неаллельных генов**

1. У человека нормальный слух обусловлен двумя неаллельными доминантными генами которые взаимодействуют по принципу комплементарности. Дигетерозиготный мужчина женился на глухой женщине, глухота которой обусловлена наличием одного рецессивного гена, а по второй паре генов она гетерозиготна. Какое потомство можно ожидать от этого брака?

2. Рост человека контролируется несколькими парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по принципу полимерии. Если пренебречь факторами среды и условно ограничиться лишь тремя парами генов, то можно допустить, что в какой-то популяции самые низкорослые люди имеют все рецессивные гены и рост 150 см, а самые высокие - все доминантные гены и рост 180 см.

а) Определите рост людей, гетерозиготных по всем трем парам генов роста.

б) Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста. У них было четверо детей, которые имели рост 165 см, 160 см, 155 см, 150 см. Определите генотипы родителей и их рост.

3. У человека различия в цвете кожи обусловлены в основном двумя парами неаллельных генов В и В1. Люди с генотипом ВВ1В1 имеют черную кожу, с генотипом вв1в1 - белую кожу. Различные сочетания доминантных генов В и В1 обеспечивают пигментацию кожи разной интенсивности. Какие дети могут быть в семье мулатов?

4. Красная окраска луковицы лука определяется доминантным геном, желтая - его рецессивным аллелем. Однако проявление гена окраски возможно лишь при наличии другого, несцепленного с ним доминантного гена, рецессивный аллель которого подавляет окраску и луковицы оказываются белыми. Краснолуковичное растение было скрещено с желтолуковичным. В потомстве оказались особи с красными, желтыми и белыми луковицами. Распишите и объясните это явление.

5. У тыквы желтая окраска плодов определяется доминантным геном, его рецессивный аллель определяет зеленую окраску плодов. Другой неаллельный ген подавляет действие этих генов и плоды имеют белую окраску. При скрещивании желтоплодной тыквы с белой все потомство дало белые плоды. При скрещивании полученных особей между собой получилось следующее потомство; растения с белыми плодами -204; с желтыми -53; с зелеными - 17. Распишите и объясните данное явление.

6. Синтез интерферона у человека зависит от двух генов, один из которых находится в хромосоме 2, а другой - в хромосоме 5. Назовите форму взаимодействия между этими генами и определите вероятность рождения ребёнка, не способного синтезировать интерферон, в семье, где оба супруга гетерозиготны по указанным генам.

7. Цветы душистого горошка могут быть белыми и красными. При скрещивании двух растений с белыми цветами все потомство оказались с красными цветами. При скрещивании потомков между собой оказались растения с красными и с белыми цветами в соотношении 9:7. Распишите и укажите тип взаимодействия неаллельных генов.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/	
Контрольно-измерительные средства	1беттің 1 беті	

### **Множественные аллели. Наследование групп крови при моногибридном и дигибридном скрещивании**

1. Мать со II группой крови имеет ребенка с I группой крови. Установите возможные группы крови отца.
2. У матери I группа крови, а у отца III. Могут ли дети унаследовать группы крови своих родителей?
3. В родильном доме перепутали двух мальчиков. Родители одного из них имеют I и II группы крови, другого II и IV. Исследование показало, что дети имеют I и IV группы крови. Определите, кто чей сын?
4. У женщины со II группой крови родился ребенок с I группой. Определите возможный генотип отца. Может ли быть отцом ребенка мужчина с IV группой крови?
5. В семье, где жена имеет I группу крови по системе ABO, а муж IV, родился глухой ребенок. Определите вероятность рождения здорового ребенка и его возможные группы крови, если известно, что глухота - признак рецессивный, а нормальный слух - доминантный.
6. В семье у кареглазых родителей имеется четверо детей. Двое голубоглазых имеют I и IV группы крови, двое кареглазых III и II. Определите вероятность рождения следующего ребенка кареглазым с I группой крови. Карий цвет глаз доминирует над голубым. Ген, обуславливающий пигментацию радужки расположен в аутосомах.

### **Тема №8: Сцепленное наследование признаков у человека. Наследование сцепленное с полом.**

#### **Задачи по генетике:**

#### **Сцепленное наследование. Наследование пола и признаков, сцепленных с полом**

1. Ангидрозная эктодермальная дисплазия у людей передается как рецессивный, сцепленный с X - хромосомой признак. Нормальная женщина выходит замуж за мужчину, больного ангидрозной эктодермальной дисплазией. У них рождаются больная девочка и здоровый сын. Определите вероятность рождения следующего ребенка без аномалии.
2. У человека классическая гемофилия наследуется как сцепленный с X-хромосомой, рецессивный признак. Альбинизм обусловлен аутосомным рецессивным геном. У супружеской пары, нормальной по этим признакам, родился сын с обеими аномалиями. Какова вероятность того, что у второго сына в этой семье проявятся эти же аномалии одновременно?
3. Кареглазая женщина, обладающая нормальным зрением, отец которой имел голубые глаза и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину, имеющего нормальное зрение. Какого потомства можно ожидать от этой пары, если известно, что ген карих глаз доминантный по силе действия и расположен в аутосомах, а ген цветовой слепоты рецессивный и сцеплен с X-хромосомой?
4. В семье, где жена имеет I группу крови по системе ABO, а муж IV, родился ребенок с III группой крови, страдающий дальтонизмом. Оба родителя различают цвета нормально. Определите вероятность рождения здорового сына и его возможные группы крови. Дальтонизм наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.
5. Гипертрихоз наследуется как сцепленный с Y-хромосомой признак, который проявляется лишь к 17 годам жизни. Одна из форм ихтиоза наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак. В семье, где женщина нормальна по обоим признакам, а муж является обладателем только гипертрихоза, родился мальчик с признаками ихтиоза, а) определите



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		044-46/ 1беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

вероятность проявления у этого мальчика гипертрихоза, б) определите вероятность рождения в этой семье детей без обеих аномалий, и какого они будут пола?

6. Катаракта и полидактилия у человека обусловлены доминантными аутосомными тесно сцепленными (т.е. не обнаруживающими кроссинговера) генами. Однако сцепленными могут быть необязательно гены указанных аномалий, но и ген катаракты с геном нормального строения кисти и наоборот. Женщина унаследовала катаракту от своей матери, а полидактилию от отца. Её муж нормален в отношении обеих признаков. Чего скорее можно ожидать у их детей: одновременного появления катаракты и полидактилии, отсутствия обоих признаков или наличие только одной аномалии - катаракты или полидактилии?

7. Один из видов глухоты наследуется рецессивно, сцеплено с X-хромосомой. В семье, где муж болен и имеет II группу крови по системе АВО (известно, что у его матери была I группа крови), а жена здорова и имеет IV группу крови, родился глухой мальчик. Определите генотипы родителей и сына. Какая группа крови может быть у мальчика.

8. Гены глазного альбинизма и нейросенсорной глухоты локализируются в X хромосоме, тесно сцеплены, наследуются рецессивно. Муж здоров, жена тоже здорова, но она унаследовала ген глазного альбинизма от отца, а ген нейросенсорной глухоты от матери. Каких детей и с какой вероятностью можно ожидать в этой семье?

9. Гены гемофилии (h) и дальтонизма (d) локализованы в X - хромосоме на расстоянии около 10 морганид. Здоровая женщина, унаследовавшая гемофилию от своей матери, а дальтонизм от отца, выходит замуж за здорового мужчину. Какое потомство можно ожидать от этого брака?

10. Гены цветовой слепоты (дальтонизм – d) и ночной слепоты (s) сцеплены с X-хромосомой и находятся на расстоянии 50 морганид. Девушка с нормальным зрением, отец которой страдал двумя формами слепоты выходит замуж. Определите вероятность появления возможных фенотипов у детей в этой семье, если юноша здоров?

11. Сколько типов гамет образует организм с генотипом «AaBb» при:

а) полном сцеплении генов?

б) неполном сцеплении генов?

12. Гипоплазия эмали наследуется как сцепленный с X-хромосомой доминантный признак. У родителей, страдающих данным заболеванием родился сын с нормальными зубами. Какое потомство можно ожидать в этой семье?

13. Гипертрихоз передается через Y- хромосому, а полидактилия, как доминантный аутосомный признак. В семье, где отец имел гипертрихоз, а мать - полидактилию, родилась нормальная в отношении обоих признаков дочь. Какое потомство можно ожидать в этой семье?

14. Окуло-цереброренальный синдром наследуется X-сцепленно рецессивно, характеризуется мышечной гипотонией, умственной отсталостью, катарактой. Могут ли родиться дети с этим синдромом в семье, где муж болен, а жена и все её родственники здоровы?

## **Тема 9: Медицинская (клиническая) генетика, определение. Наследственные болезни человека, определение, причины, классификация. Методы изучения генетики человека.**

### **I. Составить родословную по приведенному описанию семьи.**

**Проведите анализ родословной.**

**Установите:**

- является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
- тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный X-сцепленный, рецессивный X-сцепленный, Y-сцепленный),
- зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
- вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/	
Контрольно-измерительные средства	1беттің 1 беті	

**1.** Пробанд имеет белый локон в волосах надо лбом Брат пробанда без локона. По линии отца пробанда аномалии не отмечено. Мать пробанда с белым локоном. Она имеет трех сестер. Две сестры с локоном, одна без локона. У одной из теток пробанда со стороны матери сын с локоном и дочь без локона. У второй — сын и дочь с локоном и дочь без локона. Третья тетка пробанда со стороны матери без локона имеет двух сыновей и одну дочь без локона. Дед пробанда по линии матери и двое его братьев имели белые локоны, а еще двое были без локонов. Прадед и прапрадед также имели белый локон надо лбом.

Определите вероятность рождения детей с белым локоном надо лбом в случае, если пробанд вступит в брак со своей двоюродной сестрой, имеющей этот локон.

**2.** Молодожены нормально владеют правой рукой. В семье женщины было две сестры, нормально владеющие правой рукой, и три брата — левши. Мать женщины — правша, отец — левша. У отца есть сестра и брат левши и сестра и два брата правши. Дед по линии отца правша, бабушка — левша. У матери женщины есть два брата и сестра — всеправши. Мать мужа — правша, отец — левша. Бабушки и дедушки со стороны матери и отца мужа нормально владеют правой рукой.

Определите вероятность рождения в этой семье детей, владеющих левой рукой.

**3.** Пробанд — здоровая женщина — имеет двух здоровых братьев и двух братьев, больных алькаптонурией. Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болен алькаптонурией и является двоюродным дядейсвоей жены. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабушка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным здоровым братом. Бабушка и дедушка пробанда по линии матери здоровы, отец и мать деда также здоровы, при этом мать деда — родная сестра деда пробанда со стороны отца.

Определите вероятность рождения больных алькаптонурией детей в семье пробанда при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдала алькаптонурией.

**4.** Пробанд — нормальная женщина — имеет пять сестер, две из которых однояйцовые близнецы, две — двуйцовые близнецы. Все сестры имеют шесть пальцев на руке. Мать пробанда нормальна, отец — шестипалый. Со стороны матери все предки нормальны. У отца два брата и четыре сестры — все пятипалые. Бабушка по линии отца шестипалая. У нее было две шестипалые сестры и одна пятипалая. Дедушка по линии отца и все его родственники нормально пятипалые. Определите вероятность рождения в семье пробанда шестипалых детей при условии, если она выйдет замуж за нормального мужчину.

**5.** 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, дедушка страдал дальтонизмом. Со стороны отца пробанда больных дальтонизмом не отмечено.

Определите вероятность рождения у пробанда больных дальтонизмом детей при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину.

**6.** Пробанд страдает легкой формой серповидноклеточной анемии. Его супруга здорова. Она имеет дочь также с легкой формой анемии. Мать и бабушка пробанда страдали этой же формой серповидноклеточной анемии, остальные сибсы матери и ее отец здоровы. У жены пробанда есть сестра, больная легкой формой анемии, вторая сестра умерла от анемии. Мать и отец жены пробанда страдали анемией, кроме того, известно, что у отца было два

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства	

брата и сестра с легкой формой анемии и что в семье сестры отца двое детей умерли от серповидноклеточной анемии.

Определите вероятность рождения детей с тяжелой формой анемии в семье дочери пробанда, если она выйдет замуж за такого же мужчину, как ее отец.

**7.** Пробанд и пять братьев его здоровы. Мать и отец пробанда глухонемые. Два дяди и тетка со стороны отца также глухонемые, со стороны матери четыре тетки и дядя здоровы и одна тетка и один дядя глухонемые. Бабушка и дедушка по матери здоровы. Бабушка и дедушка по отцу глухонемые. Бабушка по отцу имеет глухонемого брата и двух глухонемых сестер. Дедушка по отцу имеет двух братьев, один из которых здоров, другой — глухонемой, и пять сестер, две из которых глухонемые. Мать и отец дедушки со стороны отца здоровы, мать и отец бабушки со стороны отца глухонемые.

Определите вероятность рождения детей глухонемыми в семье пробанда, если он вступит в брак с нормальной в отношении глухонемоты женщиной, происходящей из благополучной по этому заболеванию семьи.

**8.** Пробанд здоров. Отец пробанда болен эпидермо-лизом буллезным. Мать и ее родственники здоровы. Две сестры пробанда здоровы, один брат болен. Три дяди со стороны отца и их дети здоровы, а три дяди и одна тетка — больны. У одного больного дяди от первого брака есть больной сын и здоровая дочь, а от второго брака — больные дочь и сын. У второго больного дяди есгь две здоровые дочери и больной сын. У третьего больного дяди — два больных сына и две больные дочери. Бабушкапо отцу больна, а дедушка здоров, здоровы были три сестры и два брата бабушки.

Определите вероятность рождения больных детей в семье пробанда при условии, что он вступит в брак со здоровой женщиной

**9.** Пробанд имеет нормальные по окраске зубы. У его сестры зубы коричневые. У матери пробанда зубы коричневые, у отца — нормальной окраски. Семь сестер матери пробанда с коричневыми зубами, а четыре брата — с нормальными. Одна тетя пробанда по линии матери, имеющая коричневые зубы, замужем за мужчиной с нормальными зубами. У них трое детей: дочь и сын с коричневыми зубами и дочь с нормальными. Два дяди пробанда по линии матери женаты на женщинах без аномалии в окраске зубов. У одного из них два сына и дочь, у другого — две дочери и сын. Все они с нормальными зубами. Коричневые зубы имел дедушка пробанда по линии матери, а у бабушки по линии матери были нормальные зубы. Два брата дедушки по линии матери с нормальной окраской зубов. Прабабушка (мать деда по линии матери) и прапрабабушка (мать этой прабабушки.) имели коричневые зубы, а их мужья были с нормальной окраской зубов.

Определите, какие дети могут быть у пробанда, если он вступит в брак с женщиной, гетерозиготной по этому признаку.

**10.** Пробанд — больная мозжечковой атаксией женщина. Ее супруг здоров. У них шесть сыновей и три дочери. Один сын и одна дочь больны мозжечковой атаксией, остальные дети здоровы. Пробанд имеет здоровую сестру и трех больных братьев. Здоровая сестра замужем за здоровым мужчиной и имеет здоровую дочь. Три больных брата пробанда женаты на здоровых женщинах. В семье одного брата два здоровых сына и одна здоровая дочь, в семье второго брата здоровый сын и больная дочь, в семье третьего — два сына и три дочери — все здоровые. Отец пробанда болен, а мать здорова.

Какова вероятность появления больных детей у больной ДОЧ1. ри пробанда, если она выйдет замуж за здорового м) жчину?

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

**11.** Пробанд болен врожденной катарактой. Он состоит в браке со здоровой женщиной и имеет больную дочь и здорового сына. Отец пробанда болен катарактой, а мать здорова. Мать пробанда имеет здоровую сестру и здоровых родителей. Дедушка по линии отца болен, а бабушка здорова. Пробанд имеет по линии отца здоровых родных тетю и дядю. Дядя женат на здоровой женщине. Их три сына (двоюродные братья пробанда по линии отца) здоровы.

Какова вероятность появления в семье дочери пробанда больных внуков, если она выйдет замуж за гетерозиготного по катаракте этого типа мужчину?

**12.** Пробанд страдает дефектом ногтей и коленной чашечки, а его брат нормален. Этот синдром был у отца пробанда, а мать была здорова. Дедушка пробанда по линии отца с синдромом, а бабушка здорова. Отец пробанда имеет трех братьев и четырех сестер, из них два брата и две сестры с синдромом дефекта ногтей и коленной чашечки. Больной дядя по линии отца женат на здоровой женщине и имеет двух дочерей и сына. Все они здоровы. Определите вероятность появления детей с заболеванием в семье пробанда, если его супруга не будет страдать дефектом ногтей и коленной чашечки.

## II.1 Проведите анализ родословных.

### Установите:

- является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
- аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный X-сцепленный, рецессивный X-сцепленный, Y-сцепленный),
- зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
- вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

**Дайте полное описание типа наследования, установленного для вашей родословной**

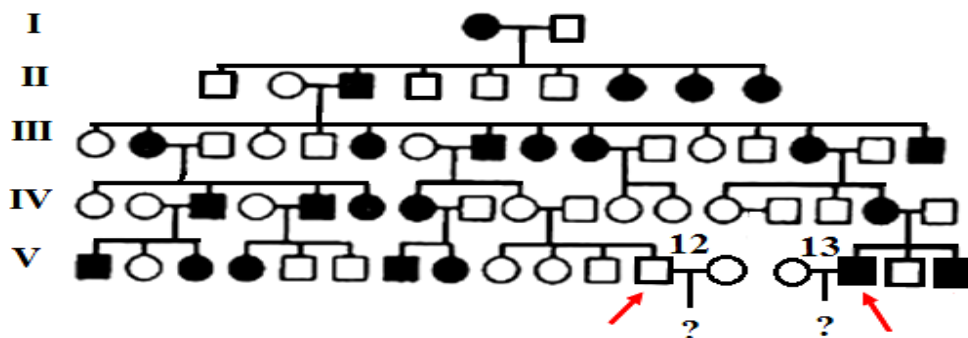
Рассчитайте генетический риск появления детей с этой аномалией в семье пробанда 12 из V поколения со здоровой женщиной; в семье пробанда 13 из этого же поколения со здоровой женщиной.

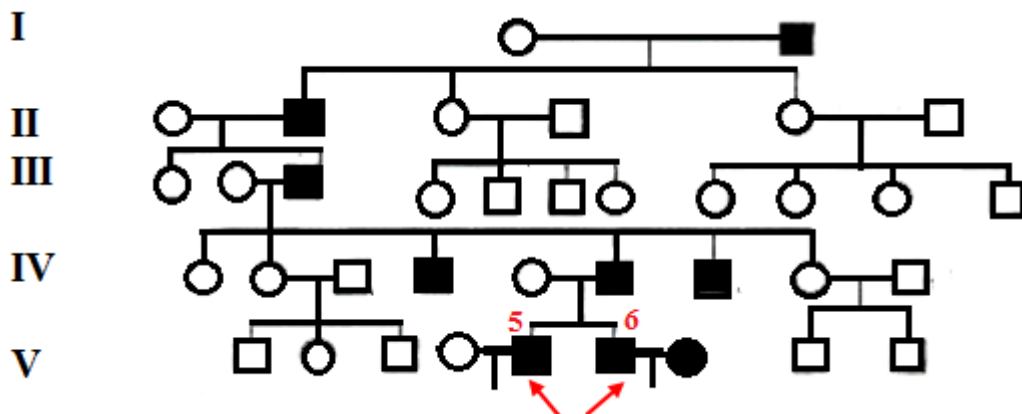
## II.2 Проведите анализ родословных.

### Установите:

- является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
- аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный X-сцепленный, рецессивный X-сцепленный, Y-сцепленный),
- зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
- вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

**Дайте полное описание типа наследования, установленного для вашей родословной**





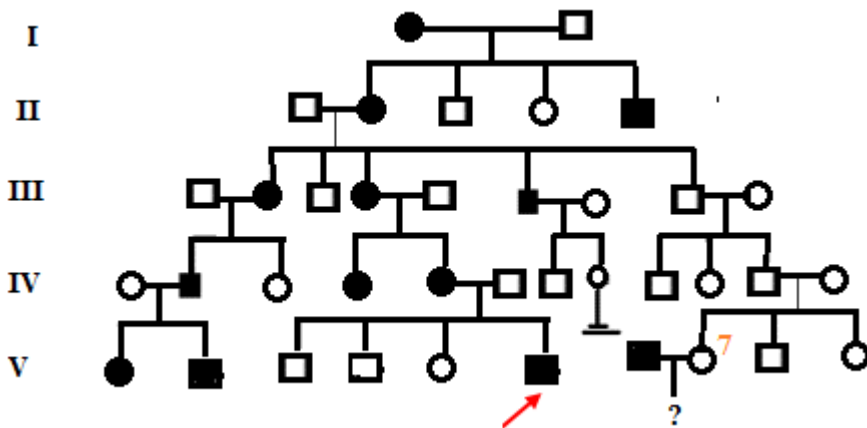
Рассчитайте генетический риск появления детей с этой аномалией в семье пробанда 5 из V поколения со здоровой женщиной; в семье пробанда 6 из этого же поколения с больной женщиной.

### II.3 Проведите анализ родословных.

Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный X-сцепленный, рецессивный X-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

Дайте полное описание типа наследования, установленного для вашей родословной



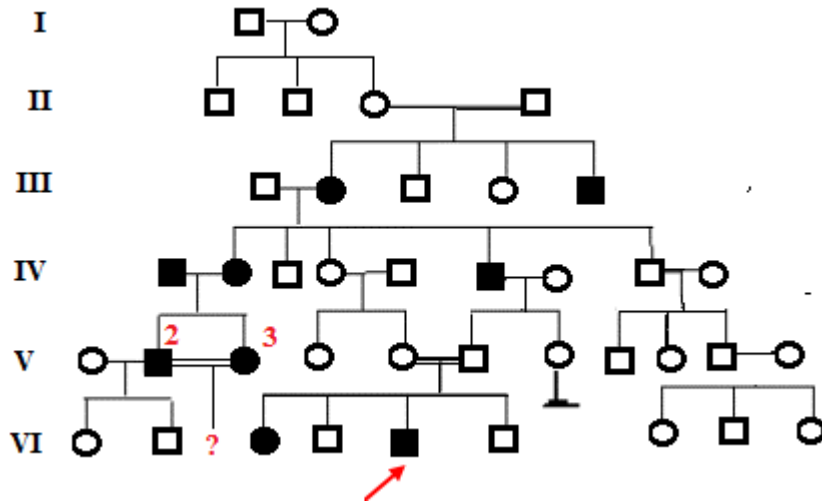
Рассчитайте генетический риск появления детей с этой аномалией в семье sibса пробанда 7 из V поколения с больным мужчиной.

### II.4 Проведите анализ родословных.

Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный X-сцепленный, рецессивный X-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

Дайте полное описание типа наследования, установленного для вашей родословной

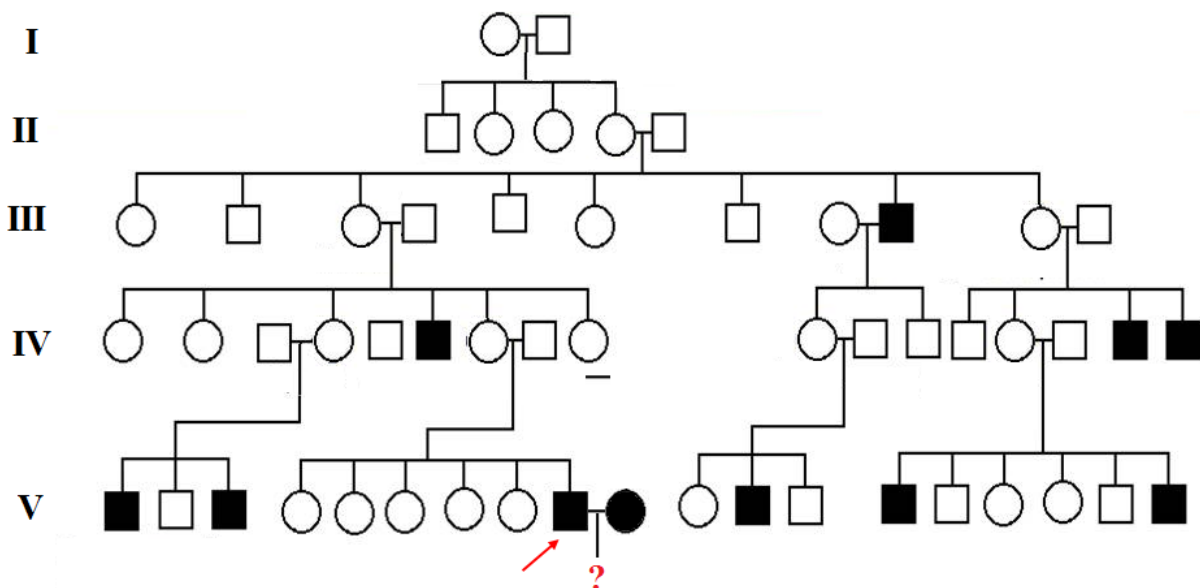


Рассчитайте генетический риск появления детей с этой аномалией в семье сибсов 2 и 3 из V поколения .

**II.5 Проведите анализ родословных. Установите:**

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный X-сцепленный, рецессивный X-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

Дайте полное описание типа наследования, установленного для вашей родословной



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SKMA -1979-	SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

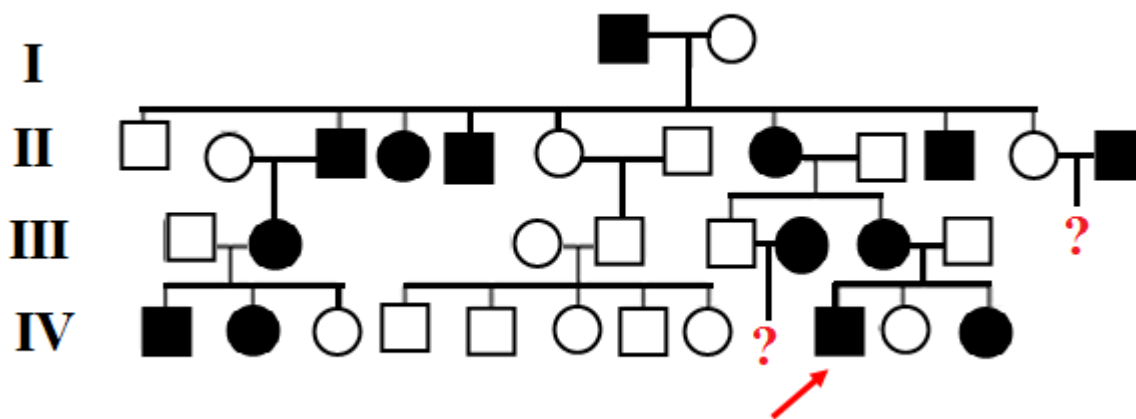
Рассчитайте генетический риск появления детей с этой аномалией в семье пробанда из V поколения с больной женщиной.

## II.6 Проведите анализ родословных.

### Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный X-сцепленный, рецессивный X-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

Дайте полное описание типа наследования, установленного для вашей родословной



Рассчитайте генетический риск появления детей с этой аномалией в семье дочери из II поколения с больным мужчиной и сына из III поколения с больной женщиной.

## Тема №10: Изменчивость. Типы изменчивости. Генные (точковые) и хромосомные мутации. Генетические механизмы возникновения генных и хромосомных болезней

### I. Ответьте на вопросы тестов:

1. Наследственные болезни, передающиеся сцеплено с X-хромосомой являются ...
  - А. гемофилия, гипертрихоз, ихтиоз.
  - Б. синдром Клайнфельтера.
  - В. синдром Дауна.
  - Г. синдром Шерешевского – Тернера.
  - Д. дальтонизм, гемофилия.
2. Наследственные болезни, передающиеся сцеплено с Y хромосомой ...
  - А. гипертрихоз, ихтиоз, наличие барабанной перепонки на пальцах.
  - Б. гипертрихоз, синдром Дауна и Патау.
  - В, синдром Клайнофельтера, Дауна, Патау.
  - Г. ихтиоз, синдром Эдвардса, Дауна.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/	
Контрольно-измерительные средства	1беттің 1 беті	

- Д. гемофилия, дальтонизм.
3. Наследственные болезни, связанные с изменением числа половых хромосом являются ...
- А. синдром, Клайнфельтера, Шерешевского – Тернера, трисомия – X.  
 Б. гемофилия, синдром Патау, Дауна.  
 В. синдром Дауна Эдвардса, гипертрихоз.  
 Г. синдром Патау Эдвардса Дауна.  
 Д. дальтонизм, ихтиоз.
4. Наследственные болезни, связанные с изменением числа аутосом ...
- А. синдром Патау, гемофилия  
 Б. синдром Дауна, Патау..  
 В. синдром Клайнфельтера, фенилкетонурия, альбинизм.  
 Г. синдром Дауна, Патау, трисомия – X, УУУ.  
 Д. болезнь Тея-Сакса, Лежена, синдром Эдвардса, дальтонизм.
5. Наследственные болезни, связанные с нарушением белкового обмена ...
- А. гемофилия, ихтиоз, синдром Патау.  
 Б. гипертрихоз, алькантонурия, Клайфельтера.  
 В. гемофилия, фенилкетонурия, гликогенезы  
 Г. тирозиноз, синдром Дауна, альбинизм.  
 Д. альбинизм, фенилкетонурия
6. Делеция короткого плеча в 5 паре хромосом у человека приводит к формированию синдрома ...
- А. «Кошачьего крика».  
 Б. Дауна.  
 В. альбинизма.  
 Г. алькаптонурии.  
 Д. гемофилии.
7. Термином «сибс» при составлении родословных обозначают ...
- А. братьев и сестер.  
 Б. лицо, от которого начинается родословная.  
 В. пробанда.  
 Г. бабушки и дедушки пробанда.  
 Д. дяди, тети пробанда.
8. Больной с синдромом Дауна имеет...хромосом.
- А. 2п + 2  
 Б. 2п – 1  
 В. 3п + 1п  
 Г. 1п  
 Д. 2п + 1
9. Возникновение синдрома Патау связано с ... хромосомой.
- А. 15  
 Б. 21  
 В. 13  
 Г. 8  
 Д. 18
10. Инбридинг – это ...
- А. гибридизация.  
 Б. перекрестное опыление или оплодотворение.  
 В. случайное скрещивание, панмиксия.



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- Г. свободное скрещивание, панмиксия.  
 Д. близкородственное скрещивание, повышающее гомозиготность
11. Талассемия (одна из форм анемии) наследуется по аутосомно – доминантному типу и имеет две формы легкую (Aa) и тяжелую (AA). Проявление легкой формы талассемии объясняется ... гена.
- А. не полным доминированием+  
 Б. сверх доминированием  
 В. полным доминированием  
 Г. кодоминированием  
 Д. плейотропией
12. Развитие синдрома Эдвардса связано с трисомией ... хромосомы.
- А. 17  
 Б. 3  
 В. 21  
 Г. 18  
 Д. 14
13. Карิโอтип человека с синдромом Клайнфельтера составляет ... хромосом.
- А. 45  
 Б. 46  
 В. 47  
 Г. 23  
 Д. 44
14. Моносомия характерна для генотипов ...
- А. XO, YO.  
 Б. XXX, XXU.  
 В. XX, XU.  
 Г. XXO, XUO.  
 Д. XXUU, XUUU.
15. Карิโอтип синдрома Шерешевского – Тернера имеет ... хромосом.
- А. 47  
 Б. 44  
 В. 46  
 Г. 27  
 Д. 45
16. Наследственное заболевание людей, возникающее в результате изменения структуры хромосом это ...
- А. синдром «кошачьего крика».  
 Б. синдром Шерешевского – Тернера.  
 В. синдром Клайнфельтера.  
 Г. гемофилия.  
 Д. X – трисомия.
17. При фенилкетонурии нарушается ...
- А. обмен аминокислот.  
 Б. углеводный обмен.  
 В. липидный обмен.  
 Г. обмен минеральных веществ.  
 Д. обмен нуклеиновых кислот.
18. Синдром Дауна возникает при трисомии ... паре хромосом.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства	044-46/ 1беттің 1 беті	

А. по 21+

Б. по 15

В. по 20

Г. по 13

Д. по 18

19. Синдром возникающий при делеции короткого плеча в 5 паре хромосом у человека - это ...

А. синдром «кошачьего крика».

Б. синдром Дауна.

В. альбинизм.

Г. алькаптонурия.

Д. гемофилия.

20. Трисомия по 13 хромосоме приводит к развитию синдрома ...

А. Патау.

Б. Дауна.

В. Шерешевского – Тернера.

Г. Эдвардса.

Д. Клайнфельтера.

### III. Ситуационные задачи

**Вопрос.1.** В многодетной семье у близоруких родителей родилось 12 детей. Трое из них были с нормальным зрением, 6 – близоруких. Сколько близоруких детей будут гомозиготными по гену близорукости?

**Вопрос.2.** От брака женщины, больной гипертонией ( аутосомно-доминантный признак), со здоровым мужчиной родилось три девочки. У

первой дочери родилось 4 ребенка, больных гипертонией, у второй – 3 ребенка, больных той же болезнью, у третьей – двое здоровых. Определить наиболее вероятную вероятность того, что у третьей дочери будут дети, больные гипертонией.

**Вопрос.3.** В Закарпатье среди людей в ряду поколений наблюдаются длительные модификации. Эта форма изменчивости: а) аналогична генотипу; б) обратимое изменение генотипа и фенотипа; в) необратимое изменение фенотипа; г) обратимое изменение генотипа; д) наследуется по типу цитоплазматической наследственности.

**Вопрос.4.** Определите вероятность появления болезни в семье, о которой известно, что все родственники по линии матери, которые дожили до 70 лет, имели эту болезнь, а со стороны отца все родственники здоровы.

### IV. Ответьте на вопросы?

1. Определение хромосомных болезней, механизмов их возникновения.

2. Определение болезней с наследственной предрасположенностью, механизмы их возникновения.

3. Виды болезней с наследственной предрасположенностью.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

**Тема №11 Моногенные менделирующие болезни. Моногенные болезни с нетрадиционным типом наследования.**

**I.** Охарактеризуйте аутосомно-доминантный тип моногенного наследования.

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.

**II.** Охарактеризуйте аутосомно-рецессивный тип моногенного наследования.

**III.** Охарактеризуйте X-сцепленный доминантный тип моногенного наследования.

**IV.** Охарактеризуйте X-сцепленный рецессивный тип моногенного наследования.

**V.** Охарактеризуйте Y-сцепленный тип моногенного наследования.

**VI.** Охарактеризуйте полигенные болезни.

**VII.** Охарактеризуйте митохондриальный тип моногенного наследования.

**VIII.** Охарактеризуйте заболевания с нетрадиционным типом наследования:

- митохондриальные болезни, возникающие в результате мутаций митохондриальных генов;
- болезни геномного импринтинга,
- болезни экспансии тринуклеотидных повторов, в регуляторных или транскрибируемых частях генов.
- болезни, вызванные нарушением эпигенетической регуляции генной экспрессии.

**Выберите один правильный ответ.**

**1. Теоретический риск рассчитывается для:**

- A. менделирующих моногенных болезней
- B. полигенных заболеваний и мультифакториальных болезней
- C. моногенных митохондриальных болезней
- G. хромосомных заболеваний
- D. хромосомных заболеваний

**2. Эмпирический риск рассчитывается для:**

- A. инфекционных заболеваний
- B. полигенных заболеваний
- C. моногенных заболеваний
- G. менделирующих заболеваний
- D. аутосомно-доминантных болезней

**3. Важными признаками наследственных болезней являются:**

- A. высокая плодовитость больных
- B. задержка умственного и физического развития
- C. предрасположенность к паразитарным болезням
- G. острое возникновение и течение болезни
- D. ускоренное умственное и физическое развитие

**4. Для аутосомных синдромов характерны:**

- A. множественные воспаления органов, ускоренное умственное развитие, высокий риск наследования болезни
- B. множественная пигментация кожи, волос, ускоренное физическое развитие, отсутствие риска наследования болезни

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

В. множественные пороки развития, умственная отсталость, низкий риск наследования болезни  
 Г. множественные нарушения обмена веществ, умственная и физическая полноценность, наследование болезни через поколение

Д. отсутствие пороков развития, умственной и физической отсталости, средний генетический риск

**5. Определите правильный перечень причин возникновения наследственных болезней:**

- А. мутации, миграции, дрейф генов
- Б. мутации, ошибки репликации, замены пар нуклеотидов
- В. мутации, ошибки респирации, замены липидов
- Г. мутации, медиации, релаксации генов
- Д. мутации, изменения цвета генов, замены пар фосфорной кислоты

**6. Определите правильный перечень возникновения моногенных болезней:**

- А. дефишенсы, делеции, транслокации хромосом
- Б. дупликации, релаксации, трисомии
- В. транзиции, трансверсии, сдвиг рамки считывания
- Г. транслокации, моносомии, полисомии
- Д. транзиции, транспортиции, транслокации хромосом

**7. К менделирующим моногенным болезням относятся:**

- А. болезни, обусловленные мутациями микоплазм, аппарата Гольджи, рибосом
- Б. болезни, обусловленные мутациями протеинов, липидов, ядерных мембран
- В. болезни, обусловленные мутациями генома, хромосом, хромонем
- Г. болезни, обусловленные мутациями ядерных генов, с аутосомно-доминантным и аутосомно-рецессивным наследованием
- Д. болезни, обусловленные мутациями митохондриальных генов с Х-и У-сцепленным наследованием

**8. Наследственные болезни можно распознать по следующим сочетаниям клинических признаков:**

- А. кашель, насморк, высокая температура тела
- Б. ожирение, похудение, нарушение сна
- В. поносы, запоры, желтуха
- Г. врожденные пороки развития, умственная и физическая отсталость
- Д. врожденный токсоплазмоз, ускоренное физическое и умственное развитие

**9. Наследственные болезни человека характеризуются следующими особенностями:**

- А. большинство из них начинается в пожилом возрасте, сопровождается высокой температурой тела, заканчивается выздоровлением
- Б. большинство из них начинается в старческом возрасте, сопровождается головными болями, усталостью
- В. большинство из них начинается в зрелом возрасте, сопровождается повышением тонуса, умственной деятельности
- Г. большинство из них начинается в детском возрасте, сопровождается ускоренным умственным и физическим развитием
- Д. большинство из них начинается в детском возрасте, сопровождается задержкой умственного и физического развития

**10. Моногенные болезни характеризуются:**

- А. низкой частотой, ранним началом, заканчиваются смертью или инвалидностью детей
- Б. низкой частотой, поздним началом, эффективным лечением
- В. высокой частотой, острым течением, выздоровлением
- Г. умеренной частотой, насморком, кашлем
- Д. низкой частотой, острым течением, выздоровлением

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

**11. Наследственные болезни делятся на:**

- А. инфекционные, протозойные, простогландиновые
- Б. хромонемные, хромаффинные, полифенные
- В. полигенные, полифенные, мультиплексные
- Г. хромосомные, генные, полигенные
- Д. генофондные, генезисные, хромoplastные

**12. Наследственные болезни человека диагностируются методами:**

- А. генеалогическим, биохимическим, цитогенетическим
- Б. описательным, биологическим, цитостатическим
- В. биофизическим, лазерным, анатомическим
- Г. эхологическим, кардиографическим, картографическим
- Д. физическим, химическим, биологическим

**13. Определите правильные критерии распознавания моногенных болезней:**

- А. изменения количества и структуры хромосом, позднее начало, острое течение болезни
- Б. изменения структуры и функции единичных генов, раннее начало, хроническое течение болезни
- В. изменения структуры и функции многих генов, раннее начало, острое течение болезни
- Г. изменения количества геномов, отдельных хромосом, отсутствие нарушений умственного и физического развития
- Д. нарушения структуры и функции всех генов, раннее начало, острое течение болезни

**14. Определите правильное сочетание типов наследования моногенных болезней:**

- А. аутогенное, аусосомное, сцепленное с геномом
- Б. аусосомное, рецессивное, сцепленное с У-хромосомой
- В. аусосомное, геномное, хромосомное
- Г. гоносомное, гомологичное, сцепленное с аутосомами
- Д. сцепленное с генотипом, аутостичное, гомологичное

**15. Типы наследования моногенных болезней:**

- А. аутосомно-рецессивное, аутосомно-доминантное, рецессивное, сцепленное с Х-хромосомой
- Б. аутосомно-регрессивное, аутосомно-полипотентное, сцепленное с геномом
- В. аутосомно-реципрокное, рецессивное, регрессивное
- Г. аутосомно-хромосомное, сцепленное с генотипом, гоносомно-аутосомное
- Д. аутосомно-полигенное, аутосомно-кодминантное, сцепленное с генофондом

**16. Менделирующими болезнями (признаками) называются признаки (болезни):**

- А. обусловленные мутациями отдельных хромосом, внеядерных генов, сцепленные с полом
- Б. обусловленные мутациями нескольких генов, отдельных геномов, цитоплазматических генов
- В. обусловленные полигенами, мутациями геномов, сцепленные с Х-хромосомой
- Г. обусловленные ошибками расхождения хромосом, утратой хромосом, сцепленные с половыми хромосомами
- Д. обусловленные мутациями единичных, ядерных генов, с аутосомно-доминантным типом наследования

**17. К болезням с нетрадиционным типом наследования относятся:**

- А. аутосомно-доминантные, аутосомно-рецессивные, полигенные болезни
- Б. аутосомно-гоносомные, аутосомно-реципрокные, мультифакториальные болезни
- В. митохондриальные, геномного импринтинга, прионные болезни
- Г. сцепленные с половыми хромосомами, доминантные и рецессивные, с наследственной предрасположенностью болезни
- Д. сцепленные с аутосомами, полигенные, мультифакториальные болезни

OÑTÛSTIK-QAZAQSTAN <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

**Тема №12: Онтогенез - генетика развития. Антенатальный и постнатальный онтогенез. Клеточные и генетические основы индивидуального развития. ВПР.**

**I-Вопросы тестовых заданий**

1. Развитие организма из неоплодотворенной яйцеклетки называется ...
  - А) полиэмбриония.
  - Б) андрогенез.
  - В) спорогония.
  - Г) партеногенез.
  - Е) шизогония.
2. Быстрый рост подростков под уникальным воздействием половых гормонов и соматотропина называется ...
  - А) лордоз
  - Б) гериатрия
  - В) пубертатный скачок
  - Г) акромегалия
  - Е) ускорение
3. Диплоидные клетки, образующие гаметы, называются ...
  - А) гоноциты.
  - Б) сперматоциты.
  - В) ооциты.
  - Г) овогоны.
  - Е) сперма.
4. Разделены мейозом ...
  - А) 1-рядные сперматоциты.
  - Б) сперматиды.
  - В) 2-рядные ооциты.
  - Г) овогоны.
  - Е) гоноциты.
5. Набор хромосом сперматозоидов ...
  - А) 3 п
  - Б) 2 п.
  - В) 4 п.
  - Д) 5 п.
  - Е) 1 п
6. Набор хромосом яйца ...
  - А) 3 п
  - Б) 1 п.
  - В) 2 п.
  - Д) 4 п.
  - Е) 5 п.
7. Пространство, образовавшееся в бластуле, называется ...
  - А) бластопор.
  - Б) бластодерма.
  - В) бластоциста.
  - Г) онкосфера.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		044-46/ 1беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

- Е) бластомер.
8. Продолжительность прогенеза ... длится.
- А) от образования гонцитов до рождения  
 Б) от рождения до смерти  
 В) от зиготы до оболочки яйца или зародыша (рожденного у человека)  
 Г) от зиготы к смерти  
 Е) от образования гонцитов до образования зиготы
9. Продление внутриутробного периода:
- А) до 9 недель после оплодотворения  
 Б) от 8 недель до родов  
 В) от образования гонцитов до рождения  
 Г) от образования гонцитов до образования зиготы  
 Д) от зиготы к смерти
10. К провизорным органам относятся:
- А) амнион, хорион, аллантоис, плацента и желточный мешок  
 Б) хорион, аллантоис  
 В) серая парша и семенная оболочка  
 Г) амнион, серая струпа, желточный мешок  
 Д) амнион, трофобласт, аллантоис, желточный мешок
11. Процесс образования гамет двух полов в одном организме называется ...
- А) полиэмбриония  
 Б) эндогония  
 В) гаметогенез  
 Г) гермафродитизм  
 Е) шизогония
12. Особый этап овогенеза, который не происходит в сперматогенезе, называется ...
- А) зигота  
 Б) лептотены  
 В) засохшие  
 Г) диктиотена  
 Е) диплотена
13. Бесполого размножения плода, берущий начало из половых путей, называется ...
- А) эндогония.  
 Б) андрогенез.  
 В) спорогония.  
 Г) шизогония.  
 Е) полиэмбриония.
14. Появляются вторичные пороки развития ...
- А) в результате осложнения вторичных факторов.  
 Б) в постнатальном периоде онтогенеза.  
 В) под действием тератогенных факторов.  
 Г) в результате осложнения первичных пороков развития.  
 Е) на основе мутаций в родительских гаметах.
15. Образование энтодермы ...
- А) передний и средний отделы кишечника.  
 Б) средняя часть кишечника.  
 В) передний и задний отделы кишечника.  
 Г) задняя часть кишечника.

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

Е) передний отдел кишечника.

16. Полное формирование органов в процессе индивидуального развития организмов называется

...

А) морфогенез.

Б) регенерация.

В) возмещение.

Г) трансплантация.

Е) метаморфоза.

17. Процесс набора веса, приводящий к увеличению размеров тела, называется ...

А) морфогенез.

Б) деление клетки.

В) рост.

Г) гибель клеток.

Е) даму.

18. Это начинается после того, как яйцеклетка или сперматозоиды выходят из скорлупы:

А) пренатальный онтогенез

Б) эмбриональная стадия

В) стадия плода

Г) филогения

Д) послеродовой период

19. Продление постнатального периода:

А) от образования гонцитов до рождения

Б) от рождения до смерти

В) от зиготы до оболочки яйца или зародыша (рожденного у человека)

Г) от образования гонцитов до образования зиготы

Е) от зиготы к смерти

20. Продление внутриутробного периода:

А) от зиготы до яйца или эмбриона (рожденного у человека)

Б) от образования гонцитов до рождения

В) от рождения до смерти

Г) от образования гонцитов до образования зиготы

Е) от зиготы к смерти

23. Бластула – это ...

А) однослойная бластодерма, состоящая из макромеров и микромеров.

Б) двухслойный с гастроцеллом и бластопором.

В) однослойный с гастроцеллом и бластопором.

Г) одноклеточный.

Д) основная часть заправлена желтком.

24. Бластопор - первая пасть, образовавшаяся на стадии...

А) распада.

Б) органогенеза.

В) гистогенеза.

Г) морфогенеза.

Д) гастрюляции.

25. Фетопатия –это онтогенез которые появляются...

А) через 10 недель.

Б) от 2 до 8 недель

В) от 15 дней до 8 недель



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- Г) на стадии гаметогенеза  
 Е) от 9 недель до родов
26. Гаметопатия - это беспорядок онтогенеза которое возникает ...  
 А) за 9 недель до родов.  
 Б) через 10 недель.  
 Б) на стадии гаметогенеза.  
 Г) от 2 до 8 недель.  
 Д) от 15 дней до 8 недель.
27. Эмбриопатия – это беспорядок онтогенеза, которое возникает ...  
 А) за 9 недель до родов  
 Б) через 10 недель  
 Б) от 15 дней до 8 недель  
 Г) от 2 до 8 недель  
 Д) на стадии гаметогенеза
28. Бластопатия - это беспорядок онтогенеза, которое возникает ...  
 А) в первые 15 дней после оплодотворения  
 Б) от 9 недель до родов  
 Б) через 10 недель  
 Г) от 15 дней до 8 недель  
 Д) на стадии гаметогенеза
29. Появляются первые недоработки развития ...  
 А) под действием тератогенных факторов.  
 Б) в результате осложнения вторичных факторов.  
 Б) в постнатальном периоде онтогенеза.  
 Г) в результате осложнения основных факторов.  
 Е) на основе мутаций в родительских гаметах.

## II-Основные вопросы темы:

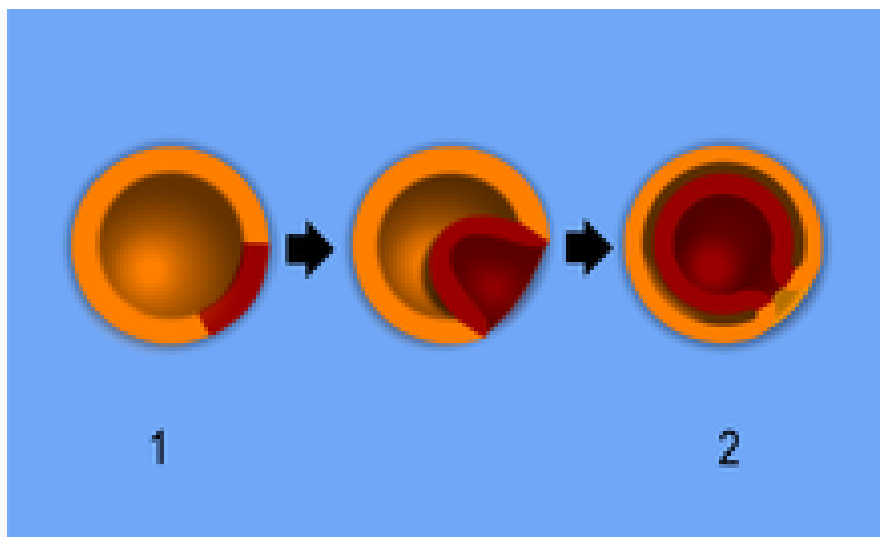
1. Определение онтогенеза и его этапов.
2. Прогенез. Содержание и результаты
3. Антенатальный онтогенез. Эмбриональная стадия и стадии плода
4. Основные процессы антенатального периода: фрагментация, гастрюляция, орган, гисто-, морфогенез.
5. Механизмы антенатального онтогенеза: полиферез, миграция, сортировка, гибель, дифференцировка клеток. Эмбриональная индукция
6. Эмбриогенез человека. Фармацевтические организмы
7. Послеродовой скелет. Этапы
8. Механизмы регуляции роста. Определение генетических механизмов роста и влияния внешних факторов.
9. Старение и старость. Морфофизиологические характеристики процесса старения
10. Геронтология и гератрия.
11. Определение процесса регенерации; виды регенерации

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

12. Определение процесса трансплантации. Виды трансплантации. Трансплантационный иммунитет
13. Генетические механизмы онтогенеза.
14. Основы морфогенеза - дифференциальная активность генов.
15. Тератогенез. Тератогенные факторы
16. Клеточные механизмы врожденных пороков развития.
17. Врожденные пороки. Классификация онтофилогенетических механизмов формирования
18. Гаметогенез -
19. Овогенез -

### III- Этапы регулирования

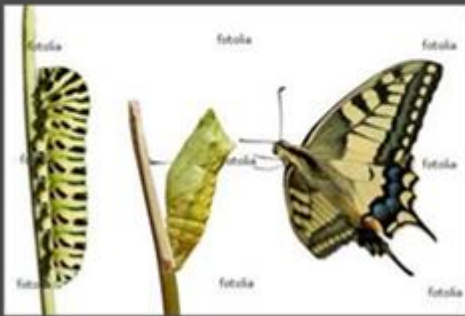
**1-рисунок. Назовите**



*1-рисунок*

**ҮІ-Дайте определение**  
**2-рисунок**

# Онтогенез: определение, типы



- созревание в яйце



- созревание в матке



**Y-определите этапы онтогенеза****Стадии онтогенеза**

1. Прогенез (какой период)
2. Антенатальной (какой период)  
какой период
3. Постнатальной (какой период)

**ҮІ-Дайте определение**

# 1. Прогенез

## Гаметогенез

## Оплодотворение

1.
2.
3.



**ҮІІ-Дайте определение**

**2. Антенатальной период**

1. Начальный - [ ]  
[ ]

2. Эмбриональный - [ ]  
[ ]

3. Фетальный - [ ]  
[ ]

Этапы

1) [ ]

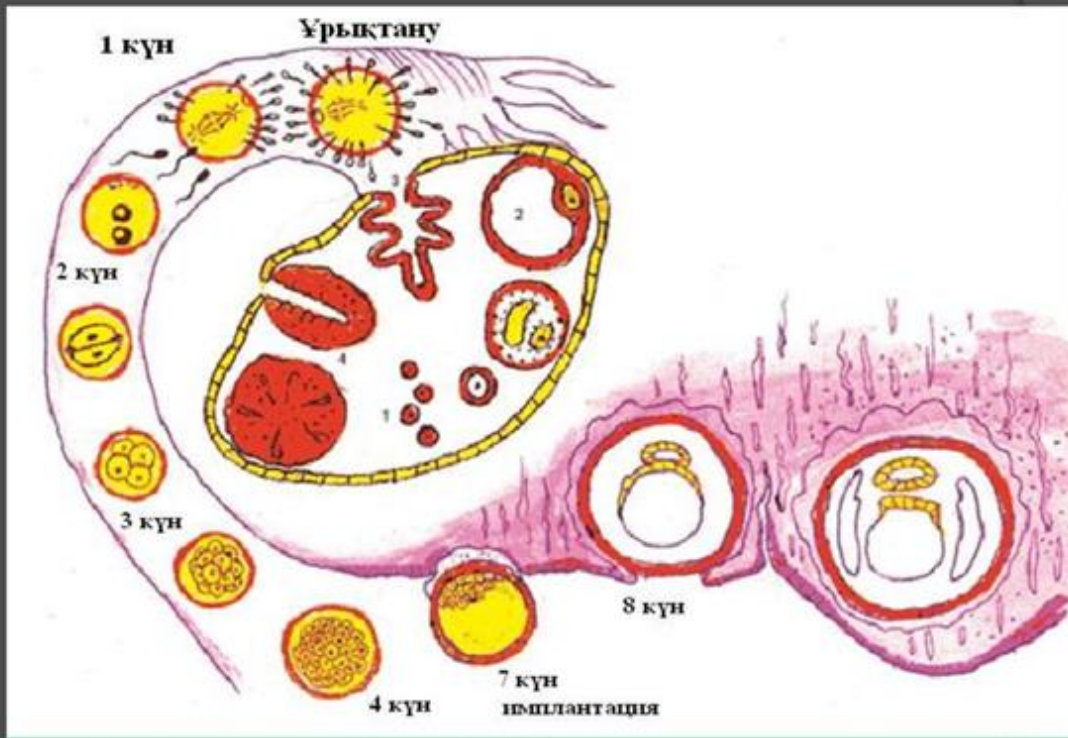
2) [ ]

3) [ ]

4) [ ]

[ ]

### ҮШ-Какой этап принадлежит



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

**Тема №13: Методы пренатальной диагностики наследственных болезней, принципы профилактики наследственной патологии человека. Медико-генетическое консультирование.**

1. Что такое пренатальная диагностика?
2. Какие болезни выявляются биохимическими методами?
3. Показания для биохимического исследования?
4. Охарактеризуйте основные этапы молекулярно-генетических методов?
5. Показания для проведения цитогенетических исследований?
6. Какие обязательные показания входят для проведения пренатальной диагностики?
7. Дайте краткую характеристику методам пренатальной диагностики:
  - Анализ родословной родителей?
  - Генетический анализ для родителей?
  - Инвазивные методы пренатальной диагностики?
  - Неинвазивные методы пренатальной диагностики?
8. Что такое **«скрининг»** и что лежит в основе медицинского термина **«скрининговые исследования»**?
9. Основные показания для направления беременной на пренатальную диагностику?
10. Опишите процесс доимплантационной диагностики?
11. Основы профилактики наследственных болезней.
12. Медико-генетическое консультирование (МГК): дайте определение, в чем заключается задача МГК?

**Вопросы тестовых заданий могут содержать - 1, - 2, - 3 или 4 правильных ответа.**

**1. Амниоцентез - это:**

- А) исследование полового хроматина
- Б) составление идиограммы
- В) исследование активности ферментов
- Г) определение типа наследования
- Д) исследование в амниотической жидкости клеток плода

**2. Прямые методы пренатальной диагностики:**

- А) определение альфа-фетопротеина
- Б) близнецовый
- В) амниоцентез
- Г) кордоцентез
- Д) хорионбиопсия

**3. Сроки для проведения амниоцентеза:**

- А) 8-12 недели беременности
- Б) 5-7 недели беременности
- В) 15-18 недели беременности
- Г) конец 1 недели беременности
- Д) 2-4 недели беременности

**4. К инвазивным методам пренатальной диагностики относятся:**

- А) УЗИ



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		044-46/ 1беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

- Б) амниоцентез
- В) хорионбиопсия
- Г) электроэнцефалография
- Д) кордоцентез

**5. Методы, используемые в диагностике наследственных болезней человека:**

- А) биохимический
- Б) гибринологический
- В) генеалогический
- Г) цитостатический
- Д) молекулярно - генетический

**6. Методы, используемые в пренатальной диагностике хромосомных болезней:**

- А) близнецовый
- Б) амниоцентез
- В) генеалогический
- Г) цитогенетический
- Д) биохимический

**7. Для голандрического типа наследования характерно:**

- А) болеют сыновья
- Б) болеют дочери
- В) признак передается от отца всем сыновьям
- Г) признак передается от отца всем дочерям
- Д) признак передается от матери-носительницы всем сыновьям

**8. Кордоцентез проводится:**

- А) на 18-22 неделе беременности
- Б) на 15-18 неделе беременности
- В) для изучения крови из пуповины
- Г) для изучения околоплодной жидкости с клетками плода
- Д) с целью пренатальной диагностики наследственных болезней

**9. Скрининг-программы делятся на:**

- А) массовые
- Б) прямые
- В) непрямые
- Г) селективные
- Д) инвазивные

**10. Проведение медико – генетического консультирования показано:**

- А) всем женщинам до 35 лет
- Б) состоящим в кровнородственном браке
- В) супругам старше 50 лет
- Г) гетерозиготным носителям рецессивных болезней
- Д) женщинам старше 35 и мужчинам старше 40 лет

**11. К неинвазивным методам пренатальной диагностики относится:**

- А) определение маркеров в крови матери
- Б) хорионбиопсия
- В) ультразвуковое сканирование
- Г) амниоцентез
- Д) кордоцентез

**12. Пренатальная диагностика путем амниоцентеза проводится:**

- А) на 18-22 неделе беременности

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/	
Контрольно-измерительные средства	1беттің 1 беті	

Б) на 15-18 неделе беременности

В) для изучения крови из пуповины

Г) для изучения околоплодной жидкости с клетками плода

Д) с целью пренатальной диагностики наследственных болезней

**13. К непрямым методам дородовой диагностики наследственных болезней относятся:**

А) определение концентрации альбумина в крови матери

Б) определение концентрации сахара в крови матери

В) определение концентрации альфа-фетопротеина в крови матери

Г) определение эстриола в крови матери

Д) определение азота в крови матери

**14. К болезням с наследственной предрасположенностью относятся:**

А) гемофилия

Б) гемоглобинопатия

В) сахарный диабет

Г) фенилкетонурия

Д) шизофрения

**15. Взаимодействие генетических и вредных факторов среды приводит к развитию болезней:**

А) шизофрения

Б) куриная слепота

В) ишемическая болезнь сердца

Г) сахарный диабет

Д) Гемофилия

**16. Медико-генетическое консультирование – это:**

А) метод профилактики наследственных болезней

Б) метод профилактики инфекционных болезней

В) метод лечения наследственных болезней

Г) метод раннего выявления наследственных болезней

Д) метод раннего выявления паразитарных болезней

**17. Показания для проведения медико-генетического консультирования:**

А) рождение ребенка с ВПР

Б) задержка физического развития или умственная отсталость у ребенка

В) возраст матери до 30 лет

Г) повторные медицинские аборт

Д) мертворождения

**18. Проспективное консультирование:**

А) осуществляется в семье, уже имеющей больного ребенка

Б) осуществляется в семье, имеющей повышенный риск рождения больного ребенка

В) проводится с целью определения повторного риска рождения больного ребенка

Г) проводится после рождения больного ребенка

Д) наиболее эффективный способ профилактики наследственных заболеваний

**19. Медико-генетическое консультирование состоит из этапов:**

А) диагностика

Б) расчет генетического риска (прогнозирование)

В) лечение

Г) заключение врача

Д) совет

**20. Методы пренатальной диагностики делятся на:**

А) инвазионные

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/	
Контрольно-измерительные средства	1беттің 1 беті	

Б) инвазивные

В) неинвазионные

Г) неинвазивные

Д) молекулярно-генетические

**21. В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара, имеющая больного ребенка с аутосомно – доминантным заболеванием. Родители здоровы, возраст жены – 25 лет, мужа – 45 лет. Определите возможные причины заболевания ребенка:**

А) действие тератогенов во время беременности

Б) спонтанная мутация в гаметогенезе женщины

В) спонтанная мутация в X – хромосоме мужчины

Г) спонтанная мутация в аутосоме мужчины

Д) возраст мужчины

**22. В медико-генетическую консультацию обратилась молодые супруги, состоящие в кровнородственном браке, не имеющие детей. Какой характер будет носить медико-генетическое консультирование и оценка генетического риска у потомков:**

А) ретроспективный

Б) проспективный

В) высокий риск доминантной патологии

Г) высокий риск рецессивной патологии

Д) отсутствие риска наследственной патологии

**23. В медико-генетическую консультацию обратилась женщина, имеющая ребенка с синдромом Дауна. Кариотип ребенка 46, t 13/21. Какие исследования рекомендует консультант:**

А) биохимический анализ крови и мочи ребенка

Б) кариотипирование женщины

В) микробиологические тесты во время повторной беременности

Г) кариотипирование отца ребенка

Д) пренатальную диагностику синдрома Дауна

#### **Тема №14: Основы популяционной генетики**

1. Что изучает популяционная генетика?

2. Что такое популяция и генофонд?

3. Дайте экологическую и генетическую характеристику популяции?

4. Дайте определение таким терминам как панмиксия, менделевские популяции, демы и изоляты?

5. Закон Харди-Вайнберга. Для каких популяции применимо закон Харди-Вайнберга?

6. Назовите три основных положения (принципа) закона Харди-Вайнберга?

7. Какие существует формы естественного отбора?

**Вопросы тестовых заданий могут содержать - 1, - 2, - 3 или 4 правильных ответа.**

#### **1. Демографические показатели, характеризующие популяцию:**

А) численность

Б) полиморфность

В) половой состав

Г) возрастной состав

Д) генофонд

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/	
Контрольно-измерительные средства	1беттің 1 беті	

**2. Эволюционные факторы, поддерживающие полиморфность (гетерогенность) популяции:**

- А) изоляция
- Б) миграция
- В) дрейф генов
- Г) инбридинг
- Д) естественный отбор

**3. Генетические критерии, характеризующие популяцию человека:**

- А) численность
- Б) полиморфность
- В) половой состав
- Г) возрастной состав
- Д) генофонд

**4. Эволюционные факторы, снижающие полиморфность (гетерогенность) популяции:**

- А) изоляция
- Б) миграция
- В) дрейф генов
- Г) инбридинг
- Д) естественный отбор

**5. Условия сохранения постоянства частот генов в популяции:**

- А) отсутствие кроссинговера
- Б) отсутствие спариваний
- В) отсутствие миграции
- Г) отсутствие естественного отбора
- Д) отсутствие света

**6. Избирательный брак, при котором особи с определенными признаками образуют пары чаще, чем обычно носит название:**

- А) инцестный брак
- Б) ассортативный брак
- В) аутбридинг
- Г) инбридинг
- Д) панмиксия

**7. Эволюционные факторы – источник формирования генетического груза популяции:**

- А) панмиксия
- Б) мутация
- В) миграция
- Г) естественный отбор
- Д) изоляция

**8. Свободное, неизбирательное скрещивание особей популяции называется:**

- А) инцест
- Б) положительный ассортативный брак
- В) отрицательный ассортативный брак
- Г) инбридинг
- Д) панмиксия

**9. Условия выполнения равновесия Харди-Вайнберга:**

- А) отсутствие панмиксии
- Б) наличие панмиксии
- В) отсутствие мутаций, миграции, естественного отбора
- Г) большая численность популяции

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/	
Контрольно-измерительные средства	1беттің 1 беті	

Д) малая численность популяции

**10. Популяционная генетика изучает:**

- А) популяции, их виды, генетическую и демографическую структуру
- Б) генетические процессы на организменном уровне
- В) условия возникновения и существования популяции человека
- Г) генетические процессы на популяционном уровне
- Д) наследование признаков у отдельных особей в популяции

**11. Факторы, ограничивающие панмиксию в человеческих популяциях:**

- А) дрейф генов
- Б) миграция
- В) изоляция
- Г) национальные различия
- Д) религиозные различия

**12. Инбридинг - это:**

- А) неродственный брак
- Б) близкородственный брак
- В) брак между кровными родственниками
- Г) положительный ассортативный брак
- Д) отрицательный ассортативный брак

**13. Популяции, имеющие численность от 1500 до 4000 человек, частота родственных браков 80 - 90 %, приток генов из других популяций 1- 2 %, прирост населения 20 % за поколение, это:**

- А) изоляты
- Б) демы
- В) менделевские популяции
- Г) идеальные популяции
- Д) большие популяции

**14. Причины изоляции в человеческих популяциях:**

- А) ростовые барьеры
- Б) религиозные барьеры
- В) расовые барьеры
- Г) социальные барьеры
- Д) генетические барьеры

**15. Популяции, имеющие численность особей до 1500 человек, частота внутригрупповых браков свыше 90%, приток генов из других популяций менее 1 %, естественный прирост населения 25 % за поколение, это:**

- А) изоляты
- Б) демы
- В) менделевские популяции
- Г) идеальные популяции
- Д) большие популяции

**16. К аутбредным бракам относятся:**

- А) неродственные браки
- Б) близкородственные браки
- В) браки между кровными родственниками
- Г) случайные браки
- Д) неслучайные браки

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		044-46/ 1беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

**17. Ассортативными скрещиваниями называются скрещивания, характеризующиеся спариванием:**

- А) неродственных особей
- Б) родственных особей
- В) особей в изолированных популяциях
- Г) особей со сходным генотипом
- Д) особей из различных популяций

**18. Компонентами приспособленности особей являются:**

- А) рост
- Б) масса
- В) жизнеспособность
- Г) численность
- Д) плодовитость

**19. Действие естественного отбора при рецессивных болезнях приводит к:**

- А) элиминации доминантного аллеля
- Б) элиминации гетерозигот
- В) элиминации рецессивного аллеля
- Г) увеличению частоты рецессивного гена
- Д) снижению частоты рецессивного гена

**20. Действие естественного отбора при доминантных болезнях приводит к:**

- А) элиминации доминантного аллеля
- Б) элиминации рецессивного аллеля
- В) повышению частоты доминантного гена
- Г) снижению частоты доминантного гена
- Д) снижению частоты рецессивного гена

**21. Действие естественного отбора при гемолитической болезни новорожденного является примером действия:**

- А) в пользу гомозигот
- Б) против гомозигот
- В) против гетерозигот
- Г) в пользу рецессивного аллеля
- Д) в пользу доминантного аллеля

**22. Типы популяций:**

- А) дарвиновские
- Б) менделевские
- В) панмиксные
- Г) простые
- Д) изолированные

**23. Популяции делятся на:**

- А) простые
- Б) большие
- В) сложные
- Г) изолированные
- Д) идеальные

**24. По размеру и типу браков популяции подразделяются на:**

- А) моргановские
- Б) менделевские
- В) большие

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

Г) простые

Д) малые

**25. В зависимости от характера скрещиваний популяции делятся на:**

А) ассиметричные

Б) аутбредные

В) аллостерические

Г) инбредные

Д) инсерционные

**26. Классификация популяций:**

А) простые

Б) изолированные

В) конструктивный

Г) менделевские

Д) аутбредные

**27. На формирование генофонда популяции влияют процессы:**

А) дрейф генов

Б) дрейф белков

В) мутации

Г) цвет генов

Д) естественный отбор

**28. Факторы, увеличивающие генетический полиморфизм в популяциях:**

А) дрейф генов

Б) аутбридинг

В) мутации

Г) изоляция

Д) инбридинг

**29. Приспособленность популяции определяется:**

А) возрастом особей

Б) выживаемостью особей

В) плодовитостью особей

Г) ростом особей

Д) успешностью спаривания особей

**30. Генетический груз популяций возникает в результате действия:**

А) климата

Б) мутаций

В) температуры

Г) естественного отбора

Д) атмосферного давления

**31. Накопление генетической патологии в популяциях является результатом:**

А) повышения приспособленности генотипов

Б) повышения рождаемости

В) снижения приспособленности генотипов

Г) повышения выживаемости генотипов

Д) элиминации неприспособленных генотипов

**32. Увеличение частоты генетической патологии в популяциях происходит в условиях:**

А) панмиксии

Б) инбридинга

В) аутбридинга

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/	
Контрольно-измерительные средства	1беттің 1 беті	

Г) изоляции

Д) дрейфа генов

**33. Генетический груз популяций снижается в условиях:**

А) изоляции

Б) аутбридинга

В) инбридинга

Г) панмиксии

Д) дрейфа генов

**34. К генетическому грузу популяций относятся:**

А) инфекционные болезни

Б) алиментарные болезни

В) наследственные болезни

Г) самопроизвольные аборты

Д) медицинские аборты

**35. Генетический груз популяций формирует болезни:**

А) грипп

Б) гемофилия

В) пневмония

Г) фенилкетонурия

Д) ихтиоз

**36. Действие естественного отбора в популяциях приводит к:**

А) сохранению в популяции неприспособленных генотипов

Б) сохранению в популяции генотипов с высоким ростом

В) сохранению в популяции наиболее приспособленных генотипов

Г) повышению жизнеспособности генотипов

Д) сохранению в популяции генотипов с большой массой тела

**37. Миграция (обмен генами между популяцией) способствует:**

А) снижению генетического разнообразия популяций

Б) увеличению генетического разнообразия популяций

В) повышению интенсивности мутационного процесса

Г) повышению частоты гомозигот

Д) повышению частоты гетерозигот

**38. Дрейф генов (случайные изменения частоты генов) в популяциях приводит к:**

А) увеличению генетического полиморфизма популяций

Б) снижению генетического полиморфизма популяций

В) увеличению генетического груза популяций

Г) снижению генетического груза популяций

Д) снижению приспособленности генотипов в популяциях

**39. Изоляция популяции (географическая, религиозная) способствует:**

А) увеличению разнообразия генов и генотипов

Б) увеличению приспособленности генотипов

В) снижению разнообразия генов и генотипов

Г) снижению генетического груза популяций

Д) увеличению генетического груза популяций

**40. Повышение частоты мутаций в популяции приводит к:**

А) увеличению числа особей в популяции

Б) увеличению числа генетически различающихся особей в популяции



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии	044-46/ 1беттің 1 беті	
Контрольно-измерительные средства		

- В) увеличению числа приспособленных генотипов  
 Г) увеличению числа неприспособленных генотипов  
 Д) увеличению давления естественного отбора

**41. Действие элементарных эволюционных процессов в популяции приводит к:**

- А) сохранению постоянства частот генов и генотипов  
 Б) изменению частот генов и генотипов  
 В) повышению частот гомозигот  
 Г) формированию оптимального соотношения гомо- и гетерозигот в популяции  
 Д) увеличению приспособленности генотипов

**Решить задачу, используя знание закона Харди-Вайнберга. При решении задачи необходимо записывать условие и ход решения задачи.**

**Задача 1.** В популяции человека количество индивидуумов с голубым цветом глаз составляет 49%. Определите генетическую структуру популяции и число людей с карими глазами.

**Задача 2.** В Европе на 10 000 человек с нормальным содержанием меланина встречается 1 альбинос. Ген альбинизма наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Рассчитать частоту встречаемости носителей гена альбинизма. Носителем называют организм, гетерозиготный по гену, который может вызвать в гомозиготном состоянии нарушение метаболизма.

**Задача 3.** Предрасположенность к сахарному диабету наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Частота встречаемости рецессивного гена предрасположенности к болезни в США приблизительно 22,5%. Какова частота встречаемости в США гетерозиготных носителей гена предрасположенности к сахарному диабету.

**Задача 4.** У человека ген «резус положительный» доминантен по отношению к гену «резус отрицательный». В обследованной по этому показателю популяции 1982 человека были «резус положительными», а 368 – «резус отрицательными». Какова генетическая структура этой популяции?

**Задача 5.** Одна из форм глюкозурии наследуется как аутосомно-рецессивный признак и встречается с частотой 7:1000000. Определить генетическую структуру популяции.

**Задача 6.** Брахидактилия у человека наследуется как аутосомный доминантный признак с пенетрантностью 25%. Болезнь встречается с частотой 6:10 000. Определите число гетерозиготных носителей гена брахидактилии

**Задача 7.** Алькаптонурия встречается у 2% людей и обусловлена аутосомным доминантным геном. У женщин ген алькаптонурии не проявляется, у мужчин пенетрантность его равна 20% (В.П. Эфроимсон, 1968). Определите генетическую структуру популяции по анализируемому признаку, исходя из этих данных.

**Задача 8.** Одна из форм фенилкетонурии наследуется как аутосомно-рецессивный признак и встречается с частотой 7:1000000. Определить частоту встречаемости гетерозигот в популяции.

**Задача 9.** Популяция европейцев по системе групп крови резус содержит 85% резус положительных индивидуумов. Определите насыщенность популяции рецессивным аллелем.

**Тема №13: Основы экогенетики и фармакогенетики человека. Предииктивная медицина, определение, генетические основы (генетическая паспортизация), перспективы, медицинское значение**

**I-Основные вопросы темы:**

1. Что такое генетика взаимодействий?

ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН <b>MEDISINA</b> <b>AKADEMIASY</b> «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN <b>MEDICAL</b> <b>ACADEMY</b> АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства	044-46/ 1беттің 1 беті	

2. Экогенетика. Содержание предмета, значение для медицины
3. Фармакогенетика. Содержание предмета, значение для медицины
4. Экологическая генетика человека
5. Взаимосвязь экогенетики и фармакогенетики
6. Воздействие лекарственных препаратов на наследственный аппарат человека
7. Ответ организма на действие лекарственных препаратов.
8. Определение понятия предиктивной медицины.генетические основы (генетическая паспортизация), перспективы, медицинское значение
9. Экогенетика, предмет и задачи
10. Наследственно –обусловленные реакции организма на действие среды
11. Реакция организма на пищевые вещества
12. Реакция организма на физические, биологические факторы
13. Определение понятия биотрансформации
14. Этапы биотрансформации ксенибиотиков
15. Оксидативный стресс. Гены биотрансформации.