

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		П 044/46-
Контрольно-измерительные средства по дисциплине		Изд. №1 1стр. из 29

КОНТРОЛЬНО-ИЗМЕРИТЕЛЬНЫЕ СРЕДСТВА

Вопросы программы для рубежного контроля 2

Дисциплина: «Гены и наследственность» (Медицинская генетика)

Код дисциплины: GN 1204

ОП: 6B10115 «Медицина», 6B10116 «Педиатрия»

Объем учебных часов/кредитов: 120 часов /4 кредита

Курс и семестр изучения: 1/2

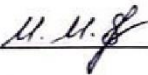
Составитель:





старший преподаватель Жолдасов К.Т.
старший преподаватель Алипбаева Г.С.
старший преподаватель Жазыкбаева Г.Т.

Заведующий кафедрой к.м.н., профессор



Есиркепов М.М.

Протокол № 18 Дата 13.06.2023.г.

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	
SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра биологии и биохимии	П 044/46-
Контрольно-измерительные средства по дисциплине	Изд. №1 2стр. из 29

Критерии оценки: тесты - 20 баллов, I – VI задание - по 5 баллов, VII и VIII задание по 25 баллов

Студент _____ группа _____ дата _____

Вариант 1

- 1.Выделение болезней с установленным первичным молекулярным дефектом соответствуют классификации генных болезней.
- 2.Разделение болезней на нервные, нервномышечные, кожные соответствует классификации генных болезней.
- 3.Болезни липидного обмена относятся к
- 4.Если болезни возникают под действием факторов внешней среды на организм, предрасположенный к этим заболеваниям, то это болезни.
- 5.К полигенным болезням относится
- 6.Непосредственной причиной развития болезней генетической предрасположенности является
- 7.Болезни, вызываемые инфекционными факторами, относятся к болезням,
- 8.К болезням, вызываемым факторами среды, относятся
- 9.Болезни, причиной которых является мутация гена, относятся к
- 10.Болезнь развивается при наличии генной мутации и при действии на организм только определённого фактора среды. В этом случае можно говорить о заболевании.
11. Под влиянием неблагоприятных факторов среды в процессе развития особи возникает ненаследственное изменение фенотипа, по проявлению похожее на мутацию. В этом случае можно говорить о развитии
12. Если имеют место одинаковые изменения фенотипа, возникающие при мутации разных неаллельных генов или разных участков одного гена, то это говорит о развитии
- 13.К моногенным болезням с аутосомно-доминантным типом наследования патологического признака относится.....
- 14.К болезням экспансии тринуклеотидных повторов относится синдром
- 15.К болезням геномного импринтинга относится синдром
- 16.Если наследственное заболевание, возникает в результате структурных нарушений в хромосомах человека, то это
- 17.Хромосомные перестройки в клетках тела , вызывающие активацию онкогенов и развитие опухоли Вильямса наблюдается при
- 18.Близнецовый метод основан на
- 19.Для монозиготных близнецов характерно
- 20.Для дизиготных близнецов характерно
- 21.Математическое выражение закона Харди–Вайнберга используется для расчетов ...
- 22.У больного обнаружено наследственное заболевание - синдром трисомии X. Диагноз поставлен благодаря использованию метода.
- 23.Цитогенетический метод позволяет установить
- 24.Биохимические методы генетики человека позволяет изучать
- 25.Метод дерматоглифики и пальмоскопии основан на

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		П 044/46-
Контрольно-измерительные средства по дисциплине		Изд. №1 Зстр. из 29

I. Заполните схему. Дайте определение всем типам болезней.

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.
- и.т.д.

II. Дайте определение собственно наследственным болезням.

Укажите :

IV. Дайте определение понятию биаллельной экспрессии генов.

Дайте определение понятию моноаллельная экспрессия импринтированных генов.

Дайте определение явлению эпигенетики.

V. Близнецовый метод.

1. Кем предложен, в чем его суть, что позволяет установить?

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		П 044/46-
Контрольно-измерительные средства по дисциплине		Изд. №1 4стр. из 29

Критерии оценки: тесты - 20 баллов, I – VI задание - по 5 баллов, VII и VIII задание по 25 баллов

Студент _____ группа _____ дата _____

Вариант 2

1. Биохимические методы генетики человека позволяют установить
2. К прямым неинвазивным методам пренатальной диагностики **НЕ** относится
3. У беременной взяли на анализ околоплодную жидкость. Для этого был применен метод исследования.
4. Получение материала для проведения метода амниоцентеза возможно на неделе беременности.
5. У беременной взяли на анализ пуповинную кровь плода. Для этого был применен метод исследования.
6. Клетки плода используют для биохимических методов исследований, а амниотическую жидкость - для цитогенетических. Для получения этого биоматериала используют метод
7. Методы пренатальной диагностики позволяют установить диагноз
8. Исследование альфа-фетопротеина позволяет выявить.....
9. Результаты кариотипирования плода показали наличие в кариотипе двух У-хромосом. Это говорит о развитии у плода синдрома
10. У больного наблюдаются симптомы: микроцефалия, полидактилия, расщелины губы и нёба, катаракта. Эти симптомы предполагают у него наличие синдрома и требует для подтверждения проведение исследования методом.
11. У больного наблюдаются симптомы: нанизм, крыловидные кожные складки на шее, короткая шея, бочкообразная грудная клетка, половой инфантилизм, бесплодие, гиперпигментации. Эти симптомы предполагают у него наличие синдрома и требует проведение исследования методом.
12. Анализ метафазной пластинки при кариотипировании плода показал отсутствие у 5 хромосомы короткого плеча. Это дефект вызван и приводит к развитию синдрома
13. Термином «сибс» при составлении родословных обозначают ...
14. К моногенным болезням с аутосомно-доминантным типом наследования патологического признака относится.....
15. К моногенным болезням с аутосомно-доминантным типом наследования патологического признака относится.....
16. Инбридинг – это ...
17. 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.
18. В семье здоровых родителей родился мальчик, больной гемофилией. Генотипы родителей (ген гемофилии h) будут ...
19. Цистинурия – заболевание, связанное с нарушением обмена аминокислоты цистина. У человека с генотипом Aa повышается количество цистина в моче, с генотипом aa – образуются цистиновые камни. Тип наследования данного заболевания -

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	
	
SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра биологии и биохимии	П 044/46-
Контрольно-измерительные средства по дисциплине	Изд. №1 5стр. из 29

20. В результате нарушения расхождения хромосом в мейозе гамета теряет половую хромосому. Дальнейшее ее слияние с другой нормальной гаметой приведет к образованию генотипов...
21. В результате нарушения расхождения хромосом в мейозе гамета теряет половую хромосому. Дальнейшее ее слияние с другой гаметой приведет к образованию кариотипа 45XO и развитию синдрома...
22. Цитогенетическое исследование новорожденного показало наличие у него делеции короткого плеча в 5 паре хромосом. Это подтверждает диагноз
23. Методом дерматоглифики было обнаружено у новорожденного на ладони одной поперечной складки и увеличенный (81°) угол между трирадиусами. Это предполагает наличие у новорожденного синдрома
24. Действия, направленные на предупреждение зачатия больного ребенка, планирование деторождения и улучшение среды обитания человека относятся к наследственной аномалии.
25. К врожденным порокам развития согласно классификации по времени воздействия тератогена на развивающийся организм относятся

I. Заполните схему. Дайте определение всем типам болезней

II. Дайте определение экогенетическим заболеваниям.

Укажите :

- 1. Причина возникновения болезни (генетический механизм)**
- 2. Необходимое условие развития болезни (действие на организм специфического фактора внешней среды)**
- 3. Приведите примеры:**

III. Заполните пропуски в предложении, словами, указанными ниже.

IV. Дайте определение феномену однородительской дисомии и приведите один из механизмов их развития?

Дайте определение понятию моноаллельная экспрессия импринтированных генов.

V. Метод генетики соматических клеток.

1. Кем предложен,
2. в чем его суть,
3. что позволяет установить?

VI. Амниоцентез

1. суть метода,
2. что позволяет диагностировать,
3. сроки проведения,
4. что используют в качестве материала для изучения?

VII. Проведите анализ родословной.

Установите:

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	
 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра биологии и биохимии	П 044/46-
Контрольно-измерительные средства по дисциплине	Изд. №1 бстр. из 29

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный Х-сцепленный, рецессивный Х-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 :

ответьте как наследуются признаки при ??????? типе наследования

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.
- 6.
- 7.

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.

Установите:

Критерии оценки: тесты - 20 баллов, I – VI задание - по 5 баллов, VII и VIII задание по 25 баллов

Студент _____ группа _____ дата _____

Вариант 3

1. Если порок развития возник в первые 15 дней после оплодотворения, то он относится к
2. Если порок развития возник у эмбриона от 9 недели после оплодотворения и до родов, то он относится к...
3. Особи разных видов не скрещиваются, так как различаются генетически. Этот критерий вида определяется изоляцией.
4. Действия направленные на прерывание беременности при высокой вероятности заболевания плода или пренатально-диагностированной болезни относятся к наследственной аномалии.
5. Действия, направленные на коррекцию проявления патологических генотипов относятся к наследственной аномалии.
6. У больного 7-ми лет задержка речевого развития, высокий рост, диспропорциональное телосложение, евнухоидный тип телосложения, позднее появление вторичных половых признаков. Эти симптомы предполагают у него наличие синдрома и требует проведение исследования методом.
7. У новорожденного наблюдаются симптомы: наличия врожденного вывиха бедра (дисплазии), ослабления тонуса мышц, нарушение координации; ребенок не может самостоятельно сосать и глотать, проблемы с дыханием.

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	
 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра биологии и биохимии	П 044/46-
Контрольно-измерительные средства по дисциплине	Изд. №1 7стр. из 29

Эти симптомы предполагают у него наличие синдрома и требует проведение исследования методом.

8. У больного наблюдаются симптомы: вялость ребенка; отсутствие интереса к окружающему; нарушение мышечного тонуса (чаще мышечная гипотония); судороги; характерный «мышинный» запах мочи. Эти симптомы предполагают у него наличие и требует проведение исследования методом.

9. «При соблюдении ряда условий частота гомо- и гетерозигот в популяции остаётся неизменной». Такую формулировку дает закон

10. Элементарной единицей эволюции является

11. Морфологический критерий вида подразумевает

12. Генетическая гетерогенность популяции увеличивается благодаря

13. Значение изоляции заключается в том, что она

14. Неравномерное распределение наследственных заболеваний среди населения Земли является следствием

15. Изоляция способствует

16. Приспособительный характер эволюции заключается в том, что организмы приспосабливаются

17. Генетический критерий вида заключается в наличии характерного для него

А. кариотипа

Б. набора клеток

В. строения хромосом

Г. набора генов.

Д. Генома

18. Изменение климата приводит к появлению новых признаков у особей популяции, способствующие их выживанию. В этом заключается характер эволюции.

19. В результате кораблекрушения, выжившие люди поселились на острове, обжили его и увеличили численность. Эта группа людей образовала

20. Холодная и поздняя весна привела к тому, что численность зайцев резко упала. Это явление относится к ...

21. В результате религиозного конфликта несколько семей порывают с родительской популяцией и создают новую на другой территории. В ней поддерживается высокий уровень брачной изоляции и закрепление в ее генофонде одних аллелей и утрата других. Это явление относится к ...

22. Ребенок, гомозиготный по аллелю гемоглобина S (HbSHbS) умирает, от серповидноклеточной анемии. Каждая такая смерть устраняет из генофонда популяции аллели HbS. Этот пример демонстрирует эволюционного фактора

23. Сезонная изоляция наблюдается в тех случаях, когда половое созревание у потенциальных партнеров по спариванию наступает...

24. Морфологическая изоляция наблюдается в тех случаях, когда скрещиванию особей препятствует несоответствие...

25. Если порок развития возник у эмбриона от 16 дня после оплодотворения до 8 недель, то он относится к ...

I. Заполните схему. Дайте определение всем типам болезней указанным в схеме.

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	
 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра биологии и биохимии	П 044/46-
Контрольно-измерительные средства по дисциплине	Изд. №1 8стр. из 29

II. Дайте определение полигенным болезням.

Укажите :

1. Причина возникновения болезни (генетический механизм)
2. Необходимое условие развития болезни (действие на организм специфического фактора внешней среды)
3. Приведите примеры:

III. Заполните пропуски в предложении, словами, указанными ниже.

1. Деление наследственных болезней на болезни аминокислотного, углеводного и липидного обмена основано на классификации.
2. Полигенные болезни обусловлены действием неблагоприятных факторов и факторов риска, формирующих наследственную предрасположенность к заболеванию.
3. Нормокопирование – это получение путем коррекции генотипа.
4. Под третичной профилактикой наследственной патологии понимают патологических генотипов. Она осуществляется путем патологических генотипов.

IV. Как происходит метилирование ДНК и его значение для импринтинга?

Дайте определение феномену однородительской дисомии и приведите один из механизмов их развития?

Дайте определение понятию моноаллельной экспрессии импринтированных генов.

V. Цитогенетический метод.

1. Кем предложен,
2. в чем его суть,
3. что позволяет установить?

VI. Кордоцентез

VII. Проведите анализ родословных.

Установите:

Дайте полное описание типа наследования, установленного для вашей родословной: ответьте как наследуются признаки при ?????????? типе наследования

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.
- 6.
- 7.

ONTÜSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	
	
SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра биологии и биохимии	П 044/46-
Контрольно-измерительные средства по дисциплине	Изд. №1 9стр. из 29

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

VIII. Составить родословную по приведенному описанию семьи.

Проведите анализ родословной.

Установите:

Критерии оценки: тесты - 20 баллов, I – VI задание - по 5 баллов, VII и VIII задание по 25 баллов

Студент _____ группа _____ дата _____

Вариант 4

- 1.Сокращение генофонда популяции вследствие критического уменьшения её численности по различным причинам и в дальнейшем восстановления относят к эффекту.....
- 2.К моногенным болезням с аутосомно-рецессивным типом наследования патологического признака относится.....
- 3.К моногенным болезням с Х-сцепленным рецессивным типом наследования патологического признака относится.....
- 4.Если болезни возникают под действием факторов внешней среды на организм, предрасположенный к этим заболеваниям, то это болезни.
- 5.К полигенным болезням относится
- 6.Непосредственной причиной развития болезней генетической предрасположенности является
- 7.Болезни, вызываемые инфекционными факторами, относятся к болезням,
- 8.К болезням, вызываемым факторами среды, относятся
- 9.Болезни, причиной которых является мутация гена, относятся к
- 10.Болезнь развивается при наличии генной мутации и при действии на организм только определённого фактора среды. В этом случае можно говорить о заболевании.
11. Под влиянием неблагоприятных факторов среды в процессе развития особи возникает ненаследственное изменение фенотипа, по проявлению похожее на мутацию. В этом случае можно говорить о развитии
12. Если имеют место одинаковые изменения фенотипа, возникающие при мутации разных неаллельных генов или разных участков одного гена, то это говорит о развитии
- 13.Термином «сибс» при составлении родословных обозначают ...
- 14.К моногенным болезням с аутосомно-доминантным типом наследования патологического признака относится.....
- 15.К моногенным болезням с аутосомно-доминантным типом наследования патологического признака относится.....
- 16.Инбридинг – это ...
- 17.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.
- 18.В семье здоровых родителей родился мальчик, больной гемофилией. Генотипы родителей (ген гемофилии h) будут ...

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	
SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»	
Кафедра биологии и биохимии	П 044/46-
Контрольно-измерительные средства по дисциплине	Изд. №1 10стр. из 29

19. Цистинурия – заболевание, связанное с нарушением обмена аминокислоты цистина. У человека с генотипом Аа повышается количество цистина в моче, с генотипом аа – образуются цистиновые камни. Тип наследования данного заболевания -

20. В результате нарушения расхождения хромосом в мейозе гамета теряет половую хромосому. Дальнейшее ее слияние с другой нормальной гаметой приведет к образованию генотипов...

21. В результате религиозного конфликта несколько семей порывают с родительской популяцией и создают новую на другой территории. В ней поддерживается высокий уровень брачной изоляции и закрепление в ее генофонде одних аллелей и утрата других. Это явление относится к ...

22. Ребенок, гомозиготный по аллелю гемоглобина S (HbSHbS) умирает, от серповидноклеточной анемии. Каждая такая смерть устраняет из генофонда популяции аллели HbS. Этот пример демонстрирует эволюционный фактор

23. Сезонная изоляция наблюдается в тех случаях, когда половое созревание у потенциальных партнеров по спариванию наступает...

24. Морфологическая изоляция наблюдается в тех случаях, когда скрещиванию особей препятствует несоответствие...

25. Если порок развития возник у эмбриона от 16 дня после оплодотворения до 8 недель, то он относится к

I. Заполните схему. Дайте определение всем типам болезней, указанным в схеме.

II. Дайте определение болезням экспансии тринуклеотидных повторов.

Укажите:

- 4. Причина возникновения болезни (генетический механизм)**
- 5. Необходимое условие развития болезни (действие на организм специфического фактора внешней среды)**
- 6. Приведите примеры:**

III. Заполните пропуски в предложении, словами, указанными ниже.

Дайте определение феномену однородительской дисомии и приведите один из механизмов их развития?

Что такое генетический скрининг и что он включает?

V. Метод дерматоглифики и пальмоскопии.

-
1. Кем предложен,
 2. в чем его суть,
 3. что позволяет установить?
-

VI. Кордоцентез

1. что используют в качестве материала для изучения?

VII. Проведите анализ родословных.

ONTÜSTİK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра биологии и биохимии		П 044/46-
Контрольно-измерительные средства по дисциплине		Изд. №1 11стр. из 29

Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный Х-сцепленный, рецессивный Х-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: ответьте как наследуются признаки при ???????? типе наследования

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.
- 5.
- 6.
- 7.

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

VIII. Составить родословную по приведенному описанию семьи. Проведите анализ родословной.

Установите:

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