



Министерство здравоохранения Российской Федерации

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования

«Рязанский государственный медицинский университет
имени академика И.П. Павлова»

Министерства здравоохранения Российской Федерации
ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России

Утверждено решением ученого совета
Протокол №10 от 21.05.2024г

Комплект оценочных материалов по дисциплине	ОП.03 Генетика человека с основами медицинской генетики
Образовательная программа	Основная профессиональная образовательная программа - программа подготовки специалистов среднего звена по специальности 31.02.02 Акушерское дело
Квалификация	Акушерка/Акушер
Форма обучения	очная

Разработчик (и): цикловая методическая комиссия специальностей 31.02.01 Лечебное дело, 31.02.02 Акушерское дело

ИОФ	Место работы (организация)	Должность
Л.А.Парамонова	Ефремовский филиал ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Преподаватель

Рецензент (ы):

ИОФ	Место работы (организация)	Должность
С.Ю. Илюхина	Ефремовский филиал ФГБОУ ВО РязГМУ Минздрава России	Преподаватель

Одобрено: цикловой методической комиссией специальностей 31.02.01 Лечебное дело, 31.02.02 Акушерское дело, Протокол № 9 от 06.04.2024г.

методическим советом филиала, Протокол № 9 от 14.04.2024 г.

учебно-методическим советом университета, Протокол № 7 от 25.04.2024 г.

1. Задания всех типов, позволяющие осуществлять оценку всех компетенций, установленных рабочей программой дисциплины (модуля)

Код и наименование компетенции	№ п/п	Задание с инструкцией	Ключ (ответ, решение, чек-лист и т.д.)
		Задания закрытого типа	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	1	<p>Выберите один правильный ответ Какие структуры расходятся к полюсам в анафазе митоза? а) хроматиды б) хромосомы в) молекулы ДНК</p>	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	2	<p>Какой пол будет иметь зародыш с набором хромосом 45,X0? а) мужской б) женский в) будет гермафродитом</p>	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	3	<p>С помощью генеалогического метода можно выяснить а) характер изменения генов б) влияние воспитания на развитие психических особенностей человека в) закономерности наследования признаков у человека</p>	

ОК 01-ОК 08	4	К хромосомным мутациям относится: а) синдром Патау б) синдром «кошачьего крика» в) синдром Дауна	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	5	По адаптивному значению мутации разделяют на а) генеративные и соматические б) полезные, вредные, нейтральные в) геномные, хромосомные, генные	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	6	Для какого моногенного заболевания характерны следующие симптомы: появление коричневых пятен на коже, множественные опухоли нервной ткани? а) муковисцидоз б) нейрофиброматоз в) синдром кошачьего крика	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	7	К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера? а) моногенные б) хромосомные в) геномные	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	8	У людей больных этим заболеванием наблюдается нарушение пигментации кожи,	

		<p>волос и радужки глаз .</p> <p>а) синдром Марфана</p> <p>б) галактоземия</p> <p>в) фенилкетонурия</p>	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	9	<p>По месту возникновения мутации разделяют на</p> <p>а) генеративные и соматические</p> <p>б) полезные, вредные, нейтральные</p> <p>в) геномные, хромосомные, генные</p>	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	10	<p>Хромосомная болезнь человека синдром Дауна была изучена с помощью метода</p> <p>а) генеалогического</p> <p>б) близнецового</p> <p>в) цитогенетического</p>	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	11	<p>Какой кариотип характерен для больного с синдромом Патау?</p> <p>а) 47, XX 21+</p> <p>б) 47, XXУ</p> <p>в) 47, ХУ 13+</p>	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	12	<p>Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по</p>	

		<p>нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка?</p> <p>а) 0%</p> <p>б) 25%</p> <p>в) 50%</p>	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	13	<p>Какой кариотип характерен для больного с синдромом Эдвардса?</p> <p>а) 47, ХУ 18+</p> <p>б) 47, ХУ 13+</p> <p>в) 47, ХХ 21+</p>	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	14	<p>Соматические мутации у человека</p> <p>а) формируются в гаметах</p> <p>б) передаются следующему поколению</p> <p>в) возникают в клетках органов тела</p>	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	15	<p>Какой кариотип характерен для синдрома Дауна?</p> <p>а) 47, ХХ 21+</p> <p>б) 47, ХХУ</p> <p>в) 47, ХУ 13+</p>	
ОК 01-ОК	16	С помощью какого метода выявляется влияние	

08, ПК 3.1		генотипа и среды на развитие наследственных признаков а) генеалогического б) близнецового в) цитогенетического	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	17	Мутации, приводящие к изменению числа хромосом: а) генные б) геномные в) хромосомные	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	18	Пол, который образует гаметы, одинаковые по половой хромосоме, называют: а) гетерогаметным б) гомогаметным в) гомозиготным	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	19	Парные гены гомологичных хромосом называют а) сцепленными б) неаллельными в) аллельными	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	20	Биохимический метод изучения наследственности человека заключается в том,	

		<p>что:</p> <p>а) изучают тип наследования признака по нескольким родственным семействам</p> <p>б) сравнивают однояйцовых близнецов по изучаемому признаку</p> <p>в) изучают изменения в составе затронутых мутацией белков</p>	
ОК 01-ОК 08	21	<p>Особенностями исследования наследования признаков у человека являются:</p> <p>а) позднее половое созревание</p> <p>б) малочисленное потомство, относительно большое число хромосом</p> <p>в) а+б.</p>	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	22	<p>По характеру изменения генотипа мутации разделяют на</p> <p>а) генеративные и соматические</p> <p>б) полезные, вредные, нейтральные</p> <p>в) геномные, хромосомные, генные</p>	
ОК 01-ОК 08	23	<p>Гомозиготными организмами называются такие, которые:</p> <p>а) несут в себе только доминантный, либо только рецессивный ген;</p> <p>б) верны все ответы.</p> <p>в) при скрещивании с себе подобными не дают расщепления;</p>	

ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	24	<p>В кариотипе человека имеется:</p> <p>а) 22 аутосомы</p> <p>б) 23 аутосомы</p> <p>в) 44 аутосомы</p>	
ОК 01-ОК 08 ПК 3.1	25	<p>Какой кариотип характерен для синдрома Клайнфельтера?</p> <p>а) 47, XX 21 +</p> <p>б) 47, XXУ</p> <p>в) 47, ХУ 13+</p>	
ОК 01-ОК 08	26	<p>Ген, вызывающий цветовую слепоту у человека, расположен:</p> <p>а) в X – хромосоме</p> <p>б) в Y – хромосоме</p> <p>в) в 15-ой хромосоме</p>	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	27	<p>Гетерозиготными организмами называют такие, которые:</p> <p>а) образуют несколько типов гамет</p> <p>б) при скрещивании с себе подобными не дают расщепления</p> <p>в) несут в себе только доминантный ген</p>	

		<p>Мать является носителем гена цветовой слепоты, отец различает цвета нормально. В потомстве цветовая слепота может быть:</p> <p>а) у всех сыновей б) у всех дочерей в) у половины сыновей</p>	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	29	<p>Исследуя аминокислотный состав гемоглобина, ученые используют:</p> <p>а) близнецовый метод б) биохимический метод в) генеалогический метод</p>	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	30	<p>Для какого наследственного заболевания характерно отставание в физическом развитии, катаракта, цирроз печени, желтуха?</p> <p>а) муковисцидоз б) галактоземия в) фенилкетонурия</p>	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.1	31	<p>Решите задачу: Здоровый (негемофилик) мужчина с группой крови АВ женился на здоровой женщине с группой крови О, отец которой страдал гемофилией. Определите их генотипы. Какие фенотипы можно ожидать в потомстве этих супругов и с какой вероятностью?</p>	

ОК 01-ОК 08, ПК 3.2	32	Сперматогенез состоит из: а) 2 фаз б) 4 фаз в) 5 фаз	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.2	33	Если в ядре клетки одно тельце Барра, то кариотип организма будет: а) 46, ХУ б) 45, Х0 в) 46, ХХ	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.2	34	Наследственность – это свойство организмов: а) взаимодействовать со средой обитания б) реагировать на изменение окружающей среды; в) передавать свои признаки и особенности развития потомству	
ОК 01-ОК 08, ПК 3.2	35	Какие гаметы будут образовываться у организма с генотипом ААВвСс: а) АВС, АВс б) аВс, Аbc, АВС в) Аbc, АВС, АВс, АbС	

ОК 01-ОК 08, ПК 3.2	36	Как называются гены, расположенные в гомологичных хромосомах? а) доминантные б) аллельные в) гетерозиготные	
ОК 01, ОК02, ОК 03, ПК 3.2	37	Что отражает закон Моргана: а) закон единообразия гибридов 1 поколения б) закон расщепления признаков в) закон сцепленного наследования признаков	
ОК 01, ОК02, ОК 03, ПК 3.2	38	Мутации, которые приводят к изменению первичной структуры соответствующего белка, называются а) геномные б) хромосомные в) генные	
ОК 01, ОК02, ОК 03, ПК 3.2	39	Какой кариотип характерен для синдрома Шерешевского-Тернера? а) 47, XX 21+ б) 45, XO в) 47, XY 13+	
ОК 01, ОК02, ОК 03, ПК 3.2	40	Для какого наследственного заболевания характерен «мышинный» запах мочи и пота? а) галактоземия	

		б) фенилкетонурия в) муковисцидоз	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	41	Какое заболевание мы можем обнаружить при помощи цитогенетического метода? а) нейрофиброматоз б) галактоземия в) синдром Эдвардса	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	42	При дигибридном скрещивании расщепление во втором поколении по фенотипу будет равно: а) 9:3:3:1 б) 12:4 в) 9:3:4	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	43	Как называется метод, сущность которого составляет скрещивание родительских форм, различающихся по ряду признаков, анализ их проявления в ряде поколений а) гибридологическим б) цитогенетическим в) близнецовым	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	44	Какие структуры расходятся к полюсам в анафазе I мейоза? а) хроматиды б) хромосомы	

		в) молекулы ДНК	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	45	Какие сорта гамет образуются у мужчины? а) 22,Х и 23, У б) 23,Х и 21,Х в) 23,Х и 23,У	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	46	Седая прядь волос у человека – доминантный признак. Определить генотипы родителей, если известно, что у матери есть седая прядь волос, у отца – нет, а из двух детей в семье один имеет седую прядь, а другой не имеет. а) АА и аа б) Аа и Аа в) Аа и аа	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	47	Случаи рождения детей с синдромом Дауна— это результат нарушения процесса а) митоза б) мейоза в) амитоза	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	48	У людей в норме два разнояйцовых близнеца отличаются друг от друга а) только по фенотипу б) по фенотипу и генотипу	

		в) по генотипу	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	49	Изучение родословной человека в большом числе поколений составляет сущность метода а) близнецового б) генеалогического в) биохимического	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	50	Сколько гамет образуется у организма с генотипом ccDdFf? а) 2 б) 3 в) 4	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	51	Как называется двойной набор хромосом в соматических клетках человека? а) диплоидный б) гетерозиготный в) гаплоидный	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	52	Какое из наследственных заболеваний наследуется как аутосомно-рецессивное? а) синдром Дауна б) фенилкетонурия в) нейрофиброматоз	
ОК 01, ОК02,ОК	53	Синдром Эдвардса это: а) трисомия 18 хромосомы	

03, ПК 3.2		б) делеция короткого плеча 5 хромосомы в) моносомия X0	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	54	Сходство близнецов по изучаемым признакам называется: а) конкордантность б) пропорциональность в) дискордантность	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	55	По какому типу наследуется фенилкетонурия? а) сцепленный с полом доминантный б) аутосомно-доминантный в) аутосомно-рецессивный	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	56	У человека решающую роль в определении пола играет: а) X-хромосома б) Y-хромосома в) аутосома	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	57	Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют а) генеалогическим б) близнецовым в) цитогенетическим	


ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	58	<p>В какой фазе мейоза происходит кроссинговер?</p> <p>а) профазы I б) метафазы I в) анафазы II</p>	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	59	<p>С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка</p> <p>а) генеалогического б) близнецового в) цитогенетического</p>	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	60	<p>Совокупность внешних и внутренних признаков организма называется:</p> <p>а) комплементарность б) генотип в) фенотип</p>	
ОК 01, ОК02,ОК 03, ПК 3.2	61	<p>Решите задачу и выберите правильный ответ:</p> <p>У человека признак гемофилии рецессивен и сцеплен с полом (ген локализуется в X - хромосоме и не имеет аллеля в Y- хромосоме). Девушка, отец которой страдал гемофилией выходит замуж за здорового мужчину. Каких детей можно ожидать от этого брака?</p> <p>а) XAXa, XAXA, XAY, Xay б) XAXa, XAXA в) XAXa, XAXA, XAY</p>	

	62	<p>Решите задачу и выберите правильный ответ: Отец семейства (его мать была резус-отрицательна, I группа крови) резус-положителен, III группа крови. Мать - резус-отрицательная, I группа крови. Какие возможны варианты (по группам крови и резус-фактору) у потомства</p> <p>а) RhrhOO , RhrhBO, rhrhBO, rhrhOO б) RhrhOO , RhrhBO в) RhrhOO , RhrhBO, rhrhBO</p>	
		Задания открытого типа	
	1	<p>Строение и функции нуклеиновых кислот: ДНК и РНК</p>	

	2	Структурно-функциональная организация эукариотической клетки: одномембранные органоиды, строение и функции	
	3	Структурно-функциональная организация эукариотической клетки: двумембранные органоиды, строение и функции	
	4	Структурно-функциональная организация эукариотической клетки: немембранные органоиды, строение и функции	
	5	Биосинтез белка. Процесс транскрипции и его характеристика.	
	6	Биосинтез белка. Процессинг при биосинтезе и его характеристика	

	7	Биосинтез белка. Процесс трансляции и его характеристика	
	8	АТФ :состав, структура и роль в биосинтезе белка.	
	9	Жизненный цикл клетки. Митотический цикл клетки. Митоз. Характеристика фаз митоза	
	10	Биологическое значение митоза.	

	11	Мейоз. Деления мейоза. Результат мейоза. Биологическое значение конъюгации и кроссинговера как источника генетической комбинативной изменчивости	
	12	Половое размножение. Гаметогенез, Характеристика периодов	

	13	Половой хроматин, его генетическая обусловленность. Тельца Барра.	
	14	Закономерности наследования, открытые Г. Менделем	

	15	Моногибридное и дигибридное скрещивание, универсальность законов наследственности	
ОК 01, ОК02,ОК 03 ПК 3.2	16	Сцепленное наследование признаков. Хромосомная теория наследственности	
	17	Трудности в изучении наследственности у человека.	

	18	Задачи генетики человека	
	19	Методы изучения генетики человека	
	20	Генеалогический метод. Методика составления родословных, их анализ	
	21	Особенности родословных при аутосомно-доминантном наследовании	
	22	Особенности родословных при аутосомно-рецессивном наследовании	

	23	Особенности родословных при Х-сцепленном доминантном наследовании.	
	24	Особенности родословных при Х-сцепленном рецессивном наследовании	
	25	Особенности родословных при Y-сцепленном наследовании	
	26	Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Монозиготные и дизиготные близнецы. Конкордантность и дискордантность близнецов по ряду признаков	

	27	Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования	

	28	Наследственные болезни и их классификация	

	29	Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Синдром Дауна :генетическая причина, фенотипические проявления	
	30	Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Синдром Патау :генетическая причина, фенотипические проявления	

31	Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Синдром Эдвардса :генетическая причина, фенотипические проявления		
32	Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Трисомия X :генетическая причина, фенотипические проявления		
33	Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Синдром Шерешевского-Тернера :генетическая причина, фенотипические проявления		

	34	Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Синдром Клайнфельтера :генетическая причина, фенотипические проявления	

	35	Генные болезни. Причины моногенных заболеваний. Фенилкетонурия	
	36	Генные болезни. Причины моногенных заболеваний. Галактоземия	
	37	Генные болезни. Причины моногенных заболеваний. Муковисцидоз	

	38	Генные болезни. Причины моногенных заболеваний. Нейрофиброматоз	
	39	Виды профилактики наследственных болезней	
	40	Показания к медико-генетическому консультированию	

--	--	--	--