



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 21.05.2024 г.

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 31.02.01 Лечебное дело
Квалификация	Фельдшер
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
М.О.Васютина	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 06.04.2024 г.

методическим советом филиала, Протокол № 9 от 14.04.2024 г.

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

1. Паспорт комплекта оценочных материалов

1.1. Комплект оценочных материалов (далее – КОМ) предназначен для оценки планируемых результатов освоения рабочей программы дисциплины Генетика человека с основами медицинской генетики

1.2. КОМ включает задания для проведения текущего контроля и промежуточной аттестации.

2. Общее количество заданий и распределение заданий по типам и компетенциям:

Код и наименование компетенции	Количество заданий закрытого типа	Количество заданий открытого типа
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09	62	40
ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	31	20
Итого	62	40

2. 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 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	1	Выберите один правильный ответ Какие структуры расходятся к полюсам в анафазе митоза? а) хроматиды б) хромосомы в) молекулы ДНК	а
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	2	Какой пол будет иметь зародыш с набором хромосом 45,X0? а) мужской б) женский в) будет гермафродитом	б

<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	3	<p>С помощью генеалогического метода можно выяснить</p> <p>а) характер изменения генов</p> <p>б) влияние воспитания на развитие психических особенностей человека</p> <p>в) закономерности наследования признаков у человека</p>	в
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p>	4	<p>К хромосомным мутациям относится:</p> <p>а) синдром Патау</p> <p>б) синдром «кошачьего крика»</p> <p>в) синдром Дауна</p> <p>г) синдром Тернера</p>	б
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	5	<p>По адаптивному значению мутации разделяют на</p> <p>а) генеративные и соматические</p> <p>б) полезные, вредные, нейтральные</p> <p>в) геномные, хромосомные, генные</p>	б
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4,</p>	6	<p>Для какого моногенного заболевания характерны следующие симптомы: появление коричневых пятен на коже, множественные опухоли нервной ткани?</p> <p>а) муковисцидоз</p> <p>б) нейрофиброматоз</p> <p>в) синдром кошачьего крика</p>	б

ПК 6.7			
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	7	К какому типу болезней относится синдром Клайнфельтера? а) моногенные б) хромосомные в) геномные	В
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	8	У людей больных этим заболеванием наблюдается нарушение пигментации кожи, волос и радужки глаз . а) синдром Марфана б) галактоземия в) фенилкетонурия	В
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	9	По месту возникновения мутации разделяют на а) генеративные и соматические б) полезные, вредные, нейтральные в) геномные, хромосомные, генные	а
ОК 01, ОК 02, ОК	10	Хромосомная болезнь человека синдром Дауна была изучена с помощью метода а) генеалогического	В

04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7		б) близнецового в) цитогенетического	
ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	11	Какой кариотип характерен для больного с синдромом Патау? а) 47, XX 21+ б) 47, XXУ в) 47, ХУ 13+	в
ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	12	Фенилкетонурия наследуется как рецессивный признак. Жена гетерозиготна по гену фенилкетонурии, а муж гомозиготен по нормальному аллелю этого гена. Какова вероятность рождения у них больного ребенка? а) 0% б) 25% в) 50%	а
ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1,	13	Какой кариотип характерен для больного с синдромом Эдвардса? а) 47, ХУ 18+ б) 47, ХУ 13+ в) 47, ХХ 21+	а

ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7			
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК 09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	14	Соматические мутации у человека а) формируются в гаметax б) передаются следующему поколению в) возникают в клетках органов тела	в
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК 09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	15	Какой кариотип характерен для синдрома Дауна? а) 47, XX 21+ б) 47, XXУ в) 47, ХУ 13+	а
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК 09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	16	С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие наследственных признаков а) генеалогического б) близнецового в) цитогенетического	б

<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	17	<p>Мутации, приводящие к изменению числа хромосом:</p> <p>а) генные б) геномные в) хромосомные</p>	б
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	18	<p>Пол, который образует гаметы, одинаковые по половой хромосоме, называют:</p> <p>а) гетерогаметным б) гомогаметным в) гомозиготным</p>	б
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	19	<p>Парные гены гомологичных хромосом называют</p> <p>а) сцепленными б) неаллельными в) аллельными</p>	в
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07,</p>	20	<p>Биохимический метод изучения наследственности человека заключается в том, что:</p> <p>а) изучают тип наследования признака по нескольким родственным семействам б) сравнивают однояйцовых близнецов по изучаемому признаку в) изучают изменения в составе затронутых мутацией белков</p>	в

ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7			
ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	21	Особенностями исследования наследования признаков у человека являются: а) позднее половое созревание б) малочисленное потомство,относительно большое число хромосом в) а+б.	В
	22	По характеру изменения генотипа мутации разделяют на а) генеративные и соматические б) полезные, вредные, нейтральные в) геномные, хромосомные, генные	В
ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	23	Гомозиготными организмами называются такие, которые: а) несут в себе только доминантный, либо только рецессивный ген; б) верны все ответы. в) при скрещивании с себе подобными не дают расщепления;	б
ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07,	24	В кариотипе человека имеется: а) 22 аутосомы б) 23 аутосомы в) 44 аутосомы	В

ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7			
ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	25	Какой кариотип характерен для синдрома Клайнфельтера? а) 47, XX 21 + б) 47, XXУ в) 47, ХУ 13+	б
ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	26	Ген, вызывающий цветовую слепоту у человека, расположен: а) в X – хромосоме б) в Y – хромосоме в) в 15-ой хромосоме	а
ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	27	Гетерозиготными организмами называют такие, которые: а) образуют несколько типов гамет б) при скрещивании с себе подобными не дают расщепления в) несут в себе только доминантный ген Мать является носителем гена цветовой слепоты, отец различает цвета нормально. В потомстве цветовая слепота может быть:	а

ПК 6.7		а) у всех сыновей б) у всех дочерей в) у половины сыновей	
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	29	Исследуя аминокислотный состав гемоглобина, ученые используют: а) близнецовый метод б) биохимический метод в) генеалогический метод	б
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	30	Для какого наследственного заболевания характерно отставание в физическом развитии, катаракта, цирроз печени, желтуха? а) муковисцидоз б) галактоземия в) фенилкетонурия	б
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	31	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?	$XAXa OO \times XAY AB$ Зд 1 гр зд 4 гр XAO $XA A$ YA XaO XAB YB F $XAXaAO$, $XAYAO$, $XAXABO$, $XAYBO$, $XAXaAO$, $XaYAO$, $XAXaBO$, $XaYBO$

<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	32	<p>Сперматогенез состоит из:</p> <p>а) 2 фаз б) 4 фаз в) 5 фаз</p>	б
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	33	<p>Если в ядре клетки одно тельце Барра, то кариотип организма будет:</p> <p>а) 46, XY б) 45, X0 в) 46, XX</p>	в
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	34	<p>Наследственность – это свойство организмов:</p> <p>а) взаимодействовать со средой обитания б) реагировать на изменение окружающей среды; в) передавать свои признаки и особенности развития потомству</p>	в
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07,</p>	35	<p>Какие гаметы будут образовываться у организма с генотипом ААВвСс:</p> <p>а) АВС, АВс б) аВс, Аbc, АВС в) Аbc, АВС, АВс, АbС</p>	в

<p>ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>			
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	36	<p>Как называются гены, расположенные в гомологичных хромосомах?</p> <p>а) доминантные б) аллельные в) гетерозиготные</p>	б
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	37	<p>Что отражает закон Моргана:</p> <p>а) закон единообразия гибридов 1 поколения б) закон расщепления признаков в) закон сцепленного наследования признаков</p>	в
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	38	<p>Мутации, которые приводят к изменению первичной структуры соответствующего белка, называются</p> <p>а) геномные б) хромосомные в) генные</p>	в

ПК 6.7			
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	39	Какой кариотип характерен для синдрома Шерешевского-Тернера? а) 47, XX 21+ б) 45, XO в) 47, XY 13+	б
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	40	Для какого наследственного заболевания характерен «мышинный» запах мочи и пота? а) галактоземия б) фенилкетонурия в) муковисцидоз	б
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	41	Какое заболевание мы можем обнаружить при помощи цитогенетического метода? а) нейрофиброматоз б) галактоземия в) синдром Эдвардса	в
ОК 01, ОК 02, ОК	42	При дигибридном скрещивании расщепление во втором поколении по фенотипу будет равно:	а

04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7		а) 9:3:3:1 б) 12:4 в) 9:3:4	
ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	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	а
ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	44	Какие структуры расходятся к полюсам в анафазе I мейоза? а) хроматиды б) хромосомы в) молекулы ДНК	б
ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1,	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	в

ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7			
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	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) AA и aa б) Aa и Aa в) Aa и aa	в
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	47	Случаи рождения детей с синдромом Дауна— это результат нарушения процесса а) митоза б) мейоза в) амитоза	б
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	48	У людей в норме два разнояйцовых близнеца отличаются друг от друга а) только по фенотипу б) по фенотипу и генотипу в) по генотипу	б

<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	49	<p>Изучение родословной человека в большом числе поколений составляет сущность метода</p> <p>а) близнецового б) генеалогического в) биохимического</p>	б
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	50	<p>Сколько гамет образуется у организма с генотипом ccDdFf?</p> <p>а) 2 б) 3 в) 4</p>	в
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	51	<p>Как называется двойной набор хромосом в соматических клетках человека?</p> <p>а) диплоидный б) гетерозиготный в) гаплоидный</p>	а
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07,</p>	52	<p>Какое из наследственных заболеваний наследуется как аутосомно-рецессивное?</p> <p>а) синдром Дауна б) фенилкетонурия в) нейрофиброматоз</p>	б

<p>ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>			
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	53	<p>Синдром Эдвардса это:</p> <p>а)трисомия 18 хромосомы б) делеция короткого плеча 5 хромосомы в) моносомия X0</p>	a
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	54	<p>Сходство близнецов по изучаемым признакам называется:</p> <p>а) конкордантность б) пропорциональность в) дискордантность</p>	a
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	55	<p>По какому типу наследуется фенилкетонурия?</p> <p>а) сцепленный с полом доминантный б) аутосомно-доминантный в) аутосомно-рецессивный</p>	B

ПК 6.7			
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	56	У человека решающую роль в определении пола играет: а) X-хромосома б) Y-хромосома в) аутосома	б
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	57	Метод изучения наследственности человека, в основе которого лежит изучение числа хромосом, особенностей их строения, называют а) генеалогическим б) близнецовым в) цитогенетическим	в
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	58	В какой фазе мейоза происходит кроссинговер? а) профазы I б) метафазы I в) анафазы II	а
ОК 01, ОК 02, ОК	59	С помощью какого метода выявляется влияние генотипа и среды на развитие ребенка а) генеалогического	б

<p>04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>		<p>б) близнецового в) цитогенетического</p>	
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	60	<p>Совокупность внешних и внутренних признаков организма называется:</p> <p>а) комплементарность б) генотип в) фенотип</p>	в
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	61	<p>Решите задачу и выберите правильный ответ: 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>	а
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1,</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</p>	а

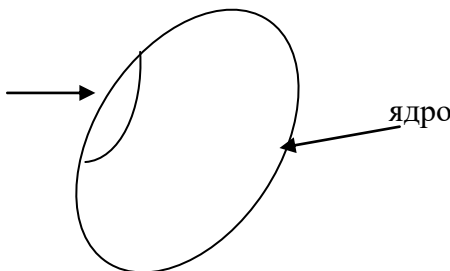
ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7		в)RhrhOO , RhrhBO, rhrhBO	
		Задания открытого типа	
ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	1	Строение и функции нуклеиновых кислот: ДНК и РНК	<p>Нуклеиновые кислоты- это полимеры, построенные из огромного числа мономерных единиц-нуклеотидов. ДНК-дезоксирибонуклеиновая кислота. РНК- рибонуклеиновая кислота</p> <p>В ДНК пентоза-дезоксирибоза, в РНК-рибоза. В ДНК азотистые основания аденин, гуанин, цитозин, тимин, в РНК-аденин, гуанин, цитозин и урацил</p> <p>ДНК-первичная одноцепочечная структура, вторичная-две цепочки, закрученные в спираль, азотистые основания соединяются водородными связями по принципу комплементарности. РНК – одноцепочечная структура. Двухцепочечную структуру имеет РНК отдельных вирусов(оспа, аденовирус).</p> <p>ДНК-носитель наследственной информации.</p> <p>РНК(информационная)-передает наследственную информацию с ДНК к месту синтеза белка, т.е. в рибосомы.</p> <p>РНК(транспортная)-переносит аминокислоты к месту синтеза белка</p>

			РНК(рибосомная) –входит в состав рибосом и участвует в непосредственном синтезе белка.
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	2	Структурно-функциональная организация эукариотической клетки: одномембранные органоиды, строение и функции	<p>ЭПС- эндоплазматическая сеть, гладкая и шероховатая. Функция гладкой- синтез углеводов и жиров, их транспорт. Функция шероховатой - синтез белков, их транспорт</p> <p>Комплекс Гольджи -пакеты уплощенных цистерн. Упаковка органических веществ, синтезированных на ЭПС.</p> <p>Лизосомы- овальная форма, содержат пищеварительные ферменты. Лизис-расщепление веществ с помощью ферментов. Разрушение отмерших структур клетки.</p>
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	3	Структурно-функциональная организация эукариотической клетки: двумембранные органоиды, строение и функции	<p>Митохондрии овальной формы, наружная мембрана гладкая, внутренняя образует складки -кристы. Функция-синтез универсального источника энергии-АТФ.</p> <p>Пластиды(есть только в растительных клетках). Хлоропласты(зеленые) обеспечивают фотосинтез, хромопласты(цветные)-придают окраску цветам, плодам, лейкопласты(бесцветные)-запас питательных веществ</p>

<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	4	<p>Структурно-функциональная организация эукариотической клетки: немембранные органоиды, строение и функции</p>	<p>Рибосомы- сферической формы, состоят из двух частей-субъединиц. Синтез белка.</p> <p>Клеточный центр состоит из двух центриолей, расположенных под прямым углом друг к другу. Деление клетки.</p>
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	5	<p>Биосинтез белка. Процесс транскрипции и его характеристика.</p>	<p>Биосинтез белка-это образование белка в живых организмах.</p> <p>Транскрипция-это считывание и перенос наследственной информации с ДНК к месту синтеза белка. и-РНК считывает наследственную информацию по принципу комплементарности и переносит ее в рибосомы</p>
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	6	<p>Биосинтез белка. Процессинг при биосинтезе и его характеристика</p>	<p>Биосинтез белка-это образование белка в живых организмах.</p> <p>Процессинг-преобразование и-РНК в м-РНК. Происходит удаление некодирующих участков гена-интронов и соединение кодирующих участков гена-экзонов, в результате и-РНК превращается</p>
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07,</p>	7	<p>Биосинтез белка. Процесс трансляции и его характеристика</p>	<p>Биосинтез белка-это образование белка в живых организмах.</p> <p>Трансляция-перевод нуклеотидной</p>

<p>ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>			<p>последовательности ДНК в аминокислотную последовательность белка. Этапы трансляции: инициация-начало синтеза белка, элонгация-рост белковой цепочки, терминация-завершение биосинтеза белка.</p>
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	8	<p>АТФ :состав, структура и роль в биосинтезе белка.</p>	<p>АТФ-это нуклеотид по своей структуре, т.к.т состоит из азотистого основания аденин, углевода рибозы и трех остатков фосфорной кислоты, образуется АТФ в митохондриях клетки и является универсальным источником энергии</p>
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	9	<p>Жизненный цикл клетки. Митотический цикл клетки. Митоз. Характеристика фаз митоза</p>	<p>Время существования клетки от деления до следующего деления или смерти</p> <p>Митотический цикл-это период подготовки клетки к делению и само деление клетки.</p> <p>Митоз –это не прямое деление соматических клеток. В профазе увеличивается ядро, хромосомы спирализуются, состоят из двух хроматид, формируется веретено деления, ядерная оболочка и ядрышки растворяются.</p> <p>Спирализация хромосом достигает максимума, хромосомы располагаются на экваторе клетки.</p>

			<p>Центромеры разъединяются, хроматиды(дочерние хромосомы) растягиваются нитями веретена к противоположным полюсам клетки</p> <p>Хромосомы у полюсов клетки деспирализуются, образуется ядерная оболочка у каждого полюса, нити веретена разрушаются, происходит деление цитоплазмы</p>
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	10	Биологическое значение митоза.	<p>Митоз обеспечивает поддержание постоянства числа хромосом, а также обеспечивает рост, развитие организма, регенерацию, бесполое размножение</p>
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	11	Мейоз. Деления мейоза. Результат мейоза. Биологическое значение конъюгации и кроссинговера как источника генетической комбинативной изменчивости	<p>Мейоз-деление половых клеток. Состоит из двух делений :редукционное и эквационное Конъюгация-это притягивание гомологичных хромосом друг к другу по всей длине. Кроссинговер-это обмен идентичных участков гомологичных хромосом. Происходят эти процессы в профазе 1.</p> <p>Профаза 1, метафаза1, анафаза 1, телофаза 1.</p> <p>В результате первого деления мейоза образуются две клетки с гаплоидным набором хромосом. Хромосомы состоят из двух хроматид.</p> <p>Профаза 2, метафаза2, анафаза 2, телофаза 2</p> <p>Образуются четыре клетки с гаплоидным набором хромосом. Хромосомы состоят из одной хроматиды.</p> <p>В процессе кроссинговера происходит рекомбинация</p>

			наследственного материала, это одна из причин изменчивости организмов, дающая материал для отбора.
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	12	Половое размножение. Гаметогенез, Характеристика периодов	<p>Половое размножение-это размножение с помощью половых клеток. С оплодотворение(участвуют два родителя), без оплодотворения</p> <p>Гаметогенез- образование половых клеток</p> <p>Сперматогенез-образование мужских половых клеток</p> <p>Овогенез- образование женских половых клеток</p> <p>Первичные половые клетки делятся путем митоза, в результате чего увеличивается их количество</p> <p>Незрелые половые клетки растут.Рост у незрелых мужских гамет выражен нерезко, их размеры увеличиваются незначительно.Будущие яйцеклетки увеличиваются в размерах в сотни , тысячи раз</p> <p>Период созревания или мейоз. В результате при сперматогенезе образуются четыре не сформированные мужские половые клетки, при овогенезе одна зрелая яйцеклетка и три направительных тельца, вскоре погибающие.</p> <p>Период формирования есть только в сперматогенезе. Мужские половые клетки приобретают определенную форму и размер.</p>
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	13	Половой хроматин, его генетическая обусловленность. Тельца Барра.	<p>В середине 20 в (1949 г) Барр, исследуя нейроны кошки, обнаружил в ядре соматических клеток в период интерфазы чечевичеподобные глыбы хроматина на периферии ядра. (Тельца Барра).</p> <p>В клетках мужских особей таких телец Барра нет.</p> <div style="text-align: center;">  </div> <p>При исследовании кариотипов людей с нарушением хромосомного набора обнаруживается количество телец Барра на единицу меньше, чем число X-хромосом.</p>


			Например: Трисомия X-XXX телец Барра 2.
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	14	Закономерности наследования, открытые Г. Менделем	1-й закон: При скрещивании двух гомозигот (двух чистых линий), отличающихся по одной паре альтернативных признаков, в первом поколении наблюдается единообразие гибридов как по генотипу, так и по фенотипу и гибриды несут признак одного из родителей. 2-й закон: При скрещивании гибридов первого поколения (двух гетерозигот) во втором поколении наблюдается расщепление в определенном числовом соотношении: по фенотипу 3:1, по генотипу 1:2:1 3-й закон: При скрещивании двух гомозиготных особей, отличающихся по двум и более парам альтернативных признаков, гены и соответствующие признаки наследуются независимо друг от друга и комбинируются во всех возможных сочетаниях (расщепление в соотношении 9: 3: 3 :1
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	15	Моногибридное и дигибридное скрещивание, универсальность законов наследственности	Моногибридное скрещивание-скрещивание двух организмов, отличающихся друг от друга по одной паре альтернативных признаков Дигибридное скрещивание-скрещивание двух организмов, отличающихся друг от друга по двум парам альтернативных признаков Законы наследственности универсальны для всех организмов.
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4,	16	Сцепленное наследование признаков. Хромосомная теория наследственности	1. Признаки организма формируются под влиянием генов. Ген – единица наследственной информации. 2. Гены расположены в хромосомах линейно. Каждый ген занимает определенный локус. Гены, занимающие одинаковые локусы в гомологичных хромосомах называются аллельными. 3. Гены, расположенные в одной хромосоме, образуют группу сцепления и наследуются сцепленно (<i>закон Моргана</i>). Число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом 4. Новые комбинации генов образуются в результате кроссинговера 5. Частота кроссинговера зависит от расстояния между генами: чем

ПК 6.7			<p>дальше расположены гены, тем чаще между ними происходит кроссинговер</p> <p>Единица измерения расстояния между генами – МОРГАНИДА (М)</p> <p>1 М = 1% cross</p> <p>Наследование сцепленное с полом-это наследование генов, расположенных в половых хромосомах X и Y</p>
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	17	Трудности в изучении наследственности у человека.	<ol style="list-style-type: none"> 1.Невозможность проведения экспериментального скрещивания. 2.Длительный срок смены поколений (25-30 лет). 3.Длительный дорепродуктивный период. 4.Большое число групп сцепления. 5.Небольшое число детей в семье. 6.Невозможность получения индуцированных мутаций. 7. Социальное неравенство людей.
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	18	Задачи генетики человека	<ol style="list-style-type: none"> 1.Изучение организации генома человека. 2.Изучение структуры генов человека. 3.Изучение механизмов реализации генетической информации. 4.Изучение закономерностей наследования при-знаков у человека. 5.Изучение закономерностей изменчивости у человека. 6.Изучение действия генов в онто- и филогенезе. 7.Изучение генетической структуры человеческих популяций и их динамики. 8.Решение задач медицинской генетики
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p>	19	Методы изучения генетики человека	<ol style="list-style-type: none"> 1.Генеалогический метод. 2.Близнецовый метод. 3.Цитогенетический метод. 4.Биохимический метод. 5.Популяционно-статистический метод.

ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7			6.Метод генетики соматических клеток. 7.Метод моделирования. 8.Молекулярно-генетический метод. 9.Экспериментальный метод
ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	20	Генеалогический метод. Методика составления родословных, их анализ	Генеалогический метод основан на составлении и анализе родословных. Родословная – графическое отображение родственных связей в семье или роду.При составлении родословных используют определенную символику. Анализ родословной. 1.Установить наследственный характер признака. Если заболевание встречается в потомстве во всех поколениях – это наследственность. 2.Необходимо определить тип наследования
ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	21	Особенности родословных при аутосомно-доминантном наследовании	1. Признак встречается с одинаковой частотой у мужчин и женщин. 2. Признак передается от родителей к детям из поколения в поколение (наследование по вертикали). 3. Больные встречаются в каждом поколении, но могут быть и проскоки (при неполной пенетрантности доминантного гена).
ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4,	22	Особенности родословных при аутосомно-рецессивном наследовании	1. Мужчины и женщины поражаются с одинаковой частотой. 2. Родители больных потомков здоровы. 3. Среди родителей пробанда отмечается высокая частота кровнородственных браков. 4. Как правило у единокровных (дети одного отца от разных матерей) или единоутробных (дети одной матери от разных отцов) братьев и сестер заболевание не проявляется

ПК 6.7			
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	23	Особенности родословных при Х-сцепленном доминантном наследовании.	<ol style="list-style-type: none"> 1. Женщины поражаются в 2 раза чаще чем мужчины, но болеют легче. 2. У пробанда как правило болен один из родителей. 3. Заболевание от больной матери с равной вероятностью наследуют дочери и сыновья. 4. Заболевание от больного отца всегда передается дочери, но не сыну
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	24	Особенности родословных при Х-сцепленном рецессивном наследовании	<ol style="list-style-type: none"> 1. Женщины поражаются в 2 раза чаще чем мужчины, но болеют легче. 2. У пробанда как правило болен один из родителей. 3. Заболевание от больной матери с равной вероятностью наследуют дочери и сыновья. 4. Заболевание от больного отца всегда передается дочери, но не сыну
ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7	25	Особенности родословных при Y-сцепленном наследовании	Передается только по мужской линии , в каждом поколении
ОК 01, ОК 02, ОК	26	Близнецовый метод. Роль наследственности и среды в формировании признаков. Монозиготные и дизиготные	Сущность близнецового метода заключается в сравнении внутрипарного сходства в группах MZ и DZ, что позволяет с помощью

<p>04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	<p>близнецы. Конкордантность и дискордантность близнецов по ряду признаков</p>	<p>специальных формул определить роль наследства и роль среды в развитии признаков (заболевание). Пары, в которых близнецы схожи между собой называют конкордантными (C_{MZ}; C_{DZ}).</p> <p>Формула Хольцингера</p> $H = \frac{C_{MZ} - C_{DZ}}{100 - C_{DZ}} * 100\%$ <p>H – доля наследственности</p> $E = 100 - H$ <p>E – доля среды</p> <p>Сахарный диабет, конкордантность (C_{MZ}) = 55,8%, C_{DZ} = 11,4%</p> $H = \frac{55,8\% - 11,4\%}{100 - 11,4\%} * 100\% = \frac{44,4\%}{88,6} * 100\% = 0,5 * 100\% = 50\%$ $E = 100 - 50\% = 50\%$ <p>Значение близнецового метода</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. При инфекционных и вирусных заболеваниях роль внешней среды очевидна, кроме внешней среды влияет и наследственность. 2. Позволил доказать основной закон генетики развития: индивидуальные свойства каждого организма формируются в онтогенезе под влиянием генотипа и среды. Очень часто этот метод используют для быстрой диагностики патологии у эмбриона. 3. Этот метод широко используют в фармакологии (метод контроля по партнеру).
--	--	---

<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	<p>27</p>	<p>Цитогенетический метод. Основные показания для цитогенетического исследования</p>	<p>Заключается в изучении кариотипа (хромосомного набора). Применяют как диагностический метод при выраженных хромосомных заболеваниях. Для исследований кариотипа могут брать различные клетки, чаще используют клетки крови (лейкоциты).</p> <p>1 мл крови центрифугируют, т.е. отделяют лейкоциты от эритроцитов. Лейкоциты в стерильных боксах помещают в питательную среду, затем в специальных флаконах культуру помещают в термостат 37⁰С на 72 часа. За 2 часа до завершения культивации в культуру вводят вещество колхицин, который разрушает нити веретена деления. Культуру помещают в гипотонический раствор, в котором клетки и хромосомы набухают. Помещают культуру на предметное стекло, окрашивают, покрывают покровным стеклом, слегка придавливают. Микро- препарат фотографируют и из увеличенного микрофото вырезают хромосомы и располагают в порядке уменьшения их размеров и получается упорядоченная идиограмма.</p> <p>Если 45,47 хромосом – это патология.</p> <p><i>Когда применяют цитогенетический метод?</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - подозрение на хромосомную болезнь по клинической симптоматике; - наличие у ребенка множественных врожденных пороков развития; - многократные спонтанные аборт, мертворождения или рождение детей с врожденными пороками развития; - нарушение репродуктивной функции неясного генеза у женщин и мужчин (бесплодный брак) - существенная задержка умственного и физического развития ребенка; - перинатальная диагностика (риск по возрасту, в связи с наличием у родителей рождения предыдущего ребенка с хромосомной болезнью); - подозрение на синдромы, характеризующиеся хромосомной нестабильностью; - оценка мутагенных воздействий (радиационных, химических).
<p>ОК 01, ОК 02, ОК</p>	<p>28</p>	<p>Наследственные болезни и их классификация</p>	<p>Наследственные болезни</p> <p>Генные болезни Хромосомные болезни</p> 

<p>04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>			<p>Хромосомные болезни</p> <p>Аутосомные</p> <p>Синдром Дауна Синдром Патау Синдром Эдвардса</p> <p>Половые</p> <p>Трисомия X</p> <p>Синдром Шерешевского – Тернера Синдром Клайнфельтера</p>
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	29	<p>Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Синдром Дауна :генетическая причина, фенотипические проявления</p>	<p>В основе болезни Дауна лежит нерасхождение по 21 паре хромосом (либо в яйцеклетке во время мейоза, либо на ранних стадиях дробления зиготы).</p> <p>Кариотип больного содержит 47 хромосом (3 хромосомы 21).</p> <p>Мозаичность – одна часть клеток нормальный кариотип, другая трисомия по 21 хромосоме.</p> <p>Транслокационный вариант - кариотип содержит 46 хромосом, причем в наборе 2 нормальные хромосомы 21; 1 нормальная хромосома 15 и крупная аномальная непарная хромосома, представляющая собой соединение третьей 21 и второй 15 хромосом.</p> <p><i>Фенотипические проявления</i></p> <p>- Больные с синдромом Дауна обычно невысокого роста, отличаются слабоумием и многочисленными физическими пороками. Бросаются в глаза небольшая круглая голова со скошенным затылком, косые глазные щели, короткий нос с широкой плоской переносицей, маленькие деформированные уши, полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей нижней челюстью, своеобразная походка с</p>

			неловкими движениями и косноязычие.
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК 09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	30	Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Синдром Патау :генетическая причина, фенотипические проявления	<p>В основе синдрома Патау лежит трисомия 13 хромосомы, т.е. нерасхождение по 13 паре хромосом. В кариотипе больного 47 хромосом (3 хромосомы 13).</p> <p><i>Фенотипические проявления.</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - Новорожденные при этом заболевании имеют нормальные размеры и массу тела. Клинически у них отмечается резкая умственная отсталость, неправильно сформированные и низко расположенные уши, полидактилия, повышенная гибкость суставов, врожденные пороки внутренних органов, часто наблюдаются судороги, деформация пальцев кисти, деформация стопы, глухота. - При патологическом исследовании обнаруживаются и внутренние уродства практически всех органов и систем: легких, почек, желудочно-кишечного тракта. Масса мозга уменьшена, часто отсутствует передний мозг, мозжечок недоразвит, иногда мозг не разделен на полушария. - Пороки настолько выражены, что как правило, дети быстро умирают (на 3-4 месяце жизни). Чаще синдром Патау обнаруживается у девочек (1:4000).
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК 09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	31	Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Синдром Эдвардса :генетическая причина, фенотипические проявления	<p>В основе синдрома Эдвардса лежит нерасхождение по 18 паре хромосом (трисомия 18 хромосомы). В кариотипе больного 47 хромосом (3 хромосомы 18).</p> <p><i>Фенотипические проявления.</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - Множественные дефекты жизненно важных органов: изменение клеток коры больших полушарий, атрофия легких, почек. До одного месяца доживают 70% больных, до года доживают 7%, до 10 лет – 1%. С трисомией 18 чаще рождаются девочки
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК</p>	32	Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Трисомия X :генетическая причина, фенотипические проявления	<p>В основе трисомии X лежит увеличение числа x - хромосом до трех (47хромосом:44аутосомы + XXX).</p> <p><i>Фенотипические проявления.</i></p>

<p>05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>			<ul style="list-style-type: none"> - Недоразвитые яичники и матка, в основном бесплодие, нерегулярный менструальный цикл, преждевременный климакс. Отмечается незначительное снижение интеллекта (умственная отсталость). - Около трети больных сохраняют генеративную (детородную) функцию и имеют нормальных детей. - Частота встречаемости трисомии X: 1:1000. - Лечение направлено на исправление эндокринного дисбаланса, в первую очередь на устранение нарушений функции яичников.
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	33	<p>Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Синдром Шерешевского-Тернера :генетическая причина, фенотипические проявления</p>	<p>В основе синдрома Шерешевского – Тернера лежит отсутствие одной X – хромосомы (моносомия X). Кариотип больного содержит 45 хромосом (44аутосомы+X).</p> <p><i>Фенотипические проявления.</i></p> <p>Низкий рост (120-130 см), короткая шея, «щитовидная» (воронкообразная) грудина, широко расставленные соски. Недоразвитие яичников, в результате бесплодие. Недоразвитие вторичных половых признаков, в связи с чем иногда больные впервые обращаются к врачу. Наружные половые органы сформированы по женскому типу. Однако в соматических клетках. отсутствует половой хроматин (тельца Барра). В норме в клетках женщины под оболочкой ядра обнаруживается одно тельце полового хроматина (в виде темного пятнышка).</p> <p>Лечение обычно направлено на коррекцию вторичных половых признаков.В 50% случаях больные умственно отсталые. Они пассивны, склонны к психогенным реакциям. Кроме того часто отмечается нарушение слуха (около 40%). Частота заболевания: 1:5000 девочек. Моносомия X зависит исключительно от отца (нарушение сперматогенеза)</p>
<p>ОК 01,ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1,</p>	34	<p>Хромосомные болезни. Количественные и структурные аномалии хромосом. Синдром Клайнфельтера :генетическая причина, фенотипические проявления</p>	<p>В основе синдрома Клайнфельтера лежит увеличение числа X – хромосом. Кариотип больного содержит 47 хромосом (44аутосомы+XXY)</p> <p><i>Фенотипические проявления.</i></p> <ul style="list-style-type: none"> - Высокий рост, удлиненные по сравнению с туловищем руки и ноги. - Нарушенный сперматогенез и в результате бесплодие.

<p>ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>			<ul style="list-style-type: none"> - Евнухоидизм: более узкие, чем таз, плечи, оволосение и отложение жира на теле по женскому типу, повышенное выделение женских половых гормонов. - Наружные половые органы мужского типа, но в соматических клетках обнаруживается половой хроматин, как у женщин. - Лишняя X – хромосома приводит к разнообразным нарушениям психики. Больные очень внушаемы, они вялы, апатичны, безынициативны, часто отмечается умственная отсталость. - Клиническая картина этого синдрома начинает проявляться у мальчиков только в период полового созревания. - Лечение, проводимое тестостероном (мужской половой гормон), направлено на коррекцию вторичных половых признаков. Однако пациенты даже
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09 ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	<p>35</p>	<p>Генные болезни. Причины моногенных заболеваний. Фенилкетонурия</p>	<p>Дети с ФКУ рождаются здоровыми, но в первые же недели в связи с поступлением фенилаланила с молоком матери развиваются клинические проявления: повышенная возбудимость, эпилептические припадки (судороги), характерный «мышинный» запах, снижается количество пигмента меланина, поэтому больные выглядят как голубоглазые блондины со светлой кожей. У детей после 3 лет развивается умственная отсталость.</p> <p>Поэтому ранняя диагностика и диетотерапия предупреждают развитие клинических проявлений. В результате лечения дети развиваются нормально, учатся в школе, получают специальность.</p> <p>Диагноз можно установить и <i>экспресс - методом</i>: на смоченную мочой пеленку + 5 капель 10% раствора хлорида железа, при заболевании наблюдается быстро проходящее потемнение.</p> <p>При подтверждении диагноза (на 3-5 день жизни ребенка высушенные капли крови на фильтровальной бумаге отправляют в лабораторию (массовый анализ), ребенка переводят на искусственную безфенилаланиновую диету, основу которой составляет гидролизат молочного казеина (белка молока) + витамины, минеральные соли.</p> <p>Лечение диетой проводится под биохимическим контролем концентрации фенилаланина в крови: 2 раза в неделю – в 1-й месяц</p>

<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	<p>36</p>	<p>Генные болезни. Причины моногенных заболеваний. Галактоземия</p>	<p>Нарушение углеводного обмена. Накопление в тканях и крови галактозы. Без лечения развивается цирроз печени. В конечном итоге болезнь приводит к умственной отсталости и ранней смерти.</p> <p>В начале, как только новорожденный начинает получать молоко, наблюдается желтуха, рвота, падение массы тела.</p> <p>Лечение: диетотерапия (безмолочное вскармливание, т.е. исключают продукты, содержащие галактозу).</p>
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	<p>37</p>	<p>Генные болезни. Причины моногенных заболеваний. Муковисцидоз</p>	<p>Ферменты поджелудочной железы не поступают в просвет кишечника. В результате нарушается функция поджелудочной железы, что в первую очередь препятствует нормальному пищеварению. В некоторых случаях определяется увеличение печени и</p>
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07, ОК09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	<p>38</p>	<p>Генные болезни. Причины моногенных заболеваний. Нейрофиброматоз</p>	<p>Заболевание проявляется с рождения или в первом десятилетии. Наиболее тяжело поражается нервная система. На коже появляются светло-коричневые пигментные пятна. Решающим признаком является появление нейрофибром -мягкие узелки, которые при надавливании проваливаются в середине («кнопка звонка»).</p>
<p>ОК 01, ОК 02, ОК 04, ОК 05-ОК 07,</p>	<p>39</p>	<p>Виды профилактики наследственных болезней</p>	<p>Методы профилактики наследственных заболеваний. Профилактика наследственных болезней может проводиться несколькими способами. А) Могут проводиться мероприятия, направленные на <u>ослабление</u></p>

<p>OK09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>			<p><u>действия мутагенных факторов:</u> уменьшение дозы облучения, снижение количества мутагенов в окружающей среде, предупреждение мутагенных свойств сывороток и вакцин.</p> <p>Б) Перспективным направлением является <u>поиск антимутагенных защитных веществ</u>. Антимутагены – это соединения, нейтрализующие сам мутаген до его реакции с молекулой ДНК или снимающие поражение с молекулы ДНК, вызванные мутагенами. С этой целью применяют цистеин, после введения которого организм мыши оказывается способным переносить смертельную дозу радиации. Антимутагенными свойствами обладает ряд витаминов.</p> <p>В) Целям профилактики наследственных болезней служит <u>генетическое консультирование</u>. При этом предупреждаются близкородственные браки (инбридинг), поскольку при этом резко возрастает вероятность рождения детей, гомозиготных по аномальному рецессивному гену. Выявляются гетерозиготные носители наследственных заболеваний. Врач-генетик- не юридическое лицо, он не может запретить или разрешить консультируемым иметь детей. Его цель – помочь семье реально оценить степень опасности.</p>
<p>OK 01,OK 02, OK 04, OK 05-OK 07, OK09</p> <p>ПК 2.1, ПК 4.1, ПК 4.4, ПК 6.7</p>	<p>40</p>	<p>Показания к медико-генетическому консультированию</p>	<p><i>Показаниями для медико-генетического консультирования являются:</i></p> <ol style="list-style-type: none"> 1) рождение ребенка с врожденным пороком развития; 2) установленная или подозреваемая наследственная болезнь в семье; 3) задержка физического развития или умственная отсталость у ребенка; 4) повторные спонтанные аборт, выкидыши, мертворождения; 5) близкородственные браки; 6) неблагоприятное протекание беременности