

ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ ОБУЧАЮЩИХСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ (МОДУЛЮ)

1. Общие сведения

1.	Кафедра	Клинической медицины
2.	Специальность	31.05.01 Лечебное дело
3.	Дисциплина (модуль)	Медицинская генетика
4.	Форма обучения	очная
5.	Год набора	2023

2. Перечень компетенций и индикаторов

Компетенция	Индикаторы компетенций
УК-1. Способен осуществлять критический анализ проблемных ситуаций на основе системного подхода, вырабатывать стратегию действий	1.1. Анализирует задачу, выделяя ее базовые составляющие. Осуществляет декомпозицию задачи. Определяет, интерпретирует и ранжирует информацию, требуемую для решения поставленной задачи. 1.2. Находит и критически анализирует информацию, необходимую для решения поставленной задачи. 1.3. Рассматривает различные варианты решения задачи, оценивая их достоинства и недостатки. 1.4. Грамотно, логично, аргументированно формирует собственные суждения и оценки. Отличает факты от мнений, интерпретаций, оценок и т.д. в рассуждениях других участников деятельности. 1.5. Определяет и оценивает практические последствия возможных решений задачи.
УК-9. Способен использовать базовые дефектологические знания в социальной и профессиональной сферах	9.1. Оперировать понятиями инклюзивной компетентности, ее компонентами и структурой; понимает особенности применения базовых дефектологических знаний в социальной и профессиональной сферах. 9.2. Планирует профессиональную деятельность совместно с лицами с ограниченными возможностями здоровья и инвалидами. 9.3. Взаимодействует в социальной и профессиональной сферах с лицами с ограниченными возможностями здоровья и инвалидами.
ОПК-1. Способен реализовывать моральные и правовые нормы, этические и деонтологические принципы в профессиональной деятельности	ОПК-1.1 Демонстрирует знание основных норм медицинского права ОПК-1.2 Демонстрирует знание этических и деонтологических принципов ОПК-1.3 Строит профессиональные отношения в соответствии с моральными и правовыми нормами ОПК-1.4 Применяет принципы врачебной этики и деонтологии при осуществлении коммуникаций врач-пациент, врач-медицинские работники и врач-родственники пациента
ПК-2 Способен проводить обследования пациента с целью установления диагноза	ПК-2.1. Проводит сбор жалоб, анамнеза жизни и заболевания пациента Проведение полного физикального обследования

	пациента (осмотр, пальпация, перкуссия, аускультация) ПК-2.2. Формулирует предварительный диагноз и составляет план лабораторных и инструментальных обследований пациента ПК-2.3. Направляет пациента на лабораторные и инструментальные обследования при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи ПК-2.4. Направляет пациента на консультацию к врачам-специалистам при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи ПК-2.5. Направляет пациента для оказания специализированной медицинской помощи в стационарных условиях или в условиях дневного стационара при наличии медицинских показаний в соответствии с действующими порядками оказания медицинской помощи, клиническими рекомендациями (протоколами лечения) по вопросам оказания медицинской помощи с учетом стандартов медицинской помощи ПК-2.6. Проводит дифференциальную диагностику с другими заболеваниями/состояниями, в том числе неотложными ПК-2.7. Устанавливает диагноз с учетом действующей международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ)
--	--

3. Критерии и показатели оценивания компетенций на различных этапах их формирования

№ п/п	Этап формирования компетенции (разделы, темы дисциплины)	Формируемая компетенция	Критерии и показатели оценивания компетенций			Формы контроля сформированности компетенций
			Знать:	Уметь:	Владеть:	
1.	Введение. Предмет, задачи, методы, история развития. Место генетики среди биологических наук.	УК-1 УК-9 ОПК-1 ПК-2	историю становления и развития генетики, ее задачи, методы исследования, теоретическое и практическое значение	излагать и критически анализировать базовую информацию в области генетики;	базовой терминологией в области генетики;	Участие в обсуждении вопросов на семинарах, в решении задач на практических занятиях. Выполнение заданий для самостоятельной работы.
2.	Наследственность и изменчивость на всех уровнях организации живого		основные закономерности наследственности и изменчивости живых организмов; молекулярные механизмы, лежащие в основе передачи наследственной информации и изменчивости генетического материала;	излагать и критически анализировать базовую информацию в области генетики; решать теоретические задачи по генетике; применять методы математической статистики при анализе экспериментальных данных и решении задач в области генетики	базовой терминологией в области генетики; комплексом лабораторных и полевых методов в области генетики и селекции	Участие в обсуждении вопросов на семинарах, в решении задач на практических занятиях. Выполнение заданий для самостоятельной работы.
3.	Генная теория		современные представления о структуре гена, мутагенезе, мутагенных эффектах природных и антропогенных факторов	излагать и критически анализировать базовую информацию в области генетики	базовой терминологией в области генетики	Участие в обсуждении вопросов на семинарах. Выполнение заданий для самостоятельной работы. Контрольная работа.
4.	Мутагенез, природные и антропогенные мутагены		современные представления о структуре гена, мутагенезе, мутагенных эффектах природных и антропогенных факторов	излагать и критически анализировать базовую информацию в области генетики; решать теоретические задачи по генетике; применять методы математической статистики при анализе	базовой терминологией в области генетики	Участие в обсуждении вопросов на семинарах, в решении задач на практических занятиях.

			экспериментальных данных и решении задач в области генетики		
5.	Генетические основы онтогенеза	современные представления о генетических основах индивидуального развития организмов;	излагать и критически анализировать базовую информацию в области генетики	базовой терминологией в области генетики	Участие в обсуждении вопросов на семинарах.
6.	Генетическая инженерия, ее применение в биотехнологии, генетические основы селекции	принципы генетической инженерии и ее использования в биотехнологии; практическое значение генетики для медицины и экологии; генетические основы и методы селекции	излагать и критически анализировать базовую информацию в области генетики	базовой терминологией в области генетики	Участие в обсуждении вопросов на семинарах.
	Генетические основы эволюции	основы генетики популяций и эволюционной генетики	излагать и критически анализировать базовую информацию в области генетики; решать теоретические задачи по генетике; применять методы математической статистики при анализе экспериментальных данных и решении задач в области генетики	базовой терминологией в области генетики	Участие в обсуждении вопросов на семинарах. Контрольная работа.
	Методы генетического анализа, селекции	принципы и методы генетического анализа	излагать и критически анализировать базовую информацию в области генетики; применять методы математической статистики при анализе экспериментальных данных и решении задач в области генетики	базовой терминологией в области генетики; комплексом лабораторных и полевых методов в области генетики и селекции	Участие в обсуждении вопросов на семинаре. Итоговое тестирование.

Шкала оценивания в рамках балльно-рейтинговой системы

«не зачтено» – 60 баллов и менее, «зачтено» – 61-100 баллов

4. Критерии и шкалы оценивания

4.1. Критерии оценки устного выступления студентов на семинарах

Максимальное количество баллов	Характеристики ответа студента
1	- студент глубоко и всесторонне усвоил проблему; - уверенно, логично, последовательно и грамотно излагает материал; - опираясь на знания основной и дополнительной литературы, тесно привязывает усвоенные научные положения с практической деятельностью; - умело обосновывает и аргументирует выдвигаемые им идеи; - делает выводы и обобщения; - свободно владеет понятиями
0,5	- студент твердо усвоил тему, грамотно и по существу излагает ее, опираясь на знания основной литературы; - не допускает существенных неточностей; - увязывает усвоенные знания с практической деятельностью; - аргументирует научные положения; - делает выводы и обобщения; - владеет системой основных понятий
0	- студент не усвоил значительной части проблемы; - допускает существенные ошибки и неточности при рассмотрении ее; - испытывает трудности в практическом применении знаний; - не может аргументировать научные положения; - не формулирует выводов и обобщений; - не владеет понятийным аппаратом

4.2. Критерии оценивания решения задач по генетике:

Критерий оценки	Максимальное количество баллов
Умение правильно выбрать и записать данные задачи	0,5
Умение правильно устанавливать характер наследования признака	0,5
Наличие схемы скрещивания, в которой правильно обозначены аллели генов, указаны генотипы родителей, гаметы, генотипы и фенотипы потомства.	0,5
Умение правильно объяснять полученные результаты, используя генетическую терминологию	0,5
Итого	2

За правильно решенную задачу максимально можно получить 2 балла.

Оценивание задания для самостоятельной работы:

Задание для самостоятельной работы может представлять собой генетическую задачу

4.3. Критерии выполнения задания для самостоятельной работы

Максимальное количество баллов	Характеристики ответа студента
3	- студент глубоко и всесторонне усвоил проблему; - уверенно, логично, последовательно и грамотно излагает материал; - опираясь на знания основной и дополнительной литературы, тесно привязывает усвоенные научные положения с практической деятельностью; - умело обосновывает и аргументирует выдвигаемые им идеи; - делает выводы и обобщения; - свободно владеет понятиями
2	- студент твердо усвоил тему, грамотно и по существу излагает ее, опираясь на знания основной литературы; - не допускает существенных неточностей; - увязывает усвоенные знания с практической деятельностью; - аргументирует научные положения; - делает выводы и обобщения; - владеет системой основных понятий
1	- тема раскрыта недостаточно четко и полно, то есть студент освоил проблему, по существу излагает ее, опираясь на знания только основной литературы; - допускает несущественные ошибки и неточности; - испытывает затруднения в практическом применении знаний; - слабо аргументирует научные положения; - затрудняется в формулировании выводов и обобщений; - частично владеет системой понятий
0	- студент не усвоил значительной части проблемы; - допускает существенные ошибки и неточности при рассмотрении ее; - испытывает трудности в практическом применении знаний; - не может аргументировать научные положения; - не формулирует выводов и обобщений; - не владеет понятийным аппаратом

4.4. Оценивание контрольной работы

Цель контрольной работы – проверка знаний студентами основных генетических закономерностей в течение семестра. Вопросы и задачи охватывают в полной мере объем лекций и практических занятий. Каждому студенту предлагается 10 вопросов, часть из которых – задачи. Оценка каждого вопроса проводится по двухбалльной системе. Суммарная оценка выводится по сумме баллов.

4.5. Оценивание теста

Процент правильных ответов	До 50 %	51-60 %	61-70 %	71-80 %	81-90 %	91-100 %
Количество баллов за решенный тест	1	3	5	7	9	11

4.6. Критерии оценивания ответа студента на зачете

критерий	баллы
Уровень усвоения материала, предусмотренного программой	10
Умение выполнять задания, предусмотренные программой	10
Уровень знакомства с основной литературой, предусмотренной программой	4
Уровень знакомства с дополнительной литературой	2
Уровень раскрытия причинно-следственных связей	4
Уровень раскрытия междисциплинарных связей	2
Педагогическая ориентация (культура речи, манера общения, умение использовать наглядные пособия)	2
Качество ответа (его общая композиция, логичность, убежденность, общая эрудиция)	2
Ответы на вопросы: полнота, аргументированность, убежденность, умение использовать ответы на вопросы для более полного раскрытия содержания вопроса	2
Деловые и волевые качества докладчика: ответственное отношение к работе, стремление к достижению высоких результатов, готовность к дискуссии, контактность.	2
Итого	40

5. Типовые контрольные задания и методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний, умений, навыков и (или) опыта деятельности, характеризующих этапы формирования компетенций в процессе освоения образовательной программы.

Примерные тестовые задания

Для каждого утверждения выберите одно или несколько соответствий.

1. Укажите, какие из названных состояний генотипа соответствуют перечисленным диплоидным организмам:

1) доминантной гомозиготе; 2) гемизиготе; 3) гетерозиготе

А) в гомологичных аутосомах находятся разные аллели данного гена;

Б) в обеих X-хромосомах женского организма находятся одинаковые доминантные аллели данного гена;

В) аллель данного гена находится в X-хромосоме мужского организма;

Г) в гомологичных аутосомах находятся одинаковые доминантные аллели данного гена;

Д) в обеих X-хромосомах женского организма находятся разные аллели данного гена;

Е) организм, гетерозиготный по двум разным генам;

Ж) организм, гетерозиготный по двум разным генам, причем оба гена обязательно находятся в одной хромосоме;

З) организм, гетерозиготный по двум разным генам, причем оба гена обязательно находятся в нехомологичных хромосомах;

И) в гомологичных аутосомах находятся одинаковые рецессивные аллели данного гена

К) в обеих X-хромосомах женского организма находятся одинаковые рецессивные аллели данного гена.

2. Установите соответствие между соотношением фенотипических классов и видом скрещивания:

1) 3:1

2) 1:1

- А) расщепление (по генотипу и по фенотипу) в анализирующем скрещивании, если анализируемая особь является дигетерозиготной;
- Б) расщепление (по фенотипу и по генотипу) в F₂ в том случае, когда доминантные гомозиготы нежизнеспособны (плейотропный летальный эффект);
- В) расщепление по фенотипу в F₂ при дигибридном скрещивании;
- Г) расщепление по генотипу в F₂ при дигибридном скрещивании;
- Д) расщепление (по генотипу и по фенотипу) в F₂ при дигибридном скрещивании в случае неполного доминирования по обоим признакам;
- Е) расщепление по фенотипу при скрещивании двух дигетерозигот в случае взаимодействия неаллельных генов по механизму рецессивного эпистаза;
- Ж) расщепление по генотипу в F₂ при моногибридном скрещивании;
- З) расщепление (по генотипу и по фенотипу) в F₂ при моногибридном скрещивании в случае неполного доминирования;
- И) расщепление по фенотипу в F₂ при моногибридном скрещивании;
- К) расщепление (по генотипу и по фенотипу) в анализирующем скрещивании в том случае, когда анализируемая особь является гетерозиготной.

3. Установите соответствие между типом скрещивания и соотношением генотипов в потомстве первого поколения:

- 1) AAхAA
- 2) Aa х Aa

- А) 100%AA,0%Aa,0%aa
- Б) 50% AA, 50% Aa, 0% aa
- В) 0%AA, 100%Aa,0%aa
- Г) 25% AA, 50% Aa, 25% aa
- Д) 0% AA, 50% Aa, 50% aa

4. У морских свинок длинная шерсть (В) доминирует над короткой (в), а черная окраска (С) над белой (с). В результате анализирующего скрещивания:

- 1) самка № 1 дала потомство, состоящее из свинок с длинной шерстью, половина которых имела черную, а половина белую окраску;
- 2) самка № 2 дала потомство, состоящее из свинок с черной шерстью, половина которых имела длинную, а половина короткую шерсть;
- 3) самка № 3 дала потомство, состоящее только из свинок с черной длинной шерстью;
- 4) самка № 4 дала потомство, состоящее из 1/4 свинок с черной длинной шерстью, 1/4 свинок с белой длинной шерстью, 1/4 свинок с черной короткой шерстью и 1/4 свинок с белой короткой шерстью.

Определите генотипы самок по результатам анализирующего скрещивания.

- А) ВВСС; Б) ВВСс; В) ВВсс; Г) ВвСС; Д) ВвСс; Е) Ввсс; Ж) ввСС; З) ввСс; И) ввсс; К) установить генотип самки по этим данным невозможно.

5. Установите соответствия между фамилиями ученых и сделанными ими открытиями:

- 1) Г. Де Фриз;
- 2) Т. Морган;

- А) Сформулирована хромосомная теория наследственности;
- Б) Сформулирована мутационная теория;
- В) Открыто явление двойного оплодотворения у растений;

- Г) Сформулировано правило чистоты гамет;
- Д) Расшифрован генетический код;
- Е) Открыт индуцированный мутагенез;
- Ж) Установлены центры происхождения культурных растений;
- З) Открыто явление сцепленного наследования;
- И) Обоснован принцип «один ген – один фермент»;
- К) Предложен гибридологический метод изучения наследования признаков.

6. Установите соответствия между типом брака и соотношением генотипов потомства при наследовании, сцепленном с полом:

- 1) $X^A X^A \times X^A Y$
- 2) $X^A X^A \times X^a Y$

- А) девочки: нет $X^A X^A$; 50% $X^A X^a$; 50% $X^a X^a$; мальчики: 50% $X^A Y$; 50% $X^a Y$;
- Б) девочки: 50% $X^A X^A$; 50% $X^A X^a$; нет $X^a X^a$; мальчики: 50% $X^A Y$; 50% $X^a Y$;
- В) девочки: нет $X^A X^A$; 100% $X^A X^a$; нет $X^a X^a$; мальчики: 100% $X^A Y$; нет $X^a Y$;
- Г) девочки: нет $X^A X^A$; 100% $X^A X^a$; нет $X^a X^a$; мальчики: нет $X^A Y$; 100% $X^a Y$;
- Д) девочки: 100% $X^A X^A$; нет $X^A X^a$; нет $X^a X^a$; мальчики: 100% $X^A Y$; нет $X^a Y$;
- Е) девочки: нет $X^A X^A$; нет $X^A X^a$; 100% $X^a X^a$; мальчики: нет $X^A Y$; 100% $X^a Y$;
- Ж) 50% $X^A X^A$; нет $X^A X^a$; нет $X^a X^a$; 50% $X^A Y$; 50% $X^a Y$;
- З) девочки: нет $X^A X^A$; 50% $X^A X^a$; 50% $X^a X^a$; мальчики: нет $X^A Y$; 100% $X^a Y$;
- И) девочки: нет $X^A X^A$; 100% $X^A X^a$; нет $X^a X^a$; мальчики: 50% $X^A Y$; 50% $X^a Y$;
- К) девочки: 100% $X^A X^A$; нет $X^A X^a$; нет $X^a X^a$; мальчики: 50% $X^A Y$; 50% $X^a Y$.

7. Установите соответствие между генотипами родителей по группам крови и возможными группами крови детей:

- 1) $I^A I^A \times I^B i$
- 2) $ii \times I^A I^B$

- А) 100% II (A);
- Б) 100% III (B);
- В) 100% IV (AB);
- Г) 50% II (A); 50% IV (AB);
- Д) 50% I (O), 50% IV (AB);
- Е) 50% I (O), 50% III (B);
- Ж) 25% I (O), 25% II (A), 25% III (B), 25% IV (AB);
- З) 50% I (O), 25% II (A), 25% III (B);
- И) 50% II (A), 50% III (B);
- К) 25% II (A), 25% III (B), 50% IV (AB).

8. Установите соответствие между формой взаимодействия аллелей разных генов и схемами скрещивания:

- 1) рецессивный эпистаз; 3) комплементарность;
- 2) доминантный эпистаз; 4) полимерия.

- А) при скрещивании двух разных сортов душистого горошка с белыми цветками в первом поколении (F_1) появились гибриды с пурпурными цветками, а во втором (F_2) — два фенотипических класса в пропорции 9:7;
- Б) при скрещивании растения пастушьей сумки с треугольной формой стручка и растения с овальной формой стручка в первом поколении (F_1) все потомки имели стручки треугольной формы, а во втором поколении (F_2) появились растения с треугольной и с

овальной формой плодов в соотношении 15:1;

В) при скрещивании краснозерной пшеницы с белозерной, появление в первом поколении (F_1) появились розовозерные гибриды, а во втором (F_2) — пять фенотипических классов в пропорции 1:4:6:4:1;

Г) при скрещивании двух разных пород белых кур во втором поколении (F_2) появились белые и окрашенные куры в пропорции 13:3;

Д) при скрещивании двух дрозофил с коричневыми и ярко-красными глазами в первом поколении (F_1) появились дрозофилы с темно-красными глазами, а во втором (F_2) — четыре фенотипических класса в пропорции 9 с темно-красными глазами : 3 с ярко-красными глазами : 3 с коричневыми глазами : 1 с белыми глазами;

Е) при скрещивании двух разных пород волнистых попугайчиков с голубым и желтым оперением в первом поколении (F_1) все гибриды оказались с зеленым оперением, а во втором (F_2) образовалось четыре фенотипических класса в пропорции 9 зеленых : 3 голубых : 3 желтых : 1 с белым оперением;

Ж) при скрещивании черной мыши и белой все потомки в первом поколении (F_1) будут иметь окраску агути (рыжевато-серая окраска), а во втором (F_2) образовалось три фенотипических класса: 9/16 агути; 3/16 черных; 4/16 белых;

З) от браков темнокожих мужчин и белых женщин рождаются мулаты. В браках между мулатами вероятность рождения негра 1/16, темного мулата - 4/16, мулата 6/16, светлого мулата 4/16 и белого 1/16.

И) при скрещивании двух разных пород кур с гороховидным и розовидным гребнями в первом поколении (F_1) все гибриды оказались с ореховидным гребнем, а во втором (F_2) образовалось четыре фенотипических класса: 9/16 с ореховидным гребнем; 3/16 с гороховидным гребнем; 3/16 с розовидным гребнем и 1/16 с простым листовидным гребнем;

К) при скрещивании гомозиготной серой лошади с рыжей в первом поколении (F_1) все гибриды оказались серыми, а во втором (F_2) на каждые 16 лошадей в среднем появляются 12 серых, 3 вороных и одна рыжая.

Типовая контрольная работа

1. Дайте определение понятий «генотип» и «фенотип». Приведите примеры.
2. На каком этапе формирования гамет происходит мейоз а) у животных; б) у растений?
3. Сколько сперматозоидов и с каким числом хромосом получится из одного сперматогония, имеющего 46 хромосом?
4. Сформулируйте закон единообразия.
5. Какое скрещивание называют анализирующим и почему? Приведите пример.
6. У женщины – группа крови АВ, у ее отца – та же группа крови. Муж женщины имеет группу крови 0, его мать – группу А. Определите генотипы всех указанных лиц. Какие группы крови могут быть у детей мужчины и женщины?
7. От скрещивания черной курицы без гребня с красным петухом, имеющим гребень все потомки первого поколения имели гребень и черное оперение. Как распределятся эти признаки среди 500 потомков второго поколения, если признаки наследуются независимо и каждый из них контролируется одним геном? Какие признаки рецессивны?
8. Укажите соотношение фенотипических классов особей в F_2 тетрагибридного скрещивания при условии полного доминирования. Сколько генотипических классов при этом получится?
9. От скрещивания белозерных и желтозерных растений ржи в F_1 все зерна были зелеными, а в F_2 – 886 зеленых, 302 желтых и 391 белое зерно. Как наследуется признак? Каковы генотипы исходных растений и их потомков?

10. У дрозофилы ген 1 является рецессивным, локализованным в X-хромосоме и летальным. Каково будет численное соотношение полов в потомстве от скрещивания самки L1 с нормальным самцом?

Типовые задачи

Задача 1. От скрещивания растений раннеспелого сорта ячменя с растениями позднеспелого в F_1 было получено 18 раннеспелых растений, в F_2 124 растения.

- Сколько растений в F_1 было гетерозиготных?
- Сколько разных генотипов и фенотипов может образоваться в F_2 и в каком числовом отношении происходит расщепление?
- Сколько растений в F_2 будут позднеспелыми?
- Сколько раннеспелых растений в F_2 могут дать нерасщепляющееся потомство?

Методические материалы, определяющие процедуры оценивания знаний

Ключи к тестовым заданиям

№ вопроса	ответ
1.	1 – Б, Г 2 – В 3 – А, Д 4 – И, К
2.	1 – И 2 – К 3 – Ж, З 4 – Б
3.	1 – А 2 – Г 3 – Б 4 – Д
4.	1 – Б 2 – Г 3 – А 4 – Д
6.	1 – Д 2 – В 3 – Б 4 – А
7.	1 – Г 2 – И 3 – Б 4 – Ж
8.	1 – А, Д, Е, Ж 2 – Г, К 3 – А, Д, Е, Ж, И 4 – Б, В, З

Разъяснения по выполнению контрольной работы

Цель контрольной работы – проверка знаний студентами основных генетических закономерностей, умения решать генетические задачи. В контрольной работе в письменном виде необходимо дать ответы на поставленные вопросы и привести решение задач. Ответы должны быть краткими, но достаточно полно освещать современное понятие состояния вопроса. Решения генетических задач должны сопровождаться

схемами и ход решения полностью записываться в тетради.

Образцы решения типовых задач

Тема: «Моногибридное скрещивание»

Задача 1. От скрещивания растений раннеспелого сорта ячменя с растениями позднеспелого в F_1 было получено 18 раннеспелых растений, в F_2 124 растения.

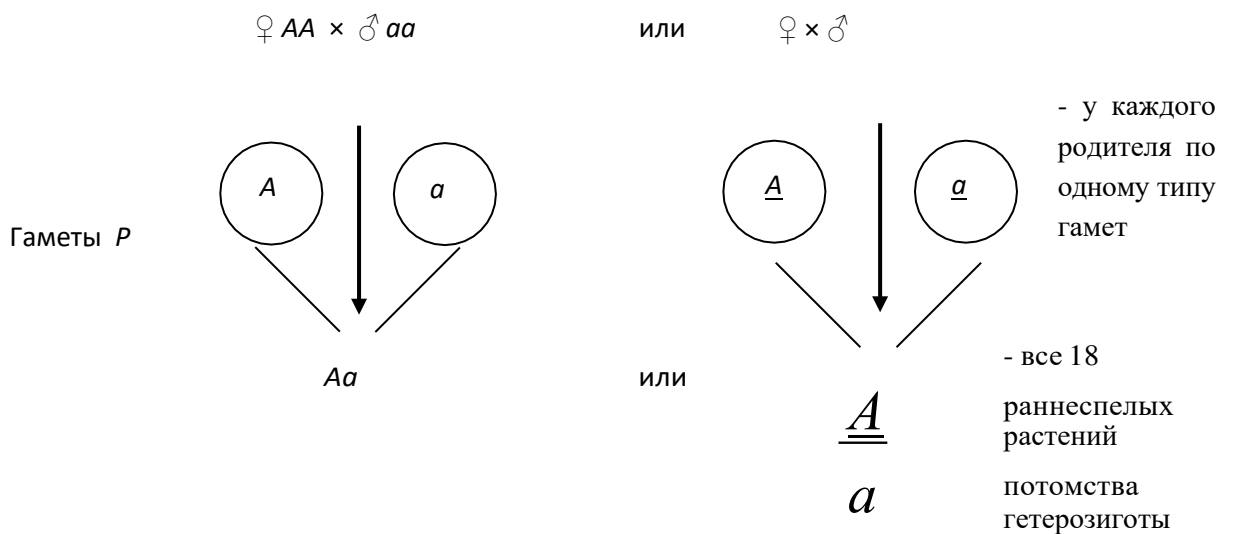
- Сколько растений в F_1 было гетерозиготных?
- Сколько разных генотипов и фенотипов может образоваться в F_2 и в каком числовом отношении происходит расщепление?
- Сколько растений в F_2 будут позднеспелыми?

4. Сколько раннеспелых растений в F_2 могут дать нерасщепляющееся потомство?

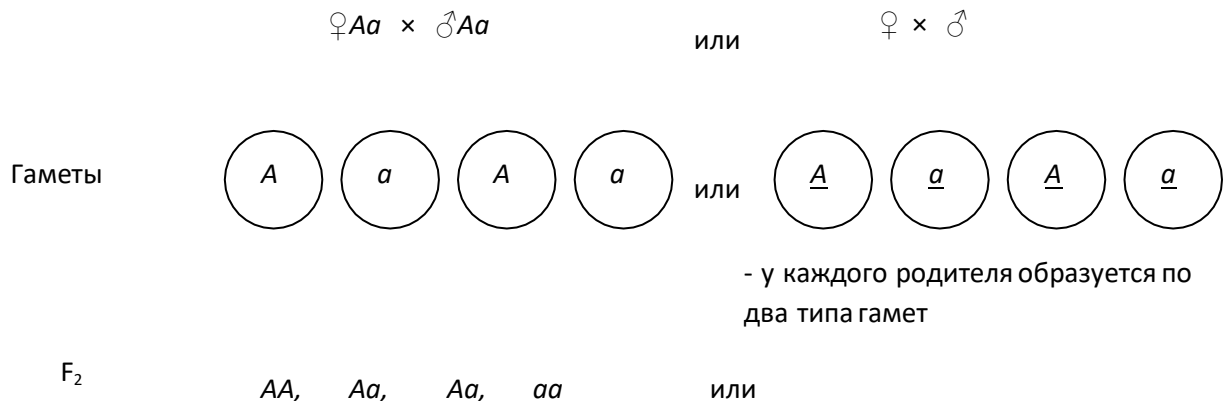
Решение:

1. Начать решать задачу необходимо с выделения доминирующих и рецессивных признаков и обозначить гены, определяющие эти признаки буквенными символами. Поскольку все растения в F_1 были раннеспелые, следовательно, раннеспелость — доминантный признак и ген, обуславливающий этот признак, обозначим буквой — A , a ген, обуславливающий рецессивный признак — позднеспелость, обозначим буквой — a .

2. Далее следует записать схему скрещивания. Для записи генотипов родителей исходим из условия задачи, что в первом поколении не было расщепления, следовательно, родители были гомозиготны. Тогда схему скрещивания можно записать так:



3. Как известно, чтобы получить второе гибридное потомство, необходимо самоопылить растения первого гибридного потомства, либо их скрестить друг с другом. Схематически это можно записать так:



Как видно из схемы скрещиваний, $\frac{1}{4}$ часть потомства будет гомозиготна по доминантному признаку (AA), $\frac{2}{4}$ части потомства будут гетерозиготны (Aa) и — часть потомства будет гомозиготна по рецессивному признаку (aa).

Для удобства анализа потомства можно пользоваться также решеткой Пеннета, тогда запись можно произвести так:

Таблица 1

$\text{♀}Aa \times \text{♂}Aa$

Гаметы		→		
		↓	♂	$A \quad a$
♀	A		AA	Aa
	a		Aa	aa

← F_2

По результатам анализа скрещиваний можно сформулировать ответы задачи.

- В F_1 все 18 растений были гетерозиготны, поскольку скрещиваемые родительские формы были гомозиготны: одна по доминантному, а другая по рецессивному признаку и образуемые ими гаметы несли разные аллели, которые при скрещивании образовывали гетерозиготу.
- В F_2 образовалось три генотипа со следующей частотой встречаемости:

$$1AA + 2Aa + 1aa$$

Но поскольку генотип AA и Aa визуально не отличимы, то фенотипических классов будет два со следующей встречаемостью в потомстве:

3 части потомства ($AA + 2Aa$) будут раннеспелыми и 1 часть (aa) — позднеспелые.

3. Позднеспелых растений будет $\frac{1}{4}$ часть, или $124:4=31$ растение.
4. Только 31 раннеспелое гомозиготное по доминантному признаку (AA) растение даст нерасщепляющееся потомство, а у 62 раннеспелых гетерозиготных (Aa) растений потомство будет расщепляться.

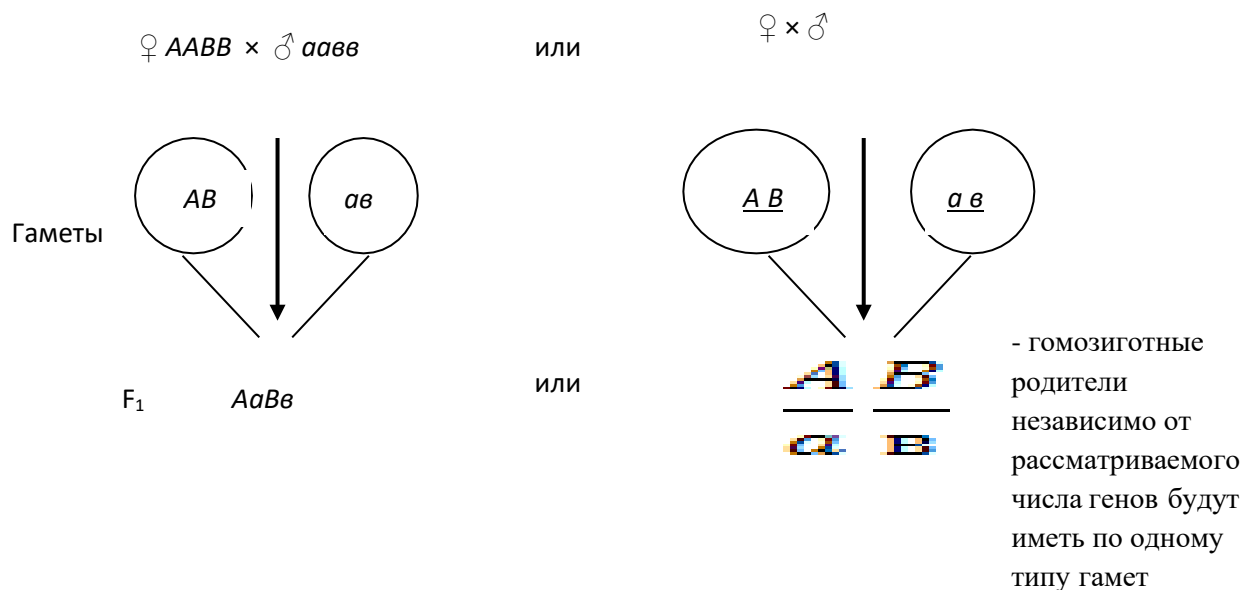
Тема: «Независимое наследование»

Задача 2. У пшеницы две пары признаков — устойчивость и восприимчивость к головне, безостость и остистость наследуются независимо. Устойчивость доминирует над восприимчивостью, а безостость — над остистостью. Гомозиготное устойчивое к головне безостое растение скрестили с гомозиготным растением, которое было восприимчиво к головне и имело остистый колос. В F_1 получено 22 растения, которые были устойчивы к головне и имели безостые колосы. В F_2 получили 144 растения.

1. Сколько разных генотипов и фенотипов может быть в F_1 . Защитите фенотипы с помощью фенотипических радикалов или формул фенотипов.
2. Сколько растений в F_2 могут иметь остистые колосы и быть устойчивые к головне?
3. Сколько растений в F_2 могут иметь остистые колосы и быть восприимчивые к головне?
4. Решение:

Решаем задачу в следующей последовательности.

1. Поскольку в задаче указано, что родительские формы были гомозиготны и указаны доминантные и рецессивные признаки, то, согласно условиям задачи, генотипы родительских форм и схему скрещивания можно записать так:



2. Для получения F_2 скрещиваем друг с другом гетерозиготные растения (или самоопыляем их).

$$AaBb \times AaBb \text{ или } \begin{array}{cc} \underline{A} & \underline{B} \\ a & b \end{array} \times \begin{array}{cc} \underline{A} & \underline{B} \\ a & b \end{array}$$

Теперь следует вспомнить, что при независимом наследовании у обоих дигетерозиготных родителей ($AaBb$) ген A может с равной вероятностью встретиться и отойти вместе в гамету как с геном B , так и с геном b ; равно как и ген a может с равной вероятностью встретиться и отойти вместе в гамету с геном B и геном b , и в результате образуется четыре типа гамет: AB Ab aB и ab .

- Используя решетку Пеннета, запишем материнские и отцовские гаметы и определим генотипы зигот (табл. 2).
- Из решетки Пеннета выберем и сгруппируем генотипы и фенотипы зигот и частоту их встречаемости (табл. 3).

Таблица 2

$\text{♀} AaBb \times \text{♂} AaBb$

Гаметы	♂	AB	Ab	aB	ab
♀	↓				
AB		$AABB$	$AABb$	$AaBB$	$AaBb$
Ab		$AABb$	$Aabb$	$AaBb$	$Aabb$
aB		$AaBB$	$AaBb$	$aaBB$	$aaBb$
ab		$AaBb$	$Aabb$	$aaBb$	$aabb$

Таблица 3

Типы и частота встречаемости зигот в F_2

Тип зигот	Кол-во	Генотип	Фенотип
1	2	3	4
$AABB$	1	Гомозигота по двум парам доминантных генов	Устойчив к головне с безостыми колосьями
$AABb$	2	Гомозигота по первой паре доминантных генов и гетерозигота по второй паре генов	То же самое
$AAbb$	1	Гомозигота по первой паре доминантных генов и по второй паре рецессивных генов.	Устойчив к головне с остистыми колосьями
$AaBB$	2	Гетерозигота по первой паре и гомозигота по второй паре доминантных генов	Устойчивые к головне с безостыми колосьями
$AaBb$	4	Дигетерозигота	Устойчивые к головне с безостыми колосьями
$Aabb$	2	Гетерозигота по первой паре и гомозигота по второй паре рецессивных генов	Устойчивые к головне с остистыми колосьями
$aaBB$	1	Гомозигота по первой паре рецессивных генов и гомозигота по второй паре доминантных генов	Восприимчивый к головне с безостыми колосьями
$aaBb$	2	Гомозигота по первой паре рецессивных генов и гетерозигота по второй паре генов	Восприимчивые к головне с безостыми колосьями
$aabb$	1	Гомозигота по двум парам рецессивных генов	Восприимчивый к головне с остистыми колосьями

Ответы: 1. В F_2 девять генотипов и четыре фенотипа: $A-B-$; (устойчивые к головне с безостыми колосьями) $A-bb$; (устойчивые к головне с остистыми колосьями) $aaB-$

(восприимчивые к головне с безостыми колосьями); *aa*vv (восприимчивые к головне с остистыми колосьями).

1. 27 всех растений (или 3/16 часть от 144) могут иметь восприимчивость к головне и безостые колосья.
2. 9 всех растений (или 1/16 часть от 144) могут иметь восприимчивость к головне и остистые колосья.

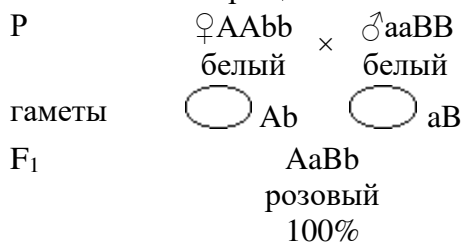
Тема: «Неаллельное взаимодействие генов»

Задача 3. У душистого горошка окраска цветов проявляется только при наличии двух доминантных генов А и В. Если в генотипе имеется только один доминантный ген, то окраска не развивается. Какое потомство F_1 и F_2 получится от скрещивания растений с генотипами $AAbb$ и $aaBB$?

Решение:

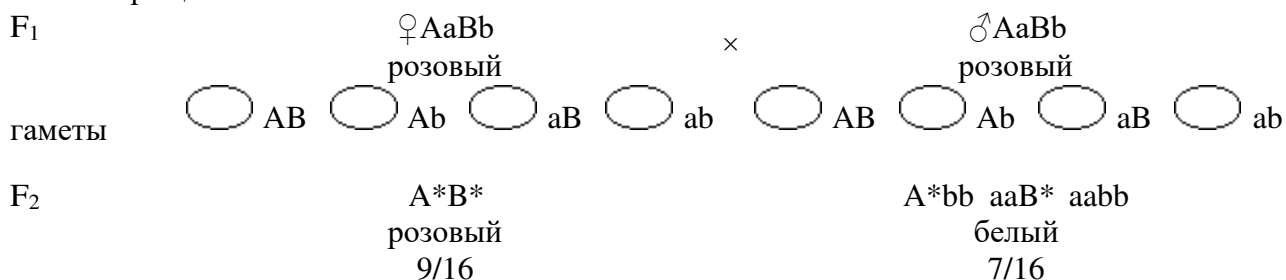
1. Генотип исходных растений известен по условию задачи. Они гомозиготны и будут давать один тип гамет, которые можно объединить единственным образом. Потомство F_1 будет единообразно по генотипу ($AaBb$) и фенотипу (розовые цветы):

Схема скрещивания



2. Дигетерозиготные потомки F_1 будут давать по 4 типа гамет, которые могут комбинироваться 16 способами. Построив решетку Пеннета, можно убедиться, что организмов, одновременно имеющих доминантные гены А и В (розовые цветы), будет примерно 9/16. То есть, в F_2 будет наблюдаться расщепление по цвету в пропорции 9:7.

Схема скрещивания



Ответ

В F_1 все потомство будет единообразным и будет иметь розовую окраску цветов. В F_2 9/16 растений будут иметь розовые, а 7/16 – белые цветы.

Тема «Наследование признаков, сцепленных с полом»

Задача 4. Классическая гемофилия передается как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой, признак. Мужчина, больной гемофилией, женился на здоровой женщине (все ее предки были здоровы). У них родилась здоровая дочь. Определить вероятность рождения больного гемофилией ребенка от брака этой дочери со здоровым мужчиной.

Решение:

A – нормальная свертываемость, a – гемофилия.

1. Мужчина болен гемофилией, следовательно, его генотип – X^aY .
2. Женщина здорова, значит, она несет доминантный ген А. Все ее предки были здоровы (чистая линия), следовательно, она не является носительницей, и ее генотип – X^AX^A .

- Одну X-хромосому дочь получила от матери, другую от отца. Мать могла передать ей только хромосому X^A , а отец – только X^a . Генотип дочери – X^AX^a .
- Генотип мужа дочери – X^AY , по условию задачи.

Схема брака



Ответ:

Вероятность рождения больного гемофилией ребенка – 25% (50% мальчиков будут страдать этим заболеванием).

Тема: «Сцепленное наследование и кроссинговер»

Задача 5. У кукурузы устойчивость к ржавчине — доминантный признак (A), а восприимчивость — рецессивный (a); нормальные листья — доминантный признак (B), узкие листья — рецессивный (b). Наследование сцепленное.

Произвели скрещивание растения кукурузы гомозиготного по обоим парам доминантных генов с растением гомозиготным по рецессивным генам и получили первое гибридное поколение F_1 .

Затем произвели возвратное анализирующее скрещивание, т.е. скрестили дигетерозиготное растение F_1 с исходной родительской формой гомозиготной по обоим парам рецессивных генов. В потомстве анализирующего скрещивания (F_a) получили:

70 растений — устойчивых к ржавчине с нормальными листьями;

18 растений устойчивых к ржавчине с узкими листьями;

20 растений — восприимчивых к ржавчине с нормальными листьями;

68 растений — восприимчивых к ржавчине с узкими листьями.

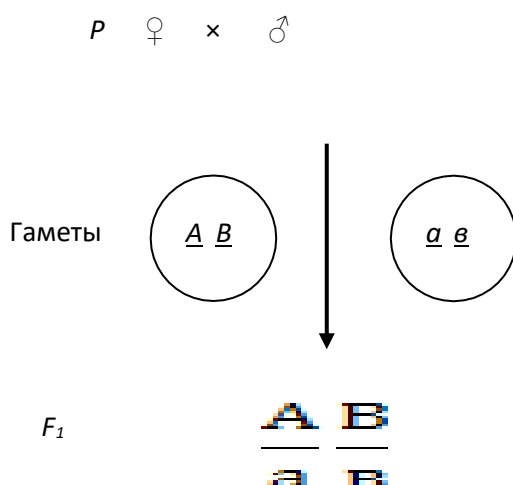
- Как записать генотип дигетерозиготных растений $AaBb$ и чем запись отличается от дигетерозигот при независимом наследовании?
- Сколько процентов составляют кроссоверные растения: устойчивые к ржавчине с узкими листьями ($A-bb$) и восприимчивые к ржавчине с нормальными листьями ($aaB-$)?
- Сколько процентов составляют некроссоверные растения: устойчивые к ржавчине с нормальными листьями ($A-B-$) и восприимчивые к ржавчине с узкими листьями ($aabb$)?
- Каково расстояние между генами A и B ?

Решение:

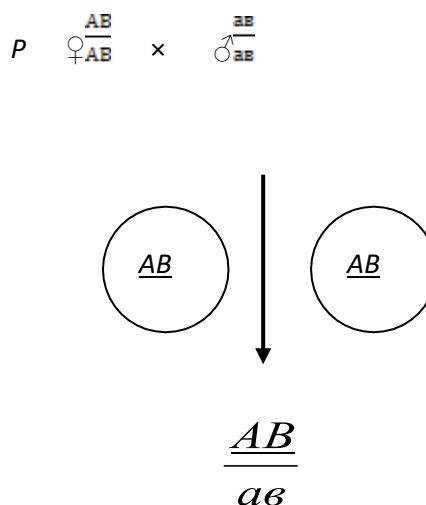
Для решения задачи по сцепленному наследованию следует вспомнить распределение генов в гаметы при свободном наследовании и сравнить их с механизмом расхождения генов при сцепленном наследовании.

В обоих случаях при скрещивании двух дигомозигот (доминантной $AABB$ и рецессивной — $aabb$) в F_1 получим дигетерозиготу — $AaBb$. Однако в зависимости от того, в негомологичных или гомологичной паре хромосом находятся рассматриваемые две пары генов, будет зависеть их механизм расхождения в мейозе в гаметы. Изобразим это схематически так:

При свободном наследовании

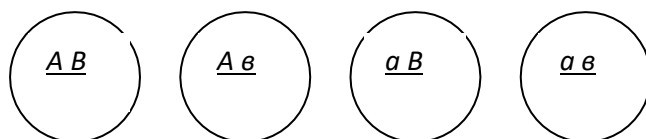


При сцепленном наследовании



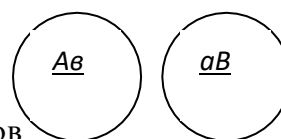
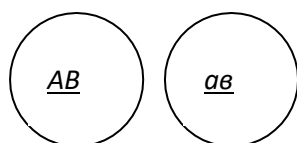
Итак, обе дигетерозиготы F_1 содержат две пары аллельных генов в гетерозиготном состоянии Aa и Bb , но они находятся в хромосомах по-разному.

При свободном наследовании каждая пара аллельных генов расположена в разных парах хромосом и при образовании гамет они могут в мейозе вместе с хромосомами свободно комбинироваться и независимо расходиться в гаметы, образуя четыре типа гамет:



с равной вероятностью частотой встречаемости.

При сцепленном наследовании гены AB находятся в одной хромосоме, гены ab тоже в одной хромосоме, то есть при полном сцеплении в мейозе каждая пара разоится в гаметы вместе со своей хромосомой и сможет образоваться только два типа гамет:



, а гамет с рекомбинантным сочетанием генов не будет.

Однако в нашей задаче говорится о наличии в F_1 небольшого числа рекомбинантных зигот, следовательно, при образовании гамет у гибридов F_1 образовались в небольшом количестве и рекомбинантные гаметы в результате перекреста (кроссинговера) парных хромосом при их конъюгации в мейозе.

Запишем схематически анализирующее скрещивание согласно условиям задачи.

♀ × ♂

Гаметы	<u>AB</u>	<u>Ab</u>	<u>aB</u>	<u>ab</u>	<u>ab</u>
Fa	$\frac{\underline{AB}}{\underline{ab}}$	$\frac{\underline{Ab}}{\underline{ab}}$	$\frac{\underline{aB}}{\underline{ab}}$	$\frac{\underline{ab}}{\underline{ab}}$	
Число	70	18	20	68	

Ответы:

1. $\frac{\underline{AB}}{\underline{ab}}$ и $\frac{\underline{Ab}}{\underline{ab}}$

2. 10 и 11%.

3. 39,8 и 38,6%.

4. Расстояние между генами A и B составляет 21,6% (10,% + 11,4%) кроссинговера или морганид.

Тема: «Генетика популяций»

Задача 6. Апробацией посева подсолнечника установлено, что в его посевах 4% семян не имеют панцирного слоя. Наличие у семян панцирного слоя — доминантный признак, беспанцирность — рецессивный, обозначим их соответственно буквами A и a.

Ставится задача вычислить частоту доминантного и рецессивного генов в популяции и определить ее генетическую структуру.

Решение задачи:

Известно, что согласно закону Харди-Вайнберга частота генотипов в популяции выражается уравнением: $p^2AA + 2pqAa + q^2aa = 1$, где p — частота доминантного гена (A), q — частота рецессивного гена (a), а сумма частот этих генов равна единице, т. е. $p + q = 1$. По условиям задачи известна также частота в популяции рецессивных гомозиготных генотипов — q^2 . Она равна $q^2 = 4\%$, что в долях единицы соответствует 0,04.

1. Определим частоту встречаемости в данной популяции рецессивного гена — q .

Если $q^2 = 0,04$, то $q = \sqrt{q^2}$ или $q = \sqrt{0,04} = 0,2$, или 20%.

2. Определим частоту доминантного гена — p .

Если $p + q = 1$, то $p = 1 - q$, что в нашем случае соответствует $p = 1 - 0,2 = 0,8$, или 80%.

Зная частоту в популяции генов — доминантного 0,8 и рецессивного 0,2, а также рецессивных гомозиготных генотипов, можно определить остальные составные части данной структуры популяции.

3. Теперь следует определить среди фенотипически одинаковых семян, имеющих панцирный слой, частоту генотипов гомозигот (AA) и гетерозигот (Aa).

Если $p = 0,8$, то $p^2 = 0,8 \times 0,8 = 0,64$. Это и есть частота гомозиготных генотипов — AA = 0,64, или 64%.

Частота гетерозиготных генотипов — $Aa = 2pq = 2 \times 0,8 \times 0,2 = 32$, или 32%.

Таким образом, генетическая структура данной популяции подсолнечника следующая:

AA — 64% (0,64)
Aa — 32% (0,32)
aa — 4% (0,04)

A—80% (08)
a —20% (0,2)

1. Тексты задач для самостоятельного решения при подготовке к промежуточной аттестации.

Тема: «Моногибридное скрещивание»

1. Признак укороченных ног у кур (K) доминирует над длинноногостью (k). У гомозиготных по коротконогости цыплят клюв настолько мал, что они не могут пробить яичную скорлупу и гибнут, не вылупившись из яйца. В хозяйстве, разводящем только коротконогих кур, получено 7000 цыплят. Сколько среди них будет коротконогих?
2. У тонкорунных овец встречаются особи с укороченными ушами (стреловидные), корноухие (безухие) и с нормально развитой ушной раковиной (длинноухие). Причем от скрещивания гомозиготных длинноухих овец с гомозиготными безухими рождаются особи с укороченными ушами, а при разведении F₁ в себе происходит расщепление потомства по фенотипу в соотношении: 1 часть длинноухих : 2 стреловидных : 1 часть безухих. Как наследуется этот признак?

Тема «Дигибридное скрещивание»

1. Мужчина, имеющий резус-отрицательную кровь IV группы, женился на женщине с резус-положительной кровью III группы. В семье имеется два ребенка, один из которых внебрачный: первый – с резус-отрицательной кровью III группы, второй – с резус-положительной кровью I группы. Определите, по какой из двух пар аллелей исключается отцовство?
2. Кареглазая женщина с I группой крови, обладающая нормальным зрением, отец которой имел голубые глаза, II группу крови и страдал цветовой слепотой, выходит замуж за голубоглазого мужчину с IV группой крови, имеющего нормальное зрение. Какое потомство можно ожидать от этой пары?

Тема: «Взаимодействие генов»

1. Белое оперение у кур определяется двумя парами несцепленных генов. В одной паре доминантная аллель определяет окрашенное оперение, рецессивная – белое. В другой паре доминантная аллель подавляет проявление окраски, рецессивная – не влияет на проявление окраски. При скрещивании белых кур было получено 1680 цыплят, из них 315 окрашенных, а остальные – белые. Определите генотипы белых и окрашенных цыплят.
2. От брака негров и белых рождаются мулаты. Анализ потомства большого числа браков между мулатами дал расщепление 1 : 4 : 6 : 4 : 1. Фенотипически это были черные и белые потомки, мулаты, а также темные и светлые мулаты. Определите количество генов, обуславливающих окраску кожи, характер их взаимодействия, генотипы родителей и потомков. Может ли от брака белой женщины с мулатом или африканским негром родиться совершенно черный ребенок – негр? Почему?

Тема: «Наследование признаков, сцепленных с полом»

1. У человека дальтонизм обусловлен сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Талассемия наследуется как аутосомный доминантный признак и наблюдается в двух формах: у гомозигот тяжелая, часто смертельная, у гетерозигот менее тяжелая. Какое потомство получится от брака женщины с нормальным зрением, но с легкой формой талассемии со здоровым мужчиной, но дальтоником?

2. У индеек бронзовой породы наблюдается наследственный признак своеобразного дрожания («вибрирование»), обусловленный рецессивным геном v , сцепленным с полом. Жизнеспособность такой птицы нормальная. При спаривании нормальной индейки с «вибрирующим» индюком получено 36 потомков. Все потомки женского пола аномальны, а потомки мужского пола нормальны. Каковы их генотипы? Как объяснить это явление?

Тема: «Сцепленное наследование и кроссинговер»

1. У кролика один из типов пятнистости доминирует над сплошной окраской, а нормальная шерсть – над ангорской. Скрещивают пятнистого нормальношерстного кролика со сплошь окрашенной ангорской крольчихой. В потомстве от скрещивания гибридов F_1 со сплошь окрашенными ангорскими кроликами получено 26 пятнистых ангорских крольчат, 144 сплошь окрашенных ангорских, 157 пятнистых с нормальной шерстью и 23 сплошь окрашенных с нормальной шерстью. Как наследуются признаки? Определите генотипы исходных форм. Если гены сцеплены, определите расстояние между ними.
2. Гены А, В, С расположены в одной хромосоме в указанном порядке. Между генами А и В перекрест составляет 22 %, а между генами В и С – 8 %. Гомозиготная по генам АВС самка скрещена с особью, гомозиготной по авс. Какие будут гаметы в F_1 ? Каково будет потомство от возвратного скрещивания F_1 с авс?

Тема: «Генетика популяций»

1. Альбинизм общий (молочно-белая окраска кожи, отсутствие меланина в коже, волосах луковицах и эпителии сетчатки) наследуется как рецессивный аутосомный признак. Это заболевание встречается с частотой 1: 20 000. Вычислите количество гетерозигот в популяции.
2. Какое соотношение зеленых растений и хлорофильных мутантов гороха можно ожидать в пятом поколении от самоопыления гетерозиготного растения? Хлорофильная мутация – рецессивный признак, мутанты жизнеспособны. Горох – строгий самоопылитель.

5.1. Вопросы к зачету

1. Место генетики в системе естественных наук: предмет, задачи, этапы развития, теоретическое и практическое значение.
2. Методы генетики. Принципы гибридологического анализа. Гибридологический метод как основа генетического анализа.
3. Компактизация ДНК и структура хроматина. Политенные хромосомы, их применение в генетических исследованиях. Строение метафазных хромосом. Кариотип и идиограмма. Дифференциальная окраска хромосом и ее значение в анализе кариотипа.
4. Моногибридное скрещивание. Закон единообразия гибридов первого поколения и закон расщепления Г. Менделя. Цитологический механизм расщепления. Тетрадный анализ. Анализирующее скрещивание. Правило чистоты гамет.
5. Понятие о генах и аллелях. Явление множественного аллелизма. Взаимодействие аллельных генов (полное и неполное доминирование, кодоминирование).
6. Закон независимого наследования Г. Менделя (на примере дигибридного скрещивания). Цитологические основы независимого комбинирования признаков. Общие формулы расщепления при полигибридных скрещиваниях. Комбинативная изменчивость, ее значение в селекции и эволюции.
7. Типы неаллельного взаимодействия генов (комплементарность, эпистаз, полимерия, плейотропия). Изменения расщепления по фенотипу в зависимости от типа взаимодействия генов. Модифицирующее действие генов. Влияние факторов внешней

- среды на реализацию генотипа. Понятие об экспрессивности и пенетрантности.
8. Общая характеристика хромосом, их типы, структурные элементы.
 9. Структура ДНК и РНК. Нуклеотиды. Триплеты. Аминокислоты.
 10. Репликация ДНК. Транскрипция. Процессинг. Сплайсинг. Трансляция.
 11. Свойства генов и их взаимодействия. Дискретность. Стабильность. Специфичность действия. Аллельное состояние. Доминантность. Рецессивность. Кодоминантность.
 12. Структура генома и общая характеристика генов человека.
 13. Онкогенетика. Изучение генетических основ опухолевого роста. Протоонкогены. Механизмы трансформации протоонкогенов в онкогены. Антионкогены как особый класс аутосомно-доминантных генов, опухолевых супрессоров.
 14. Конституциональная гетерозиготность.
 15. Иммуногенетика. Изучение генетических основ детерминации иммунитета. Генетический полиморфизм реакций на действие внешних биологических факторов.
 16. Фармакогенетика. Изучение наследственных различий в реакциях организма на лекарства, механизмов толерантности к лекарственным препаратам, парадоксальных реакций.
 17. Фармакогенетические особенности аномального реагирования на лекарства у лиц с наследственными заболеваниями.
 18. Структура генома человека, характеристика и организация человеческой ДНК. Структурная и функциональная геномика. Основные достижения международного проекта «Геном человека», внедрение геномных технологий в клиническую практику.
 19. Генная терапия. Методы генетической трансфекции в генной терапии. Протоколы генотерапии. Основные подходы в генокоррекции онкологических заболеваний. Этические проблемы генной терапии.
 20. Экогенетика. Изучение наследственно обусловленных патологических реакций на действие внешних факторов. Болезни мультифакториальной природы как примеры экогенетической патологии человека. Влияние техногенного загрязнения атмосферы, мутагенов, ксенобиотиков на важнейшие метаболические процессы в организме человека.
 21. Организация генома человека.
 22. Генетические карты.
 23. Митохондриальный геном.
 24. Определение медицинской генетики как науки. Предмет и задачи медицинской генетики. Краткая история медицинской генетики. Значение генетики для медицины.
 25. Классификация наследственных болезней человека. Понятие о мультифакториальных
 26. заболеваниях.
 27. Этиология наследственных болезней. Классификация мутаций. Общие особенности патогенеза и семиотики наследственных болезней.
 28. Клинико-генеалогический метод. Правила составления родословной и легенды к ней.
 29. Наследование признаков по аутосомно-доминантному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
 30. Наследование признаков по аутосомно-рецессивному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
 31. Наследование признаков по рецессивному, сцепленному с X хромосомой, типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
 32. Наследование признаков по доминантному, сцепленному с X хромосомой и Y-сцепленному типу. Характерные черты. Возможные варианты генотипов потомков. Примеры родословных.
 33. Митохондриальная наследственность. Характерные черты. Примеры родословных.
 34. Цитогенетический метод. Простая и дифференцированная окраска препаратов. Анализ хромосом. Половой хроматин.

35. Биохимические методы исследования в генетике. Пробы Бенедикта, Феллинга. Тест Гатри. Электрофорез аминокислот. Просеивающая и подтверждающая диагностика.
36. Молекулярная диагностика. Методы. Области применения.
37. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.
38. Инвазивные методы пренатальной диагностики.
39. Хромосомная патология. Распространенность в популяции. Геномные мутации.
40. Хромосомные мутации. Их виды.
41. Патогенез и номенклатура кариотипов хромосомных заболеваний.
42. Синдром Клайнфельтера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
43. Синдром трисомии по X-хромосоме. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
44. Синдром Шерешевского-Тернера. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
45. Синдром Дауна. Варианты. Распространенность. Клиника. Лечение.
46. Синдром Патау и синдром Эдвардса. Распространенность. Клиника. Лечение.
47. Классификация генных болезней.
48. Генетическая гетерогенность и клинический полиморфизм.
49. Наследственные дефекты обмена углеводов. Галактоземия. Патогенез. Диагностика. Клиника. Лечение.
50. Дефекты обмена аминокислот. Фенилкетонурия. Альбинизм. Типы наследования. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
51. Наследственные дефекты обмена липидов. Болезни Тея-Сакса, Нимана-Пика, Гоше. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
52. Наследственные дефекты биосинтеза гормонов. Синдром Лоуренса-Муна-Барде-Бидля.
53. Аденогенитальный синдром. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
54. Наследственные дефекты соединительной ткани. Синдром Марфана. Синдром Элерса-Данло. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
55. Наследственные болезни системы крови. Гемолитическая болезнь новорожденных.
56. Гемофилия А. Распространенность. Диагностика. Клиника. Лечение.
57. Основы патогенеза мультифакториальных заболеваний. Гены предрасположенности. Наследственные и ненаследственные компоненты мультифакториальных заболеваний. Наследуемость.
58. Роль близнецового метода в исследовании мультифакториальных заболеваний. Конкордантность и дискордантность у близнецов.
59. Уровни и методы профилактики наследственных болезней.
60. Цель и задачи медико-генетического консультирования. Показания для консультирования.
61. Этапы медико-генетического консультирования.
62. Прогноз потомства в семье с хромосомной патологией.
63. Прогноз потомства в семье с аутосомно-доминантным заболеванием.
64. Прогноз потомства в семье с аутосомно-рецессивным заболеванием.
65. Прогноз потомства в семье с мультифакториальным заболеванием.
66. Преконцепционная профилактика.
67. Доимплантационная диагностика.
68. Неинвазивные методы пренатальной диагностики.
69. Инвазивные методы пренатальной диагностики.
70. Профилактика наследственных болезней на постнатальном уровне.
71. Методы генетики. Принципы гибридологического анализа. Гибридологический метод как основа генетического анализа.
72. Компактизация ДНК и структура хроматина. Политенные хромосомы, их применение в генетических исследованиях. Строение метафазных хромосом. Кариотип и идиограмма. Дифференциальная окраска хромосом и ее значение в анализе кариотипа.

73. Моногибридное скрещивание. Закон единообразия гибридов первого поколения и закон расщепления Г. Менделя. Цитологический механизм расщепления. Тетрадный анализ. Анализирующее скрещивание. Правило чистоты гамет.
74. Понятие о генах и аллелях. Явление множественного аллелизма. Взаимодействие аллельных генов (полное и неполное доминирование, кодоминирование).
75. Закон независимого наследования Г. Менделя (на примере дигибридного скрещивания). Цитологические основы независимого комбинирования признаков. Общие формулы расщепления при полигибридных скрещиваниях. Комбинативная изменчивость, ее значение в селекции и эволюции.
76. Типы неаллельного взаимодействия генов (комплементарность, эпистаз, полимерия, плейотропия). Изменения расщепления по фенотипу в зависимости от типа взаимодействия генов. Модифицирующее действие генов. Влияние факторов внешней среды на реализацию генотипа. Понятие об экспрессивности и пенетрантности.
77. Закономерности наследования признаков, сцепленных с полом. Реципрокные скрещивания. Крисс-кросс наследование. Наследование признаков, зависящих от пола, и признаков, ограниченных полом.
78. Хромосомная теория определения пола. Гомо- и гетерогаметный пол. Половые хромосомы. Наследование при нерасхождении половых хромосом. Гинандроморфизм.
79. Балансовая теория определения пола. Генетическая бисексуальность организмов. Интерсексуальность. Дифференциация и переопределение пола в онтогенезе.
80. Явление сцепления генов и кроссинговер. Генетическое доказательство кроссинговера. Построение генетических карт эукариотных организмов.
81. Цитологическое доказательство кроссинговера. Мейотический и митотический кроссинговер. Факторы, влияющие на кроссинговер.
82. Нехромосомное наследование и методы его изучения.
83. Обнаружение и анализ биохимических мутаций у микроорганизмов. Прототрофность и ауксотрофность. Рекомбинация у бактерий: трансформация, трансдукция.
84. Рекомбинация у бактерий: конъюгация. Построение генетических карт бактерий.
85. Наследственная и ненаследственная изменчивость. Мутационная теория. Закон гомологических рядов Н.И. Вавилова. Принципы классификации мутаций.
86. Спонтанный и индуцированный мутагенез. Типы генных мутаций. Причины возникновения генных мутаций. Методы изучения генных мутаций.
87. Хромосомные перестройки, их эволюционное значение и возможные механизмы возникновения. Цитологические и генетические методы изучения хромосомных перестроек.
88. Геномные мутации, причины их возникновения и методы получения. Полиплоидные ряды. Особенности мейоза и генетического анализа у геномных мутантов. Геномный анализ, ресинтез видов и синтез новых видов. Значение геномных мутаций в эволюции и селекции растений.
89. Типы и механизмы модификационной изменчивости. Методы изучения модификаций. Норма реакции. Значение модификаций.
90. Развитие представлений о гене. Критерии аллелизма и его противоречия. Псевдоаллелизм. Межаллельная комплементация. Современные представления о строении гена. Матричные процессы и действие гена.
91. Генетическая инженерия, ее применение в биотехнологии.
92. Предмет, методы и задачи селекции. Понятие о породе, сорте, штамме. Учение об исходном материале в селекции. Источники изменчивости для искусственного отбора.
93. Методы отбора и системы скрещивания в селекции. Явление гетерозиса. Наследуемость. Перспективы развития селекции в связи с развитием молекулярной генетики, цитогенетики, биохимии, микробиологии.