

МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РЕСПУБЛИКИ БЕЛАРУСЬ  
БЕЛОРУССКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ  
КАФЕДРА БИОЛОГИИ

**В. Э. Бутвиловский, В. В. Давыдов, Е. В. Чаплинская**

**БИОЛОГИЯ**  
**ДЛЯ СТУДЕНТОВ ФАРМАЦЕВТИЧЕСКОГО ФАКУЛЬТЕТА**  
**ЗАОЧНОЙ ФОРМЫ ОБУЧЕНИЯ**

Практикум

*6-е издание, исправленное*



Минск БГМУ 2017

УДК 577.2(076.5)(075.8)

ББК 28.70я73

Б93

Рекомендовано Научно-методическим советом университета в качестве практикума 15.03.2017 г., протокол № 7

Р е ц е н з е н т ы: д-р мед. наук, проф. В. А. Переверзев; канд. биол. наук, доц. А. В. Колб

**Бутвиловский, В. Э.**

Б93 Биология для студентов фармацевтического факультета заочной формы обучения : практикум / В. Э. Бутвиловский, В. В. Давыдов, Е. В. Чаплинская. – 6-е изд., испр. – Минск : БГМУ, 2017. – 40 с.

ISBN 978-985-567-734-6.

Включены контрольные вопросы 4 тем практических занятий, тексты задач по генетике и генной инженерии, 2 варианта контрольной работы для самостоятельной работы, темы рефератов, экзаменационные вопросы. Первое издание вышло в 2012 году.

Предназначен для студентов 1-го курса фармацевтического факультета заочной формы обучения.

УДК 577.2(076.5)(075.8)

ББК 28.70я73

---

Учебное издание

Бутвиловский **Валерий Эдуардович**

Давыдов **Владимир Витольдович**

Чаплинская **Елена Васильевна**

**БИОЛОГИЯ**

**для студентов фармацевтического факультета заочной формы обучения**

Практикум

*6-е издание, исправленное*

Ответственная за выпуск Е. В. Чаплинская

Компьютерный набор В. Э. Бутвиловского

Компьютерная верстка Н. М. Федорцовой

Подписано в печать 08.06.17. Формат 60×84/8. Бумага офсетная. Ризография. Гарнитура «Times».

Усл. печ. л. 4,65. Уч.-изд. л. 2,7. Тираж 42 экз. Заказ 394.

Издатель и полиграфическое исполнение: учреждение образования «Белорусский государственный медицинский университет».  
Свидетельство о государственной регистрации издателя, изготовителя, распространителя печатных изданий № 1/187 от 18.02.2014.

Ул. Ленинградская, 6, 220006, Минск.

ISBN 978-985-567-734-6

© Бутвиловский В. Э., Давыдов В. В., Чаплинская Е. В., 2017

© УО «Белорусский государственный медицинский университет», 2017

## ВВЕДЕНИЕ

**Основная цель дисциплины:** обеспечить современный уровень знаний общебиологических закономерностей и уровней организации живого, положения человека в системе природы, его особенностей как биологического и социального существа и его взаимоотношения с окружающей средой; паразитических видов животных и ядовитых видов организмов и их медицинского значения.

### **Задачи изучения дисциплины.**

На основании изучения биологии студенты **должны знать:**

- основные общебиологические процессы, раскрывающие сущность жизни на разных уровнях ее организации;
- организацию генетического материала у неклеточных форм жизни, про- и эукариот;
- влияние фармацевтических препаратов на геном человека и фармацевтической деятельности на биосферу;
- основные группы ядовитых грибов, растений и животных; характеристику мико-, фито- и зоотоксинов, возможности их использования в фармации и медицине;
- новейшие открытия в естествознании, перспективах их использования для создания новых лекарственных средств.

На основании изучения курса студенты **должны уметь:**

- решать ситуационные задачи по молекулярной генетике, на законы Г. Менделя, взаимодействие генов, сцепленное с полом наследование, сцепление генов;
- строить и анализировать родословные;
- рекомендовать методы пренатальной диагностики наследственной патологии у человека.

На основании изучения дисциплины студенты должны **приобрести навыки:**

- работы с микроскопом;
- диагностики паразитологических микропрепаратов;
- определения X-хроматина;
- знания микотоксинов, фитотоксинов и зоотоксинов как источников лекарственного сырья.

## ТРЕБОВАНИЯ, ПРЕДЪЯВЛЯЕМЫЕ КАФЕДРОЙ БИОЛОГИИ К СТУДЕНТАМ

**1. Соблюдать правила техники безопасности в аудиториях кафедры** (инструктаж по технике безопасности проведен), выполнять правила внутреннего распорядка УО «БГМУ».

**2. На практические занятия приходите без опозданий, согласно расписанию.** Опоздавшие студенты на практические занятия **не допускаются.**

**3. На практических занятиях студенты должны иметь халаты, практикумы, цветные карандаши.** Студенты без халатов и практикумов на практические занятия не допускаются.

**4. Пропущенные занятия должны быть отработаны.** Студенты, не отработавшие пропущенные практические занятия, не выполнившие контрольные работы, к экзамену без разрешения декана факультета **не допускаются.**

**5. На кафедре используется накопительный принцип выставления итоговой оценки по дисциплине. Итоговая оценка выставляется на основе суммирования оценок, полученных студентом по контрольной работе (доля этой оценки 30%), среднему баллу успеваемости (доля этой оценки 10%) и на экзамене (60%).**

С требованиями кафедры ознакомлен (а) \_\_\_\_\_ (подпись) \_\_\_\_\_ (дата)

## УЧЕБНО-УЧЕТНАЯ КАРТА

студента \_\_\_ курса \_\_\_ гр. \_\_\_\_\_ факультета \_\_\_\_\_

№	Тема практического занятия	Оценка	Подпись преподавателя	Дата отработки	Итоговая аттестация
1.	Методы изучения клетки. Поток веществ и энергии в клетке				<b>1. Допущен(а) к экзамену</b> _____
2.	Организация наследственного материала.				<b>Дата</b> " ___ " _____ 201__ г.
3.	Онтогенез				<b>Подпись преподавателя</b>
4.	Частная паразитология				<b>2. Оценка на экзамене</b>
5.	<b>Контрольная работа</b>				<b>3. Итоговая оценка</b> _____
6.	<b>Средний балл</b>				<b>Дата</b> " ___ " _____ 201__ г.
7.	<b>Рейтинг (оценка контрольной работы + средний балл)</b>				<b>Подпись преподавателя</b>

### КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ЗНАНИЙ СТУДЕНТОВ ДЛЯ УСТНОГО ОТВЕТА

**10 баллов** выставляется студенту, ответившему на поставленные вопросы грамотно, логически правильно с использованием научной терминологии; способному самостоятельно и творчески решать задачи в нестандартной ситуации и отвечать на некоторые вопросы, выходящие за пределы программы.

**9 баллов** выставляется студенту, ответившему на поставленные вопросы без погрешностей, грамотно, логически правильно с использованием научной терминологии; способному самостоятельно и творчески решать задачи в нестандартной ситуации в пределах программы.

**8 баллов** выставляется студенту, ответившему на поставленные вопросы грамотно, логически правильно с использованием научной терминологии, допустившему несущественную ошибку при ответе; способному самостоятельно и творчески решать задачи в стандартной ситуации в пределах программы.

**7 баллов** выставляется студенту, ответившему на поставленные вопросы грамотно, логически правильно с использованием научной терминологии, допустившему 1 существенную или 2 несущественные ошибки при ответе; способному самостоятельно и творчески решать задачи в стандартной ситуации в пределах программы.

**6 баллов** выставляется студенту, показавшему систематические знания в объеме учебной программы, допустившему 2 существенные или 3 несущественные ошибки при ответе; способному самостоятельно решать задачи в стандартной ситуации в пределах программы.

**5 баллов** выставляется студенту, показавшему достаточные знания в объеме программы, допустившему 1 грубую ошибку или 3 существенные ошибки при ответе на вопрос; способному самостоятельно решать задачи в стандартной ситуации в пределах программы.

**4 балла** выставляется студенту, показавшему достаточные для дальнейшего обучения знания в объеме программы, допустившему 2 грубые или 4 существенные ошибки при ответе; способному самостоятельно решать задачи в стандартной ситуации в пределах программы.

**3 балла (2)** выставляется студенту, показавшему недостаточный для дальнейшего обучения объем знаний, допустившему 3 грубые и несколько существенных ошибок при ответе на вопрос.

**2 балла (2)** выставляется студенту, показавшему недостаточный для дальнейшего обучения объем знаний, допустившему 4 грубые и несколько существенных ошибок при ответе на вопрос.

**1 балл (2)** выставляется студенту, показавшему недостаточный для дальнейшего обучения объем знаний, допустившему 5 и более грубых ошибок при ответе, не ответившему на все вопросы или отказавшемуся отвечать.

### КРИТЕРИИ ОЦЕНКИ ЗНАНИЙ ДЛЯ КОНТРОЛЬНОЙ РАБОТЫ

Количество баллов	Оценка	Количество баллов	Оценка
<b>95-100</b>	«10»	<b>85-94</b>	«9»
<b>78-84</b>	«8»	<b>67-77</b>	«7»
<b>56-66</b>	«6»	<b>50-55</b>	«5»
<b>44-49</b>	«4»	<b>31-43</b>	«3»
<b>16-30</b>	«2»	<b>0-15</b>	«1»

### КУРСОВОЙ ЭКЗАМЕН

#### Структура билета и оценка отдельных заданий

№	Вид задания	Количество баллов за 1 задание	Количество заданий	Максимальное количество баллов
<b>1.</b>	Большой вопрос	<b>25</b>	<b>1</b>	<b>25</b>
<b>2.</b>	Открытые тесты	<b>3</b>	<b>4</b>	<b>12</b>
<b>3.</b>	Задачи	<b>9</b>	<b>3</b>	<b>27</b>
<b>4.</b>	Закрытые тесты	<b>3</b>	<b>12</b>	<b>36</b>
	Итого		<b>20</b>	<b>100</b>

**Экзамен проводится письменно (время 60-70 мин)**

#### Критерии оценки

Количество баллов	Оценка	Количество баллов	Оценка
<b>94-100</b>	«10»	<b>83-93</b>	«9»
<b>73-82</b>	«8»	<b>63-72</b>	«7»
<b>56-62</b>	«6»	<b>49-55</b>	«5»
<b>42-48</b>	«4»	<b>26-41</b>	«3»
<b>11-25</b>	«2»	<b>0-10</b>	«1»

Занятие № 1. Тема: МЕТОДЫ ИЗУЧЕНИЯ КЛЕТКИ. ПОТОК ВЕЩЕСТВ И ЭНЕРГИИ В КЛЕТКЕ «\_\_\_» \_\_\_\_\_ 20\_\_ г.

Цель занятия: изучить задачи биологии в подготовке врача, ознакомиться с методами изучения клетки; изучить анаболическую и катаболическую системы клетки, ядро и хромосомы; уметь читать электронограммы и решать задачи.

### КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Роль биологии в системе медицинского образования. Значение биологии для фармации.
2. Предмет, задачи и методы цитологии. Световая микроскопия.
3. Строение (модели) элементарной мембраны, ее свойства и функции. Способы поступления веществ в клетку.
4. Анаболическая и катаболическая системы клетки и их органеллы.
5. Связь потоков вещества и энергии в клетке.
6. Строение и функции ядра клетки.
7. Типы хромосом. Строение метафазной хромосомы. Правила хромосом.
8. Кариотип и идиограмма.

### ПРАВИЛА РАБОТЫ С МИКРОСКОПОМ НА МАЛОМ УВЕЛИЧЕНИИ (7 × 8)

1. На рабочем месте микроскоп устанавливают колонкой к себе, примерно на ширину ладони от края стола.
2. Вращая *макрометрический* винт, устанавливают объективы на 2-3 см от поверхности предметного столика.
3. Проверяют установку объектива *малого увеличения* (8x) «на щелчок»: он должен быть зафиксированным в положении напротив отверстия в предметном столике.
4. Перемещают конденсор в среднее положение и открывают диафрагму.
5. *Глядя в окуляр*, направляют поверхность зеркала на источник света, чтобы осветить *поле зрения*. При правильно настроенном микроскопе поле зрения выглядит как *равномерно и ярко светящийся круг*.
6. Помещают микропрепарат на предметный столик покровным стеклом вверх (!).
7. *Глядя со стороны* (!), *макрометрическим* винтом опускают объектив до расстояния 0,5 см от поверхности микропрепарата.
8. Глядя в окуляр, и медленно вращая *макрометрический винт «на себя»* (!), получают изображение объекта; вращая в ту и другую стороны макро-винт добиваются его четкого изображения.
9. Изучают объект. Перемещение микропрепарата под объективом производят с помощью координатных винтов столика.

#### Примечания.

- ✓ Покровное стекло микропрепарата часто загрязняется отпечатками пальцев и пылью, поэтому предварительно его рекомендуется протереть чистой мягкой тряпочкой.
- ✓ Фокусное расстояние объектива 8x составляет *примерно 1 см*. Если вы его «прошли», то п.п. 7 и 8 придется повторить.
- ✓ Если объект настолько мал, что его практически не видно, то сфокусировать оптику можно *на край покровного стекла*. Получив четкое изображение края стекла, далее перемещаются на рабочее поле в поисках объекта.

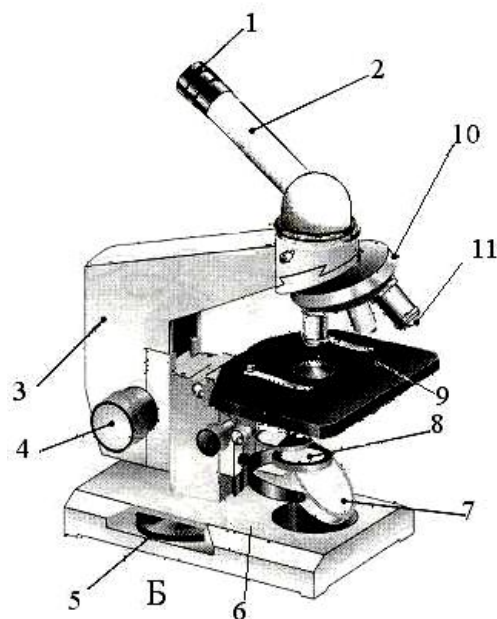


Рис. 1. Устройство светового микроскопа БИОЛАМ:

1 — окуляр, 2 — тубус, 3 — тубусодержатель, 4 — макрометрический винт, 5 — микрометрический винт, 6 — подставка, 7 — зеркало, 8 — конденсор, ирисовая диафрагма и светофильтр, 9 — предметный столик, 10 — револьверное устройство, 11 — объектив

**ПРАВИЛА РАБОТЫ С МИКРОСКОПОМ  
НА БОЛЬШОМ УВЕЛИЧЕНИИ (7 × 40)**

1. Получают четкое изображение объекта на *малом увеличении* (см. выше).
2. Интересующий участок микропрепарата *центрируют* – передвигают в центр поля зрения.
3. Поворотом револьвера переводят *до щелчка* объектив *большого увеличения* (40х), устанавливая его напротив микропрепарата.
4. Переводят конденсор в верхнее положение. *Глядя в окуляр*, слегка поворачивают *макрометрический винт «на себя»* (!) до появления изображения.
5. Для получения более четкого изображения используют *микрометрический* винт, вращая его в ту или другую сторону *не более чем на пол оборота*.
6. Изучают интересующий участок микропрепарата.

**Примечания.**

✓ Фокусное расстояние объектива 40х составляет примерно 0,1-0,2 см, поэтому макрометрический винт необходимо вращать *очень медленно и плавно*. При необходимости повторной фокусировки, эту операцию проводят в такой последовательности:

- *глядя сбоку*, макрометрическим винтом *аккуратно* опускают объектив большого увеличения почти до касания поверхности покровного стекла,
- повторяют действия п.п. 5 и 6.

✓ Если объект плохо контрастируется, то для получения четкого изображения нужно прикрыть диафрагму в конденсоре или слегка его опустить.

**ПРАВИЛА РАБОТЫ С ИММЕРСИОННЫМ ОБЪЕКТИВОМ (7 × 90).**

1. На большом увеличении центрируют интересующий участок микропрепарата. При этом конденсор находится в крайнем верхнем положении, а зеркало направлено на источник света вогнутой стороной.
2. Поворотом револьвера смещают объектив большого увеличения в свободное (нефиксированное) состояние.
3. На покровное стекло микропрепарата наносят каплю иммерсионного масла.
4. Фиксируют иммерсионный объектив над объектом.


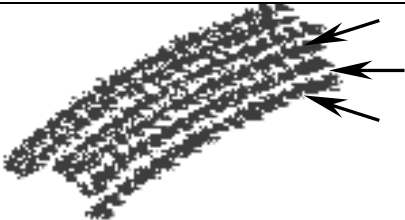
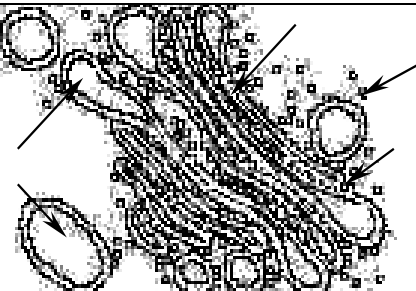
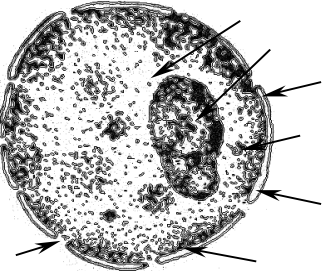
Наблюдая в окуляр, с помощью макро- и микрометрических винтов добиваются четкого изображения объекта

**ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА**

**Задание 1. Установите соответствие между методом цитологии и соответствующим ему определением, результаты занесите в таблицу:**

1. Световая микроскопия	А – удаление органелл из одной клетки и пересаживание в другую клетку									
2. Электронная микроскопия	Б – позволяет проследить движение определенных химических соединений в клетке и изучить реакции матричного синтеза									
3. Дифференциальное центрифугирование	В – разделение органелл клетки, выделение из клетки химических веществ с помощью центрифуги									
4. Цито- и гистохимия	Г – исследование компонентов клетки с помощью микроскопа, действие которого основано на прохождении света через объект									
5. Рентгеноструктурный анализ	Д – изучение химического состава клеток и протекающих в них реакций									
6. Кино- и фотосъемка	Е – установление местонахождения макромолекул цитоплазмы с помощью специальных реактивов и красителей									
7. Культура клеток	Ж – исследование пространственного расположения и физических свойств атомов в химических веществах клетки									
8. Микрургия	З – изучение процессов жизнедеятельности клетки, например, ее деление									
9. Сканирующее микроскопирование	И – выращивание отдельных клеток многоклеточных организмов на питательных средах в стерильных условиях									
10. Биохимический	К - исследование ультраструктур клетки с помощью микроскопа, действие которого основано на прохождении пучка электронов									
11. Авторадиография	Л - получение объемного изображения исследуемого объекта									
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11

**Задание II. Изучите электронограммы, сделайте обозначения**

	<p><b>Рис. 1. Электронограмма митохондрии:</b> 1 – наружная мембрана, 2 – внутренняя мембрана, 3 – матрикс, 4 – кристы, 5 – рибосомы</p>
	<p><b>Рис. 2. Электронограмма гранулярной ЭПС</b> 1 – мембрана, 2 – канал, 3 – рибосомы</p>
	<p><b>Рис. 3 Электронограмма комплекса Гольджи:</b> 1 – мембрана, 2 – канал, 3 – цистерна, 4 – лизосома, 5 – пузырек</p>
	<p><b>Рис. 4. Электронограмма ядра клетки:</b> 1 – наружная ядерная мембрана, 2 – внутренняя ядерная мембрана, 3 – перинуклеарное пространство, 4 – пора, 5 – кариоплазма, 6 – хроматин, 7 – ядрышко</p>

**Задание III. Заполните таблицу**

Структура	ЭПС	Рибосомы	Комплекс Гольджи	Лизосомы	Митохондрии
Мембрана					
Цистерны					
2 мембраны					
Пузырьки					
Кристы					
Матрикс					
АТФ-сомы					
Субъединицы					

**Задание IV. Решите задачи:**

**Задача 1.** При беге со средней скоростью за 1 мин мышцы ног расходуют примерно 24 кДж энергии. Определите, сколько потребуется граммов глюкозы при полном ее окислении для энергообеспечения 20 минут бега ( $M_{\text{глюкозы}} = 180 \text{ г/Моль}$ ).

**Задача 2.** В результате мутации клетка перестала реагировать на инсулин, хотя все ферменты для углеводного обмена в ней синтезировались. Какую функцию выполнял белок, кодируемый данным геном до мутации?

**Задача 3.** Некоторые митохондрии по форме и размерам похожи на лизосомы. Есть ли отличия в ферментах этих органоидов?

Подпись преподавателя



<b>КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ</b>						
<ol style="list-style-type: none"> <li>Свойства генов. Первичные функции генов. Центральная догма молекулярной биологии и ее современная трактовка.</li> <li>Классификация генов (структурные, функциональные, уникальные, повторяющиеся, транспозоны).</li> <li>Регуляция транскрипции у прокариот (схема Ф. Жакоба и Ж. Моно) и эукариот (схема Г. П. Георгиева).</li> <li>Цитоплазматическая наследственность</li> <li>Методы генной инженерии и их использование в фармации.</li> </ol>						
<b>Соответствие кодонов и-РНК аминокислотам</b>						
Второе азотистое основание						
Первое азотистое основание		<b>У</b>	<b>Ц</b>	<b>А</b>	<b>Г</b>	
	<b>У</b>	фен	сер	тир	цис	<b>У</b>
		фен	сер	тир	цис	<b>Ц</b>
		лей	сер	<b>нон</b>	<b>нон</b>	<b>А</b>
		лей	сер	<b>нон</b>	три	<b>Г</b>
	<b>Ц</b>	лей	про	гис	арг	<b>У</b>
		лей	про	гис	арг	<b>Ц</b>
		лей	про	гли	арг	<b>А</b>
		лей	про	гли	арг	<b>Г</b>
	<b>А</b>	иле	тре	асн	сер	<b>У</b>
		иле	тре	асн	сер	<b>Ц</b>
		иле	тре	лиз	арг	<b>А</b>
		мет	тре	лиз	арг	<b>Г</b>
	<b>Г</b>	вал	ала	асп	гли	<b>У</b>
		вал	ала	асп	гли	<b>Ц</b>
		вал	ала	глу	гли	<b>А</b>
вал		ала	глу	гли	<b>Г</b>	

### ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА

#### Задание 1. Решите задачи

**Задача № 1.** В молекуле ДНК на долю цитозиновых нуклеотидов приходится 18%. Определите процентное содержание других нуклеотидов, входящих в молекулу ДНК.

**Задача 2.** Одна из цепей молекулы ДНК имеет следующий порядок нуклеотидов: **ГАГГЦТЦТАГГТАЦЦАГТ**

- определите последовательность нуклеотидов в комплементарной цепи.
- определите последовательность кодонов и-РНК, синтезированной на комплементарной цепи;
- определите последовательность аминокислот в полипептиде, закодированном в данном гене.

Исходная цепочка ДНК:

**Г А Г Г Ц Т Ц Т А Г Г Т А Ц Ц А Г Т**

- 
- 
- 

**Задача № 3.** Нуклеиновая кислота фага имеет молекулярный вес около  $10^7$ . Сколько белков закодировано в ней, если типичный белок состоит в среднем из 400 мономеров, а молекулярная масса нуклеотида около 300.

### Некоторые митохондриальные болезни

Наследственная атрофия зрительных нервов Лебера	Синдром MERRF (миоклонус-эпилепсия, "рваные" красные волокна)
Синдром NARP (невропатия, атаксия, пигментный ретинит)	Синдром MELAS (митохондриальная энцефаломиопатия, лактат-ацидоз, инсультоподобные эпизоды)
Синдром Лея (подострая невротизирующая энцефаломиелопатия)	Дефицит комплекса 4 (цитохром С-оксидаза)

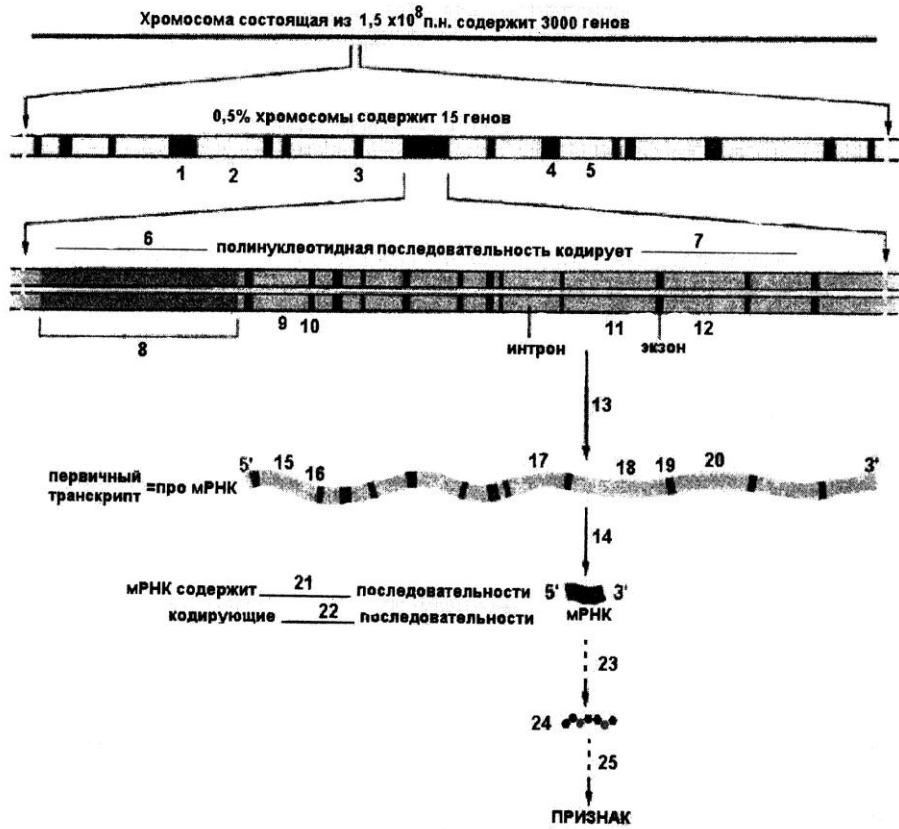


Схема строения и экспрессии генов

### Задание II. Сделайте подписи к рисункам:

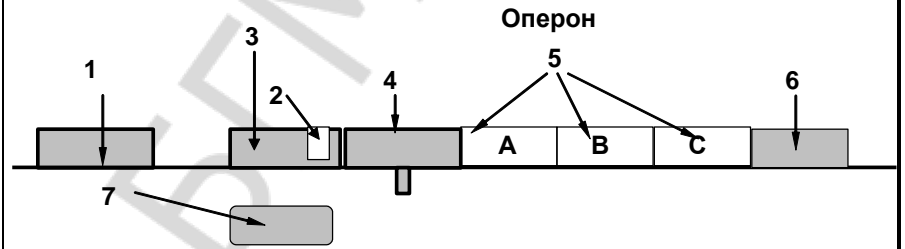


Рис. 1. Схема строения оперона



Рис. 2. Схема строения транскриптона

### Рестриктазы

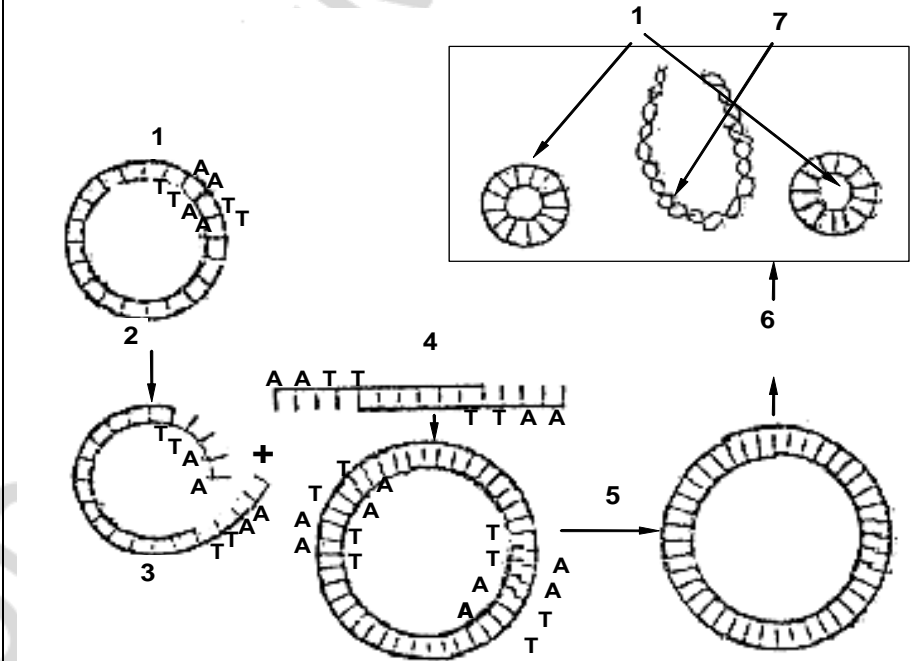
№	Рестриктаза	Сайты распознавания и места разреза ДНК
1.	Bal I	$\begin{array}{c} 5' - \text{Т Г Г} \downarrow \text{Ц Ц А} - 3' \\ 3' - \text{А Ц Ц} \uparrow \text{Г Г Т} - 5' \end{array}$
2.	Bam H I	$\begin{array}{c} 5' - \text{Г} \downarrow \text{Г А Т Ц Ц} - 3' \\ 3' - \text{Ц Ц Т А Г Г} - 5' \end{array}$
3.	Eco R I	$\begin{array}{c} 5' - \text{Г} \downarrow \text{А А Т Т Ц} - 3' \\ 3' - \text{Ц Т Т А А Г} - 5' \end{array}$
4.	Hind III	$\begin{array}{c} 5' - \text{А} \downarrow \text{А Г Ц Т Т} - 3' \\ 3' - \text{Т Т Ц Г А А} - 5' \end{array}$
5.	Sal I	$\begin{array}{c} 5' - \text{Г} \downarrow \text{Т Ц Г А Ц} - 3' \\ 3' - \text{Ц А Г Ц Т Г} - 5' \end{array}$
6.	Xba I	$\begin{array}{c} 5' - \text{Т} \downarrow \text{Ц Т А Г А} - 3' \\ 3' - \text{А} \downarrow \text{Г А Т Ц Т} - 5' \end{array}$

**Задача № 4.** Имеется последовательность из 27 нуклеотидных пар двухцепочечной ДНК следующего состава:



Каким способом, на какое количество частей можно разрезать эту ДНК?

### Задание III. Сделайте обозначения к рисунку:



**Рис. 1.** Схема встраивания гена в плазмиду и введения рекомбинантной плазмиды в бактерию

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

Подпись преподавателя

### КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ

1. Закономерности наследования при моногибридном скрещивании: закон единообразия, закон расщепления.
2. Закономерности наследования при полигибридном скрещивании. Закон независимого наследования.
3. Внутриаллельное взаимодействие генов. Наследование групп крови по системам: АВ0, MN и Rh-фактору.
4. Межаллельное взаимодействие генов: комплементарность, эпистаз, полимерия и эффект положения.
5. Сцепление генов. Хромосомная теория наследственности.
6. Аутосомные и гоносомные группы сцепления.
7. Фенотипическая изменчивость. Норма реакции. Генотипическая изменчивость и ее формы (комбинативная и мутационная). Отличия мутаций от модификаций.
8. Классификация мутаций. Биологические основы канцерогенеза.
9. Мутагенные факторы, классификация и механизмы действия, супермутагены. Устойчивость и репарация генетического материала.
10. Пол как биологический признак. Признаки, сцепленные с X-хромосомой и голандрические.
11. Гипотеза М. Лайон о женском мозаицизме по половым хромосомам.
12. Формирование пола у человека и его нарушения. Хромосомные болезни пола.
13. Человек как объект генетических исследований. Клинико-генеалогический метод. Типы наследования признаков
14. Близнецовый метод. Критерии зиготности близнецов. Конкордантность и дискордантность. Формула Хольцингера
15. Понятие о популяциях и чистых линиях. Панмиксные и непанмиксные популяции. Характеристика популяций человека. Типы браков.
16. Популяционно-статистический метод. Генетические процессы в больших популяциях. Закон Харди-Вайнберга.

17. Факторы, нарушающие равновесие генов в популяции (мутации, естественный отбор, популяционные волны, изоляция, миграции, дрейф генов) и их характеристика.
18. Цитогенетический метод. Биохимические методы.
19. Методы рекомбинантной ДНК.
20. Методы пренатальной диагностики (непрямые и прямые) наследственных заболеваний.
21. Экспресс-методы (микробиологические, определение полового хроматина и химические) генетики человека.
22. Генетический груз.

### КОНТРОЛЬНАЯ РАБОТА

#### Рекомендации по выполнению контрольной работы:

1. Изучите теоретический материал по контрольным вопросам.
2. Их трех предложенных вариантов контрольной работы выполните один по распоряжению преподавателя.
3. В бланке ответа (стр. 38-39 практикума) дайте ответы на вопросы закрытых и открытых тестов и ответы на задачи.
4. Бланк ответа Вы представляете или присылаете в университет до указанного срока.

**Контрольная работа содержит 80 закрытых тестов, 20 открытых тестов и 6 задач.**

Каждый **правильно выполненный закрытый тест оценивается в 0,5 балла**. Максимальное количество баллов по этому разделу работы – **40**.

Каждый **правильно выполненный открытый тест оценивается в 1,2 балла**. Максимальное количество баллов по этому разделу работы – **24**.

Каждая **правильно решенная задача оценивается в 6 баллов**. Максимальное количество баллов по этому разделу работы – **36**.

**Максимальная сумма баллов по всей работе - 100**

## ВАРИАНТ 1

### Закрытые тесты

**Выберите правильные ответы и результаты (поставьте крестики) занесите в бланк ответа (правильных ответов может быть от 1 до 3)**

- 1. Основные закономерности наследования были открыты:** а) Г.Менделем, б) Г.де Фризом, в) К.Корренсом, г) Э.Чермаком, д) Т.Морганом.
- 2. Аллельные гены расположены в:** а) одной хромосоме, б) одинаковых локусах гомологичных хромосом, в) разных локусах гомологичных хромосом, г) одинаковых локусах негомологичных хромосом, д) разных локусах негомологичных хромосом.
- 3. Рecessивный ген - это:** а) проявляющийся в гомозиготном состоянии при полном доминировании, б) проявляющийся в гетерозиготном состоянии при полном доминировании, в) всегда проявляющийся в гомо- и гетерозиготном состоянии, г) проявляющийся в гетерозиготном состоянии при неполном доминировании, д) подавляемый доминантным геном при полном доминировании.
- 4. Первый закон Менделя называется:** а) чистоты гамет, б) сцепленного наследования, в) единообразия гибридов первого поколения, г) расщепления признаков у гибридов, д) независимого наследования признаков у гибридов.
- 5. Условия, необходимые для проявления законов Менделя:** а) кодоминирование, б) неполное доминирование, в) наличие летальных генов, г) механизм равновероятного образования гамет и зигот разного типа, д) гены разных аллельных пар находятся в одной хромосоме.
- 6. Виды внутриаллельного взаимодействия генов:** а) эффект положения и полное доминирование, б) криптомерия и сверхдоминирование, в) кодоминирование и аллельное исключение, г) комплементарность и сверхдоминирование, д) полное доминирование и полимерия.
- 7. Характеристика кодоминирования:** а) доминантный ген не полностью подавляет действие рецессивного гена, б) это разновидность взаимодействия аллельных генов, в) гомо- и гетерозиготы фенотипически неотличимы, г) это разновидность взаимодействия неаллельных генов, д) доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляется сильнее, чем в гомозиготном.
- 8. Характеристика комплементарности:** а) взаимное влияние генов разных аллелей, занимающих соседние локусы одной хромосомы, б) присутствие в генотипе двух доминантных генов из разных аллельных пар приводит к проявлению нового признака, в) присутствие в генотипе двух рецессивных генов из разных аллельных пар приводит к проявлению нового признака, г) доминантный (рецессивный) ген из одной аллельной пары подавляет действие доминантного (рецессивного) гена из другой аллельной пары, д) гены из разных аллельных пар влияют на степень проявления одного признака.
- 9. Характеристика эффекта положения гена:** а) взаимное влияние генов разных аллелей, занимающих соседние локусы одной хромосомы, б) присутствие в генотипе двух доминантных генов из разных аллельных пар приводит к проявлению нового признака, в) присутствие в генотипе двух рецессивных генов из разных аллельных пар приводит к проявлению нового признака, г) доминантный (рецессивный) ген из одной аллельной пары подавляет действие доминантного (рецессивного) гена из другой аллельной пары, д) гены из разных аллельных пар влияют на степень проявления одного признака.
- 10. Полное сцепление генов наблюдается:** а) у самки мухи дрозофилы и самца тутового шелкопряда, б) если гены разных аллельных пар расположены в разных хромосомах, в) если происходит кроссинговер, г) если не происходит кроссинговер, д) у самца мухи дрозофилы и самки тутового шелкопряда.
- 11. Расщепление по фенотипу для моногибридного скрещивания гетерозигот при полном доминировании:** а) 41,5:8,5:8,5:41,5, б) 3:1, в) 1:2:1, г) 9:3:3:1, д) 1:1.
- 12. Расщепление по фенотипу при полном сцеплении генов в опытах Моргана:** а) 41,5:8,5:8,5:41,5, б) 3:1, в) 1:2:1, г) 9:3:3:1, д) 1:1.
- 13. Фенокопия – это:** а) одинаковое фенотипическое проявление мутаций разных генов, б) полное подавление действия одного гена другим геном, в) явление, когда признак изменяется под действием среды и копирует мутацию, г) степень фенотипического проявления гена, д) явление, когда ген изменяется под действием среды и копирует другой признак.
- 14. Комбинативная изменчивость обусловлена:** а) мутациями, б) рекомбинацией генов при кроссинговере, в) независимым расхождением хромосом в анафазу мейоза II и хроматид в анафазу мейоза I, г) случайным сочетанием гамет при оплодотворении, д) внутриаллельным взаимодействием генов.
- 15. Свойства мутаций:** а) носят приспособительный характер, б) наследуются, в) не наследуются, г) носят групповой характер, д) возникают внезапно.

- 16. К физическим мутагенам относят:** а) ионизирующие излучения, б) природные органические и неорганические вещества, в) продукты промышленной переработки природных соединений, г) вирусы, д) продукты метаболизма паразитов.
- 17. Биологические мутагены вызывают:** а) нарушение структуры генов и хромосом, б) полиплоидию, в) образование тиминовых димеров, г) гаплоидию, д) встраивание своей ДНК в ДНК клеток хозяина.
- 18. Виды мутаций по мутировавшим клеткам:** а) соматические, б) спонтанные, в) генеративные, г) индуцированные, д) генные.
- 19. Фенотипические проявления генеративных мутаций у человека:** а) фенилкетонурия, б) синдром Дауна, в) злокачественные опухоли, г) гипертоническая болезнь, д) разный цвет глаз.
- 20. Фенотипические проявления нейтральных мутаций у человека:** а) фенилкетонурия, б) синдром Тернера-Шерешевского, в) разный цвет глаз, г) гемофилия, д) серповидно-клеточная анемия.
- 21. Виды геномных мутаций:** а) полиплоидия, б) делеция, в) дупликация, г) анеуплоидия, д) гаплоидия.
- 22. Виды анеуплоидий:** а) полиплоидия, б) трисомия, в) нулисомия, г) полидактилия, д) дупликация.
- 23. Делеция – это:** а) поворот участка хромосомы на  $180^\circ$ , б) нехватка среднего участка хромосомы, в) удвоение терминального участка хромосомы, г) уменьшение числа хромосом, д) обмен участками негомологичных хромосом.
- 24. Транслокации бывают:** а) рецепторные, б) нерцепторные, в) транзиции, г) трансверсии, д) трансгенации.
- 25. Реципрокные транслокации:** а) две негомологичные хромосомы обмениваются сегментами, б) сегменты одной хромосомы переносятся на другую, в) две акроцентрические хромосомы соединяются своими центромерами, г) участок хромосомы поворачивается на  $180^\circ$ , д) плечи хромосом представляют собой зеркальное отражение.
- 26. Фенотипические проявления хромосомных мутаций у человека - это синдромы:** а) Дауна, б) Патау, в) "кошачьего крика", г) Вольфа-Хиршхорна, д) Клайнфелтера.
- 27. Генные мутации обусловлены:** а) изменением порядка нуклеотидов в молекуле тРНК, б) изменением структуры хромосом, в) кратным увеличением числа хромосом, г) транслокациями, д) трансверзиями.
- 28. Нонсенс-мутации структурных генов приводят к:** а) остановке синтеза полипептида до его завершения, б) синтезу других полипептидов, в) нарушению транскрипции, г) замене одной аминокислоты в полипептиде, д) замене нескольких аминокислот в полипептиде.
- 29. Репарация генетического материала обеспечивается:** а) фотореактивацией, б) диплоидным набором хромосом, в) двойной спиралью ДНК, г) вырожденностью генетического кода, д) повтором некоторых генов.
- 30. Ферменты, участвующие в темновой репарации:** а) РНК-полимераза, б) ДНК-полимераза, в) лиаза, г) экзонуклеаза, д) рестриктаза.
- 31. В основе канцерогенеза согласно мутационной концепции лежат:** а) стойкие нарушения регуляции активности генов, б) хромосомные мутации соматических клеток, в) геномные мутации соматических клеток, г) генные мутации соматических клеток, д) наличие в соматических клетках организма онкогенов в неактивном состоянии.
- 32. В основе канцерогенеза согласно концепции онкогена лежат:** а) получение организмами протоонкогенов от родителей либо внесение их интегративными вирусами, б) хромосомные мутации соматических клеток, в) наличие в соматических клетках организма протоонкогенов, г) геномные мутации соматических клеток, д) включения вирусной ДНК в геном соматических клеток.
- 33. Вторичные половые признаки:** а) наружные и внутренние половые органы, б) участвуют в оплодотворении, в) способствуют сперматогенезу, г) развиваются под влиянием половых гормонов, д) формируются в эмбриогенезе.
- 34. Характерные черты признаков, ограниченных полом:** а) проявляются фенотипически только у женских особей, б) проявляются фенотипически только у мужских особей, в) проявляются фенотипически у обоих полов, г) проявляются фенотипически только у одного пола, д) степень проявления зависит от пола.

- 35. Развитие признаков, сцепленных с полом, обусловлено генами, локализованными в:** а) аутосомах мужского организма, б) аутосомах женского организма, в) гомологичных участках X- и Y-хромосом, г) негомологичных участках X-хромосомы, д) аутосомах обоих полов.
- 36. Развитие голландрических признаков обусловлено генами, локализованными в:** а) аутосомах мужского организма, б) в хромосомах половых клеток, в) в гомологичных участках X- и Y-хромосом, г) в негомологичных участках X-хромосомы, д) в негомологичных участках Y-хромосомы.
- 37. Согласно хромосомной теории пол определяется:** а) количеством аутосом, б) количеством X-хромосом, в) количеством Y-хромосом, г) сочетанием половых хромосом в момент оплодотворения, д) балансом между количеством Y-хромосом и наборов аутосом.
- 38. Дифференцировка закладок в половые железы происходит в следующие недели эмбриогенеза:** а) с 1-й по 4-ю, б) с 4-й по 6-ю, в) с 4-й по 8-ю, г) с 4-й по 12-ю, д) с 10-й по 15-ю.
- 39. При отсутствии в кариотипе второй половой хромосомы гонады:** а) дифференцируются, б) не дифференцируются, в) на их месте образуются соединительнотканые тяжи, г) частично атрофируются, д) полностью атрофируются.
- 40. Нарушения физикальных детерминант пола у человека:** а) генетический пол, б) гомосексуализм, в) трансвестизм, г) гаметный пол, д) гермафродитизм.
- 41. Гомосексуализм - это явление, когда человек:** а) выбирает полового партнера другого пола, б) выбирает полового партнера своего пола, в) ведет себя как принадлежащий к другому полу, г) желает изменить свой пол на другой, д) гермафродит.
- 42. Гинандроморфы - это организмы, содержащие:** а) диплоидный набор хромосом, б) гаплоидный набор хромосом, в) полиплоидный набор хромосом, г) разный набор аутосом в разных соматических клетках, д) разный набор половых хромосом в разных соматических клетках.
- 43. Характеристика синдрома Клайнфелтера:** а) кариотип 47,XXY, б) крыловидная складка кожи на шее, в) женский организм с мужеподобным телосложением, г) гинекомастия, д) кариотип 47,XXX.
- 44. Характеристика больных с лишними Y-хромосомами:** а) агрессивное поведение, б) повышен интеллект, в) высокий рост, относительно короткие руки и ноги, г) низкий рост, относительно длинные руки и ноги, д) половые железы развиты нормально.
- 45. Запись кариотипа при синдроме Шерешевского-Тернера:** а) 46,XY,5p<sup>-</sup>, б) 45,X0, в) 47,XXY, г) 47,XX, 21+, д) 46,XX,9p<sup>+</sup>.
- 46. Третичное (к 20 годам) соотношение полов у человека:** а) на 100 девушек : 50 юношей, б) на 100 девушек : 85 юношей, в) на 100 девушек : 100 юношей, г) на 100 девушек : 104 юношей, д) на 100 девушек : 120 юношей,
- 47. Основные положения гипотезы М. Лайон:** а) обе X-хромосомы женского организма активны постоянно, б) одна из X-хромосом женского организма инактивируется на 16-ой неделе эмбриогенеза с образованием глыбки полового хроматина, в) отцовская и материнская X-хромосомы содержат аллельные, но не абсолютно одинаковые гены, г) отцовская и материнская X-хромосомы содержат абсолютно одинаковые гены, д) в женском организме имеется большее разнообразие ферментов, кодируемых генами, локализованными в X-хромосомах.
- 48. Критерии вида:** а) морфологическое и физиологическое сходство, б) репродуктивная и генетическая изоляция, в) этиологический, г) патогенетический, д) географический.
- 49. Генофонд - это совокупность:** а) генов особи, б) генов особой популяции, в) генов особой вида, г) генов одной семьи, д) банков генов всех организмов.
- 50. Численность малых популяций людей:** а) 1 000-2 000, б) 2 000-4 000, в) более 4 000, г) более 10 000, д) более 20 000,
- 51. Отличительные признаки популяций человека:** а) отсутствие естественного отбора, б) сокращающиеся, в) изменение структуры заболеваемости, г) образование новых изолятов, д) образование новых рас.
- 52. Популяции называются непанмиксными, если в них:** а) отсутствуют факторы, ограничивающие свободу скрещивания, б) нет свободного выбора полового партнера, в) происходит свободный выбор полового партнера, г) сильный самец имеет большой "гарем", д) слабый самец имеет малый "гарем".
- 53. В математическом выражении закона Харди-Вайнберга p обозначает частоту:** а) доминантного гена, б) рецессивного гена, в) доминантных гомозигот, г) рецессивных гомозигот, д) гетерозигот.

- 54. Генетические процессы, происходящие в малых популяциях:** а) соблюдается закон Харди-Вайнберга, б) изменяются рождаемость и смертность, в) изменяются частоты генотипов, г) изменяется возрастной и половой состав, д) изменяется численность.
- 55. Генетический груз - это:** а) насыщенность популяций положительными мутациями, б) насыщенность популяций мутациями, снижающими приспособленность отдельных особей, в) насыщенность популяций нейтральными мутациями, г) насыщенность популяций отрицательными мутациями, д) отсутствие мутаций в популяциях.
- 56. Дрейф генов - это:** а) случайные колебания частот генов и генотипов в малых популяциях, б) увеличение численности природных популяций, в) уменьшение численности природных популяций, г) колебания численности природных популяций вследствие колебаний факторов среды, д) результат борьбы за существование.
- 57. Причины изоляции в человеческих популяциях:** а) горные хребты, реки, проливы, б) различные наборы хромосом, в) морально-этические, г) различия в строении половых органов, д) религиозные.
- 58. Коэффициент инбридинга - это:** а) вероятность рождения дизиготных близнецов, б) вероятность инцестных браков, в) вероятность того, что у какой-то особи в данном локусе окажутся две аллели, одинаковые по происхождению, г) вероятность рождения монозиготных близнецов, д) вероятность того, что у какой-то особи в данном локусе гомологичных хромосом окажутся две аллели, одинаковые по происхождению.
- 59. Естественный отбор в популяциях:** а) сохраняет действие закона Харди-Вайнберга, б) изменяет частоту генов, в) элиминирует неудачные комбинации генов, г) сохраняет неудачные комбинации генов, д) элиминирует удачные комбинации генов.
- 60. Стабилизирующий отбор происходит при:** а) относительном постоянстве факторов внешней среды, б) постепенном изменении факторов внешней среды, в) возникновении спонтанных мутаций, г) колебаниях факторов внешней среды, д) резком изменении факторов внешней среды.
- 61. Результатами дизруптивного отбора являются:** а) сужение нормы реакции, б) расширение нормы реакции, в) дивергенция признаков, г) конвергенция признаков, д) выживание особей с крайними значениями признака.
- 62. Генетика человека изучает:** а) генетические карты политенных хромосом, б) наследование нормальных и патологических признаков у человека, в) цитологические карты политенных хромосом, г) полное сцепление генов, д) механизмы наследственной предрасположенности к мультифакториальным заболеваниям.
- 63. Методы изучения генетики человека:** а) основные и экспериментальные, б) пренатальной диагностики и гибридологический, в) экспресс-диагностики и основные, г) молекулярно-генетические и палеонтологические, д) социологические и сравнительно-анатомические.
- 64. Этапы генеалогического анализа:** а) сбор анамнеза, б) определение частот генов и генотипов в популяции, в) построение генетической карты хромосомы, г) изучение роли среды в проявлении признака, д) анализ родословной.
- 65. Типы наследования признаков:** а) гоносомно-аутосомный, б) аутосомно-гоносомный, в) аутосомно-рецессивный, г) X-сцепленный доминантный, д) голландрический.
- 66. X-сцепленный доминантный тип наследования характеризуется:** а) больные в каждом поколении, б) больные не в каждом поколении, в) чаще болеют мальчики, г) отец передает признак всем своим дочерям, д) наследование по горизонтали.
- 67. Достоверно чаще рождаются больные в семьях с кровнородственными браками при типе наследования:** а) аутосомно-доминантном, б) аутосомно-рецессивном, в) X-сцепленном рецессивном, г) X-сцепленном доминантном, д) голландрическом.
- 68. Для монозиготных близнецов характерно:** а) развитие из одной зиготы и разные генотипы, б) развитие из разных зигот и одинаковые генотипы, в) разные генотипы и низкая степень конкордантности признаков, г) одинаковые генотипы и низкая степень конкордантности признаков, д) высокая степень конкордантности и низкая степень дискордантности признаков.
- 69. Формула Хольцингера используется для вычисления:** а) частоты генов и генотипов в популяции, б) коэффициента наследования, в) роли среды в проявлении признака, г) вероятности наследования, д) степени генетического риска.



- 70. Цитогенетический метод основан на:** а) использовании закона Харди-Вайнберга, б) изучении активности ферментов, в) построении и анализе родословных, г) изучении моно- и дизиготных близнецов, д) изучении кариотипа.
- 71. Биохимические методы генетики человека – это изучение:** а) общего анализа крови, б) активности ферментов плазмы крови, в) активности ферментов желудочного сока, г) состава первичной мочи, д) пространственной структуры ферментов.
- 72. Методы рекомбинантной ДНК основаны на:** а) использовании закона Харди-Вайнберга, б) возможности выделения фрагментов ДНК и установления в них последовательности нуклеотидов, в) построении и анализе родословных, г) изучении активности ферментных систем, д) микроскопическом изучении кариотипа.
- 73. Методы генетики соматических клеток основаны на:** а) использовании закона Харди-Вайнберга, б) выделении фрагментов ДНК и их секвенировании, в) возможности получать потомство одной клетки, г) возможности отбора клеток с заданными свойствами, д) микроскопическом изучении кариотипа.
- 74. Метод биологического моделирования основан на:** а) законе гомологических рядов в наследственной изменчивости, б) законе Харди-Вайнберга, в) возможности получать потомство одной клетки, г) возможности отбора клеток с заданными свойствами, д) возможности гибридизации соматических клеток.
- 75. Требования, предъявляемые к экспресс-методам генетики человека:** а) можно проводить в любые сроки беременности, б) надежные и экономичны, в) материал для исследования должен быть легкодоступным и информативным, г) исследованию могут подвергаться любые соматические клетки, д) обязательны для каждой беременной женщины.
- 76. Дерматоглифический анализ - это:** а) изучение кожи тела, б) изучение кожи лица, в) изучение заболеваний кожи, г) изучение папиллярных узоров пальцев, ладоней и стоп, д) этап биологического моделирования.
- 77. Показания для пренатальной диагностики:** а) наличие в семье родственников, переболевших энцефалитом, б) наличие в семье ребенка с дальтонизмом, в) возраст матери менее 27 лет, г) наличие у матери гена Y-сцепленного рецессивного заболевания, д) наличие у беременной спонтанных аборт.
- 78. Суть амниоцентеза:** а) позволяет выявлять генные, хромосомные и геномные мутации, б) взятие клеток хориона, в) проводят на 8-10 неделе беременности, г) проводят на 15-17 неделе беременности, д) клетки используют для цитогенетических методов исследования, а жидкость - для биохимических.
- 79. Методы пренатальной диагностики позволяют установить диагноз:** а) большинства хромосомных болезней, б) большинства инфекционных болезней, в) всех генных болезней, г) любой наследственной патологии, д) болезнью матери.
- 80. Исследование альфа-фетопротеина позволяет выявить:** а) заболевания обмена веществ плода, б) нарушение течения беременности, в) врожденные пороки сердца плода, г) хромосомные болезни матери, д) заболевания обмена веществ матери.

### Открытые тесты

Дайте ответы на вопросы и внесите их в бланк ответа

1. Расщепление по фенотипу 9:6:1 при скрещивании дигетерозигот является результатом ... межallelного взаимодействия генов.
2. Явление, при котором в генофонде популяции ген представлен несколькими аллельными состояниями, называется ...
3. Синдром Марфана является примером ... действия генов.
4. Трансгенация, при которой одно пуриновое основание заменяется на другое пуриновое, называется ...
5. Явление фенотипического проявления у мужчин рецессивного гена, находящегося в негомологичном участке X хромосомы, называется ...
6. Генетический груз не имеет фенотипического проявления в случае, если наблюдается ... патологического гена.
7. Тип наследования, при котором отец передает свой признак всем дочерям, но ни одному из сыновей, называется ...
8. При резус-несовместимости матери и плода уровень  $\alpha$ -фетопротеина ...
9. При синдроме Дауна в крови беременной отмечается ... уровня  $\alpha$ -фетопротеина.

10. Обнаружение в ядрах соматических клеток женского организма двух глыбок полового хроматина говорит о синдроме ...
11. Фенотипические признаки женского организма, низкое расположение ушных раковин, крыловидная кожная складка шеи характерны для синдрома ...
12. При аутосомно-рецессивном типе наследования вероятность рождения здорового ребенка у больных родителей составляет ... %
13. При аутосомно-доминантном типе наследования больной ребенок рождается у здоровых гомозиготных родителей с вероятностью ...%
14. Группа прямых методов пренатальной диагностики с нарушением целостности ткани называется ...
15. Вероятность рождения больного ребенка у гетерозиготных родителей при аутосомно-доминантном типе наследования (полное доминирование, пенетрантность гена 75%) составляет ...%
16. Вероятность рождения больного ребенка у гетерозиготных родителей при аутосомно-рецессивном типе наследования (полное доминирование, пенетрантность гена 25%) составляет ... %
17. Вероятность рождения больных девочек при X-сцепленном доминантном типе наследования у гетерозиготной матери и больного отца (пенетрантность гена 100%) составляет ... %
18. Метод генетики, определяющий роль наследственности и среды в формировании признака, называется ...
19. Человек, с которого начинается медико-генетическое обследование семьи и составление родословной, называется ...
20. Вероятность рождения больных мальчиков у здоровой гетерозиготной матери и больного отца при X-сцепленном рецессивном типе наследования составляет ... %

### Задачи

#### Решите задачи, ответы внесите их в бланк ответа

**Задача 1.** На пустынный островок случайно попало одно зерно пшеницы, гетерозиготной по гену  $A$ . Зерно взошло и дало начало серии поколений, размножающихся путем самоопыления. Какова будет доля гетерозиготных растений среди представителей четвертого поколения, если детерминируемый геном признак не влияет на выживаемость растений и на их размножение?

**Задача 2.** Пигментный ретинит (прогрессирующее сужение поля зрения и усиливающая ночная слепота) наследуется тремя способами: как аутосомно-доминантный признак, как аутосомно-рецессивный признак и как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак. Определите вероятность рождения больного ребенка в семье, где мать больна и гетерозиготна по трем парам генов, а отец здоров и не имеет патологических генов.

**Задача 3.** Одна из форм цветовой слепоты наследуется как аутосомно-рецессивный признак, другая – как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой. Какова вероятность (%) рождения в семье среди сыновей ребенка с любой из форм цветовой слепоты, если мать и отец здоровы, но гетерозиготны по генам цветовой слепоты?

**Задача 4.** Пестролистность у бегонии «Флер» обусловлена рецессивным геном  $f$ , а у бегонии «Сэнк» – рецессивным геном  $s$  (гены находятся в разных хромосомах). При скрещивании двух дигомозиготных пестролистных растений указанных сортов все полученные гибриды имеют листья зеленого цвета. Сколько бегоний (в %) среди растений с зелеными листьями ( $F_2$ ) будут являться носителями только одного (любого) гена пестролистности?

**Задача 5.** Окраска цветков у ночной красавицы наследуется по промежуточному типу (красные, розовые и белые цветки), а высокий стебель доминирует над карликовым. Признаки наследуются независимо. Сколько процентов потомков от скрещивания двух гетерозиготных высоких растений с розовыми цветками будет иметь розовые цветки и высокий рост?

**Задача 6.** В одной семье у кареглазых родителей (доминантный признак) имеется четверо детей. Двое голубоглазых детей (рецессивный признак) имеют I и IV группы крови, а двое кареглазых – II и III группы крови. Определите вероятность рождения следующего ребенка кареглазого с I группой крови.

## ВАРИАНТ 2

### Закрытые тесты

Выберите правильные ответы и результаты (поставьте крестики) занесите в бланк ответа (правильных ответов может быть от 1 до 3)

- 1. Особенности гибридологического метода Г.Менделя:** а) анализировал одну или две пары альтернативных признаков, б) анализировал много альтернативных признаков, в) анализ начинал со скрещивания гомозиготных организмов, г) анализировал гибриды нескольких поколений, д) анализировал гибриды только одного поколения.
- 2. Неаллельные гены не могут располагаться в:** а) одной хромосоме, б) одинаковых локусах гомологичных хромосом, в) разных локусах гомологичных хромосом, г) разных хромосомах, д) разных локусах негомологичных хромосом.
- 3. Свойства гомозиготного организма:** а) образует один тип гамет, б) образует два типа гамет, в) содержит одинаковые аллельные гены, г) содержит разные аллельные гены, д) дает расщепление при скрещивании с аналогичной по генотипу особью.
- 4. Фенотип - это совокупность:** а) фенотипических радикалов, б) незаменимых аминокислот, в) заменимых аминокислот, г) гибридов первого поколения, д) внешних и внутренних признаков организма.
- 5. Второй закон Менделя называется:** а) чистоты гамет, б) доминирования, в) единообразия гибридов первого поколения, г) расщепления признаков у гибридов, д) независимого наследования признаков.
- 6. Условия, ограничивающие проявление законов Менделя:** а) полное доминирование, б) неполное доминирование, в) наличие летальных генов, г) механизм равновероятного образования гамет и зигот разного типа, д) гены разных аллельных пар находятся в разных хромосомах.
- 7. Характеристика неполного доминирования:** а) доминантный ген не полностью подавляет действие рецессивного гена, б) доминантный ген полностью подавляет действие рецессивного гена, в) гомо- и гетерозиготы фенотипически неотличимы, г) гомо- и гетерозиготы фенотипически различны, д) доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляется сильнее, чем в гомозиготном.
- 8. Характеристика аллельного исключения:** а) доминантный ген полностью подавляет действие рецессивного гена, б) это разновидность взаимодействия аллельных генов, в) это разновидность взаимодействия неаллельных генов, г) доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляется сильнее, чем в гомозиготном. д) у гетерозиготного организма в разных клетках активны разные аллели одного гена.
- 9. Характеристика эпистаза:** а) взаимное влияние генов разных аллелей, занимающих соседние локусы одной хромосомы, б) присутствие в генотипе двух доминантных генов из разных аллельных пар приводит к проявлению нового признака, в) присутствие в генотипе двух рецессивных генов из разных аллельных пар приводит к проявлению нового признака, г) доминантный (рецессивный) ген из одной аллельной пары подавляет действие доминантного (рецессивного) гена из другой аллельной пары, д) один ген влияет на проявление разных признаков.
- 10. Характеристика плейотропии:** а) присутствие в генотипе двух доминантных генов из разных аллельных пар приводит к проявлению нового признака, б) присутствие в генотипе двух рецессивных генов из разных аллельных пар приводит к проявлению нового признака, в) доминантный (рецессивный) ген из одной аллельной пары подавляет действие доминантного (рецессивного) гена из другой аллельной пары, г) гены из разных аллельных пар влияют на проявление одного признака, д) один ген влияет на проявление нескольких признаков.
- 11. Неполное сцепление генов наблюдается:** а) если гены разных аллельных пар расположены в одной хромосоме, б) если гены разных аллельных пар расположены в разных хромосомах, в) если происходит кроссинговер, г) если не происходит кроссинговер, д) у самца мухи дрозофилы и самки тутового шелкопряда.
- 12. Расщепление по фенотипу для дигибридного скрещивания гомозигот при полном доминировании:** а) отсутствует, б) 3:1, в) 1:2:1, г) 9:3:3:1, д) 1:1.
- 13. Расщепление по фенотипу при неполном сцеплении генов в опытах Моргана:** а) 3:1, б) 1:2:1, в) 9:3:3:1, г) 1:1, д) 41,5:8,5:8,5:41,5.
- 14. Генокопия – это:** а) вид взаимодействия генов, б) одинаковое фенотипическое проявление мутаций разных генов, в) явление, когда признак изменяется под действием среды и копирует признак другого генотипа, г) степень фенотипического проявления гена, д) частота фенотипического проявления гена.

- 15. Норма реакции - это:** а) вид взаимодействия генов, б) границы модификационной изменчивости, в) явление, когда признак изменяется под действием среды и копирует признак другого генотипа, г) степень фенотипического проявления гена, д) частота фенотипического проявления гена.
- 16. Химические мутагены вызывают:** а) образование Т-Т димеров, б) дезаминирование и алкилирование нуклеотидов, в) замену азотистых оснований их аналогами, г) разрывы нитей веретена деления, д) встраивание вирусной ДНК в ДНК клеток хозяина.
- 17. К биологическим мутагенам относят:** а) водоросли, б) пищевые добавки, в) лишайники, г) вирусы, д) продукты метаболизма паразитов.
- 18. Фенотипические проявления соматических мутаций у человека:** а) фенилкетонурия, б) синдром Дауна, в) энурез, г) галактоземия, д) разный цвет глаз.
- 19. Виды мутаций по исходу для организма:** а) соматические, б) нейтральные, в) полуметалельные, г) летальные, д) хромосомные.
- 20. Виды мутаций по изменениям генетического материала:** а) соматические и летальные, б) геномные и генные, в) генеративные и хромосомные, г) генные и хромосомные, д) хромосомные и индуцированные.
- 21. Полиплоидия - это:** а) некрратное гаплоидному увеличение числа хромосом, б) кратное гаплоидному увеличение числа хромосом, в) некрратное гаплоидному уменьшение числа хромосом, г) кратное гаплоидному уменьшение числа хромосом, д) одинарный набор хромосом.
- 22. Фенотипические проявления геномных мутаций у человека - это синдромы (болезни):** а) Дауна, б) Коновалова-Вильсона, в) "кошачьего крика", г) Леша-Нихана, д) Клайнфелтера.
- 23. Виды хромосомных мутаций:** а) делеции, б) трисомии, в) репликации, г) транзиции, д) нулисомии.
- 24. Кольцевые хромосомы образуются в случае, если:** а) 2 негомологичные хромосомы обмениваются сегментами, б) сегменты одной хромосомы переносятся на другую, в) 2 акроцентрические хромосомы соединяются своими центромерами, г) происходит делеция теломер, д) плечи хромосом представляют собой зеркальное отражение.
- 25. Робертсоновские транслокации:** а) две негомологичные хромосомы обмениваются сегментами, б) сегменты одной хромосомы переносятся на другую, в) две акроцентрические хромосомы соединяются своими центромерами, г) участок хромосомы поворачивается на  $180^\circ$ , д) плечи хромосом представляют собой зеркальное отражение.
- 26. Виды мутаций функциональных генов:** а) транспозиция, б) нарушение чередования рекогниции и терминации, в) нарушение чередования инициации и элонгации, г) нарушение чередования индукции и репрессии, д) транзиции.
- 27. Устойчивость генетического материала не обеспечивается:** а) гаплоидным набором хромосом, б) диплоидным набором хромосом, в) двойной спиралью ДНК, г) вырожденностью генетического кода, д) репарацией нарушений структуры молекулы ДНК.
- 28. Последовательность этапов темновой репарации генетического материала:** 1) синтез нового участка ДНК, 2) "сшивание" синтезированного участка ДНК с основной нитью, 3) "узнавание" поврежденного участка, 4) "вырезание" поврежденного участка, 5) репликация молекулы ДНК, а) 1-5-2-3, б) 5-1-3-2, в) 3-4-5-2, г) 3-4-2-1, д) 3-4-1-2.
- 29. В основе канцерогенеза согласно эпигеномной концепции лежат:** а) стойкие нарушения регуляции активности генов, б) хромосомные мутации соматических клеток, в) геномные мутации соматических клеток, г) повреждения структурных генов, д) включение вирусной ДНК в геном соматических клеток.
- 30. Первичные половые признаки:** а) органы, принимающие непосредственное участие в репродукции, б) органы, не участвующие в гаметогенезе и оплодотворении, в) привлекают особей противоположного пола, г) формируются в процессе полового созревания, д) наружные и внутренние половые органы.
- 31. Соматические признаки, обусловленные полом, подразделяют на:** а) ограниченные полом, б) контролируемые полом, в) Х-сцепленные, г) вторичные половые признаки, д) первичные половые признаки.
- 32. Развитие признаков, контролируемых полом, обусловлено генами, локализованными в:** а) аутосомах только мужского организма, б) аутосомах только женского организма, в) аутосомах обоих полов, г) негомологичных участках Х-хромосомы, д) негомологичных участках Y-хромосомы.

- 33. Характерные черты признаков, сцепленных с X-хромосомой:** а) проявляются фенотипически только у женских особей, б) проявляются фенотипически только у мужских особей, в) проявляются фенотипически преимущественно у мужских особей, г) не проявляются у особей женского пола, д) не проявляются у особей мужского пола.
- 34. Характерные черты голандрических признаков:** а) проявляются фенотипически только у женских особей, б) проявляются фенотипически только у мужских особей, в) проявляются фенотипически преимущественно у мужских особей, г) проявляются фенотипически преимущественно у женских особей, д) степень проявления зависит от пола.
- 35. Согласно балансовой теории пол определяется:** а) балансом аутосом в момент оплодотворения, б) балансом между количеством X-хромосом и количеством Y-хромосом, в) балансом между количеством X-хромосом и наборов аутосом, г) балансом половых хромосом в момент оплодотворения, д) балансом между количеством Y-хромосом и наборов аутосом.
- 36. Формирование закладок половой железы до 4-й недели эмбриогенеза идет под контролем генов:** а) аутосом, б) одной X-хромосомы, в) двух X-хромосом, г) Y-хромосомы, д) X- и Y-хромосом.
- 37. Характерные признаки синдрома Морриса:** а) набор половых хромосом – X0, б) набор половых хромосом – XXУ, в) в эмбриогенезе закладываются семенники, г) не образуется белок-рецептор, обеспечивающий чувствительность соматических клеток к тестостерону, д) не образуется белок-рецептор, обеспечивающий чувствительность соматических клеток к эстрогену.
- 38. Социально-психологические детерминанты пола у человека:** а) морфофизиологический пол, б) гаметный пол, в) половое самосознание, г) гражданский пол, д) выбор полового партнера.
- 39. Транссексуализм - это явление, когда человек:** а) выбирает полового партнера другого пола, б) выбирает полового партнера своего пола, в) ведет себя как принадлежащий к другому полу, г) желает изменить свой пол на другой, д) бесплоден.
- 40. Примеры хромосомных болезней пола у человека - это синдромы:** а) Дауна, б) Патау, в) "кошачьего крика", г) Эдвардса, д) Клайнфелтера.
- 41. Характеристика синдрома трисомии X:** а) кариотип 47,XXX, б) кариотип 47,XXУ, в) женский организм с мужеподобным телосложением, г) мужской организм с женеподобным телосложением, д) низкий рост.
- 42. Первичное соотношение полов у человека:** а) на 100 женских зигот : 50 мужских, б) на 100 женских зигот : 80 мужских, в) на 100 женских зигот : 100 мужских, г) на 100 женских зигот : 120 мужских, д) на 100 женских зигот : 150 мужских,
- 43. Большую жизнестойкость женских зародышей на ранних этапах эмбриогенеза можно объяснить:** а) более быстрым развитием женских организмов, б) быстрой инактивацией второй X-хромосомы, в) чужеродностью для материнского организма белков, кодируемых голандрическими генами, г) функционированием на ранних этапах эмбриогенеза в женских эмбрионах двух X-хромосом, д) выработкой у женского зародыша вдвое большего количества ферментов, закодированных генами X-хромосом.
- 44. Вид - это совокупность особей:** а) одинаковых по генотипу, б) сходных по генотипу, имеющих морфологическое и физиологическое сходство, в) составляющих разные семейства, г) не скрещивающихся между собой, но имеющих морфологическое и физиологическое сходство, д) скрещивающихся между собой и дающих плодовитое потомство.
- 45. Популяции подразделяют на:** а) большие, б) малые, в) сверхбольшие, г) средние, д) панмиксные.
- 46. Характеристика демов:** а) численность от 100 человек до 4 тысяч, б) численность от 1,5 тысяч до 4 тысяч, в) внутригрупповые браки составляют 80-90%, г) внутригрупповые браки составляют свыше 90%, д) приток генов из других групп менее 1%.
- 47. Демографические показатели популяций человека:** а) численность и генетический состав, б) рождаемость и смертность, в) панмиксия и плотность, г) изоляция и миграция, д) половой и возрастной состав.
- 48. Характерные признаки идеальной популяции:** а) большая численность, б) малая численность, в) полная панмиксия, г) отсутствие мутаций, д) наличие мутаций.

- 49. В математическом выражении закона Харди-Вайнберга  $q$  обозначает частоту:** а) доминантного гена, б) рецессивного гена, в) доминантных гомозигот, г) рецессивных гомозигот, д) гетерозигот.
- 50. Элементарными эволюционными факторами являются:** а) мутации, б) популяции, в) изменение генофонда популяции, г) изоляция, д) естественный отбор,
- 51. Роль мутаций в эволюционном процессе:** а) изменяют частоту генов и генотипов в популяциях, б) поддерживают частоту генов и генотипов в популяциях, в) повышают генетический полиморфизм природных популяций, г) снижают генетический полиморфизм природных популяций, д) являются элементарным эволюционным материалом.
- 52. Популяционные волны - это:** а) случайные колебания частот генов и генотипов в малых популяциях, б) эволюционное явление, в) эволюционный материал, г) колебания численности природных популяций вследствие колебаний факторов внешней среды, д) фактор эволюции.
- 53. Виды изоляции:** а) географическая, б) генетическая, в) физиологическая, г) морфологическая, д) экологическая.
- 54. Типы браков в человеческих популяциях:** а) однополые, б) неравные, в) смешанные, г) межрасовые, д) инцестные.
- 55. Повышению гетерозиготности человеческих популяций способствуют:** а) инбридинг, б) аутбридинг, в) инцестные браки, г) кровнородственные браки, д) изоляция.
- 56. Движущий отбор происходит при:** а) относительном постоянстве факторов внешней среды, б) постепенном изменении факторов внешней среды, в) возникновении спонтанных мутаций, г) колебаниях факторов внешней среды, д) резком изменении факторов внешней среды.
- 57. Результатами стабилизирующего отбора являются:** а) сужение нормы реакции, б) расширение нормы реакции, в) дивергенция признаков, г) конвергенция признаков, д) выживание особей с крайними значениями признака.
- 58. Контротбор – это:** а) отбор удачных комбинаций генов, б) отбор неудачных комбинаций генов, в) отбор в определенных условиях признаков, неблагоприятных при обычных условиях, г) случайные колебания частот генов в малых популяциях, д) выживание особей с крайними значениями признака.
- 59. Основные положения синтетической теории эволюции:** а) элементарной единицей эволюции является вид, б) элементарной единицей эволюции является особь, в) элементарной единицей эволюции является популяция, г) модификации дают элементарный эволюционный материал, д) мутации дают элементарный эволюционный материал.
- 60. Трудности изучения генетики человека:** а) простой кариотип, б) раннее половое созревание, в) малое количество потомков, г) большое количество потомков, д) возможность экспериментирования.
- 61. Клинико-генеалогический метод основан на:** а) использовании математического выражения закона Харди-Вайнберга, б) создании и изучении математических моделей, в) построении и анализе родословных, г) изучении моно- и дизиготных близнецов, д) микроскопическом изучении кариотипа.
- 62. Пробанд - это:** а) больной, обратившийся к врачу, б) врач-генетик, в) индивидуум, с которого начинается построение родословной, г) беременная женщина, д) сестра больного, обратившаяся к врачу.
- 63. Аутосомно-доминантный тип наследования характеризуется:** а) больные в каждом поколении, б) больные не в каждом поколении, в) здоровый ребенок у больных гомозиготных родителей, г) болеют в равной степени мужчины и женщины, д) наследование по горизонтали,
- 64. Х-сцепленный рецессивный тип наследования характеризуется:** а) больные в каждом поколении, б) больные не в каждом поколении, в) больной ребенок у здоровых родителей, г) болеют преимущественно мужчины, д) наследование идет по вертикали.
- 65. Близнецовый метод основан на:** а) определении коэффициента наследования, б) определении коэффициента конкордантности, в) определении коэффициента дискордантности, г) изучении интеллекта близнецов, д) изучении родственников близнецов.
- 66. Для дизиготных близнецов характерно:** а) развитие из одной зиготы и разные генотипы, б) развитие из разных зигот и одинаковые генотипы, в) разные генотипы и низкая степень конкордантности признаков, г) одинаковые генотипы и низкая степень конкордантности признаков, д) высокая степень конкордантности и низкая степень дискордантности признаков.

- 67. Популяционно-статистический метод основан на:** а) законе Н.И. Вавилова, б) законах Г. Менделя, в) законе Т. Моргана, г) законе Харди-Вайнберга, д) формуле Хольцингера.
- 68. Цитогенетический метод позволяет установить:** а) роль наследственности и среды в проявлении признака, б) хромосомные мутации, в) пенетрантность гена, г) генные мутации, д) тип и характер наследования.
- 69. Биохимические методы генетики человека позволяют установить:** а) роль наследственности и среды в проявлении признака, б) хромосомные мутации, в) геномные мутации, г) генные мутации, д) пенетрантность гена.
- 70. Методы рекомбинантной ДНК позволяют:** а) изолировать отдельные гены и их части, б) выявлять геномные мутации, в) создавать неограниченное количество копий генов, г) выявлять хромосомные мутации, д) выявлять тип наследования.
- 71. Метод клонирования соматических клеток позволяет:** а) использовать математическое выражение закона Харди-Вайнберга, б) выделять фрагменты ДНК и устанавливать в них последовательность нуклеотидов, в) получать потомство одной клетки, г) отбирать клетки с заданными свойствами, д) гибридизировать соматические клетки.
- 72. Метод математического моделирования основан на:** а) законе гомологических рядов в наследственной изменчивости, б) законе Харди-Вайнберга, в) создании и изучении математических моделей популяций человека, г) математических расчетах степени генетического риска, д) вычислении среднего арифметического и стандартной ошибки,
- 73. К экспресс-методам относятся:** а) тест Гатри, б) изучение полового хроматина, в) составление идиограммы, г) амниоцентез, д) определение эмбрион-специфичных белков.
- 74. Определение X-полового хроматина позволяет:** а) картировать X-хромосому, б) определять количество X-хромосом, в) диагностировать синдром Морриса, г) определить возраст человека, д) доказать гипотезу М. Лайон.
- 75. Дерматоглифический анализ позволяет:** а) изучить патогенез заболеваний кожи, б) разработать меры профилактики заболеваний кожи, в) установить причины возникновения заболеваний кожи, г) выявлять наследственную компоненту заболевания, д) диагностировать дефекты обмена веществ.
- 76. Непрямые методы пренатальной диагностики:** а) определение альфа-фетопротеина, б) ультрасонография, в) хорионбиопсия, г) амниоцентез, д) фетоскопия.
- 77. Прямые неинвазивные методы пренатальной диагностики:** а) определение альфа-фетопротеина, б) ультрасонография, в) хорионбиопсия, г) амниоцентез, д) фетоскопия.
- 78. Суть фетоскопии:** а) взятие амниотической жидкости через шейку матки, б) взятие биоптата печени плода, в) отсутствует риск прерывания беременности, г) осмотр плода фиброоптическим эндоскопом, д) клетки используют для биохимических методов исследований, а жидкость – для цитогенетических.
- 79. Методы пренатальной диагностики:** а) непрямы инвазивные, б) прямые неинвазивные, в) хорионбиопсия, г) амниоцентез, д) тест Гатри.
- 80. Уровень альфа-фетопротеина понижен при:** а) заболеваниях обмена веществ плода, б) нарушении течения беременности, в) трисомии по 21-хромосоме у плода, г) моносомии по 21-хромосоме у плода, д) делеции длинного плеча 21-хромосомы плода.

### Открытые тесты

Дайте ответы на вопросы и внесите их в бланк ответа

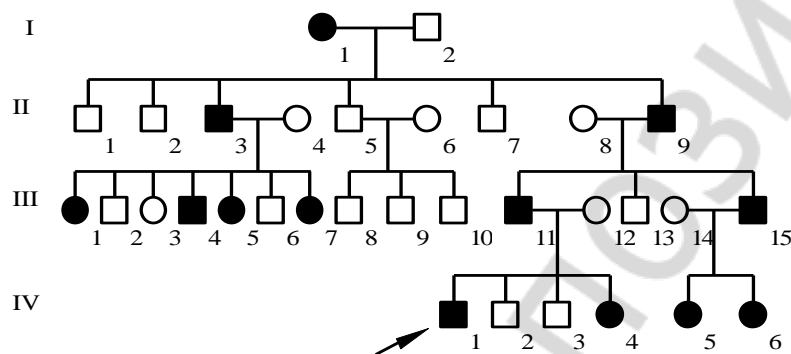
- Вероятность рождения больного ребенка у гетерозиготных родителей при аутосомно-рецессивном типе наследования (полное доминирование, пенетрантность гена 25%) составляет ...%
- Вероятность рождения больного ребенка у гетерозиготных родителей при аутосомно-доминантном типе наследования (полное доминирование, пенетрантность гена 75%) составляет ... %
- Вероятность рождения больных девочек при X-сцепленном доминантном типе наследования у гетерозиготной матери и здорового отца (пенетрантность гена 50%) составляет ... %

4. Вероятность рождения больных детей при X-сцепленном рецессивном типе наследования у гетерозиготной матери и здорового отца (пенетрантность гена 20%) составляет ... %.
5. Вероятность рождения больных мальчиков при аутосомно-доминантном типе наследования у гетерозиготной матери и здорового отца (пенетрантность гена 80%) составляет ... %.
6. Вероятность рождения больных мальчиков у гетерозиготной матери и больного отца при X-сцепленном доминантном типе наследования составляет ... %.
7. Группа прямых методов пренатальной диагностики с нарушением целостности ткани называется ...
8. Моносомия по 23 паре хромосом – это синдром ...
9. Популяция, в которой выполняется закон Харди-Вайнберга, называется ...
10. При синдроме Дауна в крови беременной отмечается ... уровня  $\alpha$ -фетопротеина.
11. Стойкое несоответствие полового самосознания человека его истинному генетическому и гонадному полу, называется ...
12. Популяции человека численностью от 1500 до 4000 человек, внутригрупповые браки в которых составляют 80-90 %, называются ...
13. Признаки, детерминированные генами аутосом, экспрессивность и пенетрантность которых зависит от пола, называются .... полом.
14. Разновидность транслокаций, приводящих к соединению акроцентрических хромосом центромерными районами, называется ...
15. Расщепление по фенотипу 9:3:3:1 при скрещивании дигетерозигот является результатом ... межallelного взаимодействия генов.
16. Синдром Марфана является примером ... действия генов.
17. Тип наследования, при котором отец передает свой признак всем дочерям, но ни одному из сыновей, называется ...
18. Трансгенация, при которой одно пуриновое основание заменяется на другое пуриновое, называется ...
19. Фенотипические признаки женского организма, низкое расположение ушных раковин, крыловидная кожная складка шеи характерны для синдрома ...
20. Явление, при котором в генофонде популяции ген представлен несколькими аллельными состояниями, называется ...

### Задачи

Решите задачи, ответы внесите их в бланк ответа

Задача 1. Определите тип наследования.



Задача 2. Женщина правша с карими глазами и нормальным зрением выходит замуж за мужчину правшу, голубоглазого и дальтоника. У них родилась дочь левша, голубоглазая и дальтоник. Какова вероятность того, что следующий ребенок в этой семье будет левшой, голубоглазым и дальтоником?



**Задача 3.** У дрозофилы ген **B** детерминирует серый цвет тела, а ген **V** определяет развитие длинных крыльев. Рецессивные аллели **b** и **v** обуславливают черный цвет тела и короткие крылья. Эти гены расположены в одной паре аутосом на расстоянии 17 морганид. Скрещены мухи, у которых в одной хромосоме находились оба доминантных гена, а во второй – 2 рецессивных гена. Определите вероятность появления потомков, фенотипически отличающихся от родителей.

**Задача 4.** Желтая окраска плодов у томатов сортов «Янтарный» и «Солнечный» определяется двумя разными рецессивными генами, расположенными в разных хромосомах. При скрещивании двух дигомозиготных растений указанных сортов все полученные гибриды имеют красную окраску плодов. Сколько растений (в %) в  $F_2$  будут иметь генотип исходного сорта «Янтарный»?

**Задача 5.** Одна из форм цветовой слепоты наследуется как аутосомно-рецессивный признак, другая – как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой. Какова вероятность (%) рождения в семье среди сыновей ребенка с любой из форм цветовой слепоты, если мать и отец здоровы, но гетерозиготны по генам цветовой слепоты?

**Задача 6.** Отосклероз (очаговое поражение слуховых косточек, приводящее к глухоте) наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Гипертрихоз (рост волос на краю ушной раковины) наследуется как голландрический признак (ген локализован в Y хромосоме), с полным проявлением к 17 годам. Женщина имеет нормальный слух, а мужчина – обе аномалии. Мать мужчины имела нормальный слух. Определите вероятность проявления одновременно обеих аномалий у детей в этой семье.

### ВАРИАНТ 3

#### Закрытые тесты

**Выберите правильные ответы и результаты (поставьте крестики) занесите в бланк ответа (правильных ответов может быть от 1 до 3)**

- 1. Чистые линии - это организмы:** а) гетерозиготные, б) гомозиготные, в) дающие расщепление при скрещивании с аналогичной по генотипу особью, г) не дающие расщепления при скрещивании с аналогичной по генотипу особью, д) дигетерозиготные.
- 2. Доминантный ген – это:** а) проявляющийся только в гомозиготном состоянии, б) проявляющийся только в гетерозиготном состоянии, в) проявляющийся в гомо- и гетерозиготном состоянии, г) подавляющий рецессивный ген, д) подавляемый рецессивным геном.
- 3. Свойства гетерозиготного организма:** а) образует один тип гамет, б) образует два типа гамет, в) содержит одинаковые аллельные гены, г) содержит разные аллельные гены, д) не дает расщепления при скрещивании с аналогичной по генотипу особью,
- 4. Основные положения "гипотезы чистоты гамет":** а) гены одной аллельной пары у гибридного организма гибридизируются, б) гены одной аллельной пары у гибридного организма не гибридизируются, в) гены разных аллельных пар могут гибридизоваться, г) оба аллельных гена попадают в одну гамету, д) из каждой пары аллельных генов в гамету попадает один.
- 5. Третий закон Менделя называется:** а) чистоты гамет, б) доминирования, в) единообразия гибридов первого поколения, г) расщепления признаков у гибридов, д) независимого наследования признаков.
- 6. Анализирующее скрещивание применяется для выявления:** а) мутаций, б) фенотипа особи, в) генотипа особи с рецессивным признаком, г) генотипа особи с доминантным признаком, д) летальных генов.
- 7. Характеристика сверхдоминирования:** а) это разновидность взаимодействия аллельных генов, б) доминантный ген полностью подавляет действие рецессивного гена, в) гомо- и гетерозиготы фенотипически неотличимы, г) это разновидность взаимодействия неаллельных генов, д) доминантный ген в гетерозиготном состоянии проявляется сильнее, чем в гомозиготном,
- 8. Виды межаллельного взаимодействия генов:** а) эффект положения и криптомерия, б) эпистаз и некумулятивная полимерия, в) кодоминирование и полимерия, г) комплементарность и плейотропия, д) сверхдоминирование и пороговый эффект.

- 9. Характеристика полимерии:** а) взаимное влияние генов разных аллелей, занимающих соседние локусы одной хромосомы, б) присутствие в генотипе двух доминантных генов из разных аллельных пар приводит к проявлению нового признака, в) присутствие в генотипе двух рецессивных генов из разных аллельных пар приводит к проявлению нового признака, г) один ген влияет на проявление разных признаков, д) гены из разных аллельных пар влияют на степень проявления одного признака.
- 10. Явление сцепления наблюдается при расположении генов разных аллельных пар:** а) в одной хромосоме, б) в разных хромосомах, в) только в аутосомах, г) только в X-хромосоме, д) только в Y-хромосоме.
- 11. Основные положения хромосомной теории наследственности:** а) аллельные гены расположены в линейном порядке в одинаковых локусах гомологичных хромосом, б) аллельные гены занимают разные локусы гомологичных хромосом, в) число групп сцепления равно гаплоидному набору хромосом, г) число групп сцепления равно диплоидному набору хромосом, д) между гомологичными хромосомами у самца дрозофилы возможен кроссинговер.
- 12. Расщепление по фенотипу для дигибридного скрещивания гетерозигот при полном доминировании:** а) 41,5:8,5:8,5:41,5, б) 3:1, в) 1:2:1, г) 9:3:3:1, д) 1:1.
- 13. Расщепление по фенотипу для моногибридного скрещивания гетерозигот при неполном доминировании:** а) 41,5:8,5:8,5:41,5, б) 3:1, в) 1:2:1, г) 9:3:3:1, д) 1:1.
- 14. Свойства модификаций:** а) носят приспособительный характер, б) наследуются, в) не наследуются, г) являются материалом для естественного отбора, д) являются материалом для искусственного отбора.
- 15. Мутагенные факторы подразделяют на:** а) физические, б) экологические, в) химические, г) антропогенные, д) биологические.
- 16. Физические мутагены вызывают:** а) образование Т-Т димеров, б) дезаминирование и алкилирование нуклеотидов, в) замену азотистых оснований их аналогами, г) разрывы нитей веретена деления, д) встраивание ДНК вируса в ДНК клеток хозяина.
- 17. К химическим мутагенам относят:** а) ионизирующие излучения, б) некоторые природные органические и неорганические соединения, в) рентгеновские лучи, г) некоторые лекарства, д) продукты метаболизма.
- 18. Виды мутаций по вызвавшим их причинам:** а) соматические и геномные, б) спонтанные и филогенетические, в) генеративные и хромосомные, г) индуцированные и экологические, д) спонтанные и индуцированные.
- 19. Характерные признаки соматических мутаций:** а) происходят в половых клетках, б) происходят в соматических клетках, в) проявляются фенотипически у самой особи, г) передаются потомкам при половом размножении, д) передаются потомкам при бесполом размножении.
- 20. Характерные признаки генеративных мутаций:** а) происходят в половых клетках, б) происходят в соматических клетках, в) проявляются у самой особи, г) передаются потомкам при половом размножении, д) передаются потомкам при бесполом размножении.
- 21. Фенотипические проявления полуплетальных мутаций у человека:** а) коклюш, б) краснуха, в) внутриутробная гибель плода, г) гемофилия, д) серповидно-клеточная анемия.
- 22. Геномные мутации обусловлены:** а) нерасхождением хромосом и хроматид в анафазу митоза или мейоза, б) нарушением процесса кроссинговера, в) эндомитозом, г) изменением структуры хромосом, д) разрушением нитей веретена деления.
- 23. Гаплоидия – это:** а) положительная мутация, б) нуллисомия, в) моносомия, г) отсутствие одной хромосомы, д) одинарный набор хромосом.
- 24. Хромосомные мутации обусловлены:** а) изменением порядка нуклеотидов в молекуле ДНК, б) инверсией, в) кратным увеличением числа хромосом, г) анеуплоидией, д) уменьшением числа хромосом.
- 25. Дупликация - это:** а) поворот участка хромосомы на  $180^\circ$ , б) удвоение участка хромосомы, в) нехватка терминального участка хромосомы, г) нехватка среднего участка хромосомы, д) обмен участками негомологичных хромосом.
- 26. Инверсия - это:** а) поворот участка хромосомы на  $180^\circ$ , б) удвоение участка хромосомы, в) нехватка терминального участка хромосомы, г) нехватка среднего участка хромосомы, д) обмен участками негомологичных хромосом.

- 27. Транслокация – это:** а) поворот участка хромосомы на  $180^\circ$ , б) удвоение участка хромосомы, в) нехватка участка хромосомы, г) уменьшение числа хромосом, д) обмен участками негомолгичных хромосом.
- 28. Нерцепрокные транслокации:** а) 2 негомолгичные хромосомы обмениваются сегментами, б) сегменты одной хромосомы переносятся на другую негомолгичную, в) 2 акроцентрические хромосомы соединяются своими центромерами, г) участок хромосомы поворачивается на  $180^\circ$ , д) теряется терминальный участок хромосомы.
- 29. Мисценс-мутации структурных генов приводят к:** а) прекращению синтеза полипептида, б) синтезу других полипептидов, в) образованию "бесмысленных" кодонов, г) замене одной аминокислоты в полипептиде, д) замене нескольких аминокислот в полипептиде.
- 30. Этапы темновой репарации генетического материала:** а) репликация молекулы ДНК, б) "узнавание" поврежденного участка, в) "вырезание" поврежденного участка, г) синтез нового участка ДНК, д) "сшивание" синтезированного участка ДНК с ДНК-полимеразой.
- 31. Болезни человека, обусловленные нарушением процессов репарации:** а) болезнь Вильсона-Коновалова, б) синдром Дауна, в) синдром "кошачьего крика", г) пигментная ксеродерма, д) фенилкетонурия.
- 32. В основе канцерогенеза согласно вирусогенетической концепции лежат:** а) стойкие нарушения регуляции активности генов, б) геномные и хромосомные мутации соматических клеток, в) включения вирусной ДНК в геном соматических клеток, г) повреждения функциональных генов, д) наличие в соматических клетках организма онкогенов в неактивном состоянии.
- 33. Вторичные половые признаки:** а) наружные и внутренние половые органы, б) принимают непосредственного участия в репродукции, в) способствуют встрече особей разного пола, г) развиваются под влиянием половых гормонов, д) появляются у организмов в первый период среднего возраста.
- 34. Развитие признаков, ограниченных полом, обусловлено генами, локализованными в:** а) аутосомах только мужского организма, б) аутосомах только женского организма, в) гомолгичных участках X- и Y-хромосом, г) негомолгичных участках X-хромосомы, д) аутосомах обоих полов.
- 35. Характерные черты признаков, контролируемых полом:** а) проявляются фенотипически только у женских особей, б) проявляются фенотипически только у мужских особей, в) обусловлены генами половых хромосом, г) проявляются фенотипически только у одного пола, д) степень и частота проявления зависит от пола.
- 36. Примеры признаков, сцепленных с X-хромосомой:** а) нормальное цветовое зрение и дальтонизм, б) европеоидный разрез глаз, в) положительный резус-фактор, г) синдром "кошачьего крика", д) нормальный рост зубов и их полное отсутствие.
- 37. Примеры голандрических признаков:** а) обволошенность средних фаланг пальцев, б) нормальная свертываемость крови и гемофилия, в) приросшая мочка уха, г) отрицательный резус-фактор, д) нормальный рост зубов и их полное отсутствие.
- 38. Формирование закладок половой железы идет до следующей недели эмбриогенеза:** а) 1-й, б) 2-й, в) 3-й, г) 4-й, д) 5-й.
- 39. Дифференцировка закладок в половые железы идет под контролем генов:** а) аутосом, б) одной X-хромосомы, в) второй X-хромосомы, г) Y-хромосомы, д) плазмогенов.
- 40. Физикальные детерминанты пола человека:** а) генетический пол, б) гонадный пол, в) цитологический пол, г) гаметный пол, д) психологический пол.
- 41. Гетеросексуализм - это явление, когда человек:** а) выбирает полового партнера другого пола, б) выбирает полового партнера своего пола, в) ведет себя как принадлежащий к другому полу, г) желает изменить свой пол на другой, д) гермафродит.
- 42. Трансвестизм - это явление, когда человек:** а) выбирает полового партнера другого пола, б) выбирает полового партнера своего пола, в) ведет себя как принадлежащий к другому полу, г) желает изменить свой пол на другой, д) бесплоден.
- 43. Характеристика синдрома Шерешевского-Тернера:** а) кариотип 45,X0, б) снижен интеллект, в) повышен риск заболевания шизофренией, г) недоразвиты первичные и вторичные половые признаки, д) крыловидная складка кожи на шее.
- 44. Запись кариотипа при синдроме Клайнфелтера:** а) 47,XXY, б) 45,X0, в) 47,XXX, г) 46,XY, д) 46,XY,9p<sup>+</sup>.

- 45. Вторичное соотношение полов у человека:** а) на 100 девочек : 50 мальчиков, б) на 100 девочек : 85 мальчиков, в) на 100 девочек : 100 мальчиков, г) на 100 девочек : 104 мальчика, д) на 100 девочек : 120 мальчиков,
- 46. Причины первичного соотношения полов:** а) равная вероятность оплодотворения яйцеклетки сперматозоидами с X- или Y-хромосомами, б) сперматозоиды с Y-хромосомой чаще оплодотворяют яйцеклетку, в) сперматозоиды с X-хромосомой чаще оплодотворяют яйцеклетку, г) сперматозоиды с Y-хромосомой легче и подвижнее, чем с X-хромосомой, д) сперматозоиды с Y-хромосомой имеют больший положительный заряд, чем с X-хромосомой.
- 47. Тельце Барра - это:** а) активная Y-хромосома, б) инактивированная Y-хромосома, в) активная X-хромосома, г) инактивированная X-хромосома, д) инактивированные X- и Y-хромосомы.
- 48. Причины большей жизнестойкости женского организма:** а) мозаицизм по половым хромосомам, б) мозаицизм по аутосомам, в) мозаицизм по аутосомам и половым хромосомам, г) меньшая связь с вредными условиями труда, д) женщины менее подвержены инфекционным заболеваниям.
- 49. Критерии популяции:** а) морфологическое и физиологическое сходство особей, б) морфологическое и физиологическое различие особей, в) репродуктивно и генетически изолированная система, г) репродуктивно и генетически открытая система, д) этиологический.
- 50. Численность больших популяций людей:** а) 1 000-2 000, б) 2 000-3 000, в) более 4 000, г) более 10 000, д) более 20 000.
- 51. Характеристика изолятов:** а) численность более 1,5 тысяч, б) численность от 1,5 тысяч до 4 тысяч, в) внутригрупповые браки составляют 80-90%, г) внутригрупповые браки составляют свыше 90%, д) приток генов из других групп 1-2%.
- 52. Популяции называются панмиксными, если в них:** а) отсутствуют факторы, ограничивающие свободу скрещивания, б) нет свободного выбора полового партнера, в) находящиеся рядом особи скрещиваются чаще, г) сильный самец имеет большой "гарем", д) отсутствует изоляция.
- 53. Суть закона Харди-Вайнберга:** а) существуют гомологические ряды в наследственной изменчивости, б) в малых популяциях частоты генов и генотипов не изменяются в ряду поколений, в) малые популяции не обладают генетическим полиморфизмом, г) в идеальной популяции частоты генов и генотипов не изменяются в ряду поколений, д) в идеальной популяции частоты генов и генотипов изменяются в ряду поколений.
- 54. В математическом выражении закона Харди-Вайнберга  $p^2$  обозначает частоту:** а) доминантного гена, б) рецессивного гена, в) доминантных гомозигот, г) рецессивных гомозигот, д) гетерозигот.
- 55. Насыщение природных популяций рецессивными мутантными генами:** а) повышает приспособленность организмов к изменяющимся условиям среды, б) снижает приспособленность организмов к изменяющимся условиям среды, в) повышает генетическую гетерогенность популяций, г) снижает генетическую гетерогенность популяций, д) снижает выживаемость особей вида.
- 56. Изоляция – это:** а) случайные колебания частот генов в малых популяциях, б) стабильность частот генов в больших популяциях, в) колебания численности природных популяций вследствие колебаний факторов среды, г) ограничение панмиксии, д) объединение малых популяций в большие.
- 57. Эффект родоначальника - это:** а) наличие пробанда в родословной, б) эволюционное явление, в) особенность генотипов людей, основавших панмиксные популяции, г) особенность генотипов людей, основавших большие популяции, д) особенность генотипов людей, основавших изолят.
- 58. Виды естественного отбора:** а) сохраняющий, б) движущий, в) дизруптивный, г) бессознательный, д) методический.
- 59. Дизруптивный отбор происходит при:** а) относительном постоянстве факторов внешней среды, б) постепенном изменении факторов внешней среды, в) возникновении спонтанных мутаций, г) колебаниях факторов внешней среды, д) резком изменении факторов внешней среды.
- 60. Результатами движущего отбора являются:** а) сужение нормы реакции, б) расширение нормы реакции, в) дивергенция признаков, г) конвергенция признаков, д) выживание особей с крайними значениями признака.
- 61. Направленный характер имеют элементарные эволюционные факторы:** а) мутации, б) изоляция, в) естественный отбор, г) дрейф генов, д) популяционные волны.

- 62. Задачи генетики человека на современном этапе:** а) ранняя диагностика наследственных болезней путем совершенствования экспресс-методов и пренатальной диагностики, б) разработка методов генной терапии на основе генной и клеточной инженерии, в) применение гибридологического метода, г) широкое внедрение в медицинскую практику медико-генетического консультирования, д) изучение первичных и вторичных половых признаков.
- 63. Клинико-генеалогический метод позволяет установить:** а) роль наследственности и среды в проявлении признака, б) наследственный характер признака, в) тип наследования, г) изменения кариотипа, д) коэффициент наследования.
- 64. Сибсы - это:** а) все родственники пробанда, б) дяди пробанда, в) тети пробанда, г) родители пробанда, д) братья и сестры пробанда.
- 65. Аутосомно-рецессивный тип наследования характеризуется:** а) больные в каждом поколении, б) больные не в каждом поколении, в) больной ребенок у здоровых гомозиготных родителей, г) болеют в равной степени мужчины и женщины, д) наследование по вертикали.
- 66. Голандрический тип наследования характеризуется:** а) болеют и мужчины, и женщины, вероятность наследования признака у мальчиков - 50%, б) болеют и мужчины, и женщины, вероятность наследования признака у мальчиков - 100%, в) у больного отца больны все его дети, г) болеют только мужчины, д) у больного отца больны все его сыновья, вероятность наследования признака у них - 100%.
- 67. Близнецовый метод позволяет установить:** а) роль наследственности и среды в проявлении признака, б) наследственный ли данный признак, в) тип и характер наследования, г) генные мутации, д) пенетрантность гена.
- 68. Критерии диагностики зиготности близнецов:** а) одежда и группы крови по АВ0-системе, б) пол и группы крови по Rh- и MN-системам, в) цвет глаз и перенесенные стрессы, г) рост и температура тела, д) дерматоглифические показатели.
- 69. Математическое выражение закона Харди-Вайнберга используется для расчетов:** а) частот генов и генотипов в больших популяциях людей, б) частот генов и генотипов в малых популяциях, в) частоты рождаемости близнецов, г) коэффициента наследования, д) степени генетического риска.
- 70. Последовательность этапов цитогенетического метода:** 1) обработка клеток гипотоническим раствором NaCl, 2) окрашивание хромосом, 3) остановка митоза колхицином на стадии метафазы, 4) культивирование клеток на искусственных питательных средах, 5) стимуляция митозов ФГА. а) 1, 5, 3, 4, 2, б) 4, 5, 3, 1, 2, в) 4, 1, 5, 3, 2, г) 5, 3, 4, 1, 2, д) 4, 5, 1, 3, 2,
- 71. Биохимические нагрузочные тесты позволяют установить:** а) гетерозиготных носителей патологических генов, б) хромосомные мутации, в) геномные мутации, г) генные мутации, д) тип наследования.
- 72. Метод клонирования ДНК позволяет:** а) изолировать отдельные гены и их части, б) выявлять генные и геномные мутации, в) создавать неограниченное количество копий генов, г) транскрибировать и транслировать гены, д) выявлять генные и хромосомные мутации.
- 73. Метод селекции соматических клеток позволяет:** а) гибридизировать соматические клетки, б) выделять фрагменты ДНК и устанавливать в них последовательность нуклеотидов, в) получать потомство одной клетки, г) отбирать клетки с заданными свойствами, д) изучать кариотип.
- 74. Экспресс-методы изучения генетики человека – это:** а) точное установление генетического диагноза, б) цитогенетическое исследование, в) быстрые методы исследования, г) скрининг-методы, д) УЗИ.
- 75. Микробиологические тесты позволяют:** а) строить генетические карты хромосом человека, б) определять количество X-хромосом, в) определять количество Y-хромосом, г) выявлять некоторые хромосомные мутации, д) выявлять некоторые дефекты обмена веществ.
- 76. Выявление Y-полового хроматина позволяет:** а) картировать Y-хромосому, б) определить количество X-хромосом, в) определить количество Y-хромосом, г) составить идиограмму, д) диагностировать синдром Шерешевского-Тернера.
- 77. Пренатальная диагностика позволяет:** а) диагностировать наследственную патологию у новорожденного, б) диагностировать наследственную патологию до рождения ребенка, в) взять кровь новорожденного на исследование, г) предупредить рождение ребенка с наследственной патологией, д) прервать патологическую беременность без согласия матери.

**78. Показания для прямых неинвазивных методов пренатальной диагностики:** а) наличие в семье родственников, переболевших энцефалитом, б) наличие в семье точно установленного наследственного заболевания, в) возраст матери свыше 37 лет, г) беременность, д) наличие у беременной спонтанных аборт, выкидышей, мертворождений.

**79. Суть хорионбиопсии:** а) взятие ворсинок эпителия хориона через шейку матки, б) взятие амниотической жидкости, в) проводят на 17-20 неделе беременности, г) позволяет выявлять генные, хромосомные и геномные мутации, д) амниотическую жидкость используют для анализа ДНК.

**80. Ультрасонография позволяет выявить:** а) заболевания обмена веществ, б) дефекты эндокринного аппарата, в) многоплодную беременность, г) анэнцефалию, д) врожденную глухоту.

### Открытые тесты

Дайте ответы на вопросы и внесите их в бланк ответа

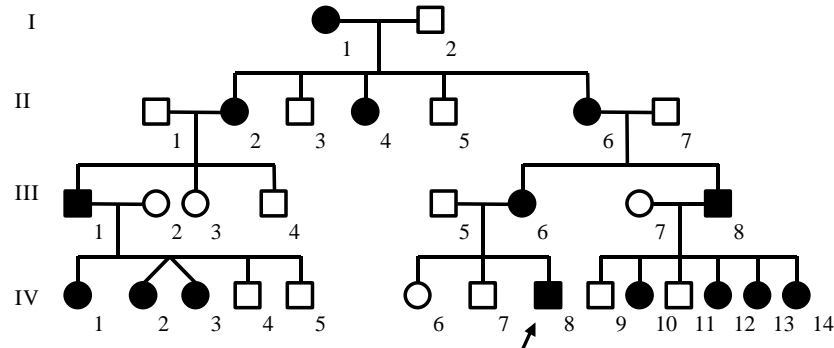
1. В формуле Харди-Вайнберга  $p^2$  обозначает частоту встречаемости генотипов ...
2. Вероятность рождения больного ребенка у гетерозиготных родителей при аутосомно-доминантном типе наследования (полное доминирование, пенетрантность гена 40%) составляет ...%
3. Вероятность рождения больного ребенка у гетерозиготных родителей при аутосомно-доминантном типе наследования (полное доминирование, пенетрантность гена 60%) составляет ... %
4. Вероятность рождения больных девочек при X-сцепленном доминантном типе наследования у гетерозиготной матери и здорового отца (пенетрантность гена 70%) составляет ... %
5. Вероятность рождения больных детей при X-сцепленном доминантном типе наследования у гетерозиготной матери и больного отца (пенетрантность гена 10%) составляет ... %.
6. Вероятность рождения больных мальчиков при X-сцепленном рецессивном типе наследования у гетерозиготной матери и здорового отца (пенетрантность гена 20%) составляет ... %.
7. Взаимодействие генов, при котором один неаллельный ген подавляет действие другого неаллельного гена, называется ...
8. Если дигетерозиготный организм образует только 2 типа гамет, то наблюдается ... сцепление генов.
9. Замена азотистых оснований их аналогами происходит при действии ... мутагенов.
10. Метод генетики, позволяющий выявлять геномные и хромосомные мутации, называется ...
11. Нерасхождение хромосом при митозе или мейозе является причиной ... мутаций.
12. Явление фенотипического проявления у мужчин единственного рецессивного гена, находящегося в негомологичном участке X хромосомы, называется ...
13. Признаки, детерминируемые генами аутосом, экспрессивность и пенетрантность которых зависит от пола, называются ... полом.
14. Признаки, имеющие разные качественные состояния, называются ...
15. Разновидность анеуплоидии, при которой в кариотипе находится только одна хромосома из пары гомологичных хромосом, называется ...
16. Разновидность геномной мутации, при которой соматические клетки содержат одинарный набор хромосом, называется ...
17. Разновидность транслокаций, приводящих к соединению акроцентрических хромосом центромерными районами, называется ...
18. Расщепление по фенотипу 12:3:1 при скрещивании дигетерозигот является результатом ... межаллельного взаимодействия генов.
19. Тип наследования, при котором отец передает свой признак всем сыновьям, называется ...
20. Явление, при котором в генофонде популяции ген представлен несколькими аллельными состояниями, называется ...

## Задачи

### Решите задачи, ответы внесите их в бланк ответа

**Задача 1.** Мужчина, страдающий дальтонизмом и глухотой, женился на женщине нормальной по зрению и слуху. У них родились сын глухой и дальтоник, дочь дальтоник, но с нормальным слухом. Определите вероятность рождения в этой семье дочери с обеими аномалиями, если известно, что дальтонизм и глухота передаются как рецессивные признаки, но дальтонизм сцеплен с X-хромосомой, а глухота – аутосомный признак.

**Задача 2.** Определите тип наследования.



**Задача 3.** Ген I, определяющий группу крови, находится в одной аутосоме с геном, влияющим на развитие ногтей, на расстоянии 10 морганид. Мужчина с третьей группой крови и дефектом развития ногтей (доминантный признак), у отца которого была первая группа крови и дефект развития ногтей, а у матери – третья и нормальные ногти, женился на женщине с первой группой крови и нормальными ногтями. Определите вероятность (в %) рождения у них ребенка с третьей группой крови и дефектом развития ногтей.

**Задача 4.** За окраску кокона у тутового шелкопряда отвечают два гена. При скрещивании между собой дигетерозиготных тутовых шелкопрядов, образующих окрашенный кокон, 35 потомков имели неокрашенный кокон, а 45 – окрашенный. Какой процент потомства от скрещивания дигетерозиготного шелкопряда, образующего окрашенный кокон, с дигомозиготной рецессивной особью с неокрашенным коконом будет образовывать неокрашенный кокон?

**Задача 5.** Одна из форм цветовой слепоты наследуется как аутосомно-рецессивный признак, другая – как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой. Какова вероятность (%) рождения в семье среди сыновей ребенка с любой из форм цветовой слепоты, если мать и отец здоровы, но гетерозиготны по генам цветовой слепоты?

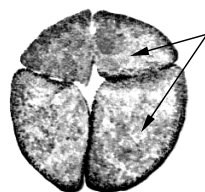
**Задача 6.** Арахнодактилия (паучьи пальцы) наследуется как аутосомно-доминантный признак с пенетрантностью 30%. Умение преимущественно владеть левой рукой наследуется как аутосомно-рецессивный признак с полной пенетрантностью. Определите вероятность одновременного появления обеих аномалий у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по двум признакам.

**КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ**

1. Онтогенез, его типы, периодизация.
2. Характеристика прогенеза.
3. Периодизация эмбрионального развития человека
4. Реализация генетической информации в пренатальном периоде.
5. Механизмы эмбриогенеза.
6. Критические периоды пренатального онтогенеза. Тератогенные факторы.
7. Периодизация постнатального онтогенеза у человека.
8. Критические периоды постнатального онтогенеза.
9. Старение организма. Основные теории старения.
10. Клиническая и биологическая смерть. Реанимация. Эутаназия.

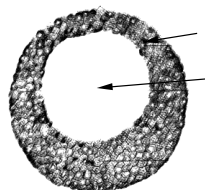
**ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА**

**Задание I.** Изучите препараты, раскройте рисунки и сделайте обозначения



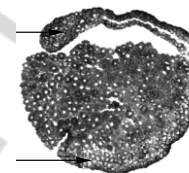
**Рис. 1.** Дробление яйцеклетки лягушки (7×8):

1 – бластомеры



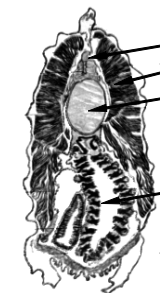
**Рис 2.** Бластула лягушки (7×8):

1 – бластомеры, 2 – бластоцель



**Рис 3.** Гастрола лягушки (7×8):

1 – дорсальная губа бластопора, 2 – вентральная губа бластопора



**Рис. 4.** Поперечный разрез ланцетника (7×8):

1 – нервная трубка, 2 – хорда, 3 – глотка, 4 – миотом

**Задание II. Решите задачи**

**Задача № 1.** Почему с возрастом человека частота нарушений мейоза при овогенезе повышается в значительно большей степени, чем при сперматогенезе?

**Задача № 2.** В результате оперативного вмешательства был получен эмбрион лягушки с двумя нервными трубками – на спинной и на брюшной стороне. Нервную трубку ему не подсаживали. В чем состояла операция?



**Задача № 3.** Синдром Дауна обусловлен наличием в кариотипе лишней 21-й хромосомы. У женщин при этом синдроме происходит овогенез. Определите вероятность образования зиготы с лишней 21-й хромосомой у такой женщины, если ее муж здоров.

**Задача № 4.** Какие периоды постнатального онтогенеза человека по продолжительности больше у женского организма по сравнению с мужским организмом?

**Задача № 5.** Каким механизмом морфогенеза можно объяснить тот факт, что у новорожденного более развита голова, по сравнению с нижними конечностями?

**Задача № 6.** Какая гипотеза объясняет старение организма накоплением в толстом кишечнике человека продуктов азотистого обмена и гниения?

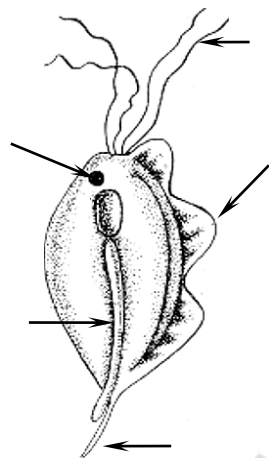
Подпись преподавателя

**КОНТРОЛЬНЫЕ ВОПРОСЫ**

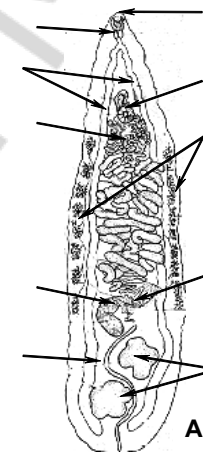
1. Система «паразит – хозяин».
2. Пути и способы заражения человека паразитами.
3. Патогенное действие паразитов.
4. Трихомонада – представитель паразитических протистов.
5. Кошачий сосальщик – представитель трематод.
6. Свиной цепень – представитель цестод.
7. Аскарида – представитель паразитических круглых червей.
8. Чесоточный клещ – как возбудитель скабиоза.
9. Вши – как возбудители и переносчики возбудителей заболеваний.

**ПРАКТИЧЕСКАЯ РАБОТА**

**Задание I. Изучите препараты, раскрасьте рисунки и сделайте обозначения.**

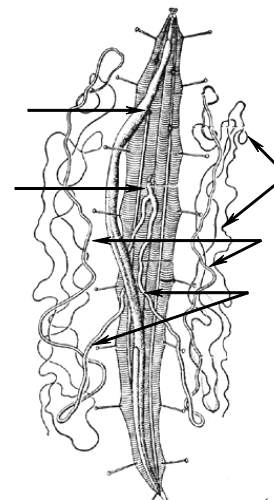


**Рис. 1. Морфология трихомонады. Трофозоит (7×40):**  
1 – ядро, 2 – ундулирующая мембрана, 3 – жгутики, 4 – аксостиль, 5 – шип



**Рис. 2. Морфологические особенности кошачьего сосальщика (×10):**

1 – ротовая присоска, 2 – брюшная присоска, 3 – глотка, 4 – ветви кишечника, 5 – желточники, 6 – матка, 7 – яичник, 8 – семяприемник, 9 – семенники, 10 – канал выделительной системы



**Рис. 3. Вскрытая самка аскариды (макропрепарат):**

1 – яичники, 2 – яйцеводы, 3 – матки, 4 – влагалище, 5 – кишечная трубка



Рис. 4. Яйца кошачьего сосальщика, свиного цепня и аскариды (7×40)

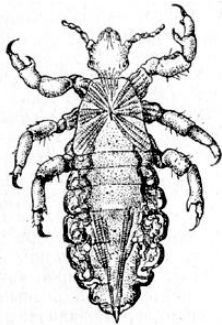


Рис. 5. Вошь головная (×10)

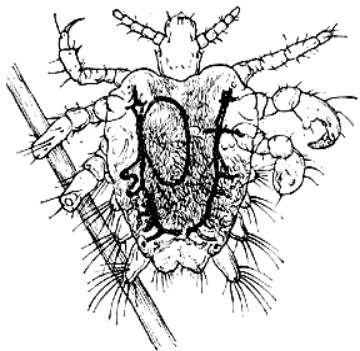


Рис. 6. Вошь лобковая (7×8)

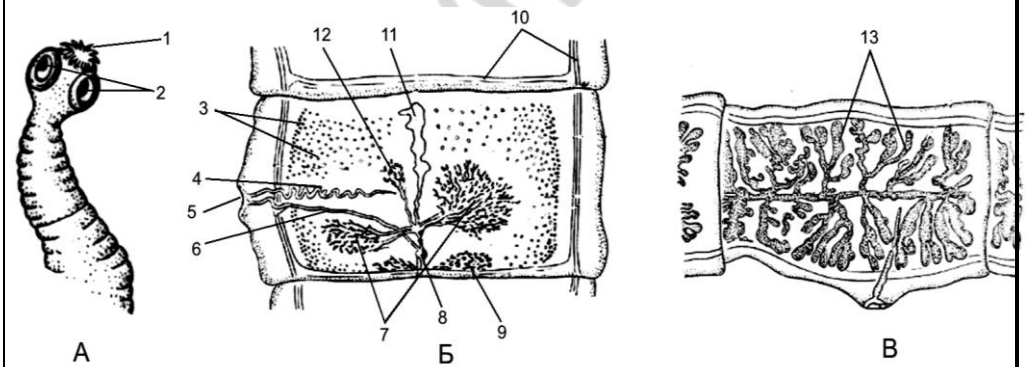


Рис. 7. Свиной цепень (×10):

А – сколекс, Б – гермафродитная проглоттида, В – зрелая проглоттида

- |          |      |
|----------|------|
| 1 –      | 2 –  |
| 3 –      | 4 –  |
| 5 –      | 6 –  |
| 7 –      | 8 –  |
| 9 –      | 10 – |
| 11, 13 – | 12 – |



Рис. 8. Клещ чесоточный (7×40)

Подпись преподавателя

## ЭКЗАМЕНАЦИОННЫЕ ВОПРОСЫ

- |   |  |
|---|--|
| <ol style="list-style-type: none"><li>1. Человек как биологическое и социальное существо.</li><li>2. Роль биологии в системе медицинского образования. Методы изучения клетки.</li><li>3. Современное состояние клеточной теории.</li><li>4. Отличительные признаки прокариотических и эукариотических клеток.</li><li>5. Строение (модели) элементарной мембраны, ее свойства и функции. Способы поступления веществ в клетку.</li><li>6. Анаболическая и катаболическая системы клетки</li><li>7. Характеристика энергетического обмена в клетке.</li><li>8. Связь потоков вещества и энергии в клетке.</li><li>9. Строение и функции ядра клетки.</li><li>10. Типы хромосом. Строение метафазной хромосомы. Понятие кариотипа и идиограммы.</li><li>11. Клеточный и митотический циклы.</li><li>12. Интерфаза. Причины митоза. Регуляторы клеточного цикла (циклины и циклинзависимые киназы).</li><li>13. Сравнительная характеристика митоза и мейоза (изменение содержания генетического материала в различные фазы деления).</li><li>14. Уровни упаковки генетического материала (нуклеосомный, супернуклеосомный, хроматидный, метафазной хромосомы).</li><li>15. Структурно-функциональные уровни организации наследственного материала (генный, хромосомный, геномный).</li><li>16. Свойства генов. Первичные функции генов: аутосинтетическая (репликация ДНК) и гетеросинтетическая (программирование синтеза белка).</li><li>17. Центральная догма молекулярной биологии и ее современная трактовка</li><li>18. Классификация генов (структурные, функциональные, уникальные, повторяющиеся, транспозоны).</li><li>19. Регуляция транскрипции у прокариот (схема Ф. Жакоба и Ж. Моно).</li><li>20. Регуляция транскрипции у эукариот (схема Г. П. Георгиева).</li><li>21. Цитоплазматическая наследственность.</li></ol> | <ol style="list-style-type: none"><li>22. Генная инженерия как наука. Методы генной инженерии.</li><li>23. Полимеразная цепная реакция.</li><li>24. Рестриктазы и их механизмы действия. Анализ и использование фрагментов ДНК.</li><li>25. Векторы (плазмиды, космиды, фаговые векторы, фазмиды).</li><li>26. Введение рекомбинантных ДНК в клетку-реципиент и включение в ее хромосомный аппарат.</li><li>27. Генная дактилоскопия.</li><li>28. Наследование групп крови по системам: АВ0, MN и Rh-фактору.</li><li>29. Межаллельное взаимодействие генов: комплементарность, эпистаз, полимерия и эффект положения.</li><li>30. Аутосомные и гоносомные группы сцепления. Хромосомная теория наследственности.</li><li>31. Особенности определения пола у человека и его нарушения. Хромосомные болезни пола.</li><li>32. Определение X-полового хроматина. Гипотеза М. Лайон о женском мозаицизме по половым хромосомам.</li><li>33. Фенотипическая изменчивость. Норма реакции.</li><li>34. Генотипическая изменчивость и ее формы (комбинативная и мутационная). Отличия мутаций и модификаций.</li><li>35. Мутагенные факторы, классификация и механизмы действия. Устойчивость и репарация генетического материала.</li><li>36. Классификация мутаций. Геномные мутации, разновидности, биологическое и медицинское значение.</li><li>37. Генные мутации, разновидности, биологическое и медицинское значение.</li><li>38. Хромосомные мутации, разновидности, биологическое и медицинское значение.</li><li>39. Биологические основы канцерогенеза.</li><li>40. Задачи генетики человека на современном этапе. Человек как объект генетических исследований. Классификация методов генетики человека.</li></ol> |
|---|--|

- |  |  |
|--|--|
| <p>41. Клинико-генеалогический метод. Основные типы наследования признаков, их характеристика.</p> <p>42. Близнецовый метод. Критерии зиготности близнецов. Конкордантность и дискордантность. Формула Хольцингера.</p> <p>43. Цитогенетический метод. Методы генетики соматических клеток.</p> <p>44. Популяционно-статистический метод. Генетические процессы в больших популяциях. Закон Харди-Вайнберга.</p> <p>45. Понятие о популяциях и чистых линиях. Панмиксные и непанмиксные популяции. Характеристика популяций человека. Типы браков.</p> <p>46. Факторы, нарушающие равновесие генов в популяции (мутации, естественный отбор, популяционные волны, изоляция, миграции, дрейф генов) и их характеристика.</p> <p>47. Биохимические методы. Методы математического и биологического моделирования. Закон гомологичных рядов Н.И. Вавилова.</p> <p>48. Методы рекомбинантной ДНК. Понятие о программе "Геном человека".</p> <p>49. Методы пренатальной диагностики (непрямые и прямые) наследственных заболеваний. Генетический груз.</p> <p>50. Экспресс-методы (микробиологические, дерматоглифический, определение полового хроматина, химические) генетики человека.</p> <p>51. Размножение – универсальное свойство живого. Формы размножения (бесполое и половое), их характеристика.</p> <p>52. Гаметогенез (овогенез и сперматогенез).</p> <p>53. Осеменение, его формы. Оплодотворение и его стадии.</p> <p>54. Биологические особенности репродукции человека.</p> <p>55. Онтогенез, его типы. Периодизация онтогенеза человека.</p> <p>56. Характеристика прогенеза. Характеристика эмбриогенеза. Реализация генетической информации в пренатальном периоде. Механизмы эмбриогенеза.</p> <p>57. Критические периоды онтогенеза. Тератогенные факторы.</p> <p>58. Рост. Типы роста тканей и органов. Акселерация и ее причины.</p> <p>59. Конституция и габитус человека.</p> <p>60. Старение организма. Основные теории старения.</p> | <p>61. Клиническая и биологическая смерть. Реанимация. Эутаназия.</p> <p>62. Формы биотических связей. Происхождение и возраст паразитизма. Критерии паразитизма.</p> <p>63. Классификация паразитов и их хозяев. Система "паразит-хозяин".</p> <p>64. Морфофизиологические и биологические адаптации паразитов.</p> <p>65. Пути и способы заражения человека паразитами.</p> <p>66. Патогенное действие и специфичность паразитов.</p> <p>67. Ответные реакции хозяина на внедрение паразита.</p> <p>68. Биологические основы профилактики паразитарных заболеваний.</p> <p>69. Трихомонада – представитель паразитических протистов.</p> <p>70. Кошачий сосальщик – представитель трематод.</p> <p>71. Свиной цепень – представитель цестод.</p> <p>72. Аскарида – представитель паразитических круглых червей.</p> <p>73. Чесоточный клещ – как возбудитель скабиоза.</p> <p>74. Вши – как возбудители и переносчики возбудителей заболеваний.</p> <p>75. Ядовитые микро- и макромицеты. Классификация макромицетов.</p> <p>76. Физиологическая характеристика микотоксинов микро- и макромицетов, действие их на человека; первая помощь и меры профилактики отравления микотоксинами.</p> <p>77. Классификация ядовитых растений. Ядовитые вещества, вырабатываемые растениями и механизмы их действия. Физиологическая характеристика фитотоксинов низших и высших растений, действие их на человека, первая помощь и меры профилактики отравления фитотоксинами.</p> <p>78. Классификация ядовитых животных. Физиологическая характеристика токсинов беспозвоночных (медузы, паукообразные, перепончатокрылые), действие их на человека, первая помощь и меры профилактики укусов и отравлений.</p> <p>79. Физиологическая характеристика токсинов позвоночных (рыбы, амфибии, рептилии), действие их на человека, первая помощь и меры профилактики укусов и отравлений.</p> <p>80. Использование микотоксинов, фитотоксинов и зоотоксинов в качестве сырья для фармацевтической промышленности.</p> |
|--|--|

## СПИСОК ИСПОЛЬЗОВАННОЙ ЛИТЕРАТУРЫ

### *Основная*

1. Лекционный материал.
2. *Бутвиловский, В. Э.* Биология для студентов фармацевтического факультета : метод. рекомендации к практ. зан. / В. Э. Бутвиловский, Л. М. Сычик. 2-е изд., перераб. Минск : БГМУ, 2017. 40 с.
3. *Бутвиловский, В. Э.* Биология для студентов фармацевтического факультета : учеб. пособие / В. Э. Бутвиловский, В. В. Давыдов, Р. Г. Заяц. Минск : БГМУ, 2013. 215 с.
4. *Медицинская биология и общая генетика* / Р. Г. Заяц [и др.]. 2-е изд. Минск : Выш. школа, 2012. 496 с.
5. *Медицинская биология и общая генетика : тесты* / В. Э. Бутвиловский [и др.]. Минск : БГМУ, 2006. 228 с.
6. Официальный сайт кафедры биологии БГМУ. [Электронный ресурс]. <http://biology.bsmu.by>.

### *Дополнительная*

7. *Бекиш, О.-Я. Л.* Биология : учеб. для спец. «Фармация» / О.-Я. Л. Бекиш. Витебск : ВГМУ, 2002. 290 с.
8. *Гончаренко, Г. Г.* Основы генетической инженерии : учеб. пособие / Г. Г. Гончаренко. Минск : Выш. школа, 2005. 183 с.
9. *Карасева, Е. И.* Ядовитые организмы : учеб.-метод. пособие / Е. И. Карасева, В. Э. Бутвиловский. Минск : БГМУ, 2015. 152 с.
10. *Медицинская биология и общая генетика : сб. задач* / В. Э. Бутвиловский [и др.]. 2-е изд. Минск : БГМУ, 2010. 264 с.
11. *Чаплинская, Е. В.* Старение : теории и генетические аспекты : учеб.-метод. пособие / Е. В. Чаплинская, В. Э. Бутвиловский. Минск : БГМУ, 2014. 74 с.
12. *Частная паразитология : учеб.-метод. пособие* / В. Э. Бутвиловский [и др.]. Минск : БГМУ, 2007. 107 с.

**БЛАНК ОТВЕТА НА КОНТРОЛЬНУЮ РАБОТУ ПО БИОЛОГИИ (ВАРИАНТ № \_\_\_\_)  
СТУДЕНТА \_\_\_\_\_ ГРУППЫ № \_\_\_\_**

**ЗАКРЫТЫЕ ТЕСТЫ**

	<b>1.</b>	<b>2.</b>	<b>3.</b>	<b>4.</b>	<b>5.</b>	<b>6.</b>	<b>7.</b>	<b>8.</b>	<b>9.</b>	<b>10.</b>	<b>11.</b>	<b>12.</b>	<b>13.</b>	<b>14.</b>	<b>15.</b>	<b>16.</b>	<b>17.</b>	<b>18.</b>	<b>19.</b>	<b>20.</b>			
а																						а	
б																							б
в																							в
г																							г
д																							д

	<b>21.</b>	<b>22.</b>	<b>23.</b>	<b>24.</b>	<b>25.</b>	<b>26.</b>	<b>27.</b>	<b>28.</b>	<b>29.</b>	<b>30.</b>	<b>31.</b>	<b>32.</b>	<b>33.</b>	<b>34.</b>	<b>35.</b>	<b>36.</b>	<b>37.</b>	<b>38.</b>	<b>39.</b>	<b>40.</b>			
а																							а
б																							б
в																							в
г																							г
д																							д

	<b>41.</b>	<b>42.</b>	<b>43.</b>	<b>44.</b>	<b>45.</b>	<b>46.</b>	<b>47.</b>	<b>48.</b>	<b>49.</b>	<b>50.</b>	<b>51.</b>	<b>52.</b>	<b>53.</b>	<b>54.</b>	<b>55.</b>	<b>56.</b>	<b>57.</b>	<b>58.</b>	<b>59.</b>	<b>60.</b>			
а																							а
б																							б
в																							в
г																							г
д																							д

	<b>61.</b>	<b>62.</b>	<b>63.</b>	<b>64.</b>	<b>65.</b>	<b>66.</b>	<b>67.</b>	<b>68.</b>	<b>69.</b>	<b>70.</b>	<b>71.</b>	<b>72.</b>	<b>73.</b>	<b>74.</b>	<b>75.</b>	<b>76.</b>	<b>77.</b>	<b>78.</b>	<b>79.</b>	<b>80.</b>			
а																							а
б																							б
в																							в
г																							г
д																							д

**СУММА БАЛЛОВ**

**БЛАНК ОТВЕТА НА КОНТРОЛЬНУЮ РАБОТУ ПО БИОЛОГИИ (ВАРИАНТ № \_\_\_\_)  
СТУДЕНТА \_\_\_\_\_ ГРУППЫ № \_\_\_\_**

**ОТКРЫТЫЕ ТЕСТЫ**

1.		2.		3.	
4.		5.		6.	
7.		8.		9.	
10.		11.		12.	
13.		14.		15.	
16.		17.		18.	
19.		20.			
<b>СУММА БАЛЛОВ</b>					

**ЗАДАЧИ**

1.		2.	
3.		4.	
5.		6.	
<b>СУММА БАЛЛОВ</b>			

**ИТОГОВАЯ ОЦЕНКА:**

<b>СУММА БАЛЛОВ 1</b>	<b>СУММА БАЛЛОВ 2</b>	<b>СУММА БАЛЛОВ 3</b>	<b>ИТОГО</b>	<b>ОЦЕНКА</b>	
				<b>ПОДПИСЬ ПРЕПОДАВАТЕЛЯ:</b>	