


Государственное бюджетное профессиональное образовательное учреждение
Камчатского края «Камчатский медицинский колледж»

Согласовано
Заместитель директора по учебной работе
 /С.В. Коровашкина

КОНТРОЛЬНО-ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА

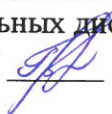
Для проведения промежуточной аттестации студентов

Форма проведения оценочной процедуры дифференцированный зачет

Специальность **31.02.01 «Лечебное дело»**
очная форма обучения
углубленный уровень подготовки

ОП. 05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Разработчик
ГБПОУ КК «КМедК»
Преподаватель
О. В. Левенец

Рассмотрены на заседании ЦМК
общепрофессиональных дисциплин
Председатель ЦМК  /Г.И. Гребнева

г. Петропавловск-Камчатский, 2018 г.

СОДЕРЖАНИЕ:

I. Паспорт

II. Задания

III. Пакет преподавателя

I. Паспорт

Комплект контрольно-оценочных средств разработан согласно требованиям ФГОС.

Контрольно-измерительные материалы по промежуточной аттестации для контроля и оценки результатов освоения учебной дисциплины О5. «Генетика человека с основами медицинской генетики»

По специальности СПО 31.02.01 «Лечебное дело».

Умения:

- проводить опрос и вести учет пациентов с наследственной патологией;
- проводить беседы по планированию семьи с учетом имеющейся наследственной патологии;
- проводить предварительную диагностику наследственных болезней.

Знания:

- биохимические и цитологические основы наследственности;
- закономерности наследования признаков, виды взаимодействия генов;
- методы изучения наследственности и изменчивости человека в норме и патологии;
- основные виды изменчивости, виды мутаций у человека, факторы мутагенеза;
- основные группы наследственных заболеваний, причины и механизмы возникновения;
- цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Дифференцированный зачет проводится в форме письменной работы. Оценочные средства составлены на основе образовательной программы учебной дисциплины ОП. 05 «Генетика человека с основами медицинской генетики» и охватывают актуальные разделы и темы.

II. Задания

Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)

Специальность 31.02.01 «Лечебное дело»

Дисциплина ОП. 05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Группа 181 Ф 2 курс 2 семестр

Вариант № 1

Выбрать правильный ответ

Часть I

1. Укажите теоретически ожидаемое расщепление по фенотипам в потомстве, если известно, что оба родителя - кареглазые правши (доминантные признаки), гетерозиготные по обоим признакам.
 - а) 9 : 3 : 3 : 1
 - б) 1 : 2 : 1
 - в) 3 : 1
 - г) 1 : 1 : 1 : 1
2. Примером кодоминирования у человека является наследование
 - а) дальтонизма
 - б) групп крови система АВО
 - в) гемофилии
 - г) половых хромосом
3. Из оплодотворенной яйцеклетки человека разовьется зародыш мужского пола, если после оплодотворения в зиготе будет
 - а) 22 аутосомы + XX
 - б) 22 аутосомы + XY
 - в) 44 аутосомы + XY
 - г) 44 аутосомы + X
4. Определите генотип родителей, если известно, что все сыновья в этой семье страдают дальтонизмом (ген дальтонизма d), а все дочери - носительницы данного признака.
 - а) мать $X^D X^d$, отец $X^d Y$
 - б) мать $X^D X^d$, отец $X^D Y$
 - в) мать $X^D X^D$, отец $X^D Y$
 - г) мать $X^d X^d$, отец $X^D Y$

5. В семье здоровых родителей родился третий ребенок, у которого выявлена фенилкетонурия. Какова вероятность, что родители являются носителями этого гена?
- 25%
 - 0%
 - 100%
 - 50%
6. Генотип человека, имеющего третью группу крови:
- i^0i^0
 - $I^B i^0$ или $I^B I^B$
 - $I^A I^A$ или $I^A i^0$
 - $I^A I^B$
7. Укажите летальный кариотип
- 45, 0Y
 - 47, XY,+21
 - 45, X0
 - 47, XXU
8. Три гомологичные хромосомы имеются в кариотипе...
- мужчины с синдромом Клайнфельтера, кариотип 48, XXXY
 - женщины с синдромом Шерешевского-Тернера, кариотип 45, X0
 - триплоидного эмбриона
 - тройни близнецов
9. Укажите аутосомно-рецессивное заболевание
- муковисцидоз
 - мышечная дистрофия Дюшенна
 - ахондроплазия (дистрофическая карликовость)
 - серповидно-клеточная анемия
10. Назовите клетки организма человека, которые проще всего использовать для выделения ДНК в целях молекулярной диагностики наследственных болезней
- клетки костного мозга
 - клетки крови
 - клетки кожи, волос и слизистых
 - половые клетки

11. При диагностике какого заболевания можно проводить анализ полового хроматина?
- а) синдром "кошачьего крика"
 - б) синдром Патау
 - в) синдром Шерешевского - Тернера
 - г) синдром Дауна
12. Укажите тип наследования мышечной дистрофии Дюшенна
- а) аутосомно-доминантный
 - б) X-сцепленный доминантный
 - в) аутосомно-рецессивный
 - г) X-сцепленный рецессивный
13. Сибсы - это:
- а) братья и сестры пробанда
 - б) все родственники пробанда
 - в) дяди и тети пробанда
 - г) родители пробанда
14. Отметьте, какое из перечисленных заболеваний связаны с нарушением числа половых хромосом:
- а) синдром Дауна
 - б) синдром Клайнфельтера
 - в) гемофилия
 - г) дальтонизм
15. Из перечисленных заболеваний выберите то, причиной которого являются хромосомная мутация:
- а) синдром Патау
 - б) синдром Шерешевского - Тернера
 - в) болезнь Дауна
 - г) синдром "кошачьего крика"
16. Брахицефалия – это:
- а) расширение черепа в затылочной и сужение в лобной части
 - б) широкое расстояние между 1-м и 2-м пальцами стопы
 - в) преобладание продольных размеров головы над поперечными
 - г) увеличение поперечного размера головы при относительном уменьшении продольного размера
17. Укажите тип наследования муковисцидоза
- а) аутосомно-доминантный
 - б) аутосомно-рецессивный
 - в) X-сцепленный доминантный
 - г) X-сцепленный рецессивный

18. Укажите правильный кариотип синдрома Патау,
а) 47, XX,+18
б) 47, XY,+13
в) 46, XX, 5p-
г) 47, XXУ
19. Гипертоническая болезнь, эпилепсия, язвенная болезнь - это
а) генные болезни
б) мультифакториальные болезни
в) митохондриальные болезни
г) хромосомные болезни
20. Дети с синдромом Дауна (трисомная форма) чаще рождаются у матерей...
а) 30-35 лет
б) старше 35 лет
в) 18-20лет
г) 25-30 лет

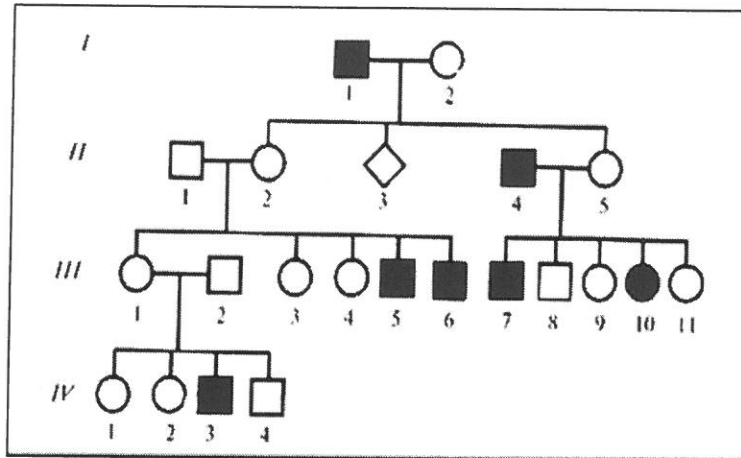
Часть II

Закончить предложения:

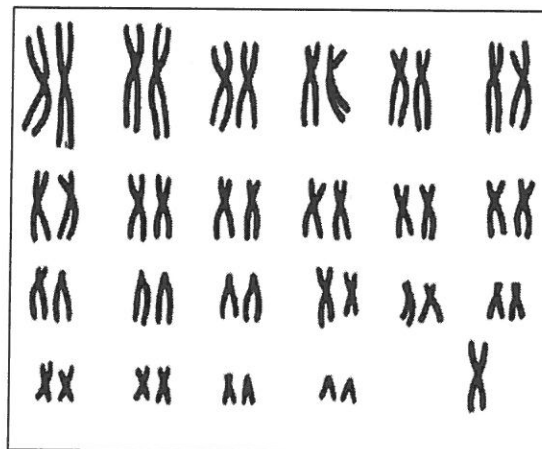
21. Тельце Барра – это ...
22. Протеин – это...
23. Единица расстояния между генами в хромосоме – это...
24. Удаление интронов при превращении и-РНК в м-РНК носит название ...
25. Метод пренатальной диагностики –..... хориона.

Решить задачи

26. В матери IV группа крови, у отца – II. Какие группы крови могут быть у их детей?
27. Ангиоматоз сетчатки глаза (расширение и новообразования сосудов сетчатки и дегенерация в ней нервных клеток) наследуются как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50%. Определите вероятность заболевания в семье, где оба родителя являются гетерозиготными носителями ангиоматоза.
28. Дайте анализ родословной. Определите тип наследования признака.



29. Проведите анализ кариограммы. Определите кариотип и пол. Установите синдром.



30. В возрасте 3 лет родители заметили, что их сын встает с пола, опираясь руками о колени, мальчик испытывает затруднения при подъеме по лестнице. При осмотре: широко расставленные лопатки, усилен поясничный лордоз, увеличены и уплотнены икроножные мышцы. Коленные рефлексы отсутствуют. Мышечная сила сильно снижена в мышцах тазового пояса, в меньшей степени в проксимальных отделах верхних конечностей. Мать и отец ребенка здоровы.

Поставьте диагноз заболевания.

Укажите тип наследования заболевания.

Какие еще другие симптомы заболевания могут быть выявлены у пациента?

Определите прогноз для sibсов в данной семье.

Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)

Специальность 31.02.01 «Лечебное дело»

Дисциплина ОП. 05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Группа 181 Ф 2 курс 2 семестр

Вариант № 2

Выбрать правильный ответ

Часть I

1. Что изучает медицинская генетика?
 - а) заболевания животных
 - б) роль наследственности в возникновении патологии человека
 - в) инфекционные болезни человека
 - г) болезни периода новорожденности
2. Гаплоидный набор хромосом образуется в результате
 - а) мейоза
 - б) митоза
 - в) деления аутосом
 - г) деления половых хромосом
3. При образовании dizygotic близнецов
 - а) происходит расхождение blastomeres в процессе дробления
 - б) одна яйцеклетка оплодотворяется двумя сперматозоидами
 - в) две яйцеклетки оплодотворяются разными сперматозоидами
 - г) нет правильного ответа
4. Для аутосомно-доминантного типа наследования характерно
 - а) родители больного ребёнка фенотипически здоровы, но аналогичное заболевание встречается у sibсов probанда
 - б) сын никогда не наследует заболевание от отца
 - в) заболевание встречается одинаково часто и у мужчин, и у женщин
 - г) все дочери больно отца - носительницы
5. Цитогенетическими методами диагностируют
 - а) наследственные дефекты обмена веществ
 - б) мультифакториальные болезни
 - в) болезни, обусловленные изменением числа и структуры хромосом
 - г) инфекционные болезни

6. Показания для биохимического исследования
- а) задержка психического развития в сочетании с мочекислым диатезом
 - б) гипопигментация волос и кожи, задержка моторного и речевого развития
 - в) олигофрения (умственное недоразвитие) в сочетании с общим нарушением развития органов или тканей
 - г) все вышеперечисленное
7. Для выявления какого наследственного заболевания проводят массовое обследование новорожденных?
- а) адреногенитальный синдром
 - б) муковисцидоз
 - в) фенилкетонурия
 - г) все вышеперечисленные
8. Для наследственной патологии характерно
- а) вовлеченность в патологический процесс нескольких органов и систем
 - б) острое течение
 - в) благоприятный исход заболевания
 - г) отсутствие хронизации процесса
9. Укажите кариотип ребенка с транслокационным вариантом синдрома Патау
- а) 45, ХУ, t (21/14)
 - б) 46, ХХ, t (21/13)
 - в) 46, ХХ/45, ХО
 - г) 46, ХУ, t (13/14)
10. Какие мутации не встречаются у живорожденных детей?
- а) моносомии по аутосомам
 - б) трисомии по половым хромосомам
 - в) трисомии по аутосомам
 - г) моносомии по Х-хромосоме
11. Моносомик – это индивид с набором хромосом:
- а) $2n + 2$
 - б) $2n + 1$
 - в) $2n - 1$
 - г) $2n - 2$
12. Пробанд - это:
- а) индивид, лично обследованный врачом
 - б) индивид, обратившийся в медико-генетическую консультацию
 - в) лицо, впервые попавшее под наблюдение врача-генетика
 - г) лицо, с которого начинается сбор родословной

13. Братья и сестры в родословной располагаются:
- а) беспорядочно
 - б) в порядке рождения справа налево
 - в) в порядке рождения слева направо
 - г) по вертикали
14. Анофтальмия – это:
- а) врожденное отсутствие одного или обоих глазных яблок
 - б) врожденное отсутствие радужки
 - в) уменьшенное расстояние между внутренними краями глазниц
 - г) малые размеры нижней челюсти
15. Укажите вероятность рождения ребенка с синдромом Дауна при наличии у матери сбалансированной транслокации - 45 XX, t (21/21):
- а) 0%
 - б) 33%
 - в) общепопуляционная вероятность
 - г) 100%
16. Укажите мультифакториальную болезнь
- а) семейная гиперхолестеринемия
 - б) галактоземия
 - в) сахарный диабет
 - г) муковисцидоз
17. С помощью УЗИ у плода можно выявить...
- а) анэнцефалию
 - б) фенилкетонурию
 - в) муковисцидоз
 - г) синдром Марфана
18. С помощью биопсии хориона можно выявить...
- а) наследственные дефекты обмена веществ и хромосомные синдромы плода
 - б) множественные врождённые пороки развития
 - в) многоплодную беременность
 - г) изолированные врождённые пороки развития
19. Наследственная болезнь, поддающаяся коррекции с помощью диеты
- а) нейрофиброматоз
 - б) фенилкетонурия
 - в) муковисцидоз
 - г) синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосомой

20. Препараты мужских половых гормонов назначают...
- а) больным с синдромом Лежена
 - б) больным с синдромом Клайнфельтера
 - в) больным с синдромом Патау
 - г) больным с синдромом Эдвардса

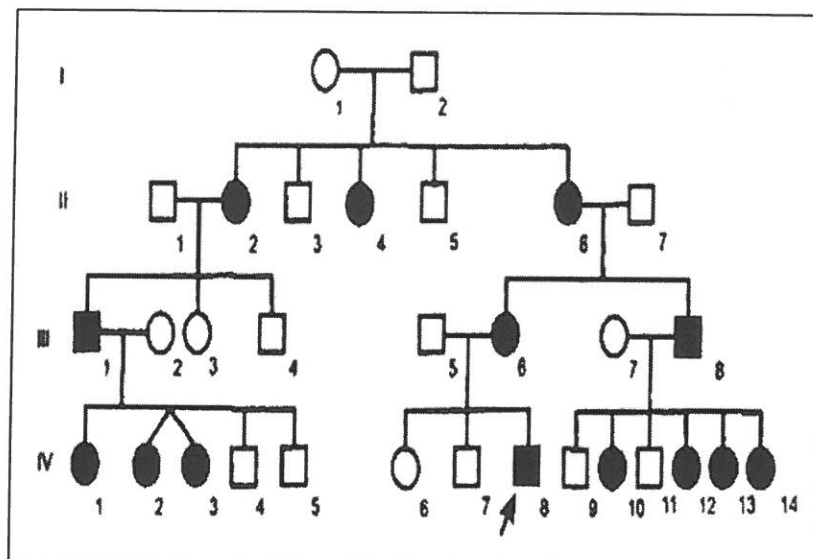
Часть II

Закончить предложения:

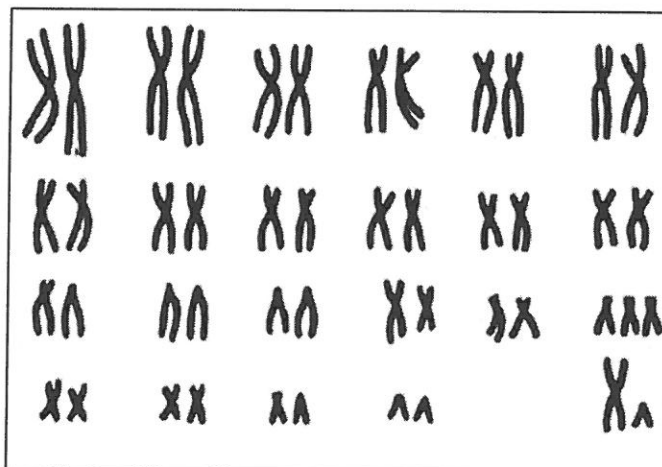
21. Процесс образования половых клеток – это
22. Третья стадия митоза, во время которой хроматиды расходятся к полюсам – это...
23. Мономеры нуклеиновых кислот – это...
24. Перекрест гомологичных хромосом и обмен гомологичными участками – это...
25. Диагностика во внутриутробном периоде называется ...

Решить задачи

26. Резус-отрицательный мужчина с I группой крови вступил в брак с резус-положительной женщиной с IV группой крови. Какую группу крови и резус-фактор будут иметь дети?
27. Допустим, что у человека различия в цвете кожи обусловлены, в основном, двумя парами независимо наследуемых генов: ВВСС – черная кожа, ввсс – белая кожа. Любые три доминантных аллеля обуславливают развитие темной кожи, любые два – смуглой и один – светлой. Каковы генотипы всех членов семьи, если оба родителя смуглые и все дети тоже смуглые.
28. Дайте анализ родословной. Определите тип наследования признака.



29. Проведите анализ кариограммы. Определите кариотип и пол. Установите синдром.



30. Мужчина, 32 лет, направлен в медико-генетическую консультацию невропатологом. При осмотре отмечается наличие на теле 8 светло-коричневых пигментных пятен диаметром 2-3 см и мелких похожих на веснушки пигментных пятен в подмышечной ямке. Со слов пациента эти пятна появились у него в детстве.

Поставьте диагноз заболевания.

Укажите тип наследования заболевания

Какие еще другие симптомы заболевания могут быть выявлены у этого пациента?

Определите прогноз для потомства в семье пациента.

Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)

Специальность 31.02.01 «Лечебное дело»

Дисциплина ОП. 05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Группа 182 Ф 2 курс 2 семестр

Вариант № 3

Выбрать правильный ответ

Часть I

1. Расшифровку структуры молекулы ДНК в 1953г.осуществили:
 - а) Д. Х.Тийо и А. Леван
 - б) Д. Романовский и Г. Гимза
 - в) Ф. Крик и Д. Уотсон
 - г) Д. Даун и Ж. Лежен
2. Функция рибосом:
 - а) выделительная
 - б) синтетическая
 - в) энергетическая
 - г) генетическая
3. Ген является участком молекулы:
 - а) ДНК
 - б) белка
 - в) АТФ
 - г) углеводов
4. Хромосома, центромера которой расположена по середине:
 - а) метацентрическая
 - б) субметацентрическая
 - в) акроцентрическая
 - г) аутосома
5. Сколько аллелей одного гена содержится в зрелой половой клетке:
 - а) один
 - б) два
 - в) три
 - г) четыре

6. Овогенез происходит в:
- а) семенниках
 - б) яичниках
 - в) надпочечниках
 - г) матке
7. К основным ферментам репарации относят:
- а) рестриктазу
 - б) лигазу
 - в) ДНК-полимеразу
 - г) ганглиозидазу
8. Выпадение части хромосомы:
- а) делеция
 - б) дупликация
 - в) инверсия
 - г) транслокация
9. Один доминантный ген дополняет действие другого доминантного гена и появляется новый признак:
- а) эпистаз
 - б) комплементарность
 - в) полимерия
 - г) плейотропия
10. Метод, позволяющий выявить изменения в обмене веществ:
- а) дерматоглифики
 - б) цитогенетический
 - в) близнецовый
 - г) биохимический
11. Получение потомков одной клетки, взятой из общей клеточной массы:
- а) культивирование
 - б) гибридизация
 - в) клонирование
 - г) селекция
12. Тератоген - это фактор, который:
- а) действует на ДНК, оставляя в ней наследуемые изменения
 - б) вызывает изменения в хромосомном аппарате
 - в) вызывает нарушения развития плода
 - г) определяет появление генокопий

13. Фенилкетонурия - это пример
- а) точковой мутации
 - б) хромосомной мутации
 - в) геномной мутации
 - г) модификационной изменчивости
14. Трисомия по половым хромосомам XXУ называется также синдромом...
- а) Шерешевского-Тернера
 - б) Клайнфельтера
 - в) Эдвардса
 - г) Дауна
15. Полуоткрытый рот с высунутым языком и выступающей нижней челюстью характерен для синдрома:
- а) Клайнфельтера
 - б) Дауна
 - в) Шерешевского – Тернера
 - г) Эдвардса
16. Выберите кариотип ребенка с синдромом Эдвардса:
- а) 47 XX + 18
 - б) 47 XX + 13
 - в) 47 XXУ
 - г) 47 ХУ + 21
17. Сроки проведения биопсии хориона (в неделях):
- а) 7-9
 - б) 12-14
 - в) 2-4
 - г) 18-20
18. Метод пренатальной диагностики:
- а) близнецовый
 - б) иммуногенетический
 - в) биохимический
 - г) амниоцентез
19. Одну из форм наследственной глухонемоты вызывает рецессивный ген, находящийся в аутосомах. От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родились два глухонемых ребенка. Какова вероятность того, что и третий ребенок окажется глухонемым?
- а) 25 % для потомства любого пола
 - б) 50% для потомства любого пола
 - в) для сыновей риск – 50%, для дочерей риск отсутствует
 - г) риск отсутствует

20. К этиологическим методам лечения относят:
- а) генную инженерию
 - б) антибиотикотерапию
 - в) ограничение введения вредного продукта
 - г) заместительную терапию

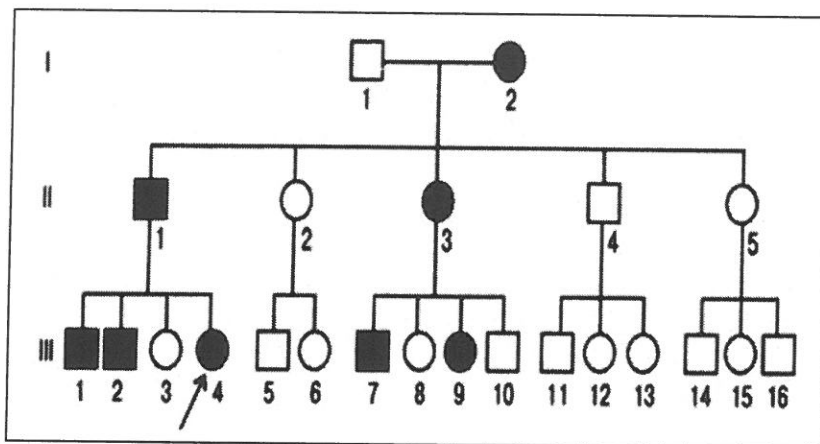
Часть II

Закончить предложения:

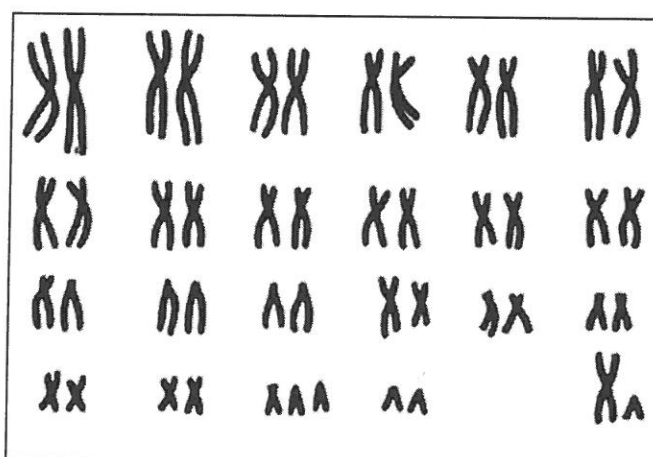
- 21. Единица наследственности, состоящая из участка ДНК – это...
- 22. Интерфазная форма хромосом – это ...
- 23. Метафазная хромосома состоит из двух ...
- 24. Выпадение какого-либо участка хромосомы – это...
- 25. Взаимодействие аллельных генов, каждый из которых проявляется фенотипически называется ...

Решить задачи

- 26. Женщина, страдающая сахарным диабетом (рецессивный признак) с нормальным слухом (доминантный признак) вступила в брак с мужчиной, имеющего нормальное здоровье по этим признакам. Какова вероятность рождения детей с сахарным диабетом?
- 27. У человека дальтонизм обусловлен сцепленным с X-хромосомой рецессивным геном. Талассемия как аутосомный доминантный признак наблюдается в двух формах: у гомозигот тяжелая, часто смертельная, у гетерозигот менее тяжелая. Женщина с нормальным зрением, но с легкой формой талассемии состоит в браке со здоровым мужчиной, имеет сына дальтоника с легкой формой талассемии. Какова вероятность рождения следующего сына без аномалий?
- 28. Дайте анализ родословной. Определите тип наследования признака.



29. Проведите анализ кариограммы. Определите кариотип и пол. Установите синдром.



30. При осмотре ребенка в возрасте 4-х месяцев отмечено следующее: телосложение правильное, подкожный жировой слой развит слабо. Отчетливые экзематозные изменения кожи лица, голеней. Окраска волос светло-русая, глаза голубые. Взгляд ребенка безразличный. Плохо удерживает голову. Отмечается нистагм. Активные движения в конечностях достаточные, мышечный тонус равномерно повышен. Сухожильные рефлексы высокие.

С диагностической целью использована пеленка, смоченная мочой ребенка. На пеленку нанесена капля реактива Фелинга (10% р-р FeCl_3), окрасившего это место в зеленый цвет.

Поставьте диагноз заболевания.

Укажите тип наследования заболевания.

Какие еще другие симптомы болезни могут быть выявлены у этого пациента?

Каков прогноз течения заболевания?

Определите прогноз для sibсов в данной семье.

Промежуточная аттестация (дифференцированный зачет)

Специальность 31.02.01 «Лечебное дело»

Дисциплина ОП. 05 «Генетика человека с основами медицинской генетики»

Группа 182 Ф 2 курс 2 семестр

Вариант № 4

Выбрать правильный ответ

Часть I

1. Построение аминокислотной последовательности в полипептидной последовательности называется:
 - а) транскрипция
 - б) процессинг
 - в) сплайсинг
 - г) трансляция
2. Транслируемые участки генов эукариот:
 - а) мутоны
 - б) экзоны
 - в) реконы
 - г) интроны
3. Наследственные свойства клетки несет:
 - а) ядерный сок
 - б) хромосома
 - в) ядрышко
 - г) цитоплазма
4. Светлые полосы на хромосомах при их дифференциальном окрашивании это:
 - а) гетерохроматин
 - б) эухроматин
 - в) ошибка окраски
 - г) хиазмы

5. Процесс образования мужских половых клеток:
- а) сперматогенез
 - б) овогенез
 - в) эмбриогенез
 - г) онтогенез
6. Аутосомно-доминантно наследуется:
- а) гипертрофическая миодистрофия Дюшена
 - б) хорея Гентингтона
 - в) серповидно-клеточная анемия
 - г) гемофилия
7. Форма взаимодействия неаллельных генов, при которой развитие признака контролируется несколькими генами:
- а) плейотропия
 - б) эпистаз
 - в) неполное доминирование
 - г) полимерия
8. Замену отдельных нуклеотидов в цепи ДНК на другие относят к:
- а) хромосомным мутациям
 - б) геномным мутациям
 - в) генным мутациям
 - г) митохондриальным
9. Разрыв участка хромосомы, поворот его на 180 градусов:
- а) делеция
 - б) дупликация
 - в) инверсия
 - г) транслокация
10. Метод, позволяющий выявить изменения в обмене веществ:
- а) дерматоглифики
 - б) цитогенетический
 - в) близнецовый
 - г) биохимический
11. Признак наследственной патологии
- а) вовлеченность в патологический процесс нескольких органов и систем
 - б) вовлеченность в патологический процесс всех членов семьи
 - в) волнообразное течение
 - г) хронизация процесса и рецидивирование

12. Синдром Дауна является результатом
- а) регулярной трисомии
 - б) транслокации
 - в) мозаицизма
 - г) всего вышеперечисленного
13. Трисомия по половым хромосомам XXУ называется также синдромом ...
- а) Шерешевского-Тернера
 - б) Клайнфельтера
 - в) Эдвардса
 - г) Дауна
14. По распространенности врожденные пороки бывают
- а) изолированные
 - б) системные
 - в) множественные
 - г) все вышеперечисленные
15. Диагностические критерии синдрома Марфана
- а) отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация
 - б) подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, воронкообразное вдавление грудины, высокий рост, зубные аномалии
 - в) умственная отсталость, макроорхизм, длинное лицо, высокий лоб, массивный подбородок, оттопыренные уши
 - г) прогрессирующая мышечная слабость и псевдогипертрофия икроножных мышц
16. Диагноз муковисцидоз ставится на основании
- а) биохимического анализа мочи и крови
 - б) клиники, исследования концентрации ионов Na^+ и Cl^- в потовой жидкости
 - в) данных офтальмолога, кардиолога и параклинических методов
 - г) данных электромиографии и креатинфосфокиназы в сыворотке крови
17. Не мультифакториальные болезни - это
- а) врожденные пороки сердца, почек, диафрагмальная грыжа
 - б) гемофилия, талассемия, серповидно-клеточная анемия
 - в) шизофрения, эпилепсия, маниакально-депрессивный психоз
 - г) рак желудка, рак поджелудочной железы
18. Пренатальная диагностика - это
- а) предупреждение развития заболевания у ребёнка
 - б) мероприятия по предотвращению беременности при высоком риске рождения больного ребёнка
 - в) диагностика болезни у эмбриона или плода
 - г) оценка риска развития заболевания у будущего ребёнка

19. Сроки беременности для амниоцентеза

- а) 7-8 неделя
- б) 11-12 неделя
- в) 16-18 неделя
- г) 24-26 неделя

20. Заместительная терапия используется

- а) при галактоземии
- б) при пересадке печени больному семейной гиперхолестеринемией
- в) при наследственной форме карликовости вследствие сниженной функции гипофиза назначением соматотропного гормона
- г) ребёнку с умственной отсталостью

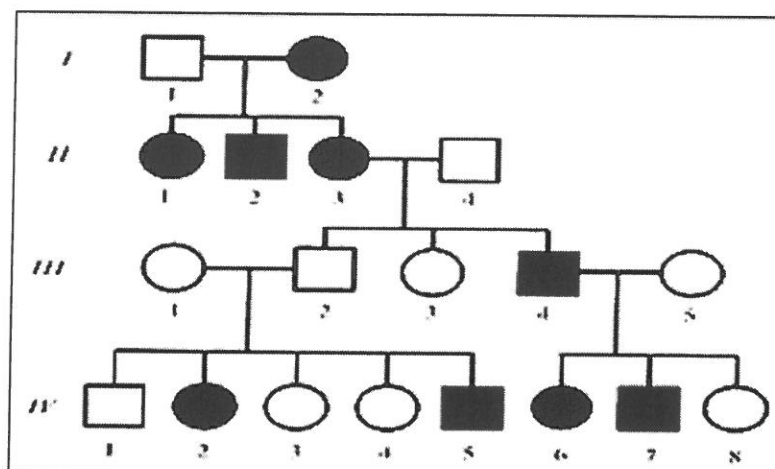
Часть II

Закончить предложения:

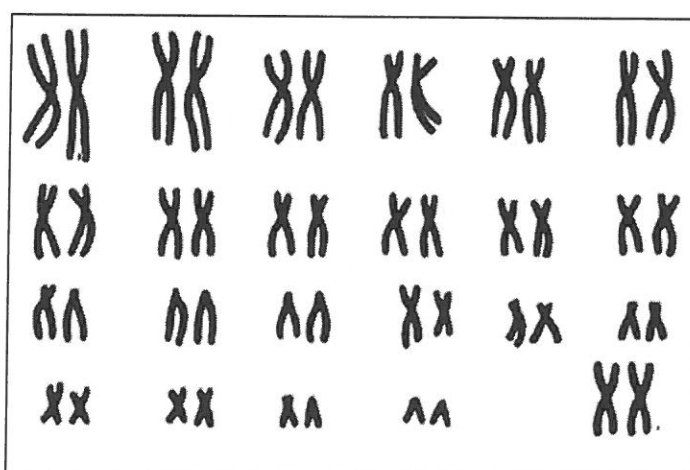
- 21. Организм, в котором пара аллельных генов одинакова, называется...
- 22. Совокупность всех хромосом, содержащих единицы наследственности (гены) называется ...
- 23. Степень выраженности признака – это...
- 24. Генетическая программа, определяющая развитие особи называется ...
- 25. Мутации, которые приводят организм к внутриутробной гибели называются...

Решить задачи

- 26. Детская форма амавротической семейной идиотии (Тэй-Сакса) заканчивается смертельным исходом к 4-5 годам. Первый ребенок здоровых родителей умер от этой болезни в то время, когда должен был родиться второй. Какова вероятность того, что второй ребенок будет страдать той же болезнью?
- 27. Врожденный сахарный диабет обусловлен рецессивным аутосомным геном, вероятность проявления этого гена составляет 80%. У двух здоровых родителей родился ребенок с диабетом. Определите вероятность рождения в этой семье здоровых и больных детей.
- 28. Дайте анализ родословной. Определите тип наследования признака.



29. Проведите анализ кариограммы. Определите кариотип и пол. Установите синдром.



30. В течение 5 дней наблюдалась новорожденная девочка с множественными врожденными пороками развития. Родилась слабой, с выраженным цианозом. Неправильная форма черепа, выступающий затылок, гипертелоризм, выраженная микрогнатия, короткая шея, мышечный тонус повышен, сухожильные рефлексы высокие. Умерла на 14 день. На секции установлен врожденный порок сердца - дефект в верхней трети межжелудочковой перегородки. Кариотип ребенка - 47 XX, +18. Поставьте диагноз заболевания. Определите прогноз для sibсов в данной семье. Рассмотрите тактику ведения женщины при повторной беременности.