

Материалы для промежуточной аттестации

1. Охарактеризуйте строение ДНК. Какую роль она выполняет в клетке?
2. Раскройте понятие кариотип. Что такое аутосомы?
3. Опишите строение и виды РНК. Какова их роль в синтезе белка?
4. Назовите формулировку 1-го закона Г. Менделя. Напишите схему скрещивания 1-го закона.
5. Назовите формулировку 2-го закона Г. Менделя. Напишите схему скрещивания 2-го закона.
6. Назовите формулировку 3-го закона Г. Менделя. Напишите схему скрещивания.
7. Как наследуются группы крови? Охарактеризуйте генотипы I, II, III, IV групп крови.
8. Как наследуется резус-фактор? Когда происходит резус-конфликт?
9. Перечислите основные типы наследования признаков. Чем они характеризуются?
10. Какие методы исследования человека вы знаете? В чем особенность каждого метода?
11. Опишите методику составления родословной. Какие особенности сбора анамнеза у пробанда и его родственников?
12. Перечислите особенности наследственной и ненаследственной изменчивости.
13. Охарактеризуйте виды мутационной изменчивости. Какова ее роль?
14. Классифицируйте наследственные болезни человека.
15. Классифицируйте хромосомные болезни. Укажите особенности кариотипа и фенотипа.
16. Укажите клинические проявления, особенности кариотипа и фенотипа синдрома Дауна, синдрома Эдвардса, синдрома Патау.
17. Охарактеризуйте клинические синдромы при аномалиях половых хромосом: синдром Шерешевского-Тернера, синдром Клайнфельтера, синдром трисомии X, синдром дисомии по Y-хромосоме.
18. Классифицируйте генные болезни. Перечислите особенности клинических проявлений генных болезней.
19. Укажите особенности клинических проявлений болезней с наследственной предрасположенностью.
20. Укажите цели, задачи, методы и показания к медико-генетическому консультированию.

Типовые задачи

1. У мальчика I группа, у его сестры – IV. Что можно сказать о группах крови их родителей?
2. У родителей I и IV группы крови, могут ли дети унаследовать группу крови одного из родителей?
3. У родителей с положительным резус – фактором крови родился ребенок с отрицательным резус – фактором крови. Определите генотип родителей по этому признаку.
4. В брак вступают женщина с резус-отрицательным фактором крови и мужчина с положительным резус-фактором, мать которого имела резус-отрицательный фактор крови. Определите вероятность рождения ребенка с отрицательным резус-фактором крови.
5. Фенилкетонурия наследуется как аутосомный рецессивный признак. Какими могут быть дети в семье, где родители гетерозиготные по этому признаку?
6. Миоплегия передается по наследству как доминантный аутосомный признак. Определите вероятность рождения детей с аномалиями в семье, где отец гетерозиготен, а мать не страдает миоплегией.
7. Гемофилия – признак рецессивный, сцепленный с X- хромосомой. Проявится ли это заболевание в F1, если в семье отец страдает, а мать здорова и происходит из семьи благополучной по данному признаку.
8. Дальтонизм – признак рецессивный, сцепленный с X- хромосомой. Проявится ли это заболевание в F1, если в семье отец страдает, а мать здорова и происходит из семьи благополучной по данному признаку.
9. Женщина, имеющая III группу крови и положительный резус-фактор, вышла замуж за мужчину со II группой крови и положительным резус-фактором. У них родился ребенок с I группой крови и отрицательным резус-фактором. Определите вероятность рождения второго ребенка с таким же генотипом.
10. Мужчина, имеющий III группу, резус-положительный (его мать была резус-отрицательной с I группой крови), женился на женщине, имеющей I группу крови и резус-отрицательной. Какие возможны варианты по группам крови и резус-фактору у детей?