

ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ
ОБРАЗОВАТЕЛЬНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ ВЫСШЕГО ОБРАЗОВАНИЯ
«БАШКИРСКИЙ ГОСУДАРСТВЕННЫЙ МЕДИЦИНСКИЙ УНИВЕРСИТЕТ»
МИНИСТЕРСТВА ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ

УТВЕРЖДАЮ

Проректор по учебной работе


Д.А. Валишин

" 25 " августа 2023 г.



ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

Геном человека

Разработчик	кафедра биологии
Специальность/Направление подготовки	06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика
Наименование ООП	06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика
Квалификация	Биоинженер и биоинформатик
ФГОС ВО	Утвержден Приказом Министерства науки и высшего образования Российской Федерации №973 от 12.08.2020

Цель и задачи ФОМ (ФОС)

Цель ФОМ (ФОС) – установить уровень сформированности компетенций у обучающихся по программе высшего образования - программе специалитета по специальности 06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика, изучивших дисциплину «Геном человека».

Основной задачей ФОМ (ФОС) дисциплины «Геном человека» является оценка достижения обучающегося результатов обучения по дисциплине «Геном человека».

Паспорт оценочных материалов по дисциплине «Геном человека».

№	Наименование пункта	Значение
	Специальность/Направление подготовки	06.05.01 Биоинженерия и биоинформатика
1	Кафедра	Биологии
2	Автор-разработчик	Викторова Т.В., Сахабутдинова А.Р., Измайлова С.М.
3	Наименование дисциплины	Геном человека
4	Общая трудоемкость по учебному плану	108 час (3 ЗЕ)
5	Наименование папки	Оценочные материалы по дисциплине «Геном человека»
6	Количество заданий всего по дисциплине	247
7	Количество тестовых заданий	60
8	Из них правильных ответов должно быть (%):	
9	Для оценки «зачтено» не менее	71%
10	Время (в минутах)	90
11	Вопросы к аттестации	60
12	Задачи	59

В результате изучения дисциплины у обучающегося формируются **следующие компетенции:**

(Для ФГОС 3++)

ОПК-2

ПК-1

Наименование компетенции	Индикатор достижения компетенции
<p>ОПК-2</p> <p>Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей)</p>	<p>ОПК-2.1 Знает способы использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).</p> <p>ОПК-2.3. Умеет использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).</p> <p>ОПК-2.2. Владеет способами использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).</p>
<p>ПК-1</p> <p>Способен самостоятельно проводить теоретическую и экспериментальную научно-исследовательскую работу в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин, а также оформлять ее в письменной форме, излагать в устной форме и участвовать в различных формах дискуссий</p>	<p>ПК-1.1. Изучать научно-техническую информацию, выполнять литературный и патентный поиск по темам исследования;</p> <p>ПК-1.2. Применять современные подходы, характерные для биоинженерии и биоинформатики, для решения проблем, стоящих как перед фундаментальной, так и прикладной наукой;</p> <p>ПК-1.3. Использовать полученные знания и профессиональные навыки для грамотного анализа большого массива информации по биологическим объектам;</p> <p>ПК-1.5. Использовать методы биоинформатики и биоинженерии в молекулярной диагностике и в медико-диагностических исследованиях;</p>

Задания

На закрытый вопрос рекомендованное время – 2 мин.

На открытое задание рекомендованное время – 4 мин.

ОПК-2

Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей).

Код компетенции/ индикаторы достижения компетенции	Тестовые вопросы	Правильные ответы
Выберите один правильный ответ		
ОПК- 2 / ОПК-2.1	1.МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МЕТОДЫ ДИАГНОСТИКИ ОСНОВАНЫ НА АНАЛИЗЕ ... а)сыворотки крови, мочи, слюны, потовой жидкости; б)ДНК; в)антител в сыворотке крови, антигенов лейкоцитов и эритроцитов; г)числа и структуры хромосом в клетках крови.	б
ОПК- 2 / ОПК-2.1	2.МЕТАБОЛОМИКА ЭТО РАЗДЕЛ ФУНКЦИОНАЛЬНОЙ ГЕНОМИКИ, ИЗУЧАЮЩИЙ а)условия трансляции, функции всех белков, которые присутствуют в разных клетках и тканях человека в определенный момент времени б)условия транскрипции, совокупность всех молекул рнк, которые синтезируются в клетке, в каком-то органе или ткани; в)функции небольших молекул-метаболитов организма человека и животных; г)функции случайно обнаруженных последовательностей нуклеотидов в геноме человека.	в
ОПК- 2 / ОПК-2.1	3.КАРИОТИП – ЭТО а)совокупность всех генов организма; б)совокупность всех признаков и свойств организма; в)набор хромосом, характеризующийся постоянством числа, размерами и формой хромосом; г)набор аутомосом соматической клетки.	в
ОПК- 2 / ОПК-2.1	4.К УНИКАЛЬНЫМ УЧАСТКАМ ДНК ЧЕЛОВЕКА ОТНОСЯТ ГЕНЫ а)фенилаланингидроксилазы; б)рРНК; в)гистонов; г)тРНК.	а
Выберите несколько правильных ответов		
ОПК- 2 / ОПК-2.1	5. ИЗУЧЕНИЕ НАСЛЕДСТВЕННОСТИ И ИЗМЕНЧИВОСТИ ЧЕЛОВЕКА СОПРЯЖЕНО С БОЛЬШИМИ ТРУДНОСТЯМИ, ОСНОВНЫМИ ПРИЧИНАМИ КОТОРЫХ ЯВЛЯЮТСЯ а)невозможность направленных скрещиваний для последующего	а, в, г

	генетического анализа; б) раннее половое созревание; в) малое количество потомков в каждой семье; г) сложный кариотип ($2n=46$) с большим числом групп сцепления.	
ОПК- 2 / ОПК-2.1	6. КАКОВЫ МЕХАНИЗМЫ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ? а) делеции; б) нерасхождение хромосом в митозе или в мейозе; в) «анафазное отставание»; г) инверсии.	б, в
ОПК- 2 / ОПК-2.1	7. ГЕНЕТИЧЕСКИЕ БОЛЕЗНИ, СВЯЗАННЫЕ С ХРОМОСОМНЫМИ МУТАЦИЯМИ: а) Синдром Лежена; Б) Болезнь Тея-Сакса; В) Синдром Кошачьего Крика; Г) Синдром Вольфа–Хиршхорна.	а, в, г
ОПК- 2 / ОПК-2.1	8. В КАЧЕСТВЕ ВЕКТОРА ДЛЯ ВВЕДЕНИЯ ЧУЖОГО ГЕНА ЖИВОТНУЮ КЛЕТКУ ИСПОЛЬЗУЮТ а) плазмиды бактерий; б) аденовирусы; в) Вирус SV-40; г) ВИЧ.	а, б, в
Установите правильную последовательность в предложенных вариантах ответов		
ОПК- 2 / ОПК-2.2	9. УСТАНОВИТЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО КОНСУЛЬТИРОВАНИЯ: а) выбор метода для проведения исследования генетического заболевания; б) сбор анамнеза; в) построение родословного древа; г) выявление типа наследования генетического заболевания; д) проведение лабораторных исследований генетического материала; е) постановка диагноза на основании полученных результатов.	б, в, г, а, д, е
ОПК- 2 / ОПК-2.3	10. УСТАНОВИТЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ПРОЦЕССА ПОЛУЧЕНИЯ РЕКОМБИНАНТНОЙ ДНК ЭКСПЕРИМЕНТАТОРОМ: а) отбор колоний, несущих рекомбинантную плазмиду; б) использование штаммов бактерий с рекомбинантной плазмидой в производстве; в) внедрение рекомбинантной плазмиды в клетку бактерии; г) выбор гена и его получение; д) получение рекомбинантной плазмиды. е) перенос гена в плазмиду.	г, е, д, в, а, б
ОПК- 2 / ОПК-2.3	11. УСТАНОВИТЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ТЕРМИНОВ СОГЛАСНО ДОГМЕ МОЛЕКУЛЯРНОЙ БИОЛОГИИ: а) Белок; б) ДНК; в) Фенотип; г) РНК.	б, г, а, в

ОПК- 2 / ОПК-2.3	12.УСТАНОВИТЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ЭТАПОВ ПРОЦЕССИНГА ПРЕ-МРНК: а)Полиаденирование 3 конца пре-мРНК; б)Сплайсинг; в)Кэпирование 5 конца пре-мРНК; г)Выход зрелой мРНК из ядра.	в, а, б, г
Установите соответствия между двумя множествами вариантов ответов		
ОПК- 2 / ОПК-2.3	13. УСТАНОВИТЕ СООТВЕТСТВИЕ НАЗВАНИЙ ПРОЦЕССОВ И СУТИ ПРОИСХОДЯЩЕГО: ПРОЦЕССЫ: а)репликация; б)транскрипция; в)трансляция. СУТЬ ПРОЦЕССА: 1)Самоудвоение молекулы; 2)Синтез белка; 3)Синтез РНК; 4)Принимают участие тРНК; 5)Принимает участие фермент праймаза; 6)После этого процесса у эукариот происходит сплайсинг.	а-1, 5 б-3, 6 в-2, 4
ОПК- 2 / ОПК-2.2	14.УСТАНОВИТЕ СООТВЕТСТВИЕ МЕЖДУ СИНДРОМАМИ И КАРИОТИПАМИ: НАЗВАНИЯ СИНДРОМОВ: а)синдром патау; б)синдром эдвардса; в)синдром дауна; г)синдром клайнфельтера; д)синдром шершевского-тернера. КАРИОТИПЫ: 1)45,ХО; 2) 47(+13) XX ИЛИ 47(+13)ХУ; 3)47(+18)XX ИЛИ 47(+18)ХУ; 4)47(+21)XX ИЛИ 47(+21)ХУ; 5)47, ХХУ.	а-2 б-3 в-4 г-5 д-1
ОПК- 2 / ОПК-2.2	15. УСТАНОВИТЕ СООТВЕТСТВИЕ НАЗВАНИЮ ДИАГНОСТИКИ И АНАЛИЗАМ, ИСПОЛЬЗУЕМЫМ В НИХ..... : НАЗВАНИЕ ДИАГНОСТИКИ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ: а)преимплантационная диагностика б)пренатальной диагностики в)перспективная диагностика г)ретроспективная диагностика д)пресимптоматическая диагностика АНАЛИЗЫ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ: 1)Молекулярно-генетический, цитогенетический и биохимический анализы зародыша вне организма матери с	а-1 б-2 в-3 г-4 д-5

	<p>последующей имплантацией в матку;</p> <p>2)Молекулярно-генетический, цитогенетический и биохимический анализы плода во время беременности;</p> <p>3)Молекулярно-генетический, цитогенетический и биохимический анализы до зачатия на этапе планирования беременности.</p> <p>4)Молекулярно-генетический, цитогенетический и биохимический анализы после рождения ребенка в семье с наследственной патологией;</p> <p>5)Молекулярно-генетический, цитогенетический и биохимический анализы до развития заболевания;</p>	
ОПК- 2 / ОПК-2.2	<p>16.УСТАНОВИТЕ СООТВЕТСТВИЕ МЕЖДУ МЕТОДАМИ ДИАГНОСТИКИ И ПРЕДМЕТОМ ИССЛЕДОВАНИЯ, ИСПОЛЬЗУЕМОМ ДЛЯ АНАЛИЗА:</p> <p>МЕТОДЫ:</p> <p>а)иммунологические;</p> <p>б)биохимические;</p> <p>в)цитогенетические.</p> <p>ПРЕДМЕТ ИССЛЕДОВАНИЯ:</p> <p>1)Числа и структуры хромосом в клетках крови;</p> <p>2)Антител в сыворотке крови, антигенов лейкоцитов и эритроцитов;</p> <p>3)Сыворотки крови, мочи, слюны, потовой жидкости.</p>	а-2 б-3 в-1
Вопросы		
<i>Дополните</i>		
ОПК- 2 / ОПК-2.3	17. Схема взаимного расположения генов, находящихся в одной группе сцепления, называется.....	Генетическая карта
ОПК- 2 / ОПК-2.3	18. Слабо конденсированные участки хроматина, с которых идет считывание генетической информации, называются.....	Эухроматин
ОПК- 2 / ОПК-2.3	19. Метод ПЦР основан на принципе	Матричного синтеза фрагмента ДНК
ОПК- 2 / ОПК-2.3	20. Мутации в гене UGT1A1, приводят к развитию.....	Синдром Жильбера
ОПК- 2 / ОПК-2.3	21. Уровни структурно-функциональной организации наследственного материала эукариот: генный, хромосомный и ...	Геномный
ОПК- 2 / ОПК-2.3	22. Нуклеосомные белки - гистоны H2A, H3, H4 и ...	H1-гистон
ОПК- 2 / ОПК-2.3	23. Свойство гена иметь разную степень фенотипического проявления называется ...	Эксперссивность
ОПК- 2 / ОПК-2.2	24. Делеция короткого плеча 5 хромосомы приводит к развитию болезни.....	Синдром кошачьего крика
ОПК- 2 / ОПК-2.2	25. Делеция короткого плеча 4 хромосомы приводит к развитию болезни.....	Синдром Вольфа-Хиршхорна
ОПК- 2 / ОПК-2.3	26. Процесс вырезания интронов и сшивание экзонов называется.....	Сплайсинг

ОПК- 2 / ОПК-2.3	27. В состав хромосомы входят ДНК и ...	Белки
ОПК- 2 / ОПК-2.3	28. Оперон «не работает», когда оператор заблокирован...	Белком-репрессором
ОПК- 2 / ОПК-2.3	29. Повышение концентрация меди в крови при болезни вильсона– коновалова, вызвано мутацией гена, ответственного за синтез белка	Церулоплазмин.
ОПК- 2 / ОПК-2.2	30. Серповидно-клеточная анемия развивается вследствие мутации, приводящей к замещению в 6-м положении β-цепи глутаминовой кислоты на ...	Валин
ОПК- 2 / ОПК-2.2	31. Болезни обмена веществ называются ...	Ферментап-тии
ОПК- 2 / ОПК-2.2	32. Результатом трисомии по 18 паре аутосом является синдром ...	Синдром Эдвардса
Вставьте пропущенное слово		
ОПК- 2 / ОПК-2.2	33. Генофонд – это совокупность ... всех особей популяции.	Генов
ОПК- 2 / ОПК-2.3	34. Участок молекула ДНК, не контактирующий с гистоновым октамером, называется ... ДНК	Линкерный
ОПК- 2 / ОПК-2.2	35. Генная терапия является примером...лечения наследственных заболеваний.	Этиологического
ОПК- 2 / ОПК-2.3	36. ПЦР включает ... циклов амплификации ДНК, что позволяет в тысячи раз размножить интересующий фрагмент ДНК.	30
ОПК- 2 / ОПК-2.2	37. Болезнь лебера обусловлена мутациями генов ... ДНК.	Митохондриальная
ОПК- 2 / ОПК-2.2	38. Диетотерапия является примером ... лечения наследственных заболеваний.	Патогенетическое
ОПК- 2 / ОПК-2.2	39. Метаболическая ингибция является примером ... лечения наследственных заболеваний.	Патогенетическое
ОПК- 2 / ОПК-2.3	40. Перенос генетической информации с матрицы ДНК осуществляет ... молекула.	иРНК
ОПК- 2 / ОПК-2.3	41. Синтез белка заканчивается, когда в рибосому поступают...кодоны.	Стоп
ОПК- 2 / ОПК-2.3	42. Биологическое явление..., нарушающее сцепление генов.	Кроссинговер
ОПК- 2 / ОПК-2.2	43. Синдром марфана является примером ... действия генов.	Плейотропия
ОПК- 2 / ОПК-2.2	44. Четвертая группа крови по системе АВ0 является примером ... взаимодействия генов.	Кодоминирование
ОПК- 2 / ОПК-2.3	45. Нити веретена деления разрушают ... мутагены.	Химические (колхицин)
ОПК- 2 / ОПК-2.3	46. Появление в составе структурного гена ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЕЙ АТТ, АТЦ, АЦТ приводит к ... мутации.	Нонсенс
ОПК- 2 / ОПК-2.3	47. Результатом мутации функциональных генов являются ... изменения белков.	Количественные
ОПК- 2 /	48. Альбинизм обусловлен ... генной мутацией.	Рецессивная

ОПК-2.2		
Ответьте на вопрос		
ОПК- 2 / ОПК-2.3	49. Что такое геном человека?	Совокупность генов, определяющая наследственную информацию организма.
ОПК- 2 / ОПК-2.3	50. Каковы отличия в строении генов прокариот от эукариот?	Гены эукариот имеют интрон - экзонную структуру
ОПК- 2 / ОПК-2.3	51. Какие мутации не позволяет выявлять цитогенетический анализ?	Генные мутации, микроперестройки хромосом (микроделеции, микроинверсии и т.д)
ОПК- 2 / ОПК-2.3	52. Фрагмент ДНК ССАТТ после мутации имеет последовательность ССТТ. Как называется такой тип мутации?	Делеция
ОПК- 2 / ОПК-2.3	53. Какие факторы приводят к мутациям ДНК человека?	Физические химические биологические
ОПК- 2 / ОПК-2.3	54. Какие функции выполняет фермент лигаза в молекулярной биологии и в генетической инженерии?	Катализ сшивания фрагментов Оказаки в процессе репликации, фрагмента ДНК с плазмидой.
ОПК- 2 / ОПК-2.2	55. Какая мутация лежит в основе формирования серповидно-клеточной анемии?	Генная (замена нуклеотида)
ОПК- 2 / ОПК-2.2	56. Каков механизм формирования синдрома Дауна?	Нерасхождение гомологичных хромосом или сестринских хроматид в мейозе

ОПК- 2 / ОПК-2.3	57. Какую функцию выполняет и в каком процессе участвует фермент праймаза?	Катализ синтеза праймеров-затравок для репликации ДНК.
ОПК- 2 / ОПК-2.3	58. Какие механизмы лежат в основе генных мутаций?	Делеции, замены, дупликации, инверсии, инсерции нуклеотидов .
ОПК- 2 / ОПК-2.3	59. Какие механизмы лежат в основе хромосомных мутаций?	Межхромосомные-транслокации Внутрихромосомные-делеции, дупликации, инверсии, инсерции сегментов хромосом.
ОПК- 2 / ОПК-2.3	60. Что такое «филадельфийская хромосома»?	22 хромосома, содержащая ген. материал 9 хромосомы в результате транслокации
ОПК- 2 / ОПК-2.2	61. Какое заболевание развивается при наличии «филадельфийской хромосомы»?	Хроническая миелоидная лейкемия.
ОПК- 2 / ОПК-2.3	62. Что входит в состав транскриптона?	Информативная зона (промотор, операторы, ген, терминатор) Неинформативная зона (регуляторные гены).
ОПК- 2 / ОПК-2.3	63. Сколько этапов включает в себя репликация ДНК?	Инициация, элонгация, терминация.
ОПК- 2 / ОПК-2.3	64. В какую стадию жизненного цикла клетки происходит репликация ДНК?	Синтетическая

заболеваний, нозологические формы в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем X пересмотра.

Код компетенции/ индикаторы достижения компетенции	Тестовые вопросы	Правильные ответы
Выберите один правильный ответ		
ПК-1 / ПК-1.1	<p>1.ОДИН ИЗ ЭТАПОВ ПЦР ВКЛЮЧАЕТ ВОЗДЕЙСТВИЕ НА ДНК ВЫСОКОЙ ТЕМПЕРАТУРЫ (90-94⁰С). ЭТОТ ЭТАП НАЗЫВАЕТСЯ ... И ПРИВОДИТ К ...</p> <p>а)Денатурацией ... к разрыву водородных связей между нуклеотидами, разъединению двухцепочечной ДНК;</p> <p>б)Отжиг... к присоединению синтетических олигонуклеотидных праймеров;</p> <p>в)Синтез ... к синтезу новых фрагментов ДНК;</p> <p>г)Аmplификацией ДНК ... к многократному копированию определенного участка ДНК.</p>	а
ПК-1 / ПК-1.1	<p>2.ФРАГМЕНТ ДНК ИМЕЕТ СЛЕДУЮЩУЮ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ:</p> <p>5' ТТАСГСССAGGTTСG 3'</p> <p>3' ААТGCGGGTССАAGC 5'</p> <p>ПОДБЕРИТЕ ОЛИГОНУКЛЕОТИДНЫЕ ПРАЙМЕРЫ ДЛЯ АМПЛИФИКАЦИИ ЭТОГО ФРАГМЕНТА.</p> <p>а)5'СГААСС3' И 5'ТТАСГС3';</p> <p>б)5'ААТGCG3' И 5'GСТTGG3';</p> <p>в)5'ТТАСГС3' И 5'СГААСС3';</p> <p>г)5'GСAGТС3' И 5'AGGТТА3';</p>	в
ПК-1 / ПК-1.1	<p>3.НА КУЛЬТУРУ ОПУХОЛЕВЫХ КЛЕТОК ПОДЕЙСТВОВАЛИ КОЛХИЦИНОМ, КОТОРЫЙ БЛОКИРУЕТ СИНТЕЗ БЕЛКОВ-ТУБУЛИНОВ, ОБРАЗУЮЩИХ ВЕРЕТЕНО ДЕЛЕНИЯ. КАКИЕ ЭТАПЫ КЛЕТОЧНОГО ЦИКЛА БУДУТ НАРУШЕНЫ?</p> <p>а)Митоз;</p> <p>б)Пресинтетический период;</p> <p>в)Постсинтетический период;</p> <p>г)Синтетический период.</p>	в
ПК-1 / ПК-1.2	<p>4.МУТАГЕНЫ - ЭТО:</p> <p>а)Условия окружающей среды;</p> <p>б)Разнообразные воздействия, способные вызвать мутации;</p> <p>в)организмы, являющиеся результатом мутаций;</p> <p>г)Вещества, способные вызывать мутации.</p>	б
Выберите несколько правильных ответов		
ПК-1 / ПК-1.1	<p>5.ВЫБЕРИТЕ КОМПОНЕНТЫ РЕАКЦИИ НЕОБХОДИМЫЕ ДЛЯ ПЦР-АНАЛИЗА</p> <p>а)dNTP, праймеры, буфер,</p> <p>б)ДНК-полимераза, ДНК-матрица;</p> <p>в)ДНК-лигаза;</p> <p>г)Вода.</p>	а, б, г

ПК-1 / ПК-1.1	6.ВЫБЕРИТЕ КОМПОНЕНТЫ РЕАКЦИИ НЕОБХОДИМЫЕ ДЛЯ РЕСТРИКЦИОННОГО АНАЛИЗА а)Рестриктаза и буфер для нее; б)Обратная транскриптаза; в)ПЦР-продукт, г)Бычий альбумин.	а, в, г
ПК-1 / ПК-1.1	7.ПУТИ ПРОНИКНОВЕНИЯ ЛЕКАРСТВЕННЫХ ВЕЩЕСТВ В КЛЕТКУ: а)Простая диффузия; б)Гидролиз; в)Активный транспорт; г)Пиноцитоз.	а, в, г
ПК-1 / ПК-1.1	8.НА СКОРОСТЬ ФЕРМЕНТАТИВНОЙ РЕАКЦИИ МОГУТ ВЛИЯТЬ СЛЕДУЮЩИЕ ФАКТОРЫ: а)Температура; б)рН среды; в)Освещенность; г)Действие ингибиторов (активаторов).	а, б, г
Установите правильную последовательность в предложенных вариантах ответов		
ПК-1 / ПК-1.1	9.ПРИВЕДЕНЫ ЭТАПЫ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО МЕТОДА(ПЦР). УСТАНОВИТЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ЭТАПОВ а)Хранение образца при низкой температуре; б)Элонгация – синтез цепей ДНК; в)Отжиг праймеров на матрице ДНК г)Денатурация ДНК образца.	г, в, б, а
ПК-1 / ПК-1.1	10.ПРИВЕДЕНЫ ЭТАПЫ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО МЕТОДА. УСТАНОВИТЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ЭТАПОВ ЦИТОГЕНЕТИЧЕСКОГО МЕТОДА: а) обработка клеток гипотоническим раствором NaCl; б) окрашивание хромосом; в) остановка митоза колхицином на стадии метафазы; г) культивирование клеток на искусственных питательных средах; д) стимуляция митозов ФГА.	г, д, в, а, б
ПК-1 / ПК-1.1	11.УСТАНОВИТЕ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ИССЛЕДОВАНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА НА ПРИМЕРЕ УСТАНОВЛЕНИЯ ДИАГНОЗА ФЕНИЛКЕТОНУРИЯ: а)Проведение рестрикционного анализа; б)Взятие крови; в)Выделение ДНК; г)Полимеразно-цепная реакция; д)Проведение гель-электрофореза е)Окрашивание геля и визуализация результатов.	б, в, г, а, д, е
ПК-1 / ПК-1.1	12.ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ЭТАПОВ ТЕМНОВОЙ РЕПАРАЦИИ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА: а)Синтез нового участка ДНК; б)«Сшивание» Синтезированного участка ДНК с основной нитью;	д, в, а, г, б

	<p>в)«Узнавание» поврежденного участка; г)«Вырезание» поврежденного участка; д)Репликация молекулы ДНК.</p>	
Установите соответствия между двумя множествами вариантов ответов		
ПК-1 / ПК-1.3	<p>13.ОДНА ИЗ ЧАСТЫХ МУТАЦИЙ ГЕНА CF СОПРОВОДАЕТСЯ УТРАТОЙ АМИНОКИСЛОТЫ ФЕНИЛАЛАНИНА В 508 ПОЛОЖЕНИИ ПОЛИПЕПТИДА И НАЗЫВАЕТСЯ delF508. ОПРЕДЕЛИТЕ ГЕНОТИП И ПРОГНОЗ ДЛЯ ПЛОДА, ЕСЛИ ИЗВЕСТНО, ЧТО РОДИТЕЛИ ГЕТЕРОЗИГОТНЫ ПО ДАННОЙ МУТАЦИИ. ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА С ПОМОЩЬЮ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА ВЫЯВИЛА У ПЛОДА:</p> <p>а) пцр-фрагмент длиной 80 п.н.; б) пцр-фрагмент длиной 83 п.н.; в) пцр-фрагменты длиной 80 и 83 п.н.</p> <p>1)Ребенок родится здоровым, но является носителем мутации; 2)Ребенок родится абсолютно здоровым, носителем не является; 3)Ребенок родится больным муковисцидозом.</p>	<p>а-3 б-2 в-1</p>
ПК-1 / ПК-1.1	<p>14.УСТАНОВИТЕ СООТВЕТСТВИЕ МЕЖДУ ТЕРМИНАМИ И СУЩНОСТЬЮ ПРОЦЕССА.</p> <p>ТЕРМИНЫ: а)амплификация днк; б)секвенирование днк; в)генотипирование.</p> <p>СУЩНОСТЬ ПРОЦЕССА: 1)Идентификация последовательности оснований ДНК; 2)Многократное повторение какого-либо участка ДНК; 3)Молекулярно-генетический анализ полиморфных ДНК-локусов.</p>	<p>а-2 б-1 в-3</p>
ПК-1 / ПК-1.1	<p>15. УСТАНОВИТЕ СООТВЕТСТВИЕ МЕЖДУ РАЗДЕЛАМИ ФУНКЦИОНАЛЬНОЙ ГЕНОМИКИ И ОБЪЕКТАМИ ИЗУЧЕНИЯ</p> <p>РАЗДЕЛЫ: а)транскриптомика; б)протеомика; в)метабономика;</p> <p>ОБЪЕКТЫ ИЗУЧЕНИЯ: 1)Функции небольших молекул-метаболитов организма человека и животных; 2)Условия трансляции, функции всех белков, которые присутствуют в разных клетках и тканях человека в определенный момент времени; 3)Условия транскрипции, совокупность всех молекул РНК, которые синтезируются в клетке, в каком-то органе или ткани.</p>	<p>а-3 б-2 в-1</p>
ПК-1 / ПК-1.1	<p>16.УСТАНОВИТЕ СООТВЕТСТВИЕ МЕЖДУ ГЕНЕТИЧЕСКИМИ ЗАБОЛЕВАНИЯМИ И СИМПТОМАМИ:</p>	<p>а-3 б-5</p>

	<p>ГЕНЕТИЧЕСКИЕ БОЛЕЗНИ:</p> <p>а)альбинизм; б)серповидно-клеточная анемия; в)ахондроплазия; г)брахидактилия; д)фенилкетонурия.</p> <p>СИМПТОМЫ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ЗАБОЛЕВАНИЯ:</p> <p>1)Умственная отсталость; 2)Карликовость; 3)Дипигментированная кожа; 4)Нарушение в строение кисти; 5)Эритроциты серповидной формы.</p>	<p>в-2 г-4 д-1</p>
--	---	----------------------------

Вопросы

Дополните

ПК-1 / ПК-1.1	17. Генеалогический анализ заключается в составлении и анализе ...	Родословной
ПК-1 / ПК-1.1	18. Неинвазивное пренатальное ДНК-тестирование основано на анализе ...	Венозной крови
ПК-1 / ПК-1.1	19. Метод используется для инвазивной пренатальной диагностики на самых ранних стадиях беременности.....	Биопсия ворсин хориона
ПК-1 / ПК-1.1	20. Гены, кодирующие белки тубулины, относят к ...	Генам «домашнего хозяйства»
ПК-1 / ПК-1.1	21. ТАТА–БОКС последовательности входят в состав ...	Промотора
ПК-1 / ПК-1.1	22. В результате мутация гена, ответственного за синтез фермента, катализирующего расщепление сфинголипидов, развивается болезнь ...	Тейя-Сакса
ПК-1 / ПК-1.2	23. Повышение уровня мочевой кислоты и ее солей в организме при недостатке фермента, катализирующего присоединение пуриновых оснований к нуклеотидам, является признаком синдрома ...	Леша-Нихана
ПК-1 / ПК-1.2	24. Наследственная недостаточность фермента тирозиназы приводит к развитию ...	Альбинизм
ПК-1 / ПК-1.2	25. Недостаток церулоплазмينا является причиной развития болезни ...	Вильсона-Коновалова.
ПК-1 / ПК-1.2	26. Генные болезни, обусловленные нарушением обмена липидов плазмы крови вследствие дефектов ферментов или клеточных рецепторов, называются ...	Гиперлипидопротеиноми и
ПК-1 / ПК-1.5	27. Предииктивная медицина рака подразумевает...	Выявление наследственной предрасположенности к раку
ПК-1 / ПК-1.1	28. Онкогены это ...	Гены ускоряющие

		процессы пролиферации и подавляющие процесс гибели клеток
ПК-1 / ПК-1.1	29. ДНК-зонд – это ...	Меченый олигонуклеотид комплементарный участку ДНК
ПК-1 / ПК-1.1	30. Делеция длинного плеча хромосомы 13 – это...	Синдром Орбели
ПК-1 / ПК-1.1	31.ТЕХНОЛОГИЯ МИКРОЧИПОВ ОСНОВАНА НА...	Гибридизации
ПК-1 / ПК-1.1	32. К РЕГУЛЯТОРНЫМ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЯМ ГЕНОМА ЧЕЛОВЕКА ОТНОСЯТСЯ ...	Сайленсеры энхансеры инсуляторы
Вставьте пропущенное слово		
ПК-1 / ПК-1.1	33. В молекуле ДНК ... цепь направлена от 5' к 3'	Смысловая, или кодогенная
ПК-1 / ПК-1.1	34... образуется в результате инактивации одной из X-хромосом у женщин.	Тельце Барра
ПК-1 / ПК-1.1	35. Анализ структуры и числа хромосом проводится с помощью метода.	Цитогенетический
ПК-1 / ПК-1.5	36. Больные с синдромом Морриса (синдром тестикулярной феминизации) имеют ...кариотип	46,ХУ
ПК-1 / ПК-1.5	37. Синдром Патау развивается вследствие ... мутации.	Геномной
ПК-1 / ПК-1.5	38. Нарушение чередования фаз репрессии и индукции регуляции работы генов происходит при мутации ... генов.	Функциональных
ПК-1 / ПК-1.5	39. Заболевание... обусловлено нарушением механизмов репарации и характеризуется ороговением эпидермиса, поражением глаз, развитием злокачественных опухолей.	Пигментная ксеродерма.
ПК-1 / ПК-1.5	40. Заболевание ... обусловлено нарушением механизмов репарации и характеризуется недостаточностью функционирования костного мозга, приводящего к снижению содержания форменных элементов крови и гиперпигментации.	Анемия Фанкони
ПК-1 / ПК-1.5	41хромосомы чаще вовлекаются в центрические слияния (Робертсоновскую транслокацию):	Акроцентрические
ПК-1 / ПК-1.5	42. Хорея Гентингтона имеет.....тип наследования.	Аутосомно-доминантный
ПК-1 / ПК-1.1	43. Вторичная перетяжка имеется у ... хромосомы.	Акроцентрической

ПК-1 / ПК-1.1	44. Человека гены главного комплекса гистосовместимости локализованы...хромосоме	6
ПК-1 / ПК-1.5	45. Для определения уровня альфа-фетопротеина в сыворотке крови беременной женщины используют.....метод.	Биохимический
ПК-1 / ПК-1.1	46. Функцией микро-РНК является... трансляции путем присоединения к 3'концу мРНК.	Ингибирование
ПК-1 / ПК-1.5	47. ...- это человек, с которого начинается медико-генетическое обследование семьи и составление родословной.	Пробанд
ПК-1 / ПК-1.5	48. Метод генетики человека, позволяющий строить генетические карты хромосом, называется ... соматических клеток	Гибридизацией
Ответьте на вопрос		
ПК-1 / ПК-1.1	49. Какую функцию выполняет фермент гираза?	Катализ разрыв водородных связей и разведение цепей ДНК в ходе репликации.
ПК-1 / ПК-1.1	50. Кто из ученых предложил модель вторичной структуры ДНК?	Уотсон и Крик
ПК-1 / ПК-1.1	51. Кто предложил модель транскриптона?	Георгиев
ПК-1 / ПК-1.2	52. Приведите примеры заболеваний (не менее 3х), в основе которых лежат генные мутации?	Альбинизм, серповидно-клеточная анемия, фенилкетонурия и др.
ПК-1 / ПК-1.1	53. Учёные Франсуа Жакоб и Жак Моно в 1961 г. Предложили общую схему строения генетического аппарата прокариотов (модель оперона). Какую функцию выполняет промотор в составе оперона?	Участок ДНК для присоединения фермента РНК-полимеразы.
ПК-1 / ПК-1.1	54. Учёные Франсуа Жакоб и Жак Моно в 1961 г. Предложили общую схему строения генетического аппарата прокариотов (модель оперона). Какую функцию выполняет оператор в составе оперона?	Участок ДНК для присоединения белка-репрессора для регуляции транскрипции
ПК-1 / ПК-1.1	55. Учёные Франсуа Жакоб и Жак Моно в 1961 г. Предложили общую схему строения генетического аппарата прокариотов (модель оперона). Какую функцию выполняют структурные гены в составе оперона?	Кодируют первичную структуру ферментов, катализирующих

		расщеплении и индуктора.
ПК-1 / ПК-1.5	56. Каким методом определяют последовательность нуклеотидов в молекуле ДНК?	Секвенирование
ПК-1 / ПК-1.5	57. Какие методы окраски хромосом применяются в ходе цитогенетического метода?	Рутинная и дифференциальная.
ПК-1 / ПК-1.1	58. Какие классификации хромосом известны в настоящее время?	Денверская и парижская классификации
ПК-1 / ПК-1.1	59. Какой метод генетики человека позволяет выявить роль наследственности и среды в формировании признаков?	Близнецовый метод
ПК-1 / ПК-1.3	60. что можно определить с помощью формулы Хольцингера?	Влияние наследственности (в%) и окружающей среды (в%) на формирование признака.
ПК-1 / ПК-1.1	61 . Какие красители используются при проведении ПЦР в реальном времени?	Флуоресцирующие
ПК-1 / ПК-1.1	62. Что изучает транскриптомика-раздел функциональной геномики?	Условия транскрипции, молекулы РНК, их функции и место синтеза
ПК-1 / ПК-1.3	63. Чем обусловлено существование генотипической и цитоплазматической наследственной изменчивости?	Наличием ядерных и внеядерных генов, локализованных в ядре и органоидах цитоплазмы.
ПК-1 / ПК-1.1	64. что такое псевдогены?	Утратившие способность экспрессироваться аналоги структурных генов.

Вопросы для проверки теоретических знаний по дисциплине «Геном человека»

Код компетенции/ индикаторы достижения компетенции	Вопросы
ОПК-2 ОПК-2.1	1. Строение нуклеиновых кислот.
ОПК-2 / ОПК-2.1	2. На каких принципах основана точность передачи генетической информации от материнской клетки к дочерней?
ОПК-2 / ОПК-2.1	3. Предпосылки развития программы «Геном человека».
ОПК-2 / ОПК-2.1	4. Исторические этапы реализации программы «Геном человека».
ОПК-2 / ОПК-2.1	5. Значение программы «Геном человека» для медицины.
ОПК-2 / ОПК-2.1	6. Структурно-функциональная организация наследственного материала человека.
ОПК-2 / ОПК-2.1	7. Строение и функции нетранскрибируемых участков.
ОПК-2 / ОПК-2.1	8. Строение и функции транскрибируемых участков генома человека (генов). Классификация генов.
ОПК-2 / ОПК-2.1	9. Принципы получения образцов геномной ДНК или РНК.
ОПК-2 / ОПК-2.1	10. Наследственность и изменчивость – универсальные свойства живого. Г. Мендель – основоположник современной генетики. Закономерности наследования признаков при моногибридном скрещивании (I и II законы Менделя). Примеры менделирующих признаков у человека.
ОПК-2 / ОПК-2.1	11. Гибридологический анализ – фундаментальный метод генетики. Дигибридное и полигибридное скрещивание (на примере опытов Г. Менделя).
ОПК-2 / ОПК-2.1	12. Закон независимого наследования и комбинирования признаков, его цитологические основы (III закон Г. Менделя). Основные виды взаимодействия аллельных и неаллельных генов.
ОПК-2 / ОПК-2.1	13. Виды взаимодействия аллельных генов: полное доминирование и неполное доминирование (закономерности расщепления, примеры)
ОПК-2 / ОПК-2.1	14. Аллельное исключение и механизм формирования полового хроматина у человека
ОПК-2 / ОПК-2.1	15. Закономерности наследования множественных аллелей на примере формирования групп крови по системе АВО. Кодоминирование
ОПК-2 / ОПК-2.1	16. Виды взаимодействия неаллельных генов: комплиментарность, эпистаз, полимерия. Краткая характеристика, формулы расщепления, примеры
ОПК-2 / ОПК-2.1	17. Сцепленное наследование признаков на примере опытов Т. Моргана. Кроссинговер и рекомбинация. Основные положения хромосомной теории наследственности
ОПК-2 / ОПК-2.1	18. Морфология половых хромосом человека. Закономерности наследования нормальных и патологических признаков, сцепленных с половыми хромосомами
ОПК-2 / ОПК-2.1	19. Генетика пола. Механизмы определения пола. Дифференцировка пола в процессе эмбрионального и постэмбрионального развития человека. Первичные и вторичные половые признаки
ОПК-2 /	20. Изменчивость – универсальное свойство живого. Классификация и виды

ОПК-2.1	изменчивости
ОПК-2 / ОПК-2.1	21. Модификационная изменчивость. Основные свойства модификаций. Понятие о норме реакции и экспрессивности признака. Фенокопии.
ОПК-2 / ОПК-2.1	22. Генотипическая изменчивость (классификация и краткая характеристика). Механизмы генотипической изменчивости на разных уровнях организации наследственного материала.
ОПК-2 / ОПК-2.1	23. Комбинативная изменчивость. Механизмы рекомбинации наследственного материала. Медицинское и эволюционное значение комбинативной изменчивости
ОПК-2 / ОПК-2.1	24. Мутационная изменчивость. Мутагенные факторы, их классификация и последствия воздействия на человека. Классификация мутаций.
ОПК-2 / ОПК-2.1	25. Генные мутации и их классификация. Примеры моногенных заболеваний человека, обусловленных генными мутациями
ОПК-2 / ОПК-2.1	26. Хромосомные мутации, их классификация. Причины и механизмы возникновения хромосомных мутаций. Наследственные заболевания человека, обусловленные хромосомными мутациями
ОПК-2 / ОПК-2.1	27. Мутации, связанные с изменением числа хромосом, их классификация, причины и механизмы возникновения. Наследственные заболевания человека, обусловленные геномными мутациями
ОПК-2 / ОПК-2.1	28. Синдромы, связанные с аномалиями числа половых хромосом у человека (классификация, особенности кариотипа, краткая характеристика)
ОПК-2 / ОПК-2.1	29. Синдромы, связанные с аномалиями структуры и числа аутосом у человека (классификация, особенности кариотипа, краткая характеристика)
ОПК-2 / ОПК-2.1	30. Модификационная изменчивость. Основные свойства модификаций. Понятие о норме реакции и экспрессивности признака. Фенокопии.
ОПК-2 / ОПК-2.1	31. 10.Общий принцип классической ПЦР. Оборудование, применяемое для амплификации. Состав PCR реакции. Параметры PCR реакции.
ОПК-2 / ОПК-2.1	32. Рестрикция ДНК на фрагменты. Рестриктазы, принцип их работы.
ОПК-2 / ОПК-2.1	33. Сущность метода электрофореза фрагментов ДНК.
ОПК-2 / ОПК-2.1	34. Сущность метода блот-гибридизации по Саузерну.
ОПК-2 / ОПК-2.1	35. Принципы прямой ДНК-диагностики. Преимущества и недостатки.
ОПК-2 / ОПК-2.1	36. Принципы косвенной ДНК-диагностики. Преимущества и недостатки.
ОПК-2 / ОПК-2.1	37. Косвенные методы ДНК-диагностики: анализ сцепления, использование мини- и микросателлитов (VNTR, STR).
ОПК-2 / ОПК-2.1	38. Области практической медицины, в которых используются знания по организации генома человека.
ПК-1 / ПК-1.5	39. Перспективы использования достижений программы «Геном человека» в различных областях медицины.
ПК-1 / ПК-1.5	40. Преимплантационная диагностика.
ПК-1 / ПК-1.5	41. Пренатальная диагностика.
ПК-1 / ПК-1.5	42. Современные методы неинвазивной пренатальной диагностики на ранних сроках беременности. Анализ внеклеточной ДНК плода по крови матери.
ПК-1 / ПК-1.2	43. Определение многофакторного заболевания.
ПК-1 / ПК-1.2	44. Понятия ассоциации гена с заболеванием и сцепления генов. Генные сети.
ПК-1 /	45. Метод полногеномного скрининга ассоциаций (Genome-Wide Association

ПК-1.2	Studies, GWAS) для поиска генов-кандидатов многофакторных заболеваний.
ПК-1 / ПК-1.5	46. Примеры многофакторных заболеваний и генов предрасположенности к ним.
ПК-1 / ПК-1.2	47. Генетические основы канцерогенеза.
ПК-1 / ПК-1.2	48. Общая характеристика наследственной и наследственно обусловленной патологии человека.
ПК-1 / ПК-1.2	49. Возможности применения биоинформатики в современной медицине.
ПК-1 / ПК-1.2	50. Построение генных сетей на основе методов биоинформатики.
ПК-1 / ПК-1.2	51. Анализ молекулярно-генетических и клинических данных по принципу «случай-контроль». Показатели относительного риска и отношения шансов.
ПК-1 / ПК-1.2	52. Персонализированная медицина – общее представление. Роль программы «Геном человека» в реализации проекта «Медицина будущего». Характеристика медицины.
ПК-1 / ПК-1.2	53. Схема детоксикации ксенобиотиков в организме человека. Генетический полиморфизм ФБК.
ПК-1 / ПК-1.2	54. Методы молекулярно-генетического анализа полиморфизма генов ФБК. Генные сети ФБК. Оценка значимости отдельных полиморфных вариантов генов ФБК в формировании заболеваний человека.
ПК-1 / ПК-1.2	55. Фармакогенетика и фармакокинетика.
ПК-1 / ПК-1.2	56. Значение полиморфизма генов цитохромов на метаболизм лекарственных препаратов на примере варфарина.
ПК-1 / ПК-1.2	57. Использование методов генной инженерии для практического здравоохранения.
ПК-1 / ПК-1.2	58. Генная терапия. Современные технологии редактирования генома.
ПК-1 / ПК-1.2	59. Новые разделы программы «Геном человека».
ПК-1 / ПК-1.2	60. Внедрение новых достижений программы «Геном человека» в практическую медицину и развитие на основе этого инновационного направления – медицины будущего.

Задания для проверки сформированных знаний, умений и навыков

На открытое задание рекомендованное время – 15 мин

Код компетенций/ индикаторы достижения компетенций	Задачи
ОПК-2 / ОПК-2.3	ЗАДАЧА 1 Участок матричной цепи молекулы ДНК, кодирующий часть полипептида, имеет следующее строение: 3' ЦЦАТАГТЦЦААГГАЦ 5'. ВОПРОС: Определите последовательность аминокислот в полипептиде.
Ответ	Аминокислотная последовательность в полипептиде: Гли-Иле-Арг-Фен-Лей.
ОПК-2 / ОПК-2.3	ЗАДАЧА 2 Участок гена, кодирующего белок, состоит из последовательно расположенных нуклеотидов 5' ААЦ ГАЦ ТАТ ЦАЦ ТАТ АЦЦ ГАА 3'. ВОПРОС: Определите состав и последовательность аминокислот в полипептидной цепи, закодированной в этом участке гена.
Ответ	Аминокислотная последовательность в полипептиде: Асп-Асп-Тир-Гис-Тир-Тре-Глу.
ОПК-2 / ОПК-2.3	ЗАДАЧА 3 Дан участок иРНК,: 5' ЦЦА ЦЦУ ГГУ УУУ ГГЦ 3'. ВОПРОС: Определите аминокислотный состав полипептида.
Ответ	Аминокислотная последовательность в полипептиде: Про-Про-Гли-Фен-Гли.
ОПК-2 / ОПК-2.3	ЗАДАЧА 4 Полипептид состоит из следующих аминокислот: вал-ала-гли-лиз-три-вал-сер-глу. ВОПРОС: Определите один из вариантов структуры участка ДНК, кодирующего указанный полипептид.
Ответ	Один из вариантов структуры участка ДНК: ГУУ ГЦУ-ГГУ-ААА-УГГ-ГУУ-АГЦ-ГАА.
ОПК-2 / ОПК-2.3	ЗАДАЧА 5 Полипептид состоит из следующих аминокислот: ала-цис-лей-мет-тир. ВОПРОС: Определите один из вариантов структуры участка ДНК, кодирующего эту полипептидную цепь.
Ответ	Один из вариантов структуры участка ДНК: ГЦУ-УГЦ-ЦУГ-АУГ-УАУ.
ОПК-2 /	ЗАДАЧА 6

ОПК-2.3	<p>Первые 10 аминокислот в цепи В инсулина: фен-вал-асп-глин-гис-лей-цис-гли-сер-гис.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Определите один из вариантов структуры участка ДНК, кодирующего эту часть цепи инсулина.</p>
Ответ	Один из вариантов структуры участка ДНК: УУУ-ГУУ-ААУ-ЦАА-ЦАУ-ЦУУ-УГУ-ГГЦ-УЦУ-ЦАЦ.
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 7</p> <p>Начальный участок цепи А инсулина представлен следующими аминокислотами: гли-иле-вал-глин-глин.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Определите один из вариантов структуры участка ДНК, кодирующего эту часть цепи инсулина.</p>
Ответ	Один из вариантов структуры участка ДНК: ГГЦ-АУУ-ГУУ-ЦАА-ЦАГ.
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 8</p> <p>Одна из цепей глюкагона имеет следующий порядок аминокислот: треонин-серин-аспарагин-тирозин-серин-лизин-тирозин.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Определите один из вариантов строения участка ДНК, кодирующего эту часть цепи глюкагона.</p>
Ответ	Один из вариантов структуры участка ДНК: АЦУ-УЦУ-ААУ-УАЦ-УЦГ-ААА-УАЦ.
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 9</p> <p>Антикодоны тРНК поступают к рибосомам в следующей последовательности нуклеотидов УЦГ, ЦГА, ААУ, ЦЦЦ.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Определите последовательность нуклеотидов на иРНК, затем на ДНК, кодирующая определенный белок и последовательность аминокислот во фрагменте молекулы синтезируемого белка, переносимые данной тРНК.</p>
Ответ	Нуклеотидная последовательность иРНК: 5' ЦГА-УЦГ-АУУ-ГГГ3', последовательность аминокислот: Арг-Сер-Иле-Гли, Нуклеотидная последовательность ДНК: 5'ГЦТ-АГЦ-ТАА-ЦЦЦ3'.
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 10</p> <p>Известно, что все виды РНК синтезируются на ДНК-матрице. Фрагмент молекулы ДНК, на котором синтезируется участок тРНК, имеет следующую последовательность нуклеотидов 5'ТТГ ГАА ААА ЦГГ АЦТ3'.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Установите нуклеотидную последовательность участка тРНК, который синтезируется на данном фрагменте. Какая аминокислота будет транспортироваться данной тРНК, если третий антикодон соответствует кодону иРНК?</p>
Ответ	Нуклеотидная последовательность тРНК: УУГ-ГАА-ААА-ЦГГ-АЦУ Аминокислота, переносимая тРНК: Фен.
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 11</p> <p>В процессе трансляции участвовало 30 молекул тРНК.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p>

	<p>Определите число аминокислот, входящих в состав синтезируемого белка, а также число триплетов и нуклеотидов в гене, кодирующего данный белок.</p>
Ответ	30 аминокислот в составе синтезируемого белка, 30 триплетов и 90 нуклеотидов в гене, кодирующего данный белок.
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 12</p> <p>Исследования показали, что 34% общего числа нуклеотидов данной иРНК приходится на гуанин, 18% на урацил, 28% на цитозин и 20% на аденин.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Определите процентный состав азотистых оснований двухцепочечной ДНК, слепком с которой является указанная иРНК.</p>
Ответ	Ц-31%, Г-31%, Т-19%, А-19%
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 13</p> <p>Известно, что расстояние между двумя соседними нуклеотидами в спирализованной молекуле ДНК, измеренной вдоль оси спирали, составляет 0,34 нм.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Какую длину имеет кодирующий участок гена, определяющего молекулу нормального гемоглобина, включающего 287 аминокислот?</p>
Ответ	Длина кодирующего участка гена равна 292,74нм.
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 14</p> <p>Известно, что молекула инсулина быка имеет 51 аминокислоту, а расстояние между двумя соседними нуклеотидами в ДНК равно 0,34 нм.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Какую длину имеет часть молекулы ДНК, кодирующая инсулин быка?</p>
Ответ	Длина кодирующего участка гена равна 52,02нм.
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 15</p> <p>Белок состоит из 200 аминокислот.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Какую длину имеет определяющий его ген, если расстояние между двумя соседними нуклеотидами в спирализованной молекуле ДНК (измеренное вдоль оси спирали) составляет 0,34 нм?</p>
Ответ	Длина кодирующего участка гена равна 204нм.
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 16</p> <p>В молекуле ДНК на долю цитозиновых нуклеотидов приходится 18%.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Определите процентное соотношение других нуклеотидов, входящих в молекулу ДНК.</p>
Ответ	Г-18%, А-32%, Т-32%.
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 17</p> <p>Во фрагменте молекулы ДНК обнаружено 950 цитидиловых нуклеотидов, составляющих 20% от общего количества нуклеотидов в этом фрагменте ДНК.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p>

	Сколько содержится адениловых, тимидиловых, гуаниловых и цитидиловых нуклеотидов?
Ответ	А-1425(30%), Т-1425(30%), Г-950(20%)
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 18</p> <p>Участок цепи белка вируса табачной мозаики состоит из следующих аминокислот: сер-гли-сер-иле-тре-про-сер. В результате воздействия на иРНК азотистой кислоты цитозин РНК превращается в гуанин.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Определите изменения в строении белка вируса после воздействия на иРНК азотистой кислотой.</p>
Ответ	Аминокислотная последовательность после воздействия азотной кислоты Сер-Гли-Сер-Иле- Сер-Гли-Цис.
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 19</p> <p>Фрагмент кодогенной цепи ДНК в норме имеет следующий порядок нуклеотидов: ААААЦЦААААТАЦТТАТАЦАА. Во время репликации четвертый аденин и пятый цитозин слева выпали из цепи.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Как называется такой тип мутации. 2. Определите структуру полипептидной цепи, кодируемой данным участком ДНК, в норме и после выпадения нуклеотидов.</p>
Ответ	1. Тип мутации: делеция. 2. Аминокислотная последовательность до мутации: Лиз-Тре-Лиз-Иле-Лей-Иле-Глн, аминокислотная последовательность после мутации Лиз-Глн-Асп-Тре-Тир-Тре.
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 20</p> <p>Участок ДНК, кодирующий полипептид, имеет в норме следующий порядок нуклеотидов: 5'ААААЦЦААААТАЦТТАТАЦАА3'. Во время репликации триплет АЦЦ выпал из цепи.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Определите, как изменится структура полипептидной цепи, кодируемая данным участком ДНК. 2. Как называется такой тип мутаций?</p>
Ответ	Аминокислотная последовательность до мутации: Лиз-Тре-Лиз-Иле-Лей-Иле-Глн, аминокислотная последовательность после мутации Лиз-Лиз-Иле-Лей-Иле-Глн. 2. Тип мутации: делеция.
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 21</p> <p>В кодирующий участок ДНК: 5'ААА ЦАА АГА АЦА ААА3', между 10-м и 11-м нуклеотидами включили цитозин, между 13-м и 14-м – тимин, а на конце добавили еще один аденин.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Какие изменения произойдут в строении белка?</p>
Ответ	Аминокислотная последовательность до мутации: Лиз-Глн-Арг-Тре-Лиз, аминокислотная последовательность после мутации Лиз-Глн-Арг-Тре-Асп-Лиз.

ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 22</p> <p>Четвертый пептид в нормальном гемоглобине (гемоглобин А) состоит из следующих аминокислот: вал-гис-лей-тре-про-глу-глу-лиз. У больного с симптомом <i>спленомегалии</i> при умеренной анемии обнаружен следующий состав четвертого пептида: вал-гис-лей-тре-про-лиз-глу-лиз.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Какие изменения произошли в структуре молекулы ДНК, кодирующей четвертый пептид гемоглобина, после мутации?</p>
Ответ	Шестой триплет ДНК в норме ЦТТ после мутации заменился на триплет ТТТ.
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 23</p> <p>У человека, больного <i>цистинурией</i> (содержание в моче большего, чем в норме, числа аминокислот), с мочой выделяются аминокислоты, которым соответствуют следующие триплеты иРНК: УЦУ, УГУ, ГЦУ, ГГУ, ЦАГ, ЦГУ, ААА. У здорового человека в моче обнаруживаются аланин, серин, глутаминовая кислота и глицин.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Напишите триплеты иРНК, соответствующие аминокислотам, имеющимся в моче здорового человека.</p>
Ответ	Триплеты иРНК, соответствующие аминокислотам, имеющимся в моче здорового человека: Аланин (ГЦУ, ГЦА, ГЦГ, ГЦЦ), Серин (УЦУ, УЦГ, УЦЦ, УЦА), Глутаминовая кислота (ГАА, ГАГ), Глицин (ГГУ, ГГГ, ГГА, ГГЦ).
ОПК-2 / ОПК-2.3	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧИ 24</p> <p>Участок гена, кодирующий полипептид, имеет в норме следующий порядок оснований: 5'ААГ ЦАА ЦЦА ТТА ГТА АТГЗ'.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Какие изменения произойдут в белке, если во время репликации в шестом кодоне появилась вставка Т между вторым и третьим нуклеотидами?</p>
Ответ	В аминокислотной последовательности заменится последняя аминокислота Мет на Иле.
ПК-1 / ПК-1.5	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 25</p> <p>У больных <i>серповидно-клеточной анемией</i> в 6-м положении β-цепи молекулы гемоглобина глутаминовая кислота замещена на валин.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Чем отличается ДНК человека, больного серповидно-клеточной анемией, от здорового человека?</p>
ПК-1 / ПК-1.5	Глутамин (кодон иРНК: ГАГ), Валин (кодон иРНК: ГУГ). В ДНК больного серповидно-клеточной анемией произошла мутация замена ЦТЦ на ЦАЦ.
ПК-1 / ПК-1.5	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 26</p> <p>В нуклеотидной последовательности гена 5'АААГТТАААЦТГАААГГЦЗ' происходит выпадение 5-го и 9-го нуклеотидов.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Определите тип мутационного повреждения. 2. Определите структуру белка в норме и в результате возникших мутаций.
ПК-1 / ПК-1.5	<ol style="list-style-type: none"> 1. Тип мутаций: делеция. 2. Аминокислотная последовательность до мутации: Лиз-Вал-Лиз-Лей-Лиз-Гли, аминокислотная последовательность после мутации: Лиз-Вал-Тре-Глу-

	Арг.
ПК-1 / ПК-1.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 27</p> <p>Фрагмент ДНК имеет следующую последовательность: 5' acgaatcggactgcgccaatgagtggt 3'</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Подберите олигонуклеотидные праймеры для амплификации этого фрагмента размером по 5 нуклеотидов.</p>
Ответ	Праймеры: 5'-acgaa-3' -forward; 5'-agcca-5' - reverse
ПК-1 / ПК-1.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 28</p> <p>Фрагмент ДНК имеет следующую последовательность: 5' aggttacggactgctccaatgcctgacg 3'.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Подберите олигонуклеотидные праймеры для амплификации этого фрагмента размером по 5 нуклеотидов.</p>
Ответ	Праймеры: 5'-aggtt-3'-forward; 5'-cgtca-3'- reverse.
ПК-1 / ПК-1.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 29</p> <p>Фрагмент ДНК имеет следующую последовательность: 5' cggttactcaccgagccaatgagtggt 3'.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Подберите олигонуклеотидные праймеры для амплификации этого фрагмента размером по 5 нуклеотидов.</p>
Ответ	Праймеры: 5'-cggtt-3'- forward; 5'-agcca-3'- reverse.
ПК-1 / ПК-1.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 30</p> <p>Фрагмент ДНК имеет следующую последовательность: 5' ttacgccsaggttcgatgcgggtccaagc 3'</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Подберите олигонуклеотидные праймеры для амплификации этого фрагмента размером по 5 нуклеотидов.</p>
Ответ	Праймеры: 5'-ttacg-3' – forward; 5'-gcttg-3'- reverse.
ПК-1 / ПК-1.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 31</p> <p>Фрагмент ДНК имеет следующую последовательность: 5' actta cgcscaggttactgaatgcgggtccaatg 3'</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Подберите олигонуклеотидные праймеры для амплификации этого фрагмента размером 5 нуклеотидов.</p>
Ответ	Праймеры: 5'-actta-3'- forward; 5'-cattg-3' – reverse.
ПК-1 / ПК-1.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 32</p> <p>Эндонуклеаза HindIII расщепляет по сайту a/agctt. Днк: 5' ccgactaagcttgcccaggctgattcgaacgggt 3'.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Какой размер фрагментов будет выявлен после электрофореза?</p>
Ответ	Фрагменты: 5' ccgacc 3'; 5'ggtaattgccaggctggccattaacgggt 3'
ПК-1 /	ЗАДАЧА 33

ПК-1.2	<p>Эндонуклеаза MspI расщепляет по сайту cc/gg. Днк: 5' ccgaccggttaattgccaggctggccattaacgggt 3'</p> <p>ВОПРОС: Какой размер фрагментов будет выявлен после электрофореза?</p>
Ответ	Фрагменты: 5' ccgacc 3'; 5' ggtaattgccaggctggccattaacgggt 3'
ПК-1 / ПК-1.2	<p>ЗАДАЧА 34 Эндонуклеаза RsaI расщепляет по сайту gt/ac. ДНК: 5' ccgaccggctactgccaggctggccatgaacgggt 3'</p> <p>ВОПРОС: Какой размер фрагментов будет выявлен после электрофореза?</p>
Ответ	Фрагменты: 5' ccgaccgggt3'; 5' actgccaggctggccatgaacgggt 3'
ПК-1 / ПК-1.2	<p>ЗАДАЧА 35 Эндонуклеаза Alu I расщепляет по сайту ag/ct. ДНК: 5' ccgaccagctactgccaggctggctgatgaacgggt 3'.</p> <p>ВОПРОС: Какой размер фрагментов будет выявлен после электрофореза?</p>
Ответ	Фрагменты: 5' ccgaccag3'; 5' ctactgccaggctggctgatgaacgggt 3'
ПК-1 / ПК-1.2	<p>ЗАДАЧА 36 Дан участок ДНК: 5' aagtgaaccgattcgactaagcttgccttagca 3'</p> <p>ВОПРОС: 1. Подберите подходящие рестриктазы и укажите сайт рестрикции. 2. Напишите результаты электрофореза с указанием размеров фрагментов после рестрикции.</p>
Ответ	<p>1. 5' aagtgaaccg▼attcgacta▼agcttgccttagca 3' HinfI HindIII</p> <p>2. Размеры фрагментов после рестрикции для HinfI - 10 и 23, для HindIII - 19 и 14 п.н.</p>
ПК-1 / ПК-1.2	<p>ЗАДАЧА 37 Дан участок ДНК: 5' cagtcgaccggttaattgcctaccаса 3'</p> <p>ВОПРОСЫ: 1. Подберите подходящие рестриктазы для следующего участка и укажите сайт рестрикции. 2. Напишите результаты электрофореза с указанием размеров фрагментов после рестрикции.</p>
Ответ	<p>1. 5' cagtcga▼ccggttaattgcctaccаса 3' AgeI</p> <p>2. Размеры фрагментов после рестрикции - 7 и 19 п.н.</p>
ПК-1 / ПК-1.2	<p>ЗАДАЧА 38 Дан следующий участок ДНК: 5' cattacgacggctactgccса 3'.</p> <p>ВОПРОСЫ: 1. Подберите подходящие рестриктазы и укажите сайт рестрикции. 3. Напишите результаты электрофореза с указанием размеров фрагментов после рестрикции.</p>
Ответ	1. 5' cattacgacggct▼actgccса 3'.

	<p>RsaI 2.Размеры фрагментов после рестрикции - 12 и 9 п.н.</p> <p>И 1.5' cattacgacgg▼tacttgccca 3'.</p> <p>CspBI 2.Размеры фрагментов после рестрикции -11 и 10 п.н.</p>
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 39</p> <p>Белок состоит из 100 аминокислот.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>1.Какую длину имеет определяющий его ген, если расстояние между двумя соседними нуклеотидами в спирализованной молекуле ДНК (измеренное вдоль оси спирали) составляет 0,34 нм? 2.Какую длину имеет аминокислотная последовательность, если расстояние между аминокислотами 0,3нм?</p>
Ответ	<p>1. Длина кодирующего участка гена равна 102нм. 2. Длина аминокислотной последовательности 300нм.</p>
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 40</p> <p>Белок состоит из 900 аминокислот.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1.Какую длину имеет определяющий его ген, если расстояние между двумя соседними нуклеотидами в спирализованной молекуле ДНК (измеренное вдоль оси спирали) составляет 0,34 нм? 2.Какую длину имеет аминокислотная последовательность, если расстояние между аминокислотами 0,3нм?</p>
Ответ	<p>1.Длина кодирующего участка гена равна 918нм. 2.Длина аминокислотной последовательности 270нм.</p>
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 41</p> <p>Фрагмент начала гена имеет следующую последовательность нуклеотидов (верхняя цепь — смысловая, нижняя — транскрибируемая): 5' – ГЦАТГГЦЦТЦТГГАТЦТАГГ – 3' 3' – ЦГТАЦЦЦГАГАЦЦТАГАТЦЦ – 5'</p> <p>Ген содержит информативную и неинформативную части для трансляции. Информативная часть гена начинается с триплета, кодирующего аминокислоту Мет.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>Определите последовательность аминокислот во фрагменте полипептидной цепи.</p>
Ответ	<p>Полипептид: Мет-Гли-Сер-Гли-Сер-Арг</p>
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 42</p> <p>Альбинизм – рецессивный признак. Талассемия – наследственное заболевание крови, обусловленное действием одного гена. В гомозиготном состоянии (генотип tt) вызывает наиболее тяжелую форму заболевания – большую талассемию, обычно смертельную в детском возрасте. У гетерозигот (генотип Tt) проявляется менее тяжелая форма – малая талассемия. Ребенок-альбинос страдает малой формой талассемии.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>1. Каковы наиболее вероятные генотипы родителей?</p>

Ответ	1. Оба родителя гетерозиготны по альбинизму (генотипы Aa). Один из родителей гетерозиготен по талассемии (генотип Tt), другой здоров (генотип TT).
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 43</p> <p>Родители здоровы и имеют А(II) и В(III) группы крови. У них родился ребенок с О(I) группой крови и большой серповидно-клеточной анемией (аутосомное рецессивное наследование с неполным доминированием, не сцепленное с группами крови).</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОС:</p> <p>1. Определите вероятность рождения больных детей с АВ(IV) группой крови.</p>
Ответ	1. Вероятность рождения больного ребенка с АВ(IV) группой крови составляет 6,25 %.
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 44</p> <p>Нормальный слух у человека обусловлен двумя доминантными аллелями разных генов D и E, из которых один определяет развитие улитки, другой – слухового нерва. Доминантные гомозиготы и гетерозиготы по обоим генам имеют нормальный слух, рецессивные гомозиготы по одному из этих генов – глухие. В одной семье, где мать и отец глухи, родились семеро детей с нормальным слухом; в другой – также у глухих родителей родились четверо глухих детей. Какой вид взаимодействия генов проявляется в этом случае?</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Определите генотипы родителей в двух семьях. 2. Какой вид взаимодействия генов проявляется в этом случае?</p>
Ответ	<p>1. В первой семье генотипы родителей: DD^{ee} и dd^{EE}. Во второй семье – DD^{ee} и DD^{ee}, либо dd^{EE} и dd^{EE}.</p> <p>2. Проявляется комплементарное взаимодействие неаллельных генов.</p>
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 45</p> <p>Рост человека контролируется тремя парами несцепленных генов, которые взаимодействуют по типу полимерии. Самые низкорослые люди имеют все рецессивные аллели и рост 150 см, самые высокие – все доминантные аллели и рост 180 см. Низкорослая женщина вышла замуж за мужчину среднего роста. У них было четверо детей, которые имели рост 165 см, 160 см, 155 см и 150 см.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Определите генотипы родителей и их рост. 2. Какой вид взаимодействия генов проявляется в этом случае?</p>
Ответ	<p>1. Генотип женщины: a1a1a2a2a3a3 – 150 см, мужчины: A1a1A2a2A3a3 – 165 см.</p> <p>2. Проявляется полимерия – вид взаимодействия неаллельных генов.</p>
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 46</p> <p>Классическая гемофилия передается как рецессивный признак, сцепленный с X-хромосомой. Здоровый мужчина вступает в брак со здоровой женщиной, отец которой страдал гемофилией.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Какова вероятность рождения детей с гемофилией?</p>
Ответ	1. Вероятность рождения детей с гемофилией составляет 25%: для девочек – 0%, для мальчиков – 50%.

ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 47</p> <p>У человека дальтонизм обусловлен сцепленным с X-хромосомой рецессивным аллелем. Талассемия наследуется как аутосомный рецессивный признак и наблюдается в двух формах: у гомозигот тяжелая, часто смертельная, у гетерозигот менее тяжелая форма. Женщина с нормальным зрением, но с легкой формой талассемии в браке со здоровым мужчиной, но дальтоником, имеет сына дальтоника с легкой формой талассемии. Какова вероятность рождения следующего сына без аномалий?</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Какова вероятность рождения детей с гемофилией?</p>
Ответ	1. Вероятность рождения детей с гемофилией составляет 25%: для девочек – 0%, для мальчиков – 50%.
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 48</p> <p>Аллели генов цветовой слепоты и ночной слепоты, наследуются через X-хромосому и находятся на расстоянии 40 морганид друг от друга (К. Штерн, 1965). Оба признака рецессивны.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Определите вероятность рождения детей одновременно с обеими аномалиями в семье, где жена гетерозиготна по обоим признакам и обе аномалии унаследовала от своего отца, а муж имеет обе формы слепоты</p>
Ответ	1. Вероятность рождения ребенка с обеими аномалиями составляет 15 %.
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 49</p> <p>Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются как рецессивные признаки, сцепленные с X-хромосомой. Расстояние между генами определено в 9,8 морганиды. Девушка, отец которой страдает одновременно гемофилией и дальтонизмом, а мать здорова и происходит из благополучной семьи по этим заболеваниям, выходит замуж за здорового мужчину.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Определите вероятные фенотипы детей этого брака.</p>
Ответ	1. Вероятность рождения детей: здоровых – 72,55 %; с гемофилией – 2,45 %, с дальтонизмом – 2,45 %, с обеими аномалиями – 22,55 %
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 50</p> <p>Катаракта и полидактилия у человека обусловлены доминантными аутосомными тесно сцепленными (т.е. не обнаруживающими кроссинговера) аллелями.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Какое потомство можно ожидать в семье у родителей, гетерозиготных по обоим признакам, если известно, что матери обоих супругов страдали только катарактой, а отцы – только полидактилией?</p>
Ответ	1. Вероятность рождения детей с: катарактой – 25 %, с полидактилией – 25 %, с обеими аномалиями – 50 %
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 51</p> <p>У человека локус резус-фактора сцеплен с локусом, определяющим форму эритроцитов, и находится от него на расстоянии 3 морганид (К. Штерн, 1965). Резус-положительность и эллиптоцитоз определяются доминантными аутосомными аллелями. Один из супругов гетерозиготен по обоим признакам. При этом резус-положительность он унаследовал от отца,</p>

	<p>эллиптоцитоз – от матери. Второй супруг резус-отрицателен и имеет нормальные эритроциты.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Определите процентные соотношения вероятных генотипов и фенотипов детей в этой семье.</p>
Ответ	<p>1. AaBb – Rh⁺, эллиптоцитоз (1,5%); aabb – Rh⁻, нормальные эритроциты (1,5%); AaBb– Rh⁺, нормальные эритроциты (48,5%); aaBb – Rh⁻, эллиптоцитоз (48,5%).</p>
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 52</p> <p>Женщина получила от матери аутоному с доминантным аллелем гена Pat, обуславливающим дефект коленной чашечки и с аллелем гена, который детерминирует II группу крови. От отца она получила аллель pat, который детерминирует развитие нормальной коленной чашечки и аллель, обуславливающий I группу крови. Расстояние между этими генами 10 морганид. Ее муж имеет нормальную коленную чашечку и I группу крови.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Определите вероятность рождения ребенка с признаками отца.</p>
Ответ	<p>1. Вероятность рождения ребенка с признаками отца рождения ребенка с признаками отца составляет 45%.</p>
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 53</p> <p>Отосклероз наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Отсутствие боковых верхних резцов наследуется как сцепленный с X-хромосомой рецессивный признак с полной пенетрантностью.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Определите вероятность проявления у детей обеих аномалий одновременно в семье, где мать гетерозиготна в отношении обоих признаков, а отец нормален по обеим парам аллелей генов.</p>
Ответ	<p>1. ТВ=12,5%, ПВ=ТВ (12,5)*Р(30%)/100%=3,75%.</p>
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 54</p> <p>Арахнодактилия наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 30%. Леворукость – рецессивный признак с полной пенетрантностью.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Определить вероятность проявления обеих аномалий одновременно у детей в семье, где оба родителя гетерозиготны по обеим парам генов.</p>
Ответ	<p>1. Вероятность проявления одновременно обеих аномалий в данной семье равна 5,625%.</p>
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 55</p> <p>Ангиоматоз наследуется как доминантный аутосомный признак с пенетрантностью 50%.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Определите вероятность заболевания детей в семье, где оба родителя являются гетерозиготными носителями ангиоматоза.</p>
Ответ	<p>1. Вероятность проявления одновременно обеих аномалий в данной семье равна 37,5%.</p>
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 56</p> <p>В результате нарушения овогенеза овоцита I-го порядка с набором хромосом 2A+XX произошло нерасхождение половых хромосом в первом мейотическом делении.</p>

	<p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Какие гаметы (указать тип и число хромосом) и в каком соотношении образуются в результате этого нарушения?</p>
Ответ	<p>1. Образуется 2 типа гамет: A+XX (24 хромосомы) с вероятностью 50% и A (22 хромосомы) с вероятностью 50%.</p>
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 57</p> <p>1. В результате нарушения сперматогенеза сперматоцита I-го порядка с набором хромосом 2A+XY произошло нерасхождение аутосом в первом, а половых хромосом во втором делении мейоза.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Какие гаметы (указать тип и число хромосом) и в каком соотношении образуются в результате этого нарушения?</p>
Ответ	<p>1. Образуются 4 типа гамет: 2A+XX (46 хромосом) с вероятностью 25%, 2A (44 хромосомы) с вероятностью 25%, УУ (2 хромосомы) с вероятностью 25% и 0 (0 хромосом) с вероятностью 25%.</p>
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 58</p> <p>2. В результате нарушения овогенеза из овоцита I-го порядка с набором хромосом DDEEXX произошло нерасхождение половых хромосом в анафазу первого, а первой пары аутосом в анафазу второго деления мейоза.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Какие гаметы (указать тип и число хромосом) и в каком соотношении образуются в результате этого нарушения?</p>
Ответ	<p>1. Образуются 4 типа гамет: DDEXX (25 хромосом) с вероятностью 25%, EXX (23 хромосомы) с вероятностью 25%, DDE (23 хромосомы) с вероятностью 25% и E (21 хромосома) с вероятностью 25%.</p>
ОПК-2 / ОПК-2.2	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 59</p> <p>В результате нарушения сперматогенеза из сперматоцита I-го порядка с набором хромосом CCEEXY произошло нерасхождение аутосом в анафазу первого, а половых хромосом в анафазу второго деления мейоза.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Какие гаметы (указать тип и число хромосом) и в каком соотношении образуются в результате этого нарушения?</p>
Ответ	<p>1. Образуются 4 типа гамет: CCEEX (25 хромосом) с вероятностью 25%, CCX (23 хромосомы) с вероятностью 25%, EEY (23 хромосомы) с вероятностью 25% и Y (21 хромосома) с вероятностью 25%.</p>

КРИТЕРИЙ ОЦЕНКИ ЗНАНИЙ ОБУЧАЮЩЕГОСЯ ПО ДИСЦИПЛИНЕ

Геном человека

Проведение зачета по дисциплине «Геном человека» как основной формы проверки знаний обучающихся предполагает соблюдение ряда условий, обеспечивающих педагогическую эффективность оценочной процедуры. Важнейшие среди них:

1. обеспечить самостоятельность ответа обучающегося по билетам одинаковой сложности требуемой программой уровня;
2. определить глубину знаний программы по предмету;
3. определить уровень владения научным языком и терминологией;
4. определить умение логически, корректно и аргументировано излагать ответ на зачете;
5. определить умение выполнять предусмотренные программой задания.

Оценки «зачтено» заслуживает ответ, содержащий:

- знания важнейших разделов и основного содержания программы;
- затруднения в использовании научного языка и терминологии;
- стремление логически, последовательно и аргументировано изложить ответ;
- затруднения при выполнении предусмотренных программой заданий.

Оценки «не зачтено» заслуживает ответ, содержащий:

- незнание вопросов основного содержания программы;
- неумение выполнять предусмотренные программой задания.

Критерии оценки промежуточного контроля по дисциплине «Геном человека»

«Зачет» выставляется студентам с текущим рейтингом успеваемости 2,6 балла и более, дали правильные ответы более, чем на 71% тестовых заданий, которые усвоили теоретические знания, сформировали общекультурные, общепрофессиональные и профессиональные компетенции (ОПК-2, ПК-1), приобрели практические навыки и умения в соответствии с требованиями ФГОС ВО, ОПОП, учебного плана и рабочей программы дисциплины Геном человека, продемонстрировали необходимые знания важнейших разделов и основного содержания программы, способность применять базовые представления об основных закономерностях и современных достижениях программы «Геном человека», показали готовность применять на производстве базовые общепрофессиональные знания теории и методов изучения генома человека, выполнили предусмотренные программой задания и при ответах на наводящие вопросы по билету допустили негрубые биологические ошибки.

«Не зачтено» выставляется студентам с текущим рейтингом успеваемости 2,5 балла и менее 2,5 балла, дали правильные ответы менее, чем на 70% тестовых заданий, которые не в достаточном объеме усвоили теоретические знания, сформировали компетенции (ОПК-2, ПК-1), не приобрели практические навыки и умения в соответствии с требованиями ФГОС ВО, ООП, учебного плана и рабочей программы дисциплины Геном человека, а также при устных ответах продемонстрировали незнание основного содержания программы, неумение выполнять предусмотренные программой задания, при ответах на наводящие вопросы по билету допустили грубые биологические ошибки.