

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

УТВЕРЖДАЮ
Проректор по учебной работе
Д.А. Валишин
" 25 " ноября 2023 г.



ОЦЕНОЧНЫЕ МАТЕРИАЛЫ

Цитогенетика

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 сформированной компетенций у обучающихся по программе высшего образования - программе специалитета по направлению **06.05.01-Биоинженерия и биоинформатика**, изучивших дисциплину «Цитогенетика».

Основной задачей ФОМ (ФОС) дисциплины «Цитогенетика» является оценка достижения обучающимися результатов обучения по дисциплине Цитогенетика.

Паспорт оценочных материалов по дисциплине/практике «Цитогенетика»

№	Наименование пункта	Значение
1.	Специальность/Направление подготовки	Биоинженерия и биоинформатика
2.	Кафедра	Биологии
3.	Автор-разработчик	Кочетова О.В., Корицина Г.Ф.
4.	Наименование дисциплины	Цитогенетика
5.	Общая трудоемкость по учебному плану	108 ч (3 ЗЕ)
6.	Наименование папки	Фонд оценочных средств по дисциплине «Цитогенетика»
7.	Количество заданий всего по дисциплине	30
8.	Количество заданий	50
9.	Из них правильных ответов должно быть (%):	
10.	Для оценки «отл» не менее	91%
11.	Для оценки «хор» не менее	81%
12.	Для оценки «удовл» не менее	71%
13.	Время (в минутах)	90 минут
14.	Вопросы к аттестации	15
15.	Задачи	210

В результате изучения дисциплины у обучающегося формируются следующие компетенции:

(Для ФГОС 3+)

ПК-1.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

ОПК-2. Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей)

Наименование компетенции	Индикатор достижения компетенции
ПК-1.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>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-1.4. Участвовать в конструировании модифицированных или новых биологических объектов;</p> <p>ПК-1.5. Использовать методы биоинформатики и биоинженерии в молекулярной диагностике, выборе новых мишеней для лекарственных препаратов, медико-диагностических исследованиях;</p> <p>ПК-1.6. Участвовать во внедрении результатов исследований и разработок;</p> <p>ПК-1.7. Подготовить данные и составить отчеты исследований и разработок;</p> <p>ПК-1.8. Участвовать в мероприятиях по защите объектов интеллектуальной собственности</p>
ОПК-2. Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей)	<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-2.2.Владеет способами использования специализированных знаний фундаментальных разделов математики, физики, химии и</p>

	<p>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>
--	--

Задания

На закрытый вопрос рекомендованное время – 2 мин.

На открытое задание рекомендованное время – 4 мин.

ПК-1. 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

Компетенции/ индикаторы достижения компетенции	№	Тестовые вопросы	Правильные ответы
<i>Выберите один правильный ответ</i>			
ПК-1 / ПК-1.1.	1.	<p>К разным полюсам веретена деления клетки во время анафазы первого мейотического деления направляются</p> <p>а) гомологичные друг другу хромосомы</p> <p>б) гегомологичные друг другу хромосомы</p> <p>в) хроматиды гомологичных и негомологичных хромосом</p> <p>г) хроматиды негомологичных хромосом</p>	а
ПК-1 / ПК- 1.2.	2.	<p>Причины большей жизнестойкости женского организма:</p> <p>а) мозаицизм по половым хромосомам</p> <p>б) мозаицизм по аутосомам</p> <p>в) мозаицизм по аутосомам и половым хромосомам</p> <p>г) женщины менее подвержены инфекционным заболеваниям.</p>	а
ПК-1 / ПК- 1.2.	3.	<p>Система специализированных мероприятий, направленных на предупреждение появления в семье детей с наследственной патологией</p> <p>а) медико-цитологическое консультирование</p> <p>б) медико-генетическое консультирование</p> <p>в) предэмбриональное консультирование</p> <p>г) постэмбриональное консультирование</p>	б
ПК-1 / ПК- 1.2.	4.	<p>В результате сперматогенеза из одной материнской клетки образуется:</p> <p>а) четыре соматические клетки</p>	г

		б) четыре гаметы в) три гаметы и одна вспомогательная клетка г) одна гамета и три вспомогательные клетки	
ПК -1 / ПК-1.4.	5.	Структуры, которые во время анафазы второго мейотического деления отходят друг от друга и направляются к разным полюсам веретена деления, называются ... а) хроматиды негомологичных хромосом б) гомологичные друг другу хромосомы в) негомологичные друг другу хромосомы г) хроматиды гомологичных хромосом	а
ПК-1 / ПК- 1.6.	6.	Удвоение числа хромосом происходит в: а) конце интерфазы б) профазе в) метафазе г) анафазе	а
Выберите несколько правильных ответов			
ПК-1 / ПК- 1.5.	7.	Виды полового диморфизма человека а) хромосомный, гонадный, гормональный б) генетический, гормональный, гаметный в) предэмбриональным, физиологическим г) гражданский, стимулированный	а
ПК-1 / ПК- 1.5.	8.	К бесполому типу размножения относится: а) оогамия б) шизогония в) овогония г) гиногенез и андрогенез	б
ПК-1 / ПК- 1.6.	9.	Мутации структурных генов приводят: а) к появлению аномальных белков и нарушению течения биохимических реакций б) отсутствию аномальных белков и снижению содержания нормального белка в) отсутствию необходимых липидов г) появлению аномальных белков и повышению содержания нормального белка	а
ПК-1 / ПК-1.1.	10.	Какие мутации относятся к хромосомным: а) делеция, полиплоидия б) полиплоидия, анеуплоидия в) дупликация, делеция г) внутривхромосомные и межхромосомные перестройки	г
ПК-1 / ПК-1.1.	11.	Диагностические признаки серповидно-клеточной анемии: а) у гомозигот эритроциты серповидной формы; б) у гомозигот эритроциты двояковогнутой формы; в) у гетерозигот эритроциты серповидной формы; г) у гомозигот тромбоциты двояковогнутой формы.	а

Установите соответствия между двумя множествами вариантов ответов

ПК-1 / ПК- 1.2.	12.	Последовательность фаз мейоза 1.профаза 2.анафаза 3. метафаза 4. телофаза а) 1,3,2,4 б) 1,2,3,4 в) 1,4,3,2 г) 4,3,2,1	а
ПК-1 / ПК- 1.2.	13.	а) в прицентромерных районах б) возле теломеров всех хромосом в) не связан со строго определенными областями генома г) образован только нетранскрибируемой ДНК ВИДЫ ХРОМАТИНА 1. конститутивный гетерохроматин 2. факультативный гетерохроматин	а (1), б (1), в (2), г (1)
ПК -1 / ПК-1.4.	14.	а) сильноосновные белки б) кислые протеины в) содержат лизин и аргинин г) обеспечивают специфическую укладку БЕЛКИ В СОСТАВЕ ХРОМАТИНА 1. гистоновые 2. негистоновые	а (1), б (2), в (1), г (1)
Установите правильную последовательность в предложенных вариантах ответов			
ПК-1 / ПК- 1.3.	15.	Расположите хромосомы в порядке денверовской классификации 1. большие метацентрические хромосомы 2 средние акроцентрические хромосомы 3. большие субметацентрические хромосомы 4 малые субметацентрические хромосомы 5. средние субметацентрические хромосомы. а) 1,3,5,2,4 б) 1,2,4,5,3 в) 2,3,5,4,1 г) 1,2,3,4,5	а
ПК-1 / ПК- 1.2.	16.	Порядок записи формулы кариотипа: геномные мутации 1. указывается общее число хромосом 2. через запятую – состав половых хромосом. 3. в случае анеуплоидий добавочную аутосому обозначают знаком «+» и соответствующим номером. а) 1,2,3 б) 2,3,1 в) 3,2,1 г) 1,3,2	а

Вопросы			
<i>Дополните</i>			
ПК-1 / ПК-1.2	1.	...окрашивания хромосом позволяют выявить неоднородность распределения генетического материала вдоль плеч хромосом – эухроматиновые и гетерохроматиновые районы	дифференциальные методы

ПК-1 / ПК-1.1.	2.	...определение числа и анализ структуры митотических хромосом с использованием дифференциальных методов окрашивания, позволяющих идентифицировать все хромосомы набора	кариотипирование
ПК-1 / ПК-1.2	3.	...большие метацентрические хромосомы	группа а (1–3)
ПК-1 / ПК-1.1.	4.	гетерохроматин подразделяется на ... (постоянный, структурный) и (временный)	конститутивный факультативный
ПК-1 / ПК-1.2	5.	Акроцентрические хромосомы - длина короткого плеча значительно ... длины длинного плеча, а центромерный индекс составляет от 15 до 30 %.	Меньше
ПК-1 / ПК-1.2	6.	В зависимости от расположения центромеры на хромосоме и величины центромерного индекса выделяют ...морфологических типа метафазных хромосом человека	Три
ПК-1 / ПК-1.2	7. представляют собой комплекс ДНК и белков	Хромосомы
ПК-1 / ПК-1.2	8.	G -бэндинг осуществляется красителем...	Гимза
Вставьте пропущенное слово			
ПК-1 / ПК-1.1.	9.	Комбинативная изменчивость является примером...	генотипической
ПК-1 / ПК-1.3.	10.	Переворот большого участка хромосомы на 180° называется ...	инверсия
ПК-1 / ПК-1.3.	11.	Единственная форма моносомии, совместимая с внутриутробным и постнатальным развитием это	Моносомия X
ПК-1 / ПК-1.1.	12.	Робертсоновские транслокации представляют собой центрические слияния двух гомологичных или негомологичных	Акроцентрических хромосом
ПК-1 / ПК-1.1.	13.	... (1–3): большие метацентрические хромосомы. Хромосома 2 по морфологии более субметацентрическая	Группа А
ПК-1 / ПК-1.1.	14.	X-хромосома по морфологии ...	Субметацентрик
ПК-1 / ПК-1.2.	15.	Y-хромосома по морфологии ...	Акроцентрик
ПК-1 / ПК-1.1.	16.	... нормальный или аномальный, конституциональный или приобретенный хромосомный набор индивидуума, ткани или клеточной линии.	Кариотип
ПК-1 / ПК-1.2	17. хромосом позволяют выявить неоднородность распределения генетического материала вдоль плеч хромосом – эухроматиновые и гетерохроматиновые районы	Дифференциальное окрашивание
ПК-1 / ПК-1.1.	18.	В одной из фаз мейоза у человека образуются ядра, которые содержат 23 хромосомы с диплоидным набором ДНК (В БЦТ - "...у человека образуются 23 хромосомы с диплоидным набором ДНК"). Как называется	Телофаза

		эта фаза мейоза?	
ПК-1 / ПК-1.2	19.	Известно, что клеточный цикл состоит из нескольких последовательных преобразований в клетке. На одном из этапов происходят процессы, подготавливающие синтез ДНК (увеличивается количество РНК и белка). В какой период жизни клетки это происходит?	Пресинтетический
ПК-1 / ПК-1.2	20.	Цитогенетические исследования показали, что каждая хромосома дифференцирована на два типа разных по окраске участков. Участки, которые слабо окрашиваются ядерными красителями, получили название..	Эухроматина
ПК-1 / ПК-1.2	21.	Структуры, которые во время анафазы второго мейотического деления отходят друг от друга и направляются к разным полюсам веретена деления, называются ...	Хроматиды негомологичных хромосом
ПК-1 / ПК-1.2	22.	В результате сперматогенеза из одной материнской клетки образуется:	Четыре гаметы
ПК-1 / ПК-1.2	23.определение числа и анализ структуры митотических хромосом с использованием дифференциальных методов окрашивания, позволяющих идентифицировать все хромосомы набора.	Кариотипирование
Ответьте на вопрос			
ПК-1 / ПК-1.1.	24.	Что входит в понятие системы специализированных мероприятий, направленных на предупреждение появления в семье детей с наследственной патологией	медико-генетическое консультирование
ПК-1 / ПК-1.2	25.	Какие виды гетерохроматина бывают	конститутивный (постоянный, структурный) и факультативный (временный).
ПК-1 / ПК-1.2	26.	Где располагается конститутивный гетерохроматин	прицентромерных и теломерных районах хромосом
ПК-1 / ПК-1.1.	27.	в интенсивно функционирующих клетках (например, печени) часто наблюдается увеличение количества хромосом. какой процесс происходит в клетке?	эндомиоз
ПК-1 / ПК-1.2	28.	какие изменения наблюдаются при синдроме Кляйфельтера	лишняя х-хромосома в 23 паре
ПК-1 / ПК-1.2	29.	определите, какой кариотип соответствует синдрому Эдвардса	47, XX + 18
ПК-1 / ПК-1.2	30.	Как называется выпадение одного нуклеотида ДНК	Делеция
ПК-1 / ПК-1.1.	31.	Как называется вставка трех нуклеотидов	Инсерция
ПК-1 / ПК-1.2	32.	Назовите самый известный примером факультативного гетерохроматина	Половой хроматин, или тельце Барра
ПК-1 / ПК-1.2	33.	Что такое полиморфизм в цитогенетике	Нормальный «вариант» (хромосомы) или «гетероморфизм»

			(гомологичных хромосом)
ПК-1 / ПК-1.2	34.	С помощью какого окрашивания можно оценить морфологию и размер, подсчитать число	Рутинного
ПК-1 / ПК-1.2	35.	В чем суть дифференциального окрашивания хромосом	связывать красители дифференцированно по длине и выглядят как бы полосатыми
ПК-1 / ПК-1.1.	36.	Какой краситель используется при Q-бэндинге	Акрихин, от англ. "Quinacrine"
ПК-1 / ПК-1.2	37.	Какой уровень разрешения используют в цитогенетической диагностике при подозрении на численные изменения в кариотипе?	Около 400 бэндов
ПК-1 / ПК-1.2	38.	К какой группе относятся средние акроцентрические хромосомы	Группа D (13–15)
ПК-1 / ПК-1.1.	39.	Где происходит удвоение числа хромосом	В конце интерфазы
ПК-1 / ПК-1.1.	40.	Что является диагностическим признаком серповидно-клеточной анемии	У гомозигот эритроциты серповидной формы
ПК-1 / ПК-1.2	41.	При приготовлении препарата кариотипа в культуру делящихся клеток добавляют колхицин. с какой целью это делают?	Для предотвращения образования микротрубочек
ПК-1 / ПК-1.2	42.	Генетический риск принято считать низким	До 5%
ПК-1 / ПК-1.2	43.	Что такое генофонд	Совокупность генов всех особей популяции, существующих в данное время
ПК-1 / ПК-1.2	44.	Какой мутацией является полиплоидия	Геномной
ПК-1 / ПК-1.3.	45.	Кариотип приобретает вид 47XXY. генетическое заболевание, которое выявляется исключительно у мужчин. Характерным признаком заболевания выступает присутствие добавочной женской половой хромосомы на мужском кариотипе. Заболевание проявляется присутствием эндокринных нарушений. У мужчины, у которого присутствует подобная патология, наблюдается недостаточная выработка мужских половых гормонов	синдром Клайнфельтера
ПК-1 / ПК-1.3.	46.	Каковы механизмы мозаицизма	нерасхождение хромосом, анафазное отставание одной из хромосом на ранней стадии дробления зиготы в стадии пронуклеусов.

ПК-1 / ПК-1.3.	47.	Что такое перичентрическая инверсия	Центромера находится внутри инвертированного фрагмента
ПК-1 / ПК-1.3.	48.	Какие наследственные заболевания диагностируются с помощью цитогенетического исследования	Хромосомные
ПК-1 / ПК-1.3.	49.	Тип наследования: моносомия X-хромосомы. Признаки заболевания: низкий рост, первичная аменорея, бесплодие, стертые вторичные половые признаки, крыловидные кожные складки на шее, врожденные пороки сердца, гипоплазия ногтей, незначительное снижение умственного развития	синдром Шерешевского-Тёрнера
ПК-1 / ПК-1.3.	50.	Как называются хромосомы с концевым расположением центромеры	Акроцентрики

ОПК-2. Способен использовать специализированные знания фундаментальных разделов математики, физики, химии и биологии для проведения исследований в области биоинженерии, биоинформатики и смежных дисциплин (модулей)

Компетенции/ индикаторы достижения компетенции	№	Тестовые вопросы	Правильные ответы
Выберите один правильный ответ			
ОПК-2 / ОПК-2.1	1.	Согласно денверской классификации для анализа хромосомы группируются попарно (гомологи) в порядке уменьшения размера а) на 2 группы б) на 3 группы в) на 5 групп г) на 7 групп	г
ОПК-2 / ОПК-2.1	2.	Укажите правильный кариотип синдрома Патау а) 47, xx, +18 б) 47, xy, +13 в) 46, xx, 5p- г) 47, XXУ	б
ОПК-2 / ОПК-2.1	3.	Укажите правильный кариотип синдрома «кошачьего крика» а) 47, XX, +18 б) 47, XY, +13 в) 46, XX, 5p-	в

		г) 47, XXУ	
ОПК-2 / ОПК-2.1	4.	Какие хромосомные перестройки относят к структурным а) трисомию, моносомию, триплоидию б) делецию, инверсию, дупликацию в) кольцевые хромосомы, транслокацию г) инсерции и изохромосомы;	б
Выберите несколько правильных ответов			
ОПК-2 / ОПК-2.3	5.	У потомства могут появиться новые признаки, не свойственные родителям так как: а) в гаметах родителей часто происходят мутации б) при оплодотворении гаметы сливаются случайно в) у потомства родительские гены не сочетаются в новых комбинациях г) одну половину генов потомство получает от отца, а другую от матери	б
ОПК-2 / ОПК-2.3	6.	При каком заболевании диагностическим методом является цитогенетическое исследование: а) галактоземия б) фенилкетонурия в) болезнь дауна г) болезнь Кушинга	в
ОПК-2 / ОПК-2.3	7.	При приготовлении препарата кариотипа в культуру делящихся клеток добавляют колхицин. с какой целью это делают? а) для образования микротрубочек б) для остановки всех делящихся клеток в метафазу митоза в) для увеличения размеров клеток. г) для предотвращения деления цитоплазмы и получения двухядерных клеток	б
Установите правильную последовательность в предложенных вариантах ответов			
ОПК-2 / ОПК-2.2	8.	Последовательность этапов цитогенетического метода: 1. обработка клеток гипотоническим раствором NaCl; 2. окрашивание хромосом; 3. остановка митоза колхицином на стадии метафазы; 4. культивирование клеток на искусственных питательных средах; 5. стимуляция митозов ФГА. а) 1- 5- 3- 4- 2 б) 4- 5- 3- 1- 2 в) 4- 1- 5- 3- 2 г) 5- 3- 4-1- 2	б
ОПК-2 / ОПК-2.2	9.	Определите протокол для постановки FISH 1. подготовка гистологического или цитологического препарата.	а

		<p>2. гибридизация.</p> <p>3. нанесение днк-зонда на препарат и последующая денатурация.</p> <p>4. промывка.</p> <p>5. анализ результатов при помощи флуоресцентного микроскопа</p> <p>6. контр-окрашивание.</p> <p>а) 1,3,2,4,6,5</p> <p>б) 1,2,3,4,5,6</p> <p>в) 1,5,6,4,3,2</p> <p>г) 1,5,3,2,4,6</p>	
ОПК-2 / ОПК-2.2	10.	<p>Уровни организации хроматина</p> <p>1. метафазная хромосома</p> <p>2. нуклеосомы</p> <p>3. Нуклеомеры</p> <p>4. участок метафазной хромосомы</p> <p>5. двойная спираль ДНК</p> <p>а) 5,2,3,4, 1</p> <p>б) 1,2,3,4,5</p> <p>в) 3,2,4,5,1</p> <p>г) 5,3,2,1,4</p>	а
Установите соответствия между двумя множествами вариантов ответов			
ОПК-2 / ОПК-2.1	11.	<p>а) участки, которые в ядрах интерфазных клеток остаются компактными</p> <p>б) участки под микроскопом выглядят как плотно окрашенные глыбки</p> <p>в) неокрашенные с-методом участки</p> <p>г) у большинства видов 80-90% всего генетического материала клетки.</p> <p>ВИДЫ ХРОМАТИНА</p> <p>1. эухроматин</p> <p>2. гетерохроматин</p>	а (2), б (2), в (1), г (1)
ОПК-2 / ОПК-2.1	12.	<p>а) Лишняя X-хромосома в 23 паре</p> <p>б) 47, XY + 21</p> <p>в) XXXY</p> <p>г) Трисомия по 21 паре хромосом</p> <p>ВЫБРАТЬ СИНДРОМЫ В СООТВЕТСВИИ С КАРИОТИПОМ</p> <p>1. синдром дауна</p> <p>2. синдром кляйнфельтера</p>	а (2), б (1), в (2), г (1)
ОПК-2 / ОПК-2.1	13.	<p>а) Q – окраска</p> <p>б) рутинная окраска</p> <p>в) C – окраска</p> <p>Г. R – окраска</p> <p>1. дифференцированное окрашивание</p> <p>2. рутинное окрашивание</p>	а (1), б (2), в (1), г (1)

Вопросы

Дополните

ОПК-2 / ОПК-2.2	1. перемещение фрагмента одной хромосомы внутрь другой	инсерции
ОПК-2 / ОПК-2.2	2. представляют собой утрату части хромосомы.	делеции
ОПК-2 / ОПК-2.2	3. это временно транскрипционно неактивный тип хроматина, который на определенных этапах онтогенеза или периодах жизни клетки может переходить в эухроматиновое состояние и переключаться в транскрипционно активный статус.	факультативный гетерохроматин
ОПК-2 / ОПК-2.1	4. это раздел генетики, занимающийся изучением структуры и функций хромосом человека, а также аномалиями их числа и структуры...	цитогенетика
ОПК-2 / ОПК-2.1	5.	систематизированный кариотип, в котором хромосомы располагаются по мере убывания их величины называется...	идиограмма
ОПК-2 / ОПК-2.1	6.	основной причиной синдрома дауна (наличие третьей копии одной их соматических хромосом) является нерасхождение хромосом	в анафазу мейоза 1
ОПК-2 / ОПК-2.1	7.	замена одного нуклеотида днк на другой является примером ... мутаций.	генных
ОПК-2 / ОПК-2.1	8.	Анеуплоидия — (трисомия и моносомия) — возникает в результате нарушения сегрегации хромосом в	мейозе
<i>Вставьте пропущенное слово</i>			
ОПК-2 / ОПК-2.3	9.	Хромосомный анализ женщины 33 лет показал, что часть короткого плеча 16-й хромосомы присоединилась к 22-й хромосоме. это явление называется	транслокация
ОПК-2 / ОПК-2.3	10.	Синдром вызван мутациями генов соединительной ткани. в классических случаях лица имеют удлиненные конечности, вытянутые пальцы (арахнодактилия) и недоразвитие жировой клетчатки называется синдром ...	марфана
ОПК-2 / ОПК-2.3	11.	Полиплоидию – увеличение числа хромосом в диплоидной клетке на количество, кратное гаплоидному, – относят к ... форме изменчивости	мутационной
ОПК-2 / ОПК-2.1	12.	Перенос участка одной хромосомы на негомологичную ей хромосому является ... мутацией	хромосомной
ОПК-2 / ОПК-2.1	13.	Полиплоидия - увеличение числа хромосом в диплоидной клетке на количество, кратное гаплоидному, является ... мутацией	геномной

ОПК-2 / ОПК-2.2	14.	Систематизированный кариотип, в котором хромосомы располагаются по мере убывания их величины	идиограмма
ОПК-2 / ОПК-2.2	15.	Кариотип 47, хх + 18 соответствует синдрому....	Эдвардса
ОПК-2 / ОПК-2.2	16.	Вещества, способные вызывать мутации	мутагены
ОПК-2 / ОПК-2.2	17.	Замена одного нуклеотида днк на другой является примером ... мутаций	генной
ОПК-2 / ОПК-2.2	18.	Полиплоидию – увеличение числа хромосом в диплоидной клетке на количество, кратное гаплоидному, – относят к ... форме изменчивости.	мутационной (генотипической)
ОПК-2 / ОПК-2.3	19.	При подъеме на большую высоту у альпинистов в крови произошло увеличение количества эритроцитов и гемоглобина. это является проявлением ... формы изменчивости.	модификационной (фенотипической)
ОПК-2 / ОПК-2.3	20.	Переворот большого участка хромосомы на 180° называется	инверсия
ОПК-2 / ОПК-2.3	21.	Совокупность генов всех особей в популяции	генофонд
ОПК-2 / ОПК-2.3	22.	Согласно денверской классификации для анализа хромосомы группируются попарно (гомологи) в порядке уменьшения размера.....	7 групп
ОПК-2 / ОПК-2.3	23.	В основе молекулярно-генетических методов лежит изучение структуры	ДНК
ОПК-2 / ОПК-2.3	24.	Если в семье европеоидных родителей, среди предков которых по обеим линиям были эфиопы, родились русая дочь и темнокожий сын, то это событие является примером ... формы изменчивости.	мутационной
Ответьте на вопрос			
ОПК-2 / ОПК-2.1	25.	Как называются хромосомы с концевым расположением центромеры	Акроцентрические
ОПК-2 / ОПК-2.1	26.	Назовите метод антропогенетики, который позволяет изучить тельце барра	Цитогенетический
ОПК-2 / ОПК-2.1	27.	Y -хромосома по морфологии является хромосомой	Акроцентрической
ОПК-2 / ОПК-2.1	28.	Какие мутации передаются из поколения в поколение и считаются наиболее опасными	Генеративные
ОПК-2 / ОПК-2.1	29.	какой набор хромосом и днк в овотиде	nc
ОПК-2 / ОПК-2.1	30.	Как называется важный биологический процесс происходящий в стадию созревания в ходе гаметогенеза	Кроссинговер
ОПК-2 / ОПК-2.2	31.	как называется совокупность всех признаков и свойств организма	Фенотип

ОПК-2 / ОПК-2.2	32.	Какой метод позволяет изучить кариотип человека, в том числе количество и морфологию отдельных хромосом, выявить и изучить геномные и хромосомные мутации, составить цитологические карты хромосом.	цитогенетический
ОПК-2 / ОПК-2.2	33.	Как называется явление отсутствия отдельных хромосом или их избыточное число в геноме ($2n - 1$ — моносомия, $2n + 1$ — трисомия и т.д.);	анеуплоидия (гетероплоидия)
ОПК-2 / ОПК-2.2	34.	Как называются болезни, обусловленные изменениями числа хромосом	Геномными
ОПК-2 / ОПК-2.2	35.	Напишите формулу нормального женского кариотипа	46,xx
ОПК-2 / ОПК-2.1	36.	Что такое Робертсоновские транслокации	Слияния двух гомологичных или негомологичных акроцентрических хромосом
ОПК-2 / ОПК-2.1	37.	Какая наука занимается изучением наследственных заболеваний человека	Медицинская генетика
ОПК-2 / ОПК-2.1	38.	Какой метод применяют для диагностики синдрома Дауна	Цитогенетический
ОПК-2 / ОПК-2.1	39.	Использование какого вещества при проведении цитогенетического исследования приводит к набуханию клеток, разрыв ядерной оболочки, разрыв межхромосомных связей и свободный выход хромосом в цитоплазму?	Хлорид калия
ОПК-2 / ОПК-2.1	40.	Цитоплазматическая наследственность что включает	Митохондриальный геном
ОПК-2 / ОПК-2.1	41.	Что такое секвенирование	предельная нуклеотидная последовательность ДНК
ОПК-2 / ОПК-2.1	42.	Что определяет биохимический метод	Биохимический фенотип
ОПК-2 / ОПК-2.1	43.	Что такое ПЦР	метод амплификации ДНК in vitro
ОПК-2 / ОПК-2.3	44.	Что такое косвенные методы ДНК-диагностики	сцепленных с геном полиморфных маркеров
ОПК-2 / ОПК-2.3	45.	Что такое ПДРФ анализ	полиморфизм по длине рестриктных фрагментов
ОПК-2 / ОПК-2.3	46.	Какой микроскоп используют для просмотра хромосом окрашенных Q-методом	люминесцентным микроскопом.
ОПК-2 / ОПК-2.2	47.	Для чего используют колхицин при проведении цитогенетических исследований	разрушает веретено деления и останавливающего клеточное деление на стадии метафазы

ОПК-2 / ОПК-2.2	48.	Что понимают под термином «цитогенетика»	область науки, изучающей структуру и функции хромосом
ОПК-2 / ОПК-2.2	49.	Что такое SSCP метод	анализа конформационного полиморфизма однонитевой ДНК
ОПК-2 / ОПК-2.2	50.	Как называется окрашивание хромосом с использованием флюоресцентное алкилирующее вещество акрихин-иприт	Q-методом

Вопросы для проверки теоретических знаний по дисциплине

Компетенции /индикаторы достижения компетенции Заполняется разработчиком	Вопросы к зачету по дисциплине «Цитогенетика»
ПК-1 / ПК-1.2.	1. Структурная организация хромосом в зависимости от фазы клеточного цикла (хроматин, метафазная хромосома). Уровни укладки хромосом
ПК-1 / ПК-1.2.	2. Строение метафазной хромосомы и динамика ее структуры в разные периоды клеточного цикла. Понятие о гетерохроматине (конститутивном, факультативном) и эухроматине.
ПК-1 / ПК-1.2.	3. Морфология хромосом. Кариотип человека. Денверская классификация и Парижская номенклатура хромосом человека.
ПК-1 / ПК-1.2.	4. Периодизация и характеристика клеточного цикла.
ПК-1 / ПК-1.2.	5. Особенности человека как объекта генетических исследований
ПК-1 / ПК-1.2.	6. Методы изучения генетики человека: цитогенетический метод (характеристика, цель, задачи). Этапы приготовления препаратов метафазных хромосом.
ПК-1 / ПК-1.2.	7. Морфология половых хромосом человека. Закономерности наследования нормальных и патологических признаков, сцепленных с половыми хромосомами (примеры).
ПК-1 / ПК-1.2.	8. Генетика пола. Механизмы определения пола. Дифференцировка пола в процессе эмбрионального и постнатального развития человека. Первичные и вторичные половые признаки.
ПК-1 / ПК-1.2.	9. Синдромы, связанные с аномалиями числа половых хромосом у человека (классификация, особенности кариотипа, краткая характеристика).
ПК-1 /	10. Синдромы, связанные с аномалиями структуры и числа аутосом у человека (классификация, особенности кариотипа, краткая

ПК-1.1.	характеристика).
ПК-1 / ПК-1.1.	11. Изменчивость – универсальное свойство живого. Классификация и виды изменчивости.
ПК-1 / ПК-1.2.	12. Хромосомные мутации, их классификация. Причины и механизмы возникновения хромосомных мутаций.
ПК-1 / ПК-1.2.	13. Наследственные болезни человека, обусловленные хромосомными мутациями.
ПК-1 / ПК-1.2.	14. Геномные мутации, их классификация, причины и механизмы их возникновения.
ПК-1 / ПК-1.2.	15. Наследственные болезни человека, обусловленные изменением числа хромосом.

Задания для проверки сформированных знаний, умений и навыков

На открытое задание рекомендованное время – 15 мин

Компетенции /индикаторы достижения компетенции	Задачи
ПК-1 / ПК-1.3.	<p align="center">ЗАДАЧА 1</p> <p>Участок матричной цепи молекулы ДНК, кодирующий часть полипептида, имеет следующее строение: 3' ЦЦАТАГТЦЦААГГАЦ 5'.</p> <p align="center">ВОПРОСЫ:</p> <ol style="list-style-type: none"> Укажите полную последовательность нуклеотидов двух цепей ДНК. Укажите последовательность нуклеотидов соответствующей молекулы иРНК. Определите последовательность аминокислот в полипептиде.
Ответ	<ol style="list-style-type: none"> ДНК: 5' ГГТ АТЦ ... 3' – смысловая цепь ДНК 3' ЦЦА ТАГ ... 5' – матричная цепь ДНК иРНК : 5' ГГУ АУЦ ... 3' – кодоны иРНК Полипептид: Гли-Изо-...
ПК-1 / ПК-1.3.	<p align="center">ЗАДАЧА 2</p> <ol style="list-style-type: none"> Участок гена, кодирующего белок, состоит из последовательно расположенных нуклеотидов 5' ААЦГАЦТАТЦАЦТАТАЦЦГАА 3'. Определите состав и последовательность аминокислот в полипептидной цепи, закодированной в этом участке гена. <p align="center">ВОПРОСЫ:</p> <ol style="list-style-type: none"> Укажите полную последовательность нуклеотидов двух цепей

	<p>ДНК.</p> <p>2. Укажите последовательность нуклеотидов соответствующей молекулы иРНК.</p> <p>3. Определите последовательность аминокислот в полипептиде.</p>
Ответ	<p>1. ДНК: 5' ААЦ ГАЦ ... 3' – смысловая цепь ДНК 3' ТТГ ЦТГ ... 5' – матричная цепь ДНК</p> <p>2. иРНК : 5' ААЦ ГАЦ ... 3' – кодоны иРНК</p> <p>3. Полипептид: Асп-Асн-...</p>
ПК-1 / ПК-1.3.	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 3</p> <p>Фрагмент молекулы иРНК имеет следующую последовательность нуклеотидов: 5' ЦЦАЦЦУГГУУУУГГЦ 3'.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Укажите полную последовательность нуклеотидов двух цепей ДНК.</p> <p>2. Укажите последовательность нуклеотидов соответствующей молекулы иРНК.</p> <p>3. Определите последовательность аминокислот в полипептиде.</p>
Ответ	<p>1. ДНК: 5' ЦЦА ЦЦТ ... 3' – смысловая цепь ДНК 3' ГГТ ГГА ... 5' – матричная цепь ДНК</p> <p>2. иРНК : 5' ЦЦА ЦЦУ ... 3' – кодоны иРНК</p> <p>3. Полипептид: Про-Про-...</p>
ПК-1 / ПК-1.3.	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 4</p> <p>Полипептид состоит из следующих аминокислот: вал-ала-гли-лиз-три-вал-сер-глу.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Укажите полную последовательность нуклеотидов двух цепей ДНК.</p> <p>2. Укажите последовательность нуклеотидов соответствующей молекулы иРНК.</p> <p>3. Определите последовательность аминокислот в полипептиде.</p>
Ответ	<p>1. ДНК: 5' ГТТ ГЦТ ... 3' – смысловая цепь ДНК 3' ЦАА ЦГА ... 5' – матричная цепь ДНК</p> <p>2. иРНК : 5' ГУУ ГЦУ ... 3' – кодоны иРНК</p> <p>3. Полипептид: Вал-Ала...</p>
ПК-1 / ПК-1.3.	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 5</p> <p>Антикодоны тРНК поступают к рибосомам в следующей последовательности нуклеотидов УЦГ, ЦГА, ААУ, ЦЦЦ.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Укажите последовательность нуклеотидов комплементарной молекулы иРНК.</p> <p>2. Установите соответствие между антикодоном тРНК и транспортируемую аминокислоту.</p>

Ответ	<p>1. иРНК : 5' АГЦ ГЦУ УУА ГГГ ... 3' – кодоны иРНК</p> <p>2. антикодоны тРНК: УЦГ – Сер; ЦГА – Ала; ААУ – Лей; ЦЦЦ - Гли</p>
ПК-1 / ПК-1.3.	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 6</p> <p>В процессе трансляции участвовало 30 молекул т-РНК.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Определите число аминокислот, входящих в состав синтезируемого белка. 2. Определите число триплетов в молекуле иРНК. 3. Определите число нуклеотидов в гене, который кодирует белок, образовавшийся в результате трансляции.
Ответ	<ol style="list-style-type: none"> 1. Белок состоит из 30 аминокислот 2. иРНК состоит из 30 триплетов 3. Количество нуклеотидов в гене $90+90=180$
ПК-1 / ПК-1.3.	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 7</p> <p>У человека, больного цистинурией (содержание в моче большего, чем в норме, числа аминокислот), с мочой выделяются аминокислоты, которым соответствуют следующие кодоны иРНК: 5'УЦУУГУГЦУГГУЦАГЦГУАААЗ'. У здорового человека в моче обнаруживаются аланин, серин, глутаминовая кислота и глицин.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Какие аминокислоты выделяются с мочой у больных цистинурией? 2. Какие триплеты соответствуют аминокислотам, имеющимся в моче здорового человека?
Ответ	<ol style="list-style-type: none"> 1. Аминокислоты, встречающиеся в моче больного человека: серин, цистеин, аланин, глицин, глутамин, аргинин, лизин. 2. Триплеты, соответствующие аминокислотам, имеющимся в моче здорового человека: ГЦУ, УЦУ, ГАА
ПК-1 / ПК-1.3.	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 8</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;">ВОПРОСЫ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1. Определите процентный состав азотистых оснований двухцепочечной ДНК, слепком с которой является указанная иРНК.
Ответ	<ol style="list-style-type: none"> 1. Г=Ц=31%; А=Т=19%.
ПК-1 / ПК-1.3.	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 9</p> <p>Известно, что расстояние между двумя соседними нуклеотидами в</p>

	<p>спирализованной молекуле ДНК, измеренной вдоль оси спирали, составляет 0,34 нм. Молекула гемоглобина состоит из 287 аминокислот?</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Какую длину имеет кодирующий участок гена, определяющего молекулу гемоглобина?</p>
Ответ	<p>1. Длина гена равна $287 \cdot 3 \cdot 0,34 = 292,4$ нм</p>
ПК-1 / ПК-1.3.	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 10</p> <p>Белок состоит из 200 аминокислот. Расстояние между двумя соседними нуклеотидами в спирализованной молекуле ДНК (измеренное вдоль оси спирали) составляет 0,34 нм?</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Какую длину имеет определяющий его ген?</p>
Ответ	<p>1. Длина гена $200 \cdot 3 \cdot 0,34 = 203,66$ нм</p>
ПК-1 / ПК-1.3.	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 11</p> <p>Фрагмент молекулы ДНК состоит из 950 цитидиловых нуклеотидов, составляющих 20% от общего количества нуклеотидов в этом фрагменте ДНК</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Сколько содержится адениловых, тимидиловых, гуаниловых и цитидиловых нуклеотидов в этом фрагменте ДНК?</p>
Ответ	<p>1. Г=Ц=по 950 нуклеотидов – по 20% А=Т=по 1425 нуклеотидов – по 30%</p>
ПК-1 / ПК-1.3.	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 12</p> <p>Участок молекулы ДНК имеет следующий состав: 5'ГАТГААТАЦТГЦТТЦ 3'.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Перечислите не менее 3 последствий, к которым может привести случайная замена седьмого нуклеотида тимина на цитозин.</p>
Ответ	<p>1. Произойдет мутация — изменится кодон третьей аминокислоты; 2. В белке произойдет замена аминокислоты Тир на Гис, в результате изменится первичная структура белка; 3. Изменение белка приведет к нарушению его структуры и свойств.</p>
ПК-1 / ПК-1.3.	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 13</p> <p>В результате нарушения овогенеза овоцита I-го порядка с набором хромосом 2А+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: А+XX (24 хромосомы) с вероятностью 50% и А (22 хромосомы) с вероятностью 50%.</p>
ПК-1 / ПК-1.3.	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 14</p> <p>1. В результате нарушения сперматогенеза сперматоцита I-го порядка с набором хромосом 2А+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>
ПК-1 / ПК-1.3.	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 15</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>
ПК-1 / ПК-1.3.	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 16</p> <p>В результате нарушения сперматогенеза из сперматоцита I-го порядка с набором хромосом ССЕЕХУ 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: ССЕЕХ (25 хромосом) с вероятностью 25%, ССХ (23 хромосомы) с вероятностью 25%, ЕЕУ (23 хромосомы) с вероятностью 25% и У (21 хромосома) с вероятностью 25%.</p>
ОПК-2 -/ ОПК-2.1	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 17</p> <p><i>Полidakтилия</i> у человека наследуется как доминантный признак. В семье у гетерозиготных родителей родился больной ребенок.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Определите вероятность рождения здоровых детей.</p>
Ответ	<p>1. Вероятность рождения здоровых детей в семье равна 25%.</p>
ОПК-2 / ОПК-2.1	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 20</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;">ВОПРОСЫ:</p> <p>1. Каковы наиболее вероятные генотипы родителей?</p>
Ответ	<p>1. Оба родителя гетерозиготны по альбинизму (генотипы Aa). Один из родителей гетерозиготен по талассемии (генотип Tt), другой здоров (генотип TT).</p>

<p>ОПК-2 / ОПК-2.1</p>	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 21</p> <p>Какие типы гамет и в каком соотношении образует особь с генотипом <i>AaBbCc</i>?</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <ol style="list-style-type: none"> при полном сцеплении доминантных генов, при расположении генов в разных парах гомологичных хромосом? <p>Ответ пояснить рисунком</p>
<p>Ответ</p>	<ol style="list-style-type: none"> $ABC - 50\%$; $abc - 50\%$ $2^n = 2^3 = 8$ (по 12,5% каждая): ABC ; ABc; AbC; Abc; aBC; aBc; abC; abc
<p>ОПК-2 / ОПК-2.1</p>	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 22</p> <p><i>Катаракта</i> и <i>полидактилия</i> у человека обусловлены доминантными аутосомными тесно сцепленными (т.е. не обнаруживаемыми кроссинговером) аллелями.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 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</p>	<ol style="list-style-type: none"> Вероятность рождения детей с: катарактой – 25 %, с полидактилией – 25 %, с обеими аномалиями – 50 %
<p>ОПК-2 / ОПК-2.1</p>	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 23</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;">ВОПРОСЫ:</p> <ol style="list-style-type: none"> Определите изменения в строении белка вируса после воздействия на иРНК азотистой кислотой.
<p>Ответ</p>	<ol style="list-style-type: none"> После воздействия на и-РНК азотистой кислотой произойдут следующие изменения в строении белка вируса: в первом, третьем и седьмом положениях серин заменится на цистеин; в пятом положении треонин заменится на серин, а в шестом положении на глицин
<p>ОПК-2 / ОПК-2.1</p>	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 24</p> <p>Участок гена, кодирующий полипептид, имеет в норме следующий порядок оснований: 5' ААГЦААЦЦАТГАГТААТГ 3'..</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <ol style="list-style-type: none"> Какие изменения произойдут в белке, если во время репликации в шестом кодоне произошла инсерция тимина между вторым и третьим нуклеотидами.
<p>Ответ</p>	<ol style="list-style-type: none"> Произойдет мутация, которая приведет к сдвигу рамки считывания.
<p>ОПК-2 / ОПК-2.1</p>	<p style="text-align: center;">ЗАДАЧА 25</p> <p>У плода обнаружен кариотип 2A+XXX.</p> <p style="text-align: center;">ВОПРОСЫ:</p> <ol style="list-style-type: none"> Объяснить механизм возникновения данного кариотипа 2A+XXX. Указать общее количество хромосом в кариотипе и количество хромосом в гаметах.

	<p>3. Указать название мутации?</p> <p>4. Охарактеризовать фенотип и назвать синдром?</p> <p>Нарисуйте схемы гаметогенеза у родителей.</p>
Ответ	<p>1. Общее количество хромосом в кариотипе $2A+XXX=47$ хромосом.</p> <p>2. Зигота $2A+XXX$ может возникнуть при слиянии нормальной яйцеклетки $(A+X)$ с аномальным сперматозоидом $(A+XX)$ или наоборот.</p> <p>3. Произошла геномная мутация – полисомия половых хромосом.</p> <p>4. Синдром трисомия-X.</p>

**ШКАЛЫ И КРИТЕРИЙ ОЦЕНКИ РЕЗУЛЬТАТОВ ОБУЧЕНИЯ
ПО ДИСЦИПЛИНЕ
«Цитогенетика»
(наименование дисциплины)**

Проведение зачета по дисциплине «Цитогенетика»

как основной формы проверки знаний, умений и навыков обучающихся предполагает соблюдение ряда условий, обеспечивающих педагогическую эффективность оценочной процедуры. Важнейшие среди них:

1. обеспечить самостоятельность ответа обучающегося по билетам и заданным вопросам одинаковой сложности требуемой программой уровня;
2. определить глубину знаний программы по дисциплине;
3. определить уровень владения научным языком и терминологией;
4. определить умение логически, корректно и аргументированно излагать ответ на экзамене;
5. определить умение и навыки 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 аргументированно изложить ответ;
- затруднения при выполнении предусмотренных программой заданий.

Оценки **«не зачтено»** заслуживает ответ, содержащий:

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