

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ	 SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии	044-46/ 16етін 1 беті
Контрольно-измерительные средства	

КОНТРОЛЬНО-ИЗМЕРИТЕЛЬНЫЕ СРЕДСТВА

Вопросы программы для рубежного контроля

- Название ОП: 6В10106 – «Фармация»
- Код дисциплины: ИВОМО 1204
- Название дисциплины: Молекулярная биология с основой медицинской генетики
- Объем учебных часов: 120/кредитов: 4
- Курс: I, семестр: II

Составитель:  ст.преп. Дарипбек А.Ж.

Заведующий кафедрой:  Давренбеков К.Н.

Протокол № 1 Дата 27.08.2025

ONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Группа _____ Студент _____ Дата _____

І вариант

- Мономерами нуклеиновых кислот являются ...
 А) нуклеотиды.
 Б) сахара.
 В) аминокислоты.
 Г) гены.
 Д) жирные кислоты.
- Комплементарными являются нуклеотиды...
 А) А – Т.
 Б) Т – У.
 В) Г – Т.
 Г) Ц – А.
 Д) Т – Г.
- Уотсон и Крик расшифровали структуру молекулы ДНК в ... году.
 А) 1953
 Б) 1930
 В) 1900
 Г) 1961
 Д) 1970
- У пре-мРНК со стороны 5'-конца в процессе созревания присоединяется ...
 А) 7-метилгуанилат.
 Б) 5-инозинфосфат.
 В) 3-метилуридин.
 Г) псевдоуридин.
 Д) дигидроуридин.
- Нуклеотид состоит из...
 А) сахара, фосфатной группы и азотистого основания.
 Б) А, Г, Т и Ц.
 В) азотистых оснований.
 Г) сахара–фосфатного остова.
 Д) остатков фосфорной кислоты и сахара
- Впервые расшифровали структуру молекулы ДНК...
 А) Уотсон и Крик.
 Б) Мальпиги и Грю.
 В) Мендель и Морган.
 Г) Жакоб и Моно.
 Д) Браун и Пуркинъе.
- ... не входят в состав мембраны клеток.
 А) Нуклеиновые кислоты
 Б) Фосфолипиды
 В) Углеводы
 Г) Белки
 Д) Сфинголипиды
- Трансмембранные белки встроены в мембрану ...
 А) насквозь пронизывая ее липидный бислой.

ONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

- Б) поверхностно, исполняя роль рецепторов.
В) поверхностно, исполняя роль транспортных каналов.
Г) глубоко, но не пронизывают липидный бислой.
Д) поверхностно, исполняя роль внутриклеточных рецепторов.
9. Первыми доказали главную роль ДНК в переносе наследственной информации...
- А) Мендель и Морган.
Б) Бидл и Татум.
В) Гриффит и Эвери.
Г) Уотсон и Крик.
Д) Стертеван и Сталь.
10. Первичная структура ДНК образована ... связью.
- А) 3'/5'- фосфодиэфирной
Б) водородной
В) ионной
Г) полярной
Д) вандерваальсовой
11. Основания ... комплементарны друг другу в молекуле ДНК.
- а) А – Т; Г – Ц
б) А – Ц; Г – Т
с) А – Г; Ц – Т
е) А – Г; Ц – У
д) А – У; Ц – Т
12. В одной рибосоме могут одновременно находиться.....
- А) одна т-РНК
Б) две-три т-РНК
В) четыре-пять т-РНК
Г) столько т-РНК, сколько мономеров в синтезируемом полипептиде
Д) столько т-РНК, сколько мономеров в мРНК
13. Биосинтез белков гиалоплазмы идет в.....
- А) ядре
Б) гладкой ЭПС
В) комплексе Гольджи
Г) митохондриях
Д) цитоплазме
14. Биосинтез белков на экспорт идет в
- А) гранулярной ЭПС
Б) ядре
В) агранулярной ЭПС
Г) комплексе Гольджи
Д) митохондриях
15. Биосинтез белков мембран клетки идет в ...
- А) гранулярной ЭПС
Б) ядре
В) агранулярной ЭПС
Г) комплексе Гольджи
Д) митохондриях
16. Биосинтез лизосомальных белков клетки идет в.....
- А) гранулярной ЭПС

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16бетін 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

- Б) ядре
 В) агранулярной ЭПС
 Г) комплексе Гольджи
 Д) митохондриях
17. Биосинтез митохондриальных белков клетки идет в.....
 А) гиалоплазме
 Б) ядре
 В) агранулярной ЭПС
 Г) комплексе Гольджи
 Д) митохондриях
18. Биосинтез ядерных белков клетки идет в.....
 А) гиалоплазме
 Б) ядре
 В) агранулярной ЭПС
 Г) комплексе Гольджи
 Д) митохондриях
19. Сортировка белков мембран клетки идет в...
 А) гранулярной ЭПС
 Б) ядре
 В) агранулярной ЭПС
 Г) комплексе Гольджи
 Д) митохондриях
20. Для процесса трансляции НЕ нужны.....
 А) рибосомы
 Б) аминокислоты
 В) РНК-полимераза
 Г) т-РНК
 Д) м-РНК
21. В эукариотической клетке.....
 А) РНК и белки синтезируются в плазме
 Б) РНК и белки синтезируются в цитоплазме
 В) РНК и белки синтезируются в ядре
 Г) РНК синтезируется в ядре, белки - в цитоплазме
 Д) РНК синтезируется в цитоплазме, белки - в ядре
22. Выберите правильную последовательность передачи информации в процессе синтеза белка.....
 А) ДНК → и РНК → белок
 Б) ДНК → т РНК → белок
 В) р РНК → т РНК → белок
 Г) м РНК → ДНК → т РНК → белок
 Д) белок → ДНК → т РНК → м РНК
23. К генным мутациям относится ...
 А) замена пар оснований.
 Б) транскрипция.
 В) инверсии.
 Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п 1.2.3.2п-1.2.3.
 Д) кратное увеличение хромосом.
24. К генным мутациям относится ...

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16бетін 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

- А) замена пар оснований.
 Б) транскрипция.
 В) инверсии.
 Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п 1.2.3.2п-1.2.3.
 Д) кратное увеличение хромосом.
25. К генным мутациям относится ...
 А) замена пар оснований.
 Б) делеции различных частей гена.
 В) инверсии.
 Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п 1.2.3.2п-1.2.3.
 Д) кратное увеличение хромосом.
26. Тип мутации в ДНК или РНК, при которой происходит замена одного азотистого основания другим, называется
 А) Точечной
 Б) Инверсией
 В) Дупликацией
 Г) Дистанционной
 Д) Разовой
27. К генным мутациям относится ...
 А) замена пар оснований.
 Б) делеции различных частей гена.
 В) инверсии.
 Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п 1.2.3.2п-1.2.3.
 Д) кратное увеличение хромосом.
28. Тип мутации в ДНК или РНК, при которой происходит замена одного азотистого основания другим, называется
 А) Точечной
 Б) Инверсией
 В) Дупликацией
 Г) Дистанционной
 Д) Разовой
29. Если при точечной мутации происходит замена пурина на пурин или пиримидин на пиримидин, то это ...
 А) транзиция
 Б) трансверсия
 В) инверсия
 Г) инсерция
 Д) делеция
30. Если при точечной мутации происходит замена пуринна пиримидин, то это ...
 А) транзиция
 Б) трансверсия
 В) инверсия
 Г) инсерция
 Д) делеция
31. Мутация сдвига рамки считывания, при которой происходит вставка одного или нескольких нуклеотидов называется
 А) транзиция

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		
Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16бетін 1 беті

Б) трансверсия

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

32. Мутация сдвига рамки считывания, при которой происходит выпадение одного или нескольких нуклеотидов называется

А) транзиция

Б) трансверсия

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

33. Мутация сдвига рамки считывания, при которой происходит удвоение одного или нескольких нуклеотидов называется

А) транзиция

Б) дупликация

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

34. Синдром Дауна возникает при трисомии ... пары хромосом.

А) по 21

Б) по 15

В) по 20

Г) по 13

Д) по 18

35. Поворот участка хромосомы на 180° градусов вызывает мутацию по типу ...

А) инверсии.

Б) делеции.

В) транзиции.

Г) дупликации.

Д) транслокации.

36. Транслокация это – ...

А) перенос участка хромосомы с одной хромосомы на негомологичную другую.

Б) формирование участков хромосом.

В) распад хромосомы на несколько участков.

Г) перенос участка хромосомы с одной хромосомы на другую гомологичную.

Д) восстановление участков хромосом.

37. Синдром, возникающий при делеции короткого плеча в 5 паре хромосом у человека - это ...

А) синдром «кошачьего крика».

Б) синдром Дауна.

В) альбинизм.

Г) алькаптонурия.

Д) гемофилия.

38. Трисомия по 13 хромосоме приводит к развитию синдрома ...

А) Патау.

Б) Дауна.

В) Шерешевского – Тернера.

Г) Эдвардса.

Д) Клайнфельтера.

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

39. Делеция относится к ...

- А) генным и хромосомным мутациям.
- Б) геномным мутациям и хромосомным мутациям.
- В) транс – мутациям.
- Г) геномным мутациям типа гетероплоидия.
- Д) геномным мутациям типа полиплоидия.

40. Дупликация относится к ...

- А) хромосомным и генным мутациям.
- Б) генным мутациям.
- В) комбинативным мутациям.
- Г) геномным мутациям типа гетероплоидия.
- Д) геномным мутациям типа полиплоидия.

41. Генотипы организмов, у которых определенный ген не имеет аллеля, называется ...

- А) гемизиготные.
- Б) гетерозиготные.
- В) аизиготные.
- Г) гомозиготные.
- Д) дизиготные.

42. К генным мутациям относится ...

- А) замена пар оснований.
- Б) транскрипция.
- В) инверсии.
- Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п 1.2.3.2п-1.2.3.
- Д) кратное увеличение хромосом.

43. К генным мутациям относится ...

- А) замена пар оснований.
- Б) транскрипция.
- В) инверсии.
- Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п 1.2.3.2п-1.2.3.
- Д) кратное увеличение хромосом.

44. К генным мутациям относится ...

- А) замена пар оснований.
- Б) транскрипция.
- В) инверсии.
- Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п 1.2.3.2п-1.2.3.
- Д) кратное увеличение хромосом.

45. К генным мутациям относится ...

- А) замена пар оснований.
- Б) транскрипция.
- В) дупликации различных частей гена.
- Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п 1.2.3.2п-1.2.3.
- Д) кратное увеличение хромосом.

46. К генным мутациям относится ...

- А) замена пар оснований.
- Б) делеции различных частей гена.
- В) инверсии.
- Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п 1.2.3.2п-1.2.3.
- Д) кратное увеличение хромосом.

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16еттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

47. Тип мутации в ДНК или РНК, при которой происходит замена одного азотистого основания другим, называется

- А) Точечной
- Б) Инверсией
- В) Дупликацией
- Г) Дистанционной
- Д) Разовой

48. Если при точечной мутации происходит замена пурина на пурин или пиримидин на пиримидин, то это

- А) транзиция
- Б) трансверсия
- В) инверсия
- Г) инсерция
- Д) делеция

49. Если при точечной мутации происходит замена пуринна пиримидин, то это...

- А) транзиция
- Б) трансверсия
- В) инверсия
- Г) инсерция
- Д) делеция

50. Мутация сдвига рамки считывания, при которой происходит вставка одного или нескольких нуклеотидов называется

- А) транзиция
- Б) трансверсия
- В) инверсия
- Г) инсерция
- Д) делеция

II. Карточки:

Мономерами ДНК являются нуклеотиды, которые состоят из азотистого основания, сахара дезоксирибозы, остатка фосфорной кислоты.

Зарисуйте схему нуклеотида. Покажите, как соединяются эти структуры в нуклеотиде.

Вставьте вместо пропусков в тексте нужные слова указанные ниже и обозначенные буквой

А:

В молекуле ДНК обнаружены различные азотистые основания:

..... ДНК из чередующихся связанных связью между сахаром одного нуклеотида и другого нуклеотида.

В клетке обнаружено не просто ДНК, состоящая из, а более сложное образование.

В этом образовании азотистые основания связаны связями по принципу

Молекула ДНК сворачивается в..... из-за разного количества водородных связей между азотистыми основаниями в обеих нитях(две связи между, три связи -.....) и таким образом принимает самую выгодную форму.

ДНК выполняет функцию наследственной информации,наследственной информации инаследственной информации.

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

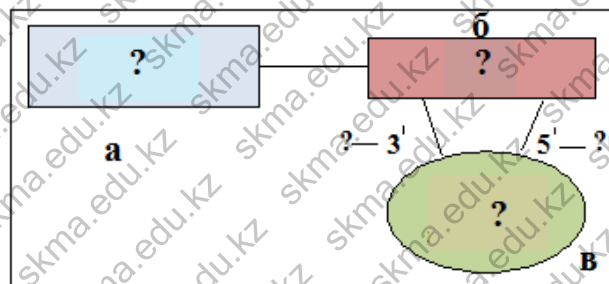
A.

Нуклеотиды;

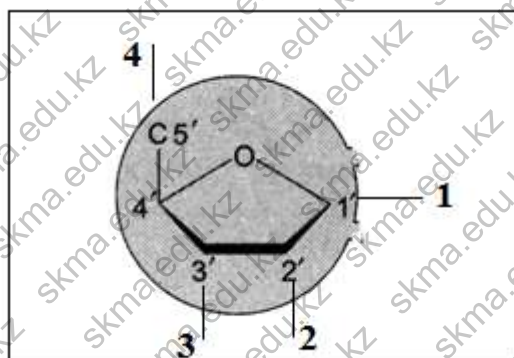
ковалентная;
состоит ;
(А), (Т), (Г), (Ц);
остаток фосфорной кислоты;
одна нить;
две нити;
двух нитей;
хранение;
нуклеотиды;
водородные;
комплементарность;
воспроизведение;
спираль;
фосфодиэфирная связь;
(А и Т) (Г и Ц);
передача.

III. Рисунки

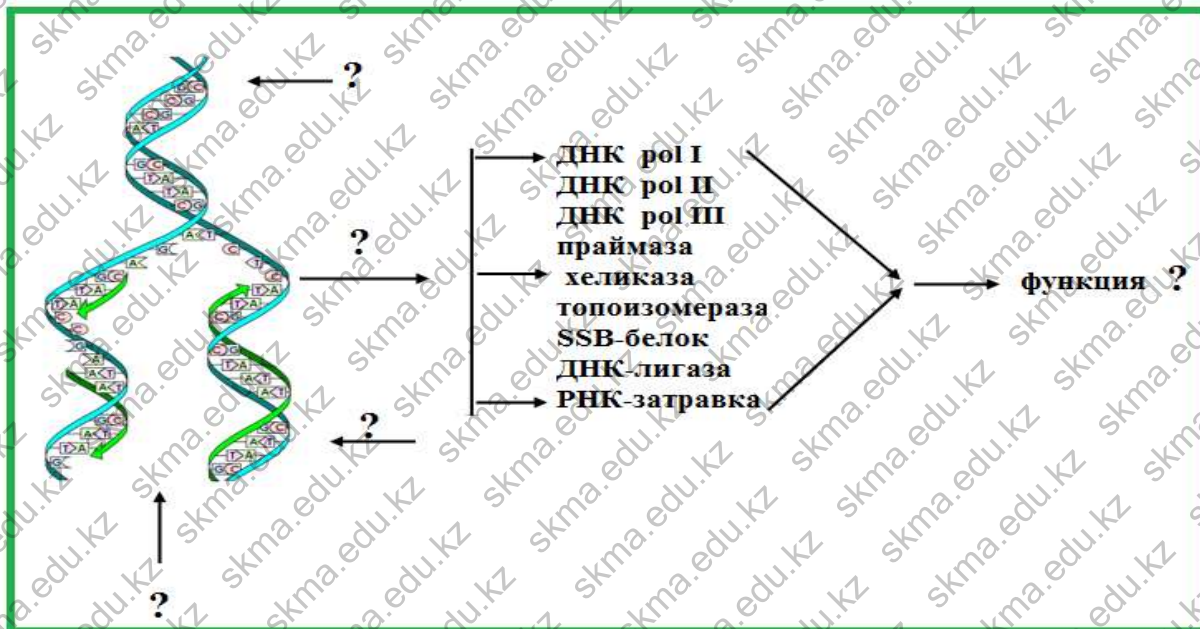
1. Ответьте, что изображено на рисунке. Подпишите, что указано вопросами и буквами.



2. Ответьте, что изображено на рисунке. Подпишите, что обозначено цифрами у данной структуры в молекуле ДНК и РНК.

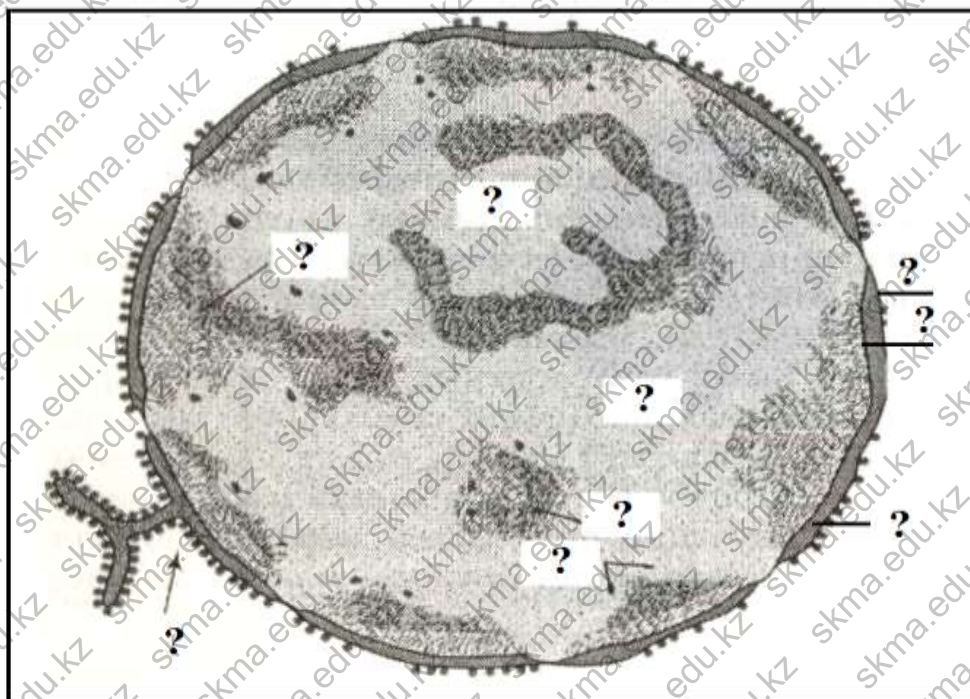


3. Ответить, какая структура изображена на рисунке. Подписать структуры, отмеченные линиями, указать место ее расположения и функции.

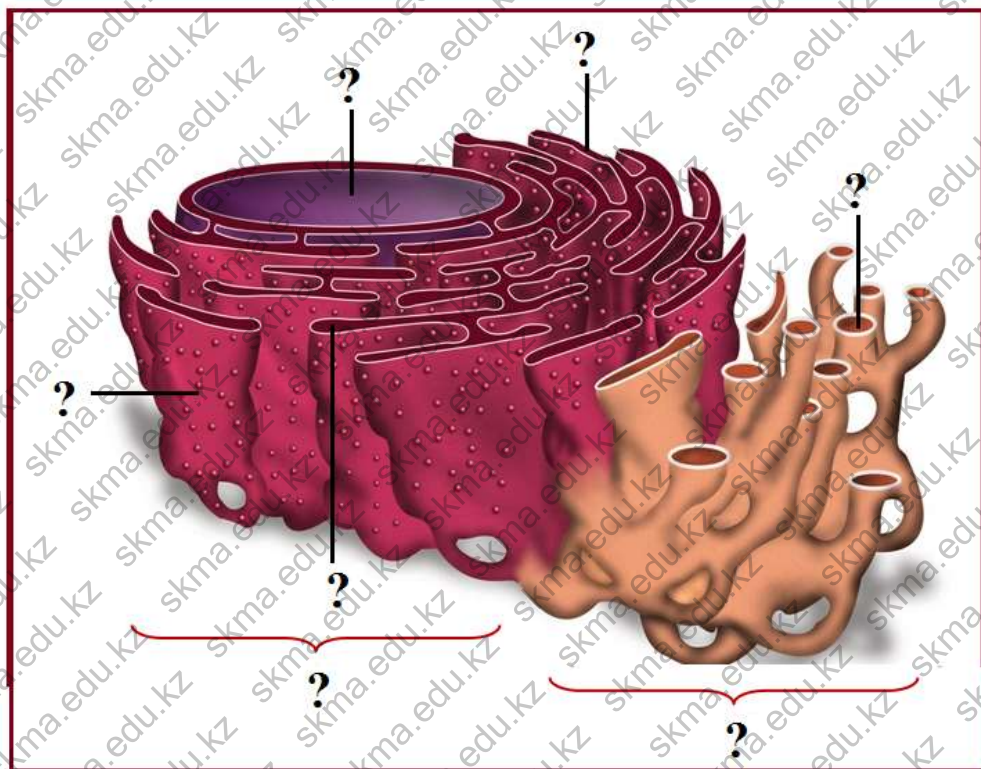


Ответьте на вопросы, указанные на рисунке

4. Ответить, какая структура изображена на рисунке. Подписать структуры, отмеченные линиями, указать место ее расположения и функции.



5. Ответить, какая структура изображена на рисунке. Подписать структуры, отмеченные линиями, указать место ее расположения и функции.



IV. Задачи:

1. Дан фрагмент кодогенной цепи ДНК
 5'..AGACCGATTGACAGTTGAGACG...3'

- построить некодогенную цепь;
- синтезировать мРНК;
- расшифровать мРНК и синтезировать полипептид;
- назвать компоненты, ответственные за транскрипцию;
- показать переводчик информации (молекулы тРНК с обязательным указанием антикодона);
- перечислить свойства генетического кода, проявившиеся в данном случае.

2. В одной молекуле ДНК нуклеотидов с тиминном Т -22% .

Определите процентное содержание нуклеотидов с А, Г, Ц по отдельности в этой молекуле ДНК. согласно правилу Чаргаффа $A+G = T+C$, все нуклеотиды в ДНК составляют 100%

Дано: Т -22%. Найти: % А, Г, Ц

ONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Группа _____ Студент _____ Дата _____

II вариант

1. Цепи в молекуле ДНК ...

- А) антипараллельны.
- Б) параллельны.
- В) не связаны между собой.
- Г) связаны фосфодиэфирной связью.
- Д) связаны пептидной связью.

2. В структуре РНК имеются все нуклеотиды, кроме ...

- А) тимина.
- Б) урацила.
- В) аденина.
- Г) гуанина.
- Д) цистозина.

3. На 5'-конце мРНК находится ...

- А) колпачок.
- Б) 5'-нетранслируемый участок.
- В) поли – (А) – фрагмент.
- Г) иницирующий кодон.
- Д) терминирующий кодон.

4. На 3'-конце мРНК находится ...

- А) поли-(А)-фрагмент.
- Б) колпачок.
- В) 5'-нетранслируемый участок.
- Г) иницирующий кодон.
- Д) терминирующий кодон.

5. 5'-нетранслируемый участок мРНК служит для связывания с ...

- А) с малой субъединицей рибосомы.
- Б) мембраной ядра.
- В) мембраной ЭПС.
- Г) рРНК.
- Д) тРНК.

6. В зрелой мРНК отсутствуют ...

- А) интроны.
- Б) экзоны.
- В) операторы.
- Г) терминаторы.
- Д) цистроны.

7. Во всех мРНК иницирующим является кодон ...

- А) АУГ
- Б) ГГЦ
- В) АГА
- Г) ААГ
- Д) УАА

8. Участок тРНК, связывающий аминокислоту называется ...

- А) акцепторным.
- Б) антикодонным.

ONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

В) дигидроуридиловым.

Г) псевдоуридиловым.

Д) добавочным.

9. Участок тРНК, комплиментарно взаимодействующий с кодоном в цепи мРНК, носит название ...

А) антикодоновый.

Б) акцепторный.

В) псевдоуридиловый.

Г) добавочный.

Д) дигидроуридиловый.

10. Связывание тРНК с аминокислотой происходит при участии фермента ...

А) аминоксил-тРНК^{aa}синтетазы.

Б) ДНК-полимеразы III.

В) аденилатциклазы

Г) пептидилпролизомеразы

Д) ревертазы

11. ...называются политенными.

а) Хромосомы, содержащие две хроматиды

б) Хромосомы, содержащие одну хроматиду

с) Хромосомы, содержащие множество хроматид

д) Хромосомы, содержащие три хроматиды

е) Хромосомы, содержащие

12. В процессе трансляции НЕ принимают участие.....

А) мРНК,

Б) 5 видов РНК-полимераз

В) 4 вида рРНК,

Г) 20 видоваминокислот,

Д) 20 видов ферментов - аминоксил-тРНК-синтетаз.

13. На 5'-конце молекулы мРНКнаходится.....участок из 1-4 модифицированных нуклеотидов. Первым всегда идет 7-метилгуанилат.

А) колпачок (кэп)

Б) 5'-нетранслируемыйучасток

В) кодон АУГ

Г) кодонтерминации

Д) 3'-нетранслируемыйучасток

14. За колпачком в молекуле мРНК идет.....последовательность из нескольких десятков нуклеотидов, отвечающая за первичное связывание мРНК с рибосомой.

А) 5'-нетранслируемыйучасток

Б) кодон АУГ

В) кодирующая часть

Г) кодон терминации

Д) 3'-нетранслируемыйучасток

15. Иницирующий ...- последовательность нуклеотидов молекулы мРНК, с которой начинается трансляция РНК.

А) колпачок (кэп)

Б) 5'-нетранслируемыйучасток

В) кодон АУГ

Г) кодон терминации

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		
Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16 беттің 1 беті

Д) поли-(А)-фрагмент

16 ... – это последовательность нуклеотидов молекулы мРНК, которая содержит информацию о последовательности аминокислот в белке.

А) 5'-нетранслируемый участок

Б) кодон АУГ

В) кодирующая часть

Г) 3'-нетранслируемый участок

Д) поли-(А)-фрагмент

17 ... – это один из 3 бессмысленных кодонов; УАА, УГА, УАГ, являющиеся сигналами окончания трансляции.

А) колпачок (кэп)

Б) кодон АУГ

В) кодирующая часть

Г) кодон терминации

Д) поли-(А)-фрагмент

18. Последовательность молекулы мРНК, состоящая из 150-200 адениловых нуклеотидов, после разрушения которой, начинается распад мРНК называется ...

А) 5'-нетранслируемый участок

Б) кодирующая часть

В) кодон терминации

Г) 3'-нетранслируемый участок

Д) поли-(А)-фрагмент

19. Процесс связывания т-РНК со своей аминокислотой называется

А) репликация

Б) активация

В) сплайсинг

Г) процессинг

Д) трансляция

20. Антикодон – это

А) участок тРНК, связывающийся с и-РНК

Б) участок и-РНК, опознаваемый РНК-полимеразой

В) участок р-РНК, к которому присоединяется белок-активатор

Г) участок и-РНК, прекращающий движение РНК-полимеразы

Д) участок ДНК, отделяющий оператор от структурных белков

21. Модификации основных оснований молекул РНК, в результате чего они становятся неспособными к комплементарным взаимодействиям, называются

А) мажорными

Б) минорными

В) пиримидиновыми

Г) пуриновыми

Д) основными

22. Двухцепочными участками тРНК являются

А) антикодоновый стебель

Б) акцепторная ветвь,

В) дигидроуридиловая петля

Г) добавочная петля

Д) антикодоновая петля.

23. Процесс передачи информации с мРНК на полипептидную цепь белка называется...

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

- А) трансляцией РНК
 Б) репликацией ДНК
 В) трансляцией ДНК
 Г) транскрипцией ДНК
 Д) транскрипцией РНК
24. Мутация сдвига рамки считывания, при которой происходит удвоение одного или нескольких нуклеотидов называется
- А) транзиция
 Б) дупликация
 В) инверсия
 Г) инсерция
 Д) делеция
25. К генным мутациям относится ...
- А) транскрипция гена .
 Б) трансляция гена.
 В) анеуплоидия гена
 Г) транслокации различных частей гена .
 Д) транспозиция гена
26. К генным мутациям относится ...
- А) транскрипция гена .
 Б) трансляция гена.
 В) инверсии различных частей гена.
 Г) анеуплоидия гена
 Д) транспозиция гена
27. Мутация сдвига рамки считывания , при которой происходит вставка одного или нескольких нуклеотидов называется
 А) транзиция
 Б) трансверсия
 В) инверсия
 Г) инсерция
 Д) делеция
28. Мутация сдвига рамки считывания , при которой происходит выпадение одного или нескольких нуклеотидов называется
 А) транзиция
 Б) трансверсия
 В) инверсия
 Г) инсерция
 Д) делеция
29. К генным мутациям относится ...
 А) замена пар оснований.
 Б) транскрипция.
 В) инверсии.
 Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п1.2.3.2п-1.2.3.
 Д) кратное увеличение хромосом.
30. К генным мутациям относится ...
 А) замена пар оснований.
 Б) транскрипция.
 В) дупликаций различных частей гена.

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Г) изменение числа хромосом приводящее к 2n1.2.3.2n-1.2.3.

Д) кратное увеличение хромосом.

31. Мутация сдвига рамки считывания, при которой происходит удвоение одного или нескольких нуклеотидов называется

А) транзигция

Б) дупликация

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

32. К генным мутациям относится ...

А) транскрипция гена .

Б) трансляция гена.

В) анеуплоидия гена

Г) транслокации различных частей гена .

Д) транспозиция гена

33. Если при точечной мутации происходит замена пурина на пурин или пиримидин на пиримидин, то это

А) транзигция

Б) трансверсия

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

34. Если при точечной мутации происходит замена пуринна пиримидин, то это ...

А) транзигция

Б) трансверсия

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

35. Мутация сдвига рамки считывания , при которой происходит выпадение одного или нескольких нуклеотидов называется

А) транзигция

Б) трансверсия

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

36. Мутация сдвига рамки считывания , при которой происходит удвоение одного или нескольких нуклеотидов называется

А) транзигция

Б) дупликация

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

37. Мутация сдвига рамки считывания, при которой происходит удвоение одного или нескольких нуклеотидов называется

А) транзигция

Б) дупликация

В) инверсия

ONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16 беттің 1 беті

- Г) инсерция
 Д) делеция
38. К генным мутациям относится ...
 А) транскрипция гена .
 Б) трансляция гена.
 В) анеуплоидия гена
 Г) транслокации различных частей гена .
 Д) транспозиция гена
39. К генным мутациям относится ...
 А) транскрипция гена .
 Б) трансляция гена.
 В) инверсии различных частей гена.
 Г) анеуплоидия гена
 Д) транспозиция гена
40. К геномным мутациям типа полиплоидия относится изменение числа хромосом ...
 А) $2n \pm 1$ п.
 Б) $2n$.
 В) $1n$.
 Г) $2n \pm 1$.
 Д) $2n$.
41. Развитие синдрома Клайнфельтера связано с трисомией ...
 А) XXУ.
 Б) ХХХ.
 В) 13(0).
 Г) 18(0).
 Д) 21(0)
42. Наследственными болезнями, передающимися сцеплено с Х-хромосомой являются ...
 А) дальтонизм, гемофилия.
 Б) синдром Клайнфельтера, трисомия Х и гемофилия.
 В) синдром Дауна, Клайнфельтера, гемофилия.
 Г) дальтонизм, ХУУ, синдром Шерешевского – Тернера.
 Д) гемофилия, гипертрихоз, ихтиоз.
43. Наследственные болезни, передающиеся сцеплено с У хромосомой ...
 А) гипертрихоз, ихтиоз..
 Б) гипертрихоз, синдром Дауна и Патау.
 В) синдром Клайнфельтера, Патау.
 Г) ихтиоз, синдром Эдвардса, Дауна.
 Д) гемофилия, дальтонизм.
44. Наследственные болезни, связанные с изменением числа половых хромосом являются ...
 А) синдромы Клайнфельтера, Шерешевского-Тернера, трисомия-Х.
 Б) гемофилия, синдром, Дауна
 В) синдром Эдвардса, гипертрихоз
 Г) синдром Патау Эдвардса Дауна
 Д) дальтонизм, ихтиоз
45. Наследственные болезни, связанные с изменением числа аутосом ...
 А) синдром Дауна, Патау.
 Б) синдром Патау, гемофилия.
 В) синдром Клайнфельтера, фенилкетонурия, альбинизм.

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16 беттің 1 беті

- Г) синдром Дауна, Патау, трисомия – Х, УУУ.
 Д) болезнь Тея-Сакса, Лежена, дальтонизм.
46. Наследственные болезни, связанные с нарушением белкового обмена ...
 А) альбинизм, фенилкетонурия.
 Б) гипертрихоз, алькантонурия,
 В) гемофилия, фенилкетонурия, гликогенезы
 Г) тирозиноз, альбинизм.
 Д) гемофилия, ихтиоз.
47. Заболевание, возникающее в результате хромосомной мутации – это ...
 А) синдром «кошачего крика».
 Б) гемофилия.
 В) дальтонизм.
 Г) алькантонурия.
 Д) ахондроплазия.
48. Полиплоидия это – увеличение ...
 А) набора хромосом кратное гаплоидному.
 Б) числа отдельных хромосом.
 В) числа хромосом.
 Г) числа отдельных генов.
 Д) гаплоидного набора хромосом.
49. К генным мутациям относится ...
 А) замена пар оснований.
 Б) транскрипция.
 В) инверсии.
 Г) изменение числа хромосом приводящее к 2n1.2.3.2n-1.2.3.
 Д) кратное увеличение хромосом.
50. Тип мутации в ДНК или РНК, при которой происходит замена одного азотистого основания другим, называется
 А) точечной
 Б) инверсией
 В) дупликацией
 Г) дистанционной
 Д) разовой

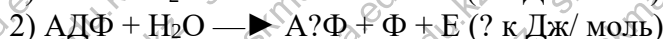
II Карточки

Вставьте вместо пропусков в тексте нужные слова указанные ниже и обозначенные буквой А:

..... - это универсальный биологический

Высококалорийное клеточное Содержит макроэнергетические.....

Макроэнергетическими называются соединения, в химических связях которых запасена... в форме, доступной для использования в биологических процессах.



Энергетическая эффективность двух макроэргических связей составляет?
 кДж/моль.

АТФ образуется в...клеток животных и.... растений.

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		
Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16 беттің 1 беті

.... используется на движение, биосинтез, деление и др.

Средняя продолжительность жизни 1 молекулы АТФ менее 1 мин, т.к. она расщепляется и восстанавливается 2400 раз в сутки.

А.

аккумулятор;

энергия;

«топливо»;

2;

связь;

АТФ

энергия;

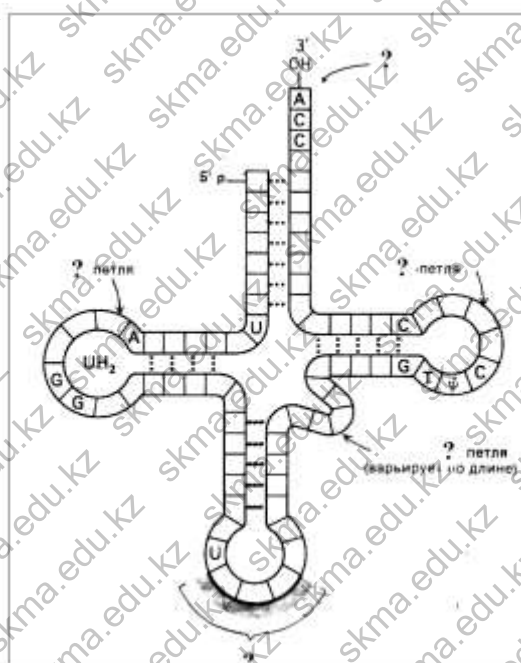
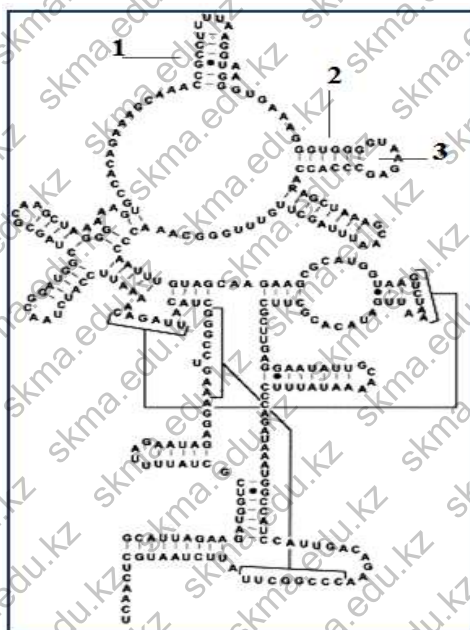
митохондрий;

энергия АТФ

хлоропласты;

III Рисунок

1. Что изображено на рисунке? Какую функцию выполняет данная структура? Ответьте, что обозначено вопросами? Какой принцип лежит в основе образования данной структуры?



2. Ответить, какая структура изображена на рисунке. Подписать структуры, отмеченные линиями, указать место ее расположения и функции.



4. Ответить, какая структура изображена на рисунке. Подписать структуры, отмеченные линиями, указать место ее расположения и функции.



ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16еттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

IV.Задачи:

1. Дан полипептид: Met-Val-Ser-Phe-Arg

- указать мРНК, которая служила матрицей для синтеза данного полипептида;
- определить последовательность гена, в которой закодирована информация о данном полипептиде;
- показать возможные варианты тРНК, участвующие в процессе синтеза данного полипептида;
- перечислить свойства генетического кода, которые проявились при этом.

2. Сколько содержится нуклеотидов А, Т, Г, во фрагменте молекулы ДНК, если в нем обнаружено 1500 нуклеотидов Ц, что составляет 30% от общего количества нуклеотидов в этом фрагменте ДНК?

Согласно правилу Чаргаффа $A+G = T+C$, все нуклеотиды в ДНК составляют 100%

Дано: Ц – 30% = 1500 нуклеотидов.

Найти: количество нуклеотидов А, Т, Г

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Группа _____ Студент _____ Дата _____

III вариант

1. тРНК связывается с 3-мя типами кодонов, если антикодон содержит нуклеотид ...

- А) инозин.
- Б) дигидроуридин.
- В) метилуридин.
- Г) цитозин.
- Д) гуанин.

2. Предшественники РНК имеют в своем составе все, кроме ..

- А) энхансеров.
- Б) экзонов.
- В) интронов.
- Г) спейсеров.
- Д) последовательностей нуклеотидов

3. Основное свойство нуклеиновой кислоты как хранителя и передатчика наследственной информации – это способность к....

- А) самовоспроизведению
- Б) метилированию
- В) образованию нуклеосом
- Г) двухцепочечному строению
- Д) антипараллельности цепей

4. В состав нуклеотида входит...

- А) азотистое основание пентоза
- Б) азотистое основание пентоза остаток фосфорной кислоты.
- В) азотистое основание остаток фосфорной кислоты.
- Г) азотистое основание аминокислота.
- Д) аминокислота пентоза.

5. Принцип комплиментарности означает соответствие оснований

- А) А-Ц и Г-Т
- Б) А-Т и Г-Ц
- В) А-Т и Г-Ц
- Г) А-Ц и У-Ц
- Д) А-У и Г-Ц

6. Мономером нуклеиновых кислот является....

- А) Азотистое основание
- Б) Пентоза
- В) Аминокислота
- Г) Нуклеотид
- Д) Остаток фосфорной кислоты

7. В состав ДНК не входит соединение....

- А) Фосфорная кислота
- Б) Дезоксирибоза
- В) Рибоза
- Г) Жирная кислота
- Д) Аденин

8. Кроме ядра, ДНК содержится также в....

- А) митохондриях

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		
Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16 беттің 1 беті

- Б) лизосомах
В) рибосомах
Г) комплексе Гольджи
Д) эндоплазматической сети
9. Молекула РНК содержит
А) рибозу, урацил, минорные основания.
Б) дезоксирибозу, аденин, урацил.
В) рибозу, аденин, тимин.
Г) дезоксирибозу, минорные основания, урацил.
Д) урацил, аденин, тимин, дезоксирибозу.
10. Молекула мРНК способна выполнять свою функцию, только
А) в одноцепочечном состоянии
Б) в двухцепочечном состоянии
В) в трехцепочечном состоянии
Г) в четырехцепочечном состоянии
11. Авторами гипотезы «один ген → один фермент» являются.....
А) В.Темин и Г.Бальтимор.
Б) А.Бидл и Э.Таттум.
В) Ф.Жакоб и К.Моно.
Г) Н.Циндер и Дж. Ледерберг.
Д) И.Рапопорт и Н.Дубинин.
12. Одноцепочными участками тРНК являются
А) Акцепторный стебель.
Б) Антикодонавый стебель.
В) Дигидроуридиловый стебель.
Г) Псевдоуридиловый стебель.
Д) Антикодонавая петля.
13. Участок на 3'-конце молекулы тРНК, к которому присоединяется аминокислота, называется.....
А) Дигидроуридиновая петля
Б) Псевдоуридиновая петля
В) антикодонавый стебель
Г) Антикодонавая петля
Д) Акцепторная ветвь
14. Участок молекулы тРНК, состоящий из 7 нуклеотидов, три из которых выполняют функцию антикодона, называется.....
А) антикодонавый стебель
Б) антикодонавая петля
В) дигидроуридиновая петля
Г) псевдоуридиновая петля
Д) акцепторная ветвь
15. Вторичная структура мРНК представляет собой пространственную конфигурацию с образованием.....
А) аттенюатора
Б) шпильки
В) спейсера
Г) петли
Д) стебля

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

16. Вторичная структура, имеющая пространственную конформацию, называемую «кленовым листом», характерна для

- А) мРНК
- Б) рРНК
- В) тРНК
- Г) ДНК
- Д) мяРНК

17. Первичная структура молекула,представляет также линейный полимер с 1-3 шпильками.

- А) мРНК
- Б) рРНК
- В) тРНК
- Г) ДНК
- Д) мяРНК

18. Вторичная структура,представлена структурой с большим количеством двуцепочных участков и«шпильек».

- А) мРНК
- Б) рРНК
- В) тРНК
- Г) ДНК
- Д) мяРНК

19. В состав рибосомных субъединиц входят рРНК в своей.....структуре.

- А) первичной
- Б) вторичной
- В) третичной
- Г) конденсированной
- Д) линейной

20. Молекула рРНК эукариот бывает 4 видов:

- А) 5S-,5,8S-,18S- и28S-.
- Б) 16S-,23S-,5S-и28S-.
- В) 5S-,5,8S-,18S- и28S-K,
- Г) 23S-,16S-,18S-и28S-,
- Д) 5S-,5,8S-,18S-и23S-р,

21. Молекула рРНК прокариот бывает 3 видов:

- А) 5S-,18S- и28S-.
- Б) 16S-,23S-, и5S-.
- В) 5S-,5,8S-,и28S-K,
- Г) 23S-,16S-,и18S-, .
- Д) 5,8S-,18S-и23S-р,

22.«Головка», «тело», и «платформа» являются составными частями

- А) малой субъединицы рибосомы
- Б) большой субъединицы рибосомы
- В) полисомы
- Г) сплайсомы
- Д) информсомы

23. «Головка»,«палец»и «ребро»являются составными частями

- А) малой субъединицы рибосомы
- Б) большой субъединицы рибосомы
- В) полисомы

ONTUSTIK-KAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Г) сплайсосомы

Д) информсомы

24. Мутация сдвига рамки считывания, при которой происходит вставка одного или нескольких нуклеотидов называется ...

А) транзиция

Б) трансверсия

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

25. Мутация сдвига рамки считывания, при которой происходит выпадение одного или нескольких нуклеотидов называется

А) транзиция

Б) трансверсия

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

26. Мутация сдвига рамки считывания, при которой происходит удвоение одного или нескольких нуклеотидов называется

А) транзиция

Б) дупликация

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

27. Мутация сдвига рамки считывания, при которой происходит удвоение одного или нескольких нуклеотидов называется

А) транзиция

Б) дупликация

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

28. К генным мутациям относится ...

А) транскрипция гена.

Б) трансляция гена.

В) анеуплоидия гена

Г) транслокации различных частей гена.

Д) транспозиция гена

29. К генным мутациям относится ...

А) транскрипция гена.

Б) трансляция гена.

В) инверсии различных частей гена.

Г) анеуплоидия гена

Д) транспозиция гена

30. Если при точечной мутации происходит замена пурина на пурин или пиримидин на пиримидин, то это

А) транзиция

Б) трансверсия

В) инверсия

Г) инсерция

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 бетін 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Д) делеция

31. Если при точечной мутации происходит замена пурина пиримидин, то это

А) транзиция

Б) трансверсия

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

32. Мутация сдвига рамки считывания, при которой происходит вставка одного или нескольких нуклеотидов называется

А) транзиция

Б) трансверсия

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

33. Мутация сдвига рамки считывания, при которой происходит выпадение одного или нескольких нуклеотидов называется

А) транзиция

Б) трансверсия

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

34. Мутация сдвига рамки считывания, при которой происходит удвоение одного или нескольких нуклеотидов называется

А) транзиция

Б) дупликация

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

35. Мутация сдвига рамки считывания, при которой происходит удвоение одного или нескольких нуклеотидов называется

А) транзиция

Б) дупликация

В) инверсия

Г) инсерция

Д) делеция

36. К генным мутациям относится ..

А) транскрипция гена.

Б) трансляция гена.

В) анеуплоидия гена

Г) транслокации различных частей гена.

Д) транспозиция гена

37. К генным мутациям относится...

А) транскрипция гена.

Б) трансляция гена.

В) инверсии различных частей гена.

Г) анеуплоидия гена

Д) транспозиция гена

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIYASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

38. К межхромосомной абберации относится ...

- А) транслокация.
- Б) дефименция.
- В) делеция.
- Г) инверсия.
- Д) дупликация.

39. Синдром «Кошачьего крика» - это результат ...

- А) делеции.
- Б) дупликации.
- В) инверсии.
- Г) транслокации.
- Д) гемофилии.

40. Больной с синдромом Дауна имеет ... число хромосом.

- А) 2п 1
- Б) 2п – 1
- В) 3п 1п
- Г) 2п – 1п
- Д) 2п 2

41. Возникновение синдрома Патау связано с ... хромосомой.

- А) 13
- Б) 21
- В) 5
- Г) 8
- Д) 18

42. Инбридинг – это ...

- А) близкородственное скрещивание.
- Б) перекрестное опыление.
- В) случайное скрещивание.
- Г) свободное скрещивание.
- Д) гибридизация.

43. Возникновение синдрома Эдвардса связано с трисомией ... хромосомы.

- А) 18
- Б) 3
- В) 21
- Г) 5
- Д) 14

44. Кариотип человека с синдромом Клайнфельтера составляет ... хромосом.

- А) 47
- Б) 46
- В) 45
- Г) 23
- Д) 44

45. Моносомия характерна для генотипов ...

- А) XO, YO
- Б) XXX, XXU
- В) XX, XY
- Г) XXO, XYO
- Д) XXUU, XYUU

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16 беттің 1 беті

46. Кариотип больного, страдающего синдромом Шерешевского–Тернера имеет ... хромосом.

- А) 45
- Б) 44
- В) 46
- Г) 27
- Д) 48

47. Наследственное заболевание людей, возникающее в результате изменения структуры хромосом это ...

- А) синдром «кошачьего крика».
- Б) синдром Шерешевского – Тернера.
- В) синдром Клайнфельтера.
- Г) гемофилия.
- Д) X – трисомия.

48. Межхромосомную абберация – это

- А) транслокация
- Б) дефименция
- В) делеция
- Г) инверсия
- Д) инсерция
- Е) инсерция

49. Изменчивость, не передающаяся по наследству называется ...

- А) модификационной.
- Б) мутационной.
- В) соотносительной.
- Г) качественной.
- Д) количественной.

50. К генным мутациям относится ...

- А) сдвиг рамки считывания.
- Б) инверсия.
- В) транслокация.
- Г) анеуплоидия
- Д) кратное увеличение хромосом.

II Карточки

Вставьте вместо пропусков в тексте нужные слова указанные ниже и обозначенные буквой

А:

Рибонуклеиновая кислота (РНК), линейный..., но гораздо более короткий, чем

Основания РНК комплементарны..... ДНК, но в молекуле РНК одно основание - заменено на, а вместо использована просто, имеющая на один атом кислорода больше. Кроме того, РНК –..... структура.

Существует три основных вида молекул РНК, малые РНК и рибозимы:

.....— это молекулы, считывающие информацию о структуре гена с ДНК;

?-РНКсоединяется с рибосомой и работает как (поэтому называется еще и ..., или ?-РНК);

.....- этомолекулы РНК гораздо меньшегоразмера и имеющие около 33 разновидностей.Молекулы этого типа к месту синтеза белка на рибосоме.

- – это молекула не несущая генетической информации, но в состав

ONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16етін 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

..... - это молекулы РНК, содержащие 60-1000 нуклеотидов. Они осуществляют удаление в середине пре-РНК.

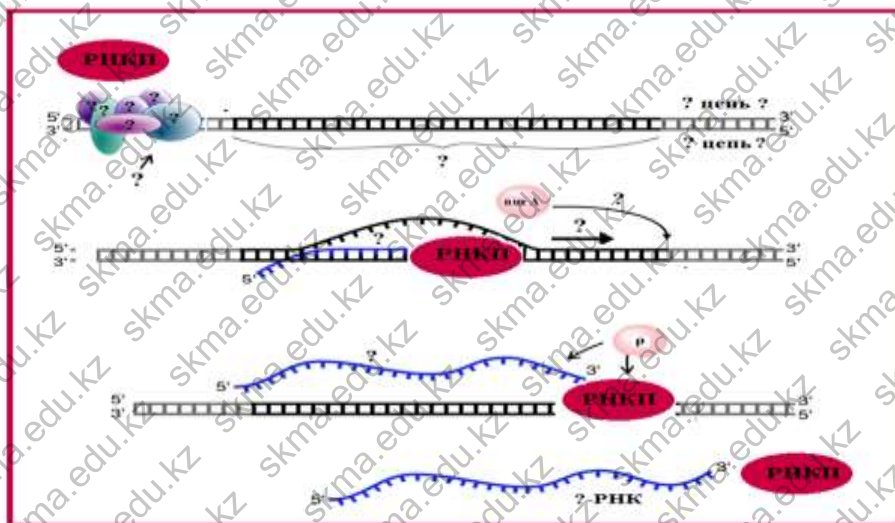
- это молекула РНК, обладающая каталитическим действием. Многие катализируют расщепление самих себя или других молекул РНК. В настоящее время тоже принято рассматривать как рибозим.

..... - это паразитические молекулы РНК. Одетые в защитную белковую оболочку, они называются

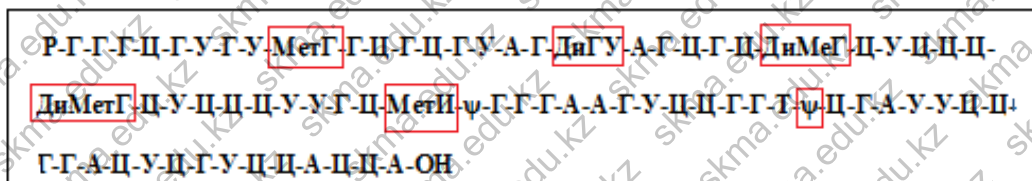
А.
Полимер;
ДНК;
входящая;
основания;
вирусами
рибозимы
тимин (Т);
урацил (У);
дезоксирибоза;
Вирусные РНК
рибоза;
одноцепочечная;
доставляют;
м-РНК
рибозимы
рибосом;
рибосому
информационные РНК (и-РНК);
транспортные РНК (т-РНК);
рибосомная РНК (р-РНК);
спейсеров
матричная;
матрица;
аминокислоты.

III Рисунки

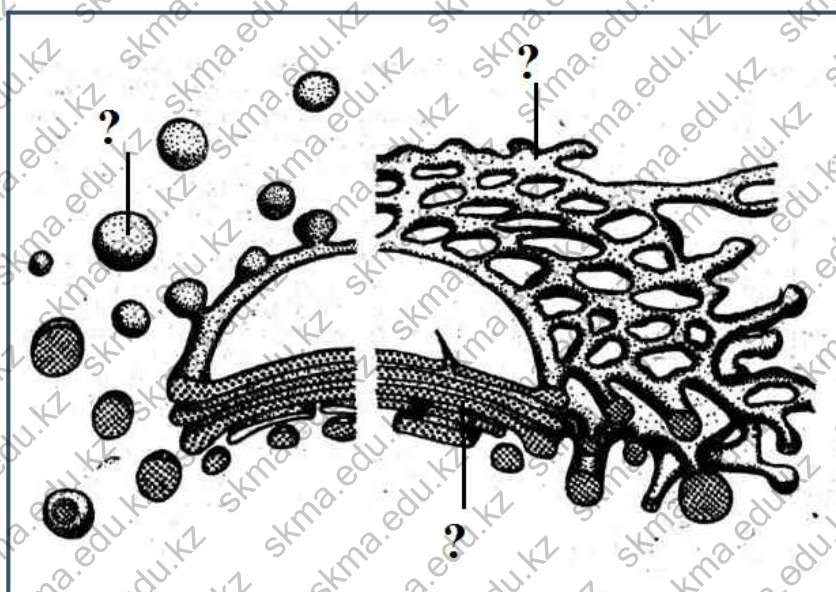
1. Какой процесс указан на рисунке? Опишите последовательность этапов процесса. Подпишите структуры, указанные вопросом.



2. Что изображено на рисунке? Что обозначено красными квадратами? Какую функцию выполняет данная структура?

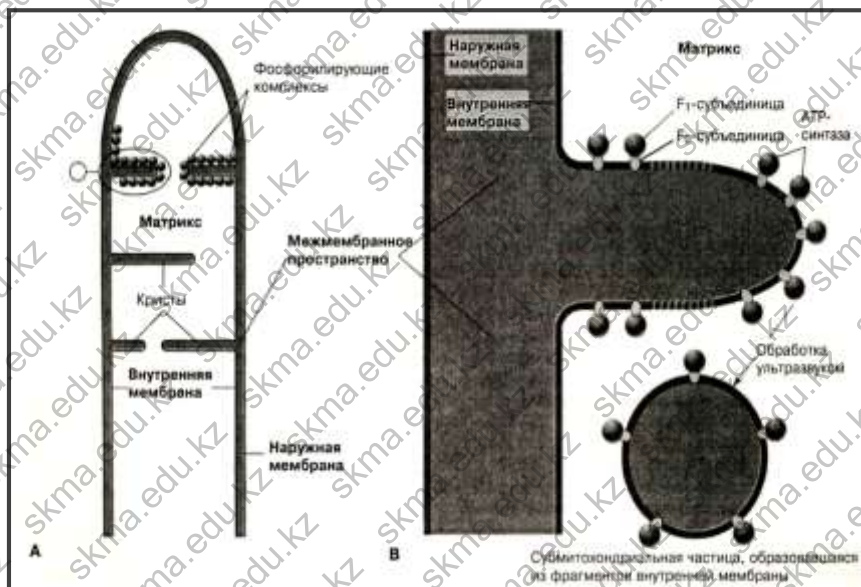


3. Ответить, какая структура изображена на рисунке. Подписать структуры, отмеченные линиями, указать место ее расположения и функции.



ОҢТҮСТІК-ҚАЗАҚСТАН МЕДИЦИНА АКАДЕМИЯСЫ «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

4. Ответить, какая структура изображена на рисунке. Подписать структуры, отмеченные линиями, указать место ее расположения и функции.



IV. Задачи

1. Дан фрагмент кодогенной цепи ДНК

+15'..AGACCATGCACGUGGGTTGACCGTTGAGACGATTGAGCACAT...3'

- показать некодогенную цепь;
- синтезировать пре-мРНК;
- провести сплайсинг (вырезать интрон)
- перевести информацию, записанную в мРНК в белок

2. Участок молекулы ДНК (одна цепочка) содержит: 150 нуклеотидов – А, 50 нуклеотидов – Т, 300 нуклеотидов – Ц, 100 нуклеотидов - Г.. Согласно правилу Чаргаффа А=Т, Г=Ц.

Определите : количество нуклеотидов во второй цепи с А, Т, Г, Ц и общее количество нуклеотидов с А, Т, Ц, Г в двух цепях ДНК.

Дано: нуклеотидов в 1-й цепи ДНК: А-150, Т-50, Ц-200, Г-100. Найти: А, Т, Ц, Г в двух цепях ДНК.

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Группа _____ Студент _____ Дата _____

IV. вариант

1. Вторичная и третичная структура характерна для;

- А) мРНК, тРНК;
- Б) иРНК, рРНК;
- В) рРНК, тРНК;
- Г) мРНК, рРНК;
- Д) мРНК, тРНК, рРНК;

2. Молекула РНК состоит из,...

- А) колпачка, 5' – нетранслируемого участка, инициаторного кодона, кодирующая части, терминационного участка, 3' – нетранслируемого участка, поли(А) – фрагмента;
- Б) колпачка, 5' – нетранслируемого, инициаторного, терминатора, 3' – нетранслируемого, поли (А) фрагмента;
- В) колпачка, инициаторного, кодирующего, терминационного, 3' – нетранслируемого участка, поли (А) фрагмента;
- Г) 5' – нетранслируемого, инициаторного, кодирующего, терминационного, 3' – нетранслируемого участка, поли (А) фрагмента;
- Д) колпачка, 5' – нетранслируемого, инициаторного, кодирующего, терминационного, 3' – нетранслируемого участков;

3. Молекула т-РНК состоит из участков

- А) 4-х двухцепочных и 5-одноцепочных;
- Б) из 5 одноцепочных и 4-х двухцепочных;
- В) только одноцепочных;
- Г) только двухцепочных;

4. В составе молекулы т-РНК встречаются нуклеотиды

- А) А, Г, Ц, У; инозин, метилинозин, метилуридин
- Б) А, Г, Ц, У, дигидроуридин;
- В) А, Г, Ц, У, дигидроуридин, инозин;
- Г) А, Г, Ц, У, дигидроуридин, инозин, метилинозин, метилуридин;
- Д) А, Г, Ц, У, дигидроуридин, псевдоуридин, инозин, метилинозин, метилуридин;

5. У эукариот различают следующие виды р-РНК....

- А) 28 S-рРНК, 18 S-рРНК; 5,8 S-рРНК, 5 S-рРНК;
- Б) 23S-рРНК, 16S-рРНК; 5 S-рРНК;
- В) 18 SpРНК; 5,8 SpРНК, 5 SpРНК;
- Г) 28 SpРНК, 18 SpРНК, 5 SpРНК;
- Д) 28 SpРНК, 18 SpРНК; 5,8 SpРНК;

6. У прокариот различают следующие виды р-РНК :

- А) 28 S-рРНК, 18 S-рРНК; 5,8 S-рРНК, 5 S-рРНК
- Б) 23S-рРНК, 16S-рРНК; 5 S-рРНК;
- В) 18 SpРНК; 5,8 SpРНК, 5 SpРНК;
- Г) 28 SpРНК, 18 SpРНК, 5 SpРНК;
- Д) 28 SpРНК, 18 SpРНК; 5,8 SpРНК;

7. Структурной основой хроматина является

- А) хромомеры.
- Б) нуклеопротеидные фибриллы.
- В) хромономы.
- Г) хроматиды.

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Д) нуклеосомы.

8. В состав нуклеосом не входит гистоновый белок

А) H1.

Б) H2A.

В) H2B.

Г) H3.

Д) H4.

9. У акроцентрических хромосом центромер расположена....

А) ближе к середине хромосомы.

Б) в середине хромосомы.

В) ближе к теломере.

Г) в теломере.

Д) в спутниковой части хромосомы.

10. Согласно Денверовской классификации, кариотип человека включает Групп хромосом.

А) 6

Б) 4

В) 5

Г) 7

Д) 9

11. Нуклеотид – это мономер молекулы.....

А) белка

Б) ДНК

В) жира

Г) углевода

Д) витамина

12. Малая субъединица рибосомы выполняет функцию.....

А) связывания мРНК и тРНК.

Б) Формирования пептидной связи.

В) выведения тРНК из рибосомы.

Г) Коррекции ошибок соединения аминокислот.

Д) термации транскрипции.

13. Большая субъединица рибосомы выполняет функцию.....

А) связывания мРНК и тРНК.

Б) Формирования пептидной связи.

В) выведения тРНК из рибосомы.

Г) Коррекции ошибок соединения аминокислот.

Д) термации транскрипции.

14. 30S субъединица рибосомы содержит

А) 21 молекул белка и одну молекулу 16S-pRNA.

Б) 31 молекулу белка, 23S-pRNA и 5S-pRNA

В) 33 молекул белка и 18S-pRNA

Г) 49 молекул белка, 28S-pRNA, 5,8S-pRNA, 5S-pRNA

Д) 28 молекул белка и 5,8S-pRNA

15. 50S субъединица рибосомы состоит из.....

А) 31 молекулу белка, 23S-pRNA и 5S-pRNA.

Б) 21 молекул белка и одну молекулу 16S-pRNA.

В) 33 молекул белка и 18S-pRNA

Г) 49 молекул белка, 28S-pRNA, 5,8S-pRNA, 5S-pRNA

ONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		
Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16 беттің 1 беті

- Д) 28 молекул белка и 5,8S-pRNA
16. 40S субъединица рибосомы состоит из.....
- А) 33 молекул белка и 18S-pRNA.
Б) 21 молекул белка и одну молекулу 16S-pRNA.
В) 31 молекулу белка, 23S-pRNA и 5S-pRNA
Г) 49 молекул белка, 28S-pRNA, 5,8S-pRNA, 5S-pRNA
Д) 28 молекул белка и 5,8S-pRNA
17. 60S субъединица рибосомы состоит из.....
- А) 49 молекул белка, 28S-pRNA, 5,8S-pRNA, 5S-pRNA.
Б) 21 молекулу белка и одну молекулу 16S-pRNA.
В) 31 молекулу белка, 23S-pRNA и 5S-pRNA
Г) 33 молекул белка и 18S-pRNA
Д) 28 молекул белка и 5,8S-pRNA
18. Центры узнавания и связывания тРНК с соответствующей ей аминокислотой находятся в.....
- А) ДНК-полимеразе.
Б) РНК-полимеразе.
В) аминоацил-тРНК-синтетазе.
Г) пептидил-тРНК-синтетазе.
Д) тРНК-синтетазе.
19. Бессмысленными или нонсенс-кодонами являются кодоны
- А) УЦУ, УЦЦ, УАУ.
Б) УУА, УГУ, УАЦ.
В) УАА, УГА, УАГ.
Г) УУУ, УУЦ, УУГ.
Д) УГГ, УАЦ, УЦГ.
20. Из 64 кодонов генетического кода смысловым являются.....
- А) 61
Б) 64
В) 56
Г) 58
Д) 46
21. НЕ минорными основаниями тРНК являются.....
- А) дигидроуридин.
Б) псевдоуридин.
В) инозин.
Г) метилинозин.
Д) урацил.
22. Единица скорости оседания веществ при центрифугировании, зависящая от массы, плотности и формы вещества, называется единицей.....
- А) Моргана
Б) Дальтона
В) Сверберга
Г) Фишера
Д) Гордона
23. В формировании третичной структуры молекулы тРНК НЕ принимает участие
- А) Дигидроуридиновая петля
Б) псевдоуридиновая петля
В) добавочная петля

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Г) антикодоновая петля

Д) нет ответа

24. К генным мутациям относится ...

А) замена пар оснований.

Б) транскрипция.

В) инверсии.

Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п1.2.3.2п-1.2.3.

Д) кратное увеличение хромосом.

25. К генным мутациям относится ...

А) замена пар оснований.

Б) транскрипция.

В) инверсии.

Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п1.2.3.2п-1.2.3.

Д) кратное увеличение хромосом.

26. К генным мутациям относится ...

А) замена пар оснований.

Б) транскрипция.

В) инверсии.

Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п1.2.3.2п-1.2.3.

Д) кратное увеличение хромосом.

27. К генным мутациям относится ...

А) замена пар оснований.

Б) транскрипция.

В) дупликации различных частей гена.

Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п1.2.3.2п-1.2.3.

Д) кратное увеличение хромосом.

28. К генным мутациям относится ...

А) замена пар оснований.

Б) делеции различных частей гена.

В) инверсии.

Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п1.2.3.2п-1.2.3.

Д) кратное увеличение хромосом.

29. К генным мутациям относится ...

А) замена пар оснований.

Б) транскрипция.

В) инверсии.

Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п1.2.3.2п-1.2.3.

Д) кратное увеличение хромосом.

30. К генным мутациям относится ...

А) замена пар оснований.

Б) транскрипция.

В) инверсии.

Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п1.2.3.2п-1.2.3.

Д) кратное увеличение хромосом.

31. К генным мутациям относится ...

А) замена пар оснований.

Б) транскрипция.

В) дупликации различных частей гена.

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

- Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п1.2.3.2п-1.2.3.
Д) кратное увеличение хромосом.
32. К генным мутациям относится ...
А) замена пар оснований.
Б) делеции различных частей гена.
В) инверсии.
Г) изменение числа хромосом приводящее к 2п1.2.3.2п-1.2.3.
Д) кратное увеличение хромосом.
33. Назовите заболевания, относящиеся к геномным мутациям:
А) гемофилия
Б) синдром Дауна
В) синдром Марфана
Г) синдром Морриса
Д) синдром «кошачьего крика»
34. Трисомия - это
А) увеличение числа хромосом в кариотипе 3п.
Б) изменение кариотипа кратное гаплоидному набору.
В) увеличение числа хромосом в диплоидном наборе на одну пару
Г) гомологичных хромосом,
Д) увеличение числа хромосом в диплоидном наборе на одну хромосому.
увеличение числа хромосом в гаплоидном наборе на одну хромосому.
увеличение числа хромосом в гаплоидном наборе на одну пару хромосом.
35. Летальные мутации
А) понижают жизнеспособность организма.
Б) повышают жизнеспособность организма.
В) повышают плодовитость.
Г) вызывают смерть в эмбриогенезе.
Д) понижают плодовитость.
36. Более тяжелые клинические проявления имеют хромосомные болезни, связанные с:
А) недостатком генетического материала
Б) избытком генетического материала
В) нет связи ни с недостатком, ни с избытком
Г) все ответы правильные
Д) нет правильного ответа
37. В основе хромосомных болезней лежат хромосомные и геномные мутации, они возникают:
А) только в половой клетке.
Б) в соматических и половых клетках.
В) только в соматических клетках.
Г) нет правильного ответа.
Д) все ответы правильные.
38. Отметь, какие из перечисленных заболеваний связаны с нарушением числа половых хромосом:
А) болезнь Дауна;
Б) синдром Клайнфельтера;
В) гемофилия;
Г) дальтонизм
Д) синдром Прадера-Вилли
39. Укажите, какие из перечисленных заболеваний связаны с нарушением числа аутосом.
А) дальтонизм

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

- Б) болезнь Гоше
 В) синдром Патау
 Г) синдром Шерешевского-Тернера
 Д) синдром Клайнфельтера.
40. Из перечисленных заболеваний выберите те, причиной которых являются структурные aberrации хромосом:
- А) синдром Патау
 Б) синдром Шерешевского – Тернера
 В) болезнь Дауна (трисомия 21)
 Г) синдром Клайнфельтера
 Д) синдром «кошачьего крика»
41. Какие мутации относятся к геномным:
- А) инверсия, транслокация,
 Б) полиплоидия, анеуплоидия;
 В) дупликация, делеция;
 Г) внутрихромосомные и межхромосомные перестройки
 Д) нет правильного ответа
42. Назовите клетки организма человека, которые легче всего использовать для выделения ДНК в целях молекулярной диагностики наследственных болезней
- А) клетки костного мозга
 Б) клетки крови
 В) клетки кожи, волос и слизистых
 Г) половые клетки
 Д) клетки костного мозга
43. Назовите генное заболевание, наследование которого сцеплено с X- хромосомой:
- А) прогрессирующая мышечная дистрофия Эрба-Ротта
 Б) адреногенитальный синдром
 В) синдром Элерса-Данло
 Г) эктодермальная дисплазия ангидротическая.
 Д) синдром Марфана
44. Фенокопия — это:
- А) одинаковое фенотипическое проявление мутаций разных генов;
 Б) полное подавление действия одного гена другим геном;
 В) явление, когда ненаследственная изменчивость копирует наследственную изменчивость;
 Г) степень фенотипического проявления гена;
 Д) явление, когда ген изменяется под действием среды и копирует другой признак.
45. Генокопия — это:
- А) вид взаимодействия генов;
 Б) одинаковое фенотипическое проявление мутаций разных генов;
 В) явление, когда признак изменяется под действием среды и копирует признак другого генотипа;
 Г) степень фенотипического проявления гена;
 Д) частота фенотипического проявления гена.
46. Причиной комбинативной изменчивости не могут быть
- А) мутации;
 Б) рекомбинации генов при кроссинговере;
 В) независимое расхождение хромосом в анафазу мейоза II
 Г) случайное сочетание гамет при оплодотворении;
 Д) независимое расхождение хроматид в анафазу мейоза I;

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		
Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16бетін 1 беті

47.Свойства мутаций:

- А) носят приспособительный характер;
- Б) наследуются;
- В) не наследуются;
- Г) носят групповой характер;
- Д) возникновение предсказуемо.

48.Свойства спонтанных мутаций:

- А) носят приспособительный характер;
- Б) наследуются;
- В) не наследуются;
- Г) являются материалом для искусственного отбора;
- Д) носят групповой характер.

49.К физическим мутагенам относят

- А) ионизирующие излучения;
- Б) природные органические и неорганические вещества;
- В) продукты промышленной переработки природных соединений;
- Г) вирусы;
- Д) продукты метаболизма паразитов.

50.К химическим мутагенам относят

- А) ионизирующие излучения;
- Б) некоторые природные органические и неорганические соединения.
- В) рентгеновские лучи;
- Г) α-излучения;
- Д) конечные продукты диссимиляции.

II. Карточки

Вставьте вместо пропусков в тексте нужные слова, указанные ниже и обозначенные буквой

А:

Для инициации синтеза ДНК на отстающей цепи нужны короткие праймеры, возникающие благодаря работе фермента, которая в качестве субстратов использует рибонуклеозидтрифосфаты.

Способствующие расплетанию ДНК..... связываются с одноцепочечной ДНК таким образом, что основания становятся доступными для реакции матричного синтеза.

Согласно **Центральной догме молекулярной биологии** реализация генетической информации идет в направлении от, но не в обратном направлении.

Репликация ДНК осуществляется ферментами ДНК-полимеразами. Субстратами и источниками энергии для синтеза продукта служат соединения -

Роль при репликация ДНК выполняют тобе нити

Дезоксирибонуклеотиды выстраиваются в дочернюю молекулу в соответствии с
: адениловый нуклеотид (А) встает в пару с тимидиловым (Т), а гуаниловый (Г) с цитидиловым (Ц) и наоборот.

Способ удвоения, при котором каждая возникающая вследствие репликации двойная спираль образована одной предсуществующей материнской молекулой ДНК и одной заново образованной дочерней, называют

ОНТУСТИК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Онтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16 беттің 1 беті

В процессе репликации ДНК выделяют фазы (начало, старт), (удлинение, приращение) и (завершение, окончание).

Разделение закрученных в биспираль полинуклеотидных цепей ДНК осуществляется ферментом при участии дестабилизирующего белка.

Ферменты, разрывая, соответственно, одну или обе цепи биспирали ДНК, создают возможность для локального вращения, что ослабляет напряжение и препятствует образованию супервитков.

Ферментом, катализирующим образование дочерних полинуклеотидных цепей, являетсяпредставляющая собой сложный мульти-макромолекулярный комплекс.

Ферментом, проводящим корректорскую правку при образовании дочерних полинуклеотидных цепей, являетсяпредставляющая собой сложный мультимакромолекулярный комплекс.

Для синтеза РНК-праймера, необходимо праймаза –.....

Инициация репликации ДНК требует предварительного образования -.....короткого фрагмента РНК, образующегося при участии ДНК-полимеразы-праймазы.

Построение одной из дочерних полипептидных цепей (.....) на материнской матрице опережает построение второй (.....).

..... обеих полинуклеотидных цепей ДНК катализирует фермент.....

Завершение репликации (.....) состоит в удалении РНК-праймеров, заполнении нуклеотидами образующихся при этом «брешей», «.....» фрагментов ДНК для восстановления целостности молекулы. В этой фазе процесса участвует

A

нуклеаза *H*., элонгацию, РРА.

терминация, лидирующая, ДНК-зависимая РНК-полимераза.

ДНК-полимераза I, ДНК-полимераза III, элонгации, биспирали ДНК.

Сшивании, ДНК-полимераза III, ДНК топоизомеразы I и II

Запоздывающая, затравки или праймера, хеликазой, терминации.

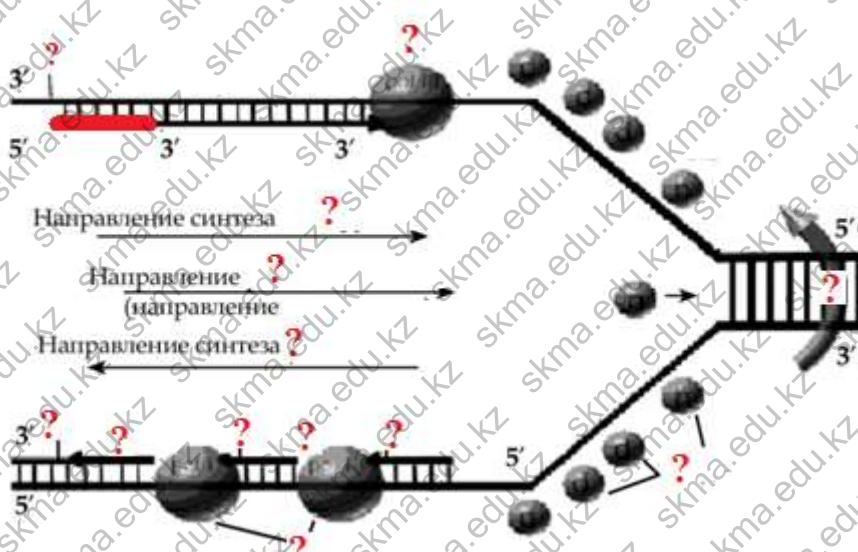
Инициации, матрицы, полуконсервативным, правилом комплементарности, ДАТФ,

дГТФ, дЦТФ, дТТФ, ферменты хеликазы,

нуклеиновых кислот к белку, праймазы.

III. Рисунки.

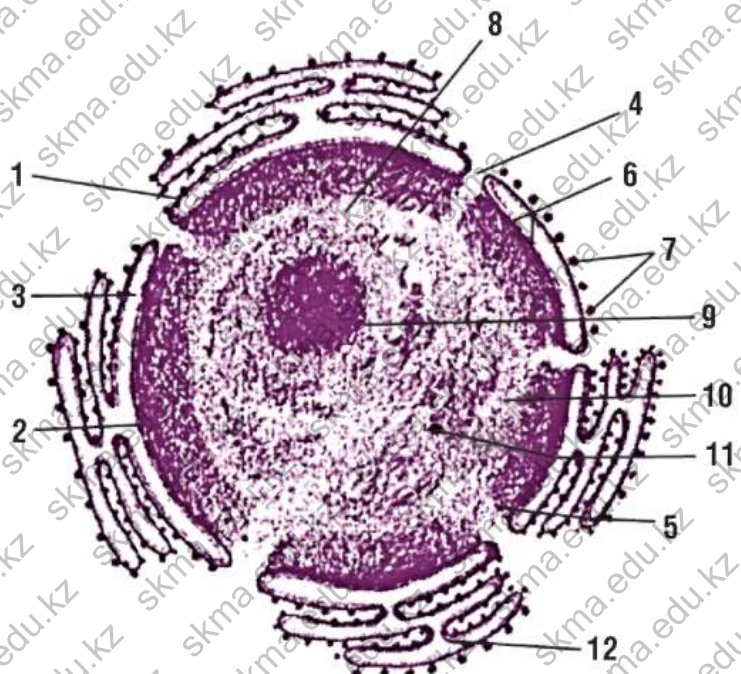
1. Какой процесс указан на рисунке? Опишите последовательность этапов процесса. Подпишите структуры, указанные вопросом.



2. Ответить, какая структура изображена на рисунке. Подписать структуры, отмеченные линиями, указать место ее расположения и функции.



3. Ответить, какая структура изображена на рисунке. Подписать структуры, отмеченные линиями, указать место ее расположения и функции.



4. Ответить, какая структура изображена на рисунке. Подписать структуры, отмеченные линиями, указать место ее расположения и функции.



ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16еттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

IV. Задачи

1. Дана молекула мРНК:

G5'ppp5'CAUCGGAUGAACAGAGCAUCCUAACAGGAGACAUAAAAAAAAA'

- провести трансляцию мРНК;
- указать продукт трансляции;
- показать переводчиков информации (молекулы тРНК с обязательным указанием антикодона);
- перечислить свойства генетического кода, которые проявились при этом.

2. Задача: На фрагменте одной цепи ДНК нуклеотиды расположены в последовательности: А-А-Г-Т-Ц-Т-А-Ц-Г-Т-А-Т...

1. Нарисуйте схему структуры второй цепи данной молекулы ДНК.
2. Какова длина в нм этого фрагмента ДНК, если один нуклеотид занимает около 0,34 нм?
3. Сколько (в %) содержится нуклеотидов в этом фрагменте молекулы ДНК?

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16бетін 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

КОНТРОЛЬНО-ИЗМЕРИТЕЛЬНЫЕ СРЕДСТВА

Вопросы программы для рубежного контроля 2

- Название ОП: 6В10106 – «Фармация»
- Код дисциплины: MBOMG 1204
- Название дисциплины: «Молекулярная биология с основой медицинской генетики»
- Объем учебных часов-120/кредитов-4
- Курс-1, семестр-II

Составитель: _____ ст.преп. Дарипбек А.Ж.

Заведующий кафедрой _____ Есиркепов М.М.

Протокол № _____ Дата _____

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Группа _____ Студент _____ Дата _____

Вариант 1

1. Выделение болезней с установленным первичным молекулярным дефектом соответствуют ... классификации генных болезней.

- А. клинической
- Б. генетической
- В. этиологической
- Г. медицинской
- Д. биологической

2. Разделение болезней на нервные, нервномышечные, кожные соответствует ... классификации генных болезней.

- А. этиологической
- Б. клинической
- В. генетической
- Г. медицинской
- Д. биологической

3. Болезни липидного обмена относятся к ...

- А. полигенным
- Б. мультифакториальным
- В. хромосомным
- Г. геномным
- Д. моногенным болезням

4. Если болезни возникают под действием факторов внешней среды на организм, предрасположенный к этим заболеваниям, то это ... болезни.

- А. моногенные
- Б. хромосомные
- В. геномные
- Г. полигенные
- Д. сцепленные

5. К полигенным болезням относится ...

- А. ишемическая болезнь сердца
- Б. синдром «кошачьего крика».
- В. синдром Дауна.
- Г. альбинизм.
- Д. алькаптонурия.

6. Непосредственной причиной развития болезней генетической предрасположенности является ...

- А. инверсии.
- Б. делеции.
- В. фактор внешней среды.
- Г. транзиции.
- Д. распад хромосомы на несколько участков.

7. Болезни, вызываемые инфекционными факторами, относятся к ... болезням, ...

- А. случайным; вызываемым факторами среды
- Б. моногенным; обусловленным наследственностью
- В. хромосомным; связанным с взаимодействием генов
- Г. хромосомным; обусловленным делецией
- Д. полигенным; обусловленным инфекцией

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		
Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16бетін 1 беті

8. К болезням, вызываемым факторами среды, относятся ...
 - А. синдром «кошачьего крика».
 - Б. травмы и инфекционные болезни
 - В. альбинизм и гемофилия.
 - Г. алькаптонурия.
 - Д. «синдром клешни»
9. Болезни, причиной которых является мутация гена, относятся к ...
 - А. полигенным
 - Б. мультифакториальным
 - В. хромосомным
 - Г. моногенным болезням
 - Д. геномным
10. Болезнь развивается при наличии генной мутации и при действии на организм только определённого фактора среды. В этом случае можно говорить о ... заболевании.
 - А. моногенном
 - Б. экогенетическом
 - В. полигенном
 - Г. мультифакториальном
 - Д. хромосомном
11. Под влиянием неблагоприятных факторов среды в процессе развития особи возникает ненаследственное изменение фенотипа, по проявлению похожее на мутацию. В этом случае можно говорить о развитии ...
 - А. генокопии
 - Б. нормокопии
 - В. клонокопии
 - Г. патокопии
 - Д. фенокопии
12. Если имеют место одинаковые изменения фенотипа, возникающие при мутации разных неаллельных генов или разных участков одного гена, то это говорит о развитии
 - А. фенокопии
 - Б. гецокопии
 - В. нормокопии
 - Г. клонокопии
 - Д. патокопии
13. К моногенным болезням с аутосомно-доминантным типом наследования патологического признака относится.....
 - А. синдром клешни
 - Б. инфекционные болезни
 - В. синдром «кошачьего крика».
 - Г. альбинизм и гемофилия.
 - Д. алькаптонурия.
14. К болезням экспансии тринуклеотидных повторов относится синдром
 - А. Нуннана
 - Б. Мартина-Белла
 - В. Коккейна
 - Г. Эдвардса
 - Д. Патау
15. К болезням геномного импринтинга относится синдром

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/
Контрольно-измерительные средства		1беттің 1 беті

А. Прадера-Вилли

Б. Нуннана

В. Мартина-Белла

Г. Коккейна

Д. Эдвардса

16. Если наследственное заболевание, возникает в результате структурных нарушений в хромосомах человека, то это

А. моногенные болезни

Б. полигенные

В. хромосомные болезни

Г. мультифакториальные

Д. геномные

Е. болезни инцринтинга

17. Хромосомные перестройки в клетках тела, вызывающие активацию онкогенов и развитие опухоли Вильямса наблюдается при ...

А. моногенных болезнях

Б. полигенных болезнях

В. мультифакториальных болезнях

Г. генетических болезнях соматических клеток

Д. болезнях инпринтинга

18. Близнецовый метод основан на ...

А. определении коэффициента конкордантности.

Б. определении коэффициента наследования.

В. определении коэффициента дискордантности.

Г. изучении интеллекта близнецов.

Д. изучении родственников близнецов.

19. Для монозиготных близнецов характерно ...

а) развитие из одной зиготы и разные генотипы.

б) развитие из разных зигот и одинаковые генотипы.

в) разные генотипы и низкая степень конкордантности признаков.

г) одинаковые генотипы и низкая степень конкордантности признаков.

д) высокая степень конкордантности и низкая степень дискордантности признаков.

20. Для дизиготных близнецов характерно

а) развитие из одной зиготы и разные генотипы.

б) развитие из разных зигот и одинаковые генотипы.

в) разные генотипы и низкая степень конкордантности признаков.

г) одинаковые генотипы и низкая степень конкордантности признаков.

д) высокая степень конкордантности и низкая степень дискордантности признаков.

21. Математическое выражение закона Харди-Вайнберга используется для расчетов ...

а) частот генов и генотипов в больших популяциях людей.

б) частот генов и генотипов в малых популяциях людей.

в) частоты рождаемости близнецов.

г) коэффициента наследования.

д) степени генетического риска.

22. У больного обнаружено наследственное заболевание - синдром трисомии X. Диагноз поставлен благодаря использованию ... метода.

а) иммунологического

б) близнецового

ONTUSTIK-KAZAKHSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

- в) биохимического
г) генеалогического
д) цитогенетического
23. Цитогенетический метод позволяет установить ...
а) роль наследственности и среды в проявлении признака.
б) хромосомные мутации.
в) пенетрантность гена.
г) генные мутации.
д) тип и характер наследования.
24. Биохимические методы генетики человека позволяет изучать ...
а) общий анализ крови.
б) активность ферментов плазмы крови.
в) активность ферментов желудочного сока.
г) состав первичной мочи.
д) наследственные нарушения обмена веществ.
25. Метод дерматоглифики и пальмоскопии основан на
а) изучение кожи тела.
б) изучение кожи лица.
в) изучение заболеваний кожи.
г) изучение папиллярных узоров пальцев, ладоней и стоп.
д) этап биологического моделирования.

I. Ответьте как наследуются признаки при аутосомно-доминантном типе наследования ...

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

II. Заполните схему. Дайте определение всем типам болезней.



III. Дайте определение собственно

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16 беттің 1 беті

наследственным болезням.

Укажите :

Причину и Условия развития болезни

Приведите примеры:

IV. Генные болезни могут различаться:

В зависимости от типа клетки, в которой возникла мутация на:

- 1.
- 2.

V. Заполните пропуски в предложении, словами, указанными ниже.

1. Деление наследственных болезней на болезни с установленным и не установленным первичным молекулярным (биохимическим) дефектом основано на классификации.
2. **Болезни**, которые не попадают под традиционное генетическое объяснение и зависят от того получен относят к болезням наследования.
3. **Риск развития полигенной болезни** зависит от, тяжести болезни, (различающейся в разных семьях), частоты болезни в данной семье, распространенности болезни среди населения.
4. **Вторичная профилактика** предполагает при высокой вероятности заболевания плода или пренатально-диагностированной болезни.

Менделеевским законам, клиническим полиморфизмом, этиологическом принципе, от какого родителя, нетрадиционного типа, пола, нормокопирования, степени предрасположенности, прерывания беременности, ген, среды, клинический принцип, антиципацией.

VI. Дайте определение понятию биаллельной экспрессии генов.

Дайте определение понятию моноаллельная экспрессия импринтированных генов.

Дайте определение явлению эпигенетики.

VII. Дайте определение генеалогическому методу. Кем предложен, в чем его суть, что позволяет установить?

VIII. Хорионбиопсия — в чем суть метода, что позволяет диагностировать, сроки проведения, что используют в качестве материала для изучения?

IX. Решить задачу, используя знание закона Харди-Вайнберга. При решении задачи необходимо записывать условие и ход решения задачи.

Задача 1. В популяции человека количество индивидуумов с голубым цветом глаз составляет 49%. Определите генетическую структуры популяции и число людей с карими глазами.

Задачи 2. В Европе на 10 000 человек с нормальным содержанием меланина встречается 1 альбинос. Ген альбинизма наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Рассчитать частоту встречаемости носителей гена альбинизма. Носителем называют организм, гетерозиготный по гену, который может вызвать в гомозиготном состоянии нарушение метаболизма.

X. Проведите анализ родословных.

Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),

Составить родословную по приведенному описанию семьи.

Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный Х-сцепленный, рецессивный Х-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

Пробанд — нормальная женщина — имеет пять сестер, две из которых однойцовые близнецы, две — двуйцовые близнецы. Все сестры имеют шесть пальцев на руке. Мать пробанда нормальна, отец — шестипалый. Со стороны матери все предки нормальны. У отца два брата и четыре сестры — все пятипалые. Бабушка по линии отца шестипалая. У нее было две шестипалые сестры и одна пятипалая. Дедушка по линии отца и все его родственники нормально пятипалые. Определите вероятность рождения в семье пробанда шестипалых детей при условии, если она выйдет замуж за нормального мужчину.

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16бетін 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Группа _____ Студент _____ Дата _____

Вариант 2

- Биохимические методы генетики человека позволяют установить
 - роль наследственности и среды в проявлении признака
 - хромосомные мутации.
 - геномные мутации.
 - генные мутации.
 - пенетрантность гена.
 - тип наследования.
- К прямым неинвазивным методам пренатальной диагностики **НЕ** относится
 - определение альфа-фетопротеина.
 - ультрасонография.
 - хорионбиопсия.
 - амниоцентез.
 - фетоскопия.
- У беременной взяли на анализ околоплодную жидкость. Для этого был применен метод исследования.
 - ЯМР-томография
 - ультрасонографии.
 - хорионбиопсии.
 - амниоцентеза.
 - фетоскопии.
- Получение материала для проведения метода амниоцентеза возможно на неделе беременности.
 - 13-й
 - 16-й
 - 17-й
 - 20-й
 - 23-й
- У беременной взяли на анализ пуповинную кровь плода. Для этого был применен метод исследования.
 - кордоцентеза
 - ультрасонографии.
 - хорионбиопсии.
 - амниоцентеза.
 - фетоскопии.
- Клетки плода используют для биохимических методов исследований, а амниотическую жидкость - для цитогенетических. Для получения этого биоматериала используют метод
 - кордоцентеза
 - ультрасонографии.
 - хорионбиопсии.
 - амниоцентеза.
 - фетоскопии.
- Методы пренатальной диагностики позволяют установить диагноз
 - большинства хромосомных болезней.
 - большинства инфекционных болезней.
 - всех генных болезней.

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16бетін 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

г) практически любой наследственной патологии.

д) болезней матери.

8. Исследование альфа-фетопротеина позволяет выявить.....

а) болезни обмена веществ плода.

б) грубые пороки развития плода.

в) врожденные пороки сердца плода.

г) хромосомные болезни матери.

д) заболевания обмена веществ матери.

9. Результаты кариотипирования плода показали наличие в кариотипе двух У-хромосом. Это говорит о развитии у плода синдрома

А. Патау.

Б. Клайнфельтера.

В. Эдвардса.

Г. Дауна.

Д. Мартина-Белла

10. У больного наблюдаются симптомы: микроцефалия, полидактилия, расщелины губы и неба, катаракта. Эти симптомы предполагают у него наличие синдрома и требует для подтверждения проведение исследования методом.

А. Прадера-Вилли, биохимическим

Б. Клайнфельтера, генеалогическим

В. трисомия – Х, УУУ, близнецовым

Г. Патау, цитогенетическим

Д. Эдвардса, биохимическим

11. У больного наблюдаются симптомы: нанизм, крыловидные кожные складки на шее, короткая шея, бочкообразная грудная клетка, половой инфантилизм, бесплодие, гиперпигментаций. Эти симптомы предполагают у него наличие синдрома и требует проведение исследования ... методом.

А. Клайнфельтера, цитогенетическим

Б. Тернера-Шерешевского, цитогенетическим

В. трисомия – Х, УУУ, близнецовым

Г. Эдвардса, биохимическим

Д. Патау, цитогенетическим

12. Анализ метафазной пластинки при кариотипировании плода показал отсутствие у 5 хромосомы короткого плеча. Это дефект вызван и приводит к развитию синдрома

А. дупликацией, Дауна.

Б. дупликацией, Прадера-Вилли

В. делецией, ХХХ

Г. инверсией, Орбели

Д. делецией, «кошачьего крика».

13. Термином «сибс» при составлении родословных обозначают ...

А. лицо, от которого начинается родословная.

Б. братьев и сестер.

В. пробанда.

Г. бабушки и дедушки пробанда.

Д. дяди, тети пробанда.

14. К моногенным болезням с аутосомно-доминантным типом наследования патологического признака относится.

А. порфирия

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

- Б. инфекционные болезни
В. синдром «кошачьего крика».
Г. альбинизм и гемофилия.
Д. алькаптонурия.
15. К моногенным болезням с аутосомно-доминантным типом наследования патологического признака относится.
А. инфекционные болезни
Б. синдром «кошачьего крика».
В. синдактилия
Г. альбинизм и гемофилия.
Д. алькаптонурия.
16. Инбридинг – это ...
А. перекрестное опыление или оплодотворение.
Б. случайное скрещивание, панмиксия.
В. свободное скрещивание, панмиксия.
Г. гибридизация.
Д. близкородственное скрещивание, повышающее гомозиготность.
17. Талассемия (одна из форм анемии) наследуется по аутосомно – доминантному типу и имеет две формы легкую (Аа) и тяжелую (АА). Проявление легкой формы талассемии объясняется ... гена.
А. сверх доминированием
Б. полным доминированием
В. кодоминированием
Г. неполным доминированием
Д. плейотропией
18. В семье здоровых родителей родился мальчик, больной гемофилией. Генотипы родителей (ген гемофилии h) будут ...
А. мать $X^H X^h$; отец $X^H Y$
Б. мать $X^H X^h$; отец $X^h Y$
В. мать $X^H X^H$; отец $X^H Y^h$
Г. мать $X^h X^h$; отец $X^H Y$
Д. мать $X^H X^H$; отец $X^H Y^h$
19. Цистинурия заболевание, связанное с нарушением обмена аминокислоты цистина. У человека с генотипом Аа повышается количество цистина в моче, с генотипом аа – образуются цистиновые камни. Тип наследования данного заболевания - ...
А. аутосомно-доминантный
Б. сцепленный с X-хромосомой доминантный
В. сцепленный с X-хромосомой рецессивный.
Г. аутосомно-рецессивный.
Д. сцепленный с Y-хромосомой
20. В результате нарушения расхождения хромосом в мейозе гамета теряет половую хромосому. Дальнейшее ее слияние с другой нормальной гаметой приведет к образованию генотипов...
А. XXX, XXY
Б. XX, XY
В. XXO, XYO
Г. XO, YO
Д. XXYY, XYYY

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16бетін 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

21. В результате нарушения расхождения хромосом в мейозе гамета теряет половую хромосому. Дальнейшее ее слияние с другой гаметой приведет к образованию кариотипа 45XO и развитию синдрома
- «кошачьего крика».
 - Шерешевского – Тернера.
 - Клайнфельтера.
 - Патау
 - трисомии X.
22. Цитогенетическое исследование новорожденного показало наличие у него делеции короткого плеча в 5 паре хромосом. Это подтверждает диагноз
- синдрома Дауна.
 - альбинизма.
 - синдрома «кошачьего крика».
 - алькаптонурии.
 - гемофилии.
23. Методом дерматоглифики было обнаружено у новорожденного на ладони одной поперечной складки и увеличенный (81°) угол между трирадиусами. Это предполагает наличие у новорожденного синдрома ...
- Патау.
 - Дауна.
 - Шерешевского – Тернера.
 - Эдвардса.
 - Клайнфельтера.
24. Действия, направленные на предупреждение зачатия больного ребенка, планирование деторождения и улучшение среды обитания человека относятся к ... наследственной аномалии.
- первичной профилактики
 - вторичной профилактики
 - постнатальной диагностики
 - пренатальной диагностики
25. К врожденным порокам развития согласно классификации по времени воздействия тератогена на развивающийся организм относятся ...
- фетопласты
 - фибробласты
 - фенокопии
 - фенофиты
 - фетопатии

I. Ответьте как наследуются признаки при аутосомно-рецессивном типе наследования ...

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

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16 беттің 1 беті

II. Заполните схему. Дайте определение всем типам болезней



III. Дайте определение экогенетическим заболеваниям.

Укажите:

Причину и Условия развития болезни

Приведите примеры:

IV. К заболеваниям с нетрадиционным типом наследования, относятся:

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.

V. Заполните пропуски в предложении, словами, указанными ниже.

1. Деление наследственных болезней на болезни аминокислотного, углеводного и липидного обмена основано на классификации.
2. Полигенные болезни обусловлены действием неблагоприятных факторов и факторов риска, формирующих наследственную предрасположенность к заболеванию.
3. Нормокопирование – это получение путем коррекции генотипа.
4. Под третичной профилактикой наследственной патологии понимают патологических генотипов. Она осуществляется путем патологических генотипов.

Гены, генетических, экспрессии, планирование семьи, генетический, коррекцию проявления, менделеевским законам, пола, нормокопирования, степени предрасположенности, прерывания беременности, по поражению определенного обмена, комбинированным, , ген, среды, нормального фенотипа, клинический принцип, антиципацией, патологического.

VI. Дайте определение понятию биаллельной экспрессии генов.

Дайте определение понятию моноаллельная экспрессия импринтированных генов.

Дайте определение явлению эпигенетики.

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16 беттің 1 беті

VII. Дайте определение близнецовому методу. Кем предложен, в чем его суть, что позволяет установить?

VIII. Амниоцентез — в чем суть метода, что позволяет диагностировать, сроки проведения, что используют в качестве материала для изучения?

IX. Решить задачу, используя знание закона Харди-Вайнберга. При решении задачи необходимо записывать условие и ход решения задачи.

Задачи 1. Предрасположенность к сахарному диабету наследуется по аутосомно-рецессивному типу. Частота встречаемости рецессивного гена предрасположенности к болезни в США приблизительно 22,5 %. Какова частота встречаемости в США гетерозиготных носителей гена предрасположенности к сахарному диабету.

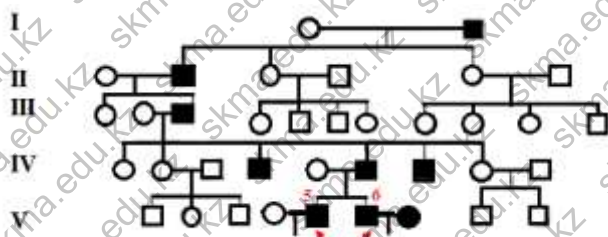
Задачи 2. У человека ген «резус положительный» доминантен по отношению к гену «резус отрицательный». В обследованной по этому показателю популяции 1982 человека были «резус положительными», а 368 — «резус отрицательными». Какова генетическая структура этой популяции?

X. Проведите анализ родословных.

Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный X-сцепленный, рецессивный X-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

Дайте полное описание типа наследования, установленного для вашей родословной



Рассчитайте генетический риск появления детей с этой аномалией в семье пробанда 5 из V поколения со здоровой женщиной; в семье пробанда 6 из этого же поколения с больной женщиной.

XI. Составить родословную по приведенному описанию семьи.

Проведите анализ родословной.

Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный X-сцепленный, рецессивный X-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

Пробанд — здоровая женщина — имеет двух здоровых братьев и двух братьев, больных алькаптонурией. Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болен

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16еттін 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

алькаптонурией и является двоюродным дядейсвоей жены. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабушка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным здоровым братом. Бабушка и дедушка пробанда по линии матери здоровы, отец и мать деда также здоровы, при этом мать деда — родная сестра деда пробанда со стороны отца. Определите вероятность рождения больных алькаптонурией детей в семье пробанда при условии, если она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдала алькаптонурией.

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Группа _____ Студент _____ Дата _____

Вариант 3

- Если порок развития возник в первые 15 дней после оплодотворения, то он относится к ...
 - бластопорам
 - бластопатиям
 - бластомерам
 - бластстулам
 - бластоцисте
- Если порок развития возник у эмбриона от 9 недели после оплодотворения и до родов, то он относится к ...
 - фетопластам
 - фетопатиям
 - фибробластам
 - фенокопиям
 - фенофитам
- Особи разных видов не скрещиваются, так как различаются генетически. Этот критерий вида определяется ... изоляцией.
 - географической
 - пространственной
 - социальной
 - репродуктивной
 - временной
- Действия направленные на прерывание беременности при высокой вероятности заболевания плода или пренатально-диагностированной болезни относятся к ... наследственной аномалии.
 - первичной профилактике
 - третичной профилактике
 - постнатальной диагностике
 - вторичной профилактике
 - пренатальной диагностике
- Действия, направленные на коррекцию проявления патологических генотипов относятся к ... наследственной аномалии.
 - первичной профилактике
 - третичной профилактике
 - вторичной профилактике
 - постнатальной диагностике
 - пренатальной диагностике
- У больного 7-ми лет задержка речевого развития, высокий рост, диспропорциональное телосложение, евнухоидный тип телосложения, позднее появление вторичных половых признаков. Эти симптомы предполагают у него наличие синдрома ... и требует проведение исследования ... методом.
 - Патау, цитогенетическим
 - Прадера-Вилли, ДНК-диагностика
 - Клайнфельтера, цитогенетическим
 - трисомия – X, УУУ, близнецовым
 - Эдвардса, биохимическим
- У новорожденного наблюдаются симптомы: наличие врожденного вывиха бедра (дисплазии), ослаблении тонуса мышц, нарушение координации; ребенок не может самостоятельно сосать и

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

плотать, проблемы с дыханием. Эти симптомы предполагают у него наличие синдрома ... и требует проведение исследования ... методом.

- А. Прадера-Вилли, ДНК-диагностика
- Б. Клайнфельтера, цитогенетическим
- В. трисомия – X, УУУ, близнецовым
- Г. Эдвардса, биохимическим
- Д. Патау, цитогенетическим

8. У больного наблюдаются симптомы: вялость ребенка; отсутствие интереса к окружающему; нарушение мышечного тонуса (чаще мышечная гипотония); судороги; характерный «мышинный» запах мочи. Эти симптомы предполагают у него наличие ... и требует проведение исследования методом.

- А. гипертрихоз, цитогенетическим
- Б. гемофилия, биохимическим.
- В. тирозиноз, генеалогическим
- Г. гемофилия, дерматоглифики
- Д. фенилкетонурия, биохимическим

9. «При соблюдении ряда условий частота гомо- и гетерозигот в популяции остаётся неизменной». Такую формулировку дает закон ...

- А. Г. Харди-В. Вайнберга.
- Б. Г. Менделя.
- В. Ч. Дарвина.
- Г. Т. Моргана.
- Д. Н. И. Вавилова.

10. Элементарной единицей эволюции является

- А. популяция
- Б. изменчивость
- В. экотоп
- Г. мутация
- Д. биогеоценоз

11. Морфологический критерий вида подразумевает ...

- А. сходство особей вида во внутреннем строении
- Б. элементарный фактор эволюции
- В. мутационный процесс, популяционные волны и изоляция
- Г. возможность резкого увеличения частоты редкого аллеля в популяции
- Д. сходство особей вида генетически

12. Генетическая гетерогенность популяции увеличивается благодаря ...

- А. сохранению рецессивных мутаций в гетерозиготах
- Б. сходству особей вида во внешнем и внутреннем строении
- В. сохранению доминантных мутаций в гомозиготах
- Г. возможности резкого увеличения частоты редкого аллеля в популяции
- Д. дрейфу генов

13. Значение изоляции заключается в том, что она ...

- А. является элементарным фактором эволюции
- Б. нарушает панмиксию
- В. является мутационным процессом,
- Г. обеспечивает сходство особей вида в строении
- Д. обеспечивают возможность резкого увеличения частоты редкого аллеля в популяции за короткое время

ONTUSTIK-KAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/
Контрольно-измерительные средства		16 беттің 1 беті

14. Неравномерное распределение наследственных заболеваний среди населения Земли является следствием ...

- А. изоляции и дрейфа генов
- Б. популяционных волн
- В. естественного отбора
- Г. миграции
- Д. мутации

15. Изоляция способствует ...

- А. изменению генофонда популяции.
- Б. сохранению генофонда популяции.
- В. уменьшению генофонда популяции.
- Г. увеличению генофонда популяции.
- Д. ничего не изменяет.

16. При приспособительный характер эволюции заключается в том, что организмы приспособляются ...

- А. к постоянству внешних условий
- Б. только к изменениям питания
- В. только к изменениям климата
- Г. к изменениям внешних условий
- Д. к новым формам размножения

17. Генетический критерий вида заключается в наличии характерного для него ...

- А. кариотипа
- Б. набора клеток
- В. строения хромосом
- Г. набора генов.
- Д. Генома

18. Изменение климата приводит к появлению новых признаков у особей популяции, способствующие их выживанию. В этом заключается ... характер эволюции.

- А. принудительный исключаящий
- Б. целесообразный
- В. мимикрирующий
- Г. приспособительный

19. В результате кораблекрушения, выжившие люди поселились на острове, обжили его и увеличили численность. Эта группа людей образовала ...

- А. генерацию
- Б. сукцессию
- В. биотоп
- Г. популяцию
- Д. биогеоценоз

20. Холодная и поздняя весна привела к тому, что численность зайцев резко упала. Это явление относится к ...

- А. естественному отбору
- Б. популяционным волнам
- В. изоляции
- Г. миграции
- Д. мутации

21. В результате религиозного конфликта несколько семей порывают с родительской популяцией и создают новую на другой территории. В ней поддерживается высокий уровень брачной

ОНТУСТІК-ҚАЗАҚСТАН MEDISINA AKADEMIASY «Онтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16 беттің 1 беті

изоляция и закрепление в ее генофонде одних аллелей и утрате других. Это явление относится к

...

А. естественному отбору

Б. изоляции

В. дрейфу генов

Г. миграции

Д. мутации

22. Ребенок, гомозиготный по аллелю гемоглобина S (HbSHbS) умирает, от серповидноклеточной анемии. Каждая такая смерть устраняет из генофонда популяции аллели HbS. Этот пример демонстрирует эволюционного фактора ...

А. отбор против гомозигот

Б. отбор против гетерозигот

В. отбор в пользу гомозигот

Г. отбор в пользу гетерозигот

Д. контротбор

23. Сезонная изоляция наблюдается в тех случаях, когда половое созревание у потенциальных партнеров по спариванию наступает ...

А. одновременно

Б. неодновременно

В. спорадически

Г. независимо друг от друга

Д. случайно

24. Морфологическая изоляция наблюдается в тех случаях, когда скрещиванию особей препятствует несоответствие ...

А. в строении органов размножения.

Б. в строении органов пищеварения.

В. в строении нервной системы.

Г. среды обитания.

Д. пищевой базы.

25. Если порок развития возник у эмбриона от 16 дня после оплодотворения до 8 недель, то он относится к ...

А. эмбриопатиям

Б. эмбриобластам

В. эмбриомерам

Г. эмбрионам

Д. эмбриоидам

I. Ответьте как наследуются признаки при X-сцепленном доминантном типе наследования

...

1.

2.

3.

4.

5.

6.

7.

ONTUSTIK-KAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16 беттің 1 беті

II. Заполните схему. Дайте определение всем типам болезней



III. Дайте определение полигенным болезням.

Укажите:

Причину и Условия развития болезни

Приведите примеры:

IV. Неинвазивные методы пренатальной диагностики:

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.

V. Заполните пропуски в предложении, словами, указанными ниже.

1. Деление наследственных болезней на болезни аминокислотного, углеводного и липидного обмена основано на ... классификации.
3. Полигенные болезни обусловлены действием неблагоприятных факторов ... и ... факторов риска, формирующих наследственную предрасположенность к заболеванию.
4. Нормокопирование – это получение путем коррекции ... генотипа.
5. Под третичной профилактикой наследственной патологии понимают патологических генотипов. Она осуществляется путем ... патологических генотипов.

Гены, генетических, экспрессии, планирование семьи, генетический, коррекцию проявления, менделеевским законам, пола, нормокопирования, степени предрасположенности, прерывания беременности, по поражению определенного обмена, комбинированным, , ген, среды, нормального фенотипа, клинический принцип, антиципацией, патологического.

VI. Как происходит метилирование ДНК и его значение для импринтинга?

Как происходит ацетилирование гистонов и его значение для импринтинга?

Дайте определение феномену однородительской дисомии и приведите один из механизмов их развития?

VII. Дайте определение цитогенетическому методу. Кем предложен, в чем его суть, что позволяет установить?

VIII. Кордоцентез— в чем суть метода, что позволяет диагностировать, сроки проведения, что используют в качестве материала для изучения?

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 бетін 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

IX. Решить задачу, используя знание закона Харди-Вайнберга. При решении задачи необходимо записывать условие и ход решения задачи.

Задачи 1. Одна из форм глюкозурии наследуется как аутосомно-рецессивный признак и встречается с частотой $7:1000000$. Определить генетическую структуру популяции.

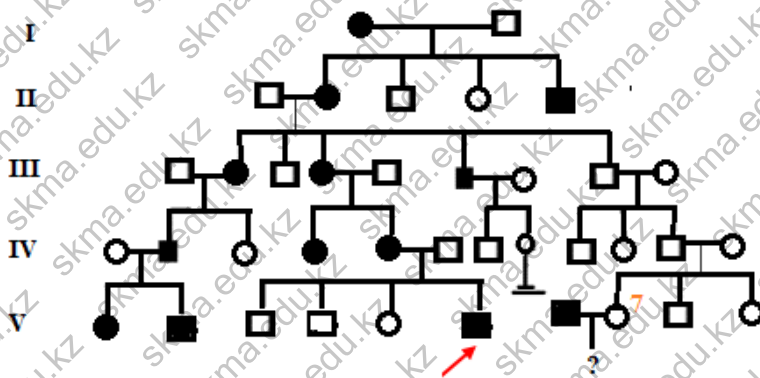
Задача 2. Брахидактилия у человека наследуется как аутосомный доминантный признак с пенетрантностью 25%. Болезнь встречается с частотой $6:10\ 000$. Определите число гетерозиготных носителей гена брахидактилии

X. Проведите анализ родословных.

Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный X-сцепленный, рецессивный X-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

Дайте полное описание типа наследования, установленного для вашей родословной



Рассчитайте генетический риск появления детей с этой аномалией в семье sibса пробанда 7 из V поколения с больным мужчиной.

XI. Составить родословную по приведенному описанию семьи.

Проведите анализ родословной.

Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный X-сцепленный, рецессивный X-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

Молодожены нормально владеют правой рукой. В семье женщины было две сестры, нормально владеющие правой рукой, и три брата — левши. Мать женщины — правша, отец — левша. У отца есть сестра и брат левши и сестра и два брата правши. Дед по линии отца правша, бабушка — левша. У матери женщины есть два брата и сестра — всеправши. Мать мужа — правша, отец — левша. Бабушки и дедушки со стороны матери и отца мужа нормально владеют правой рукой. Определите вероятность рождения в этой семье детей, владеющих левой рукой.

ONTUSTIK-KAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Группа _____ Студент _____ Дата _____

Вариант 4

1. Сокращение генофонда популяции вследствие критического уменьшения её численности по различным причинам и в дальнейшем восстановления относят к эффекту ...

- А. родоначальника
- Б. родственного отбора
- В. дрейфа генов
- Г. бутылочного горлышка
- Д. разрыва генофонда

2. К моногенным болезням с аутосомно-рецессивным типом наследования патологического признака относится ...

- А. расщелина губы
- Б. микросомия
- В. синдром Вильямса
- Г. синдактилия
- Д. полидактилия

3. К моногенным болезням с Х-сцепленным рецессивным типом наследования патологического признака относится ...

- А. гидроцефалия
- Б. микросомия
- В. синдром Вильямса
- Г. синдактилия
- Д. полидактилия

4. Если болезни возникают под действием факторов внешней среды на организм, предрасположенный к этим заболеваниям, то это ... болезни.

- А. моногенные
- Б. полигенные
- В. хромосомные
- Г. геномные
- Д. сцепленные

5. К полигенным болезням относится

- А. синдром «кошачьего крика».
- Б. синдром Дауна.
- В. альбинизм.
- Г. алькаптонурия.
- Д. ишемическая болезнь сердца
- Е. гемофилия.

6. Непосредственной причиной развития болезней генетической предрасположенности является ...

- А. фактор внешней среды.
- Б. инверсии.
- В. делеции.
- Г. транзиции.
- Д. распад хромосомы на несколько участков.

7. Болезни, вызываемые инфекционными факторами, относятся к ... болезням, ...

- А. моногенным; обусловленным наследственностью
- Б. хромосомным; связанным с взаимодействием генов
- В. хромосомным; обусловленным делецией

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16бетін 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

- Г. случайным; вызываемым факторами среды
- Д. полигенным; обусловленным инфекцией
8. К болезням, вызываемым факторами среды, относится ...
- А. синдром «кошачьего крика».
- Б. альбинизм и гемофилия.
- В. алькаптонурия.
- Г. «синдром клешни»
- Д. травмы и инфекционные болезни
9. Болезни, причиной которых является мутация гена, относятся к ...
- А. моногенным болезням
- Б. полигенным
- В. мультифакториальным
- Г. хромосомным
- Д. геномным
10. Болезнь развивается при наличии генной мутации и при действии на организм только определённого фактора среды. В этом случае можно говорить о ... заболевании.
- А. экогенетическом
- Б. моногенном
- В. полигенном
- Г. мультифакториальном
- Д. хромосомном
11. Под влиянием неблагоприятных факторов среды в процессе развития особи возникает ненаследственное изменение фенотипа, по проявлению похожее на мутацию. В этом случае можно говорить о развитии ...
- А. генокопии
- Б. фенокопии.
- В. нормокопии
- Г. клонокопии
- Д. патокопии
12. Если имеют место одинаковые изменения фенотипа, возникающие при мутации разных неаллельных генов или разных участков одного гена, то это говорит о развитии ...
- А. фенокопии
- Б. генокопии
- В. нормокопии
- Г. клонокопии
- Д. патокопии
13. Термином «сибс» при составлении родословных обозначают ...
- А. лицо, от которого начинается родословная.
- Б. пробанда.
- В. братьев и сестер.
- Г. бабушки и дедушки пробанда.
- Д. дяди, тети пробанда.
14. К моногенным болезням с аутосомно-доминантным типом наследования патологического признака относится ...
- А. порфирия
- Б. инфекционные болезни
- В. синдром «кошачьего крика».
- Г. альбинизм и гемофилия.

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16 беттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Д. алькаптонурия.

15. К моногенным болезням с аутосомно-доминантным типом наследования патологического признака относится ...

- А. инфекционные болезни
- Б. синдром «кошачьего крика».
- В. альбинизм и гемофилия.
- Г. синдактилия
- Д. алькаптонурия.

16. Инбридинг – это ...

- А. близкородственное скрещивание, повышающее гомозиготность.
- Б. перекрестное опыление или оплодотворение.
- В. случайное скрещивание, панмиксия.
- Г. свободное скрещивание, панмиксия.
- Д. гибридизация.

17. Талассемия (одна из форм анемии) наследуется по аутосомно – доминантному типу и имеет две формы легкую (Аа) и тяжелую (АА). Проявление легкой формы талассемии объясняется...

- А. сверх доминированием
- Б. полным доминированием
- В. кодоминированием
- Г. плеiotропией
- Д. неполным доминированием

18. В семье здоровых родителей родился мальчик, больной гемофилией. Генотипы родителей (ген гемофилии h) будут ...

- А. мать $X^H X^h$; отец $X^h Y$
- Б. мать $X^H X^h$; отец $X^H Y$
- В. мать $X^H X^H$; отец $X^H Y^h$
- Г. мать $X^h X^h$; отец $X^H Y$
- Д. мать $X^H X^H$; отец $X^H Y^h$

19. Цистинурия заболевание, связанное с нарушением обмена аминокислоты цистина. У человека с генотипом Аа повышается количество цистина в моче, с генотипом аа – образуются цистиновые камни. Тип наследования данного заболевания - ...

- А. аутосомно-рецессивный.
- Б. аутосомно-доминантный
- В. сцепленный с X-хромосомой доминантный
- Г. сцепленный с X-хромосомой рецессивный.
- Д. сцепленный с Y-хромосомой

20. В результате нарушения расхождения хромосом в мейозе гамета теряет половую хромосому. Дальнейшее ее слияние с другой нормальной гаметой приведет к образованию генотипов...

- А. XO, YO.
- Б. XXX, XXU.
- В. XX, XU.
- Г. XXO, XUO.
- Д. XXUU, XUUU.

21. В результате религиозного конфликта несколько семей порывают с родительской популяцией и создают новую на другой территории. В ней поддерживается высокий уровень брачной изоляции и закрепление в ее генофонде одних аллелей и утрата других. Это явление относится к ...

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16етін 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

А. естественному отбору

Б. дрейфу генов

В. изоляции

Г. миграции

Д. мутации

22. Ребенок, гомозиготный по аллелю гемоглобина S (HbSHbS) умирает, от серповидноклеточной анемии. Каждая такая смерть устраняет из генофонда популяции аллели HbS. Этот пример демонстрирует эволюционного фактора ...

А. отбор против гетерозигот

Б. отбор в пользу гомозигот

В. отбор в пользу гетерозигот

Г. контротбор

Д. отбор против гомозигот

23. Сезонная изоляция наблюдается в тех случаях, когда половое созревание у потенциальных партнеров по спариванию наступает ...

А. одновременно

Б. неодновременно

В. спорадически

Г. независимо друг от друга

Д. случайно

24. Морфологическая изоляция наблюдается в тех случаях, когда скрещиванию особей препятствует несоответствие. ...

А. в строении органов размножения.

Б. в строении органов пищеварения.

В. в строении нервной системы.

Г. среды обитания.

Д. пищевой базы.

25. Если порок развития возник у эмбриона от 16 дня после оплодотворения до 8 недель, то он относится к ...

А. эмбриопатиям

Б. эмбриобластам

В. эмбриомерам

Г. эмбрионам

Д. эмбриоидам

И. Ответьте как наследуются признаки при X-сцепленном рецессивном типе наследования ...

1.

2.

3.

4.

5.

6.

7.

II. Заполните схему. Дайте определение всем типам болезней



III. Дайте определение болезнями экспансии тринуклеотидных повторов.

Укажите:

Причину и Условия развития болезни

Приведите примеры:

IV. Генетический скрининг включает в себя:

- 1.
- 2.
- 3.
- 4.

V. Заполните пропуски в предложении, словами, указанными ниже.

1. Деление наследственных болезней на: нервные, нервномышечные, кожные, глазные, опорно-двигательного аппарата, эндокринные, крови и т.д. основано на классификации.
2. Мультифакториальные болезни характеризуются следующими общими чертами распространения в популяции; несоответствием наследования и
3. Геномный импринтинг - это процесс, во время которого определенные подлежат особым образом, а именно только гены, которые перешли от одного из родителей.
4. Под первичной профилактикой понимают действия, которые должны больного ребенка. Она включает: и человека.

Гены, экспрессии, планирование семьи, экспрессируются, генетический, коррекцию проявления, менделеевским законам, клиническим поли-морфизмом, прерывания беременности, предупредить зачатие, улучшение условий среды, ген, генетических, клинический принцип, антиципацией, патологического.

VI. Как происходит метилирование ДНК и его значение для импринтинга?

Как происходит ацетилирование гистонов и его значение для импринтинга?

Дайте определение феномену однородительской дисомии и приведите один из механизмов их развития?

VII. Дайте определение цитогенетическому методу. Кем предложен, в чем его суть, что позволяет установить?

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии Контрольно-измерительные средства		044-46/ 16бетін 1 беті

VIII. Кордоцентез—в чем суть метода, что позволяет диагностировать, сроки проведения, что используют в качестве материала для изучения?

IX. Решить задачу, используя знание закона Харди-Вайнберга. При решении задачи необходимо записывать условие и ход решения задачи.

Задача 1. Алькаптонурия встречается у 2% людей и обусловлена аутосомным доминантным геном. У женщин ген алькаптонурии не проявляется, у мужчин пенетрантность его равна 20% (В.П. Эфроимсон, 1968). Определите генетическую структуру популяции по анализируемому признаку, исходя из этих данных.

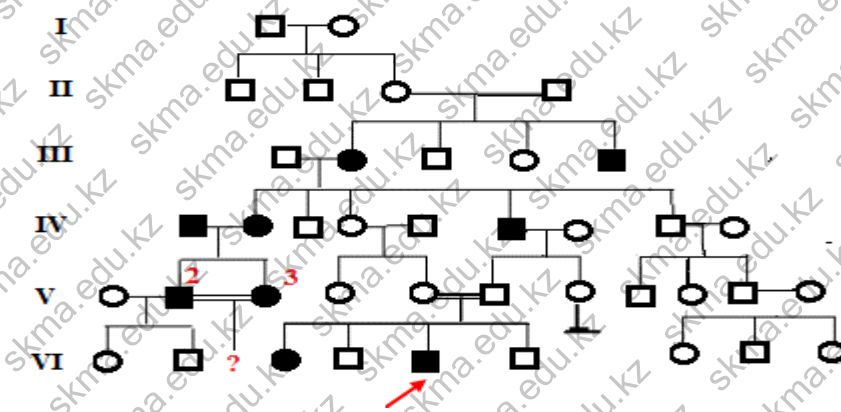
Задача 2. Одна из форм фенилкетонурии наследуется как аутосомно-рецессивный признак и встречается с частотой $7:1000000$. Определить частоту встречаемости гетерозигот в популяции.

X. Проведите анализ родословных.

Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. аргументируя, тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный Х-сцепленный, рецессивный Х-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

Дайте полное описание типа наследования, установленного для вашей родословной



Рассчитайте генетический риск появления детей с этой аномалией в семье sibсов 2 и 3 из V поколения.

XI. Составить родословную по приведенному описанию семьи.

Проведите анализ родословной.

Установите:

1. является ли данный признак наследственным (по проявлению его у родственников),
2. тип и характер наследования (аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, доминантный Х-сцепленный, рецессивный Х-сцепленный, Y-сцепленный),
3. зиготность лиц родословной (гомо- или гетерозиготность),
4. вероятность рождения ребёнка с наследственной патологией (генетический риск).

Пробанд имеет белый локон в волосах надо лбом Брат пробанда без локона. По линии отца пробанда аномалии не отмечено. Мать пробанда с белым локоном. Она имеет трех сестер.

ONTUSTIK-QAZAQSTAN MEDISINA AKADEMIASY «Оңтүстік Қазақстан медицина академиясы» АҚ		SOUTH KAZAKHSTAN MEDICAL ACADEMY АО «Южно-Казахстанская медицинская академия»
Кафедра Химических дисциплин, биологии и биохимии		044-46/ 16еттің 1 беті
Контрольно-измерительные средства		

Две сестры с локоном, одна без локона. У одной из теток пробанда со стороны матери сын с локоном и дочь без локона. У второй — сын и дочь с локоном и дочь без локона. Третья тетка пробанда со стороны матери без локона имеет двух сыновей и одну дочь без локона. Дед пробанда по линии матери и двое его братьев имели белые локоны, а еще двое были без локонов. Прадед и прапрадед также имели белый локон надо лбом. Определите вероятность рождения детей с белым локоном надо лбом в случае, если пробанд вступит в брак со своей двоюродной сестрой, имеющей этот локон.