

2. ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

2.1. Зачет

4.2.1.1. Порядок проведения

По дисциплине предусмотрен зачет, который проводится в письменной форме или устной форме по билетам, в которых содержатся по 3 вопроса (задания) по всем темам курса, направленные на проверку всех компетенций. Зачет проводится в указанное в расписании время и в отведенной для этого аудитории. Обучающемуся даётся время на подготовку.

Максимум за зачет можно набрать 50 баллов.

2.1.2. Критерии оценивания.

Зачтено Обучающийся обнаружил знание основного учебно-программного материала в объеме, необходимом для дальнейшей учебы и предстоящей работы по специальности, справился с выполнением заданий, предусмотренных программой дисциплины.

Не зачтено Обучающийся обнаружил значительные пробелы в знаниях основного учебно-программного материала, допустил принципиальные ошибки в выполнении предусмотренных программой заданий и не способен продолжить обучение или приступить по окончании университета к профессиональной деятельности без дополнительных занятий по соответствующей дисциплине.

2.1.3. Оценочные средства.

Вопросы к зачету:

1. Предмет генетики. Основные разделы и методы генетики, их взаимосвязь. Место генетики среди биологических наук.
2. Генетика как наука о наследственности и изменчивости. Методы генетики
3. Основные этапы становления и развития генетики
4. Гибридологический метод изучения наследственности. Основные закономерности наследственности и изменчивости. Законы наследственности, установленные Г. Менделем.
5. Моногибридное скрещивание. Цитогенетические основы единообразия первого поколения и расщепления признаков во втором поколении.
6. Закон независимого наследования признаков и его цитогенетические основы.
7. Закономерности наследования при дигибридном и полигибридном скрещивании.
8. Особенности наследования признаков при взаимодействии генов. Сущность понятий "генотип" и "фенотип". Плейотропность действия генов. Мультигенные признаки.
9. Влияние факторов внешней среды на реализацию генотипа. Пенетрантность, экспрессивность и норма реакции.
10. Взаимодействие генов. Комплементарность. Рецессивный эпистаз. Доминантный эпистаз.
11. Наследование при взаимодействии генов. Полимерия. Плейотропия.
12. Основные положения хромосомной теории наследственности
13. Наследование признаков, сцепленных с полом.
14. Митоз и мейоз, их биологическое значение.
15. Строение и функционирование хромосом. Сущность понятий кариотип и геном.
16. Кроссинговер, механизмы кроссинговера. Генетические и цитологические доказательства кроссинговера
17. Понятие о генетической карте. Принципы их построения.
18. Хромосомные перестройки (абerrации). Молекулярные механизмы хромосомных перестроек.

19. История открытия и изучения нуклеиновых кислот.
20. Нуклеиновые кислоты, их строение и функции.
21. ДНК - основной носитель наследственной информации. Связь структуры ДНК с её функциями.
22. Открытие структуры ДНК Дж. Уотсоном и Ф. Криком. Биохимические и физико-химические данные, которые легли в основу расшифровки структуры ДНК.
23. Основные структурно-функциональные свойства ДНК и РНК: их сходство и различия.
24. Основная догма молекулярной генетики. Краткая характеристика основных этапов реализации наследственной информации.
25. Генетический код, его основные свойства.
26. Регуляция экспрессии генов.
27. Современное определение мутации. Фенотипическое проявление мутаций. Общие классификации мутаций.
28. Генные, хромосомные и геномные мутации, их характеристика и последствия для организмов на примерах.
29. Генетические основы селекции
30. Методы изучения наследственности человека.
31. Наследственные болезни человека. Причины возникновения врожденных и наследственных заболеваний.
32. Основные положения и методы генетики человека
33. Этапы медико-генетического консультирования: диагноз, прогноз, рекомендации
34. Современные методы пренатальной диагностики наследственных заболеваний.
35. Медико-генетическое консультирование как метод профилактики наследственной патологии.
36. Хромосомные болезни человека.
37. Болезни с наследственной предрасположенностью (мультифакториальные).
38. Синдромы, обусловленные внутрихромосомными перестройками.
39. Моногенные болезни человека
40. Наследственные дефекты обмена веществ (фенилкетонурия, галактоземия, мукополисахаридозы, болезнь Тея-Сакса).
41. Роль наследственных факторов в происхождении интеллектуальных нарушений в детском возрасте.
42. Генетика сенсорных нарушений.
43. Роль генетических факторов в возникновении эмоционально-личностных нарушений, девиантных форм поведения и детских психических расстройств.
44. Наследственные формы нарушений опорно-двигательного аппарата у детей.
45. Генетика и формы умственной отсталости.
46. Генетические факторы и типы наследования аномалий слуха у детей.
47. Роль генетических факторов в этиологии нарушений зрения.
48. Генетические аспекты расстройства звукопроизношения и речи. Заикание.
49. Особенности речевых расстройств при проявлениях раннего детского аутизма, шизофрении, синдроме ломкости X- хромосомы.
50. Основные типы наследования патологий у человека, профилактика и лечение.

Примеры генетических задач для решения.

Задача 1. У человека ген карих глаз доминирует над геном голубых глаз, умение владеть преимущественно правой рукой – над «левой». Обе пары генов расположены в разных хромосомах. Голубоглазый «правша» женился на кареглазой «правше». У них двое детей: кареглазый «левша» и голубоглазый «правша». Какова вероятность рождения голубоглазого «левши»?

Задача 2. У родителей, имеющих нормальную пигментацию и курчавые волосы (оба признака доминантные), ребенок - альбинос с гладкими волосами. Каковы генотипы родителей и каких детей можно ожидать от этого брака в дальнейшем?

Задача 3. У голубоглазого темноволосого отца и кареглазой светловолосой матери четверо детей. Каждый из них отличается по одному указанному признаку. Каковы генотипы родителей, если темные волосы и карие глаза - доминантные признаки?