

Министерство образования и науки Пермского края  
Государственное бюджетное образовательное учреждение  
«Академия первых»

ПРИНЯТА

педагогическим советом  
ГБОУ «Академия первых»  
Протокол от 02.08.2022 № 9

УТВЕРЖДЕНА

приказом директора  
ГБОУ «Академия первых»



**ДОПОЛНИТЕЛЬНАЯ ОБЩЕРАЗВИВАЮЩАЯ ПРОГРАММА**

**«Медицинская генетика»**

Возраст обучающихся: 15-17 лет

Срок реализации программы: 72 часа

Составитель программы:  
Уточкин Ю. А.,  
кандидат медицинских наук,  
доцент кафедры  
общественного здоровья и  
здравоохранения №2 с курсом  
информатизации  
здравоохранения  
ФГБОУ ВО ПГМУ имени  
академика Е.А. Вагнера  
Минздрава России

Пермь  
2022

## ПОЯСНИТЕЛЬНАЯ ЗАПИСКА

**Направленность (профиль) программы:** настоящая программа «**Медицинская генетика**» является дополнительной общеразвивающей программой естественно-научной направленности, относящейся к продвинутому уровню реализации.

**Актуальность программы:** настоящая программа пропагандирует медицинские и гигиенические знания; углубляет знания и умения обучающихся по биологии и генетике человека. Использует межпредметные связи со школьными курсами биологии, химии, ОБЖ, способствует этическому воспитанию учащихся. Программа во всех её формах способствует всестороннему развитию личности обучающегося, направлена на совершенствование его интеллектуального, духовного, физического развития, приобретению навыков оказания первой помощи и самостоятельной деятельности в здоровьесбережении.

**Отличительные особенности программы:** программа «**Медицинская генетика**» рассчитана на интенсивный краткосрочный, а не растянутый по времени реализации курс обучения, включающий 72 часа аудиторной работы детского объединения под руководством преподавателя, куда также входят лабораторные и практические работы, предназначенные для отработки полученных знаний и умений, навыков исследовательской деятельности. Такой механизм реализации программы позволяет получить наибольший эффект в освоении учебного материала.

**Адресат программы:** программа «**Медицинская генетика**» предназначена для детей 15-17 лет, обучающихся в 9-11 классах общеобразовательных организаций, которые уже освоили начальные и базовые знания в области биологии и генетики человека в рамках школьных уроков биологии. Так как программа относится к продвинутому уровню реализации, набор на обучение осуществляется на основании результатов теста (см. Приложение 1), позволяющего оценить уровень готовности ребенка к обучению. Материалы и критерии конкурсного отбора разрабатываются и формируются Экспертным советом ГБОУ «Академия первых».

**Срок реализации программы:** 72 академических часа

**Формы обучения:** настоящая программа предполагает очное обучение. Состав объединения обучающихся (группы) – 15-20 человек

## 1. ЦЕЛЬ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

Целью реализации настоящей дополнительной общеразвивающей программы является приобретение обучающимися теоретических знаний в области биологии, медицины и генетики, совершенствование исследовательских навыков в изучении медицинской генетики.

## 2. ЗАДАЧИ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ

### Образовательные задачи:

- познакомить обучающихся с важнейшими понятиями современной медицины;
- сформировать систему специальных знаний в области медицинской генетики.;
- создать условия для личностного развития обучающихся.

### Развивающие задачи:

- удовлетворить индивидуальные потребности обучающихся в интеллектуальном развитии;
- выявить и сформировать интеллектуальные способности обучающихся;
- выявить и поддержать талантливых обучающихся.

### Воспитательные задачи:

- обеспечение духовно-нравственного воспитания обучающихся;
- помочь в позитивной социализации и профессиональном самоопределении.

## 3. ПЛАНИРУЕМЫЕ РЕЗУЛЬТАТЫ ОБУЧЕНИЯ

В результате освоения дополнительной общеразвивающей программы «**Медицинская генетика**» обучающийся должен **знать**: основы генетики, наследственности и изменчивости; основные симптомы и проявления генетических заболеваний, их классификацию, диагностику, лечение и профилактику, основные методы и способы оказания первой помощи.

Используя эти знания, обучающийся должен **уметь**: оказывать первую помощь при травмах и острых состояниях, выделять характерные симптомы генетических и наследственных заболеваний; развить навыки научно-исследовательской деятельности в области биологии и физиологии человека.

Программа считается освоенной при успешном выступлении обучающегося на научно-практической конференции «Актуальные вопросы медицинской генетики».

**4. СОДЕРЖАНИЕ ПРОГРАММЫ**  
**УЧЕБНЫЙ ПЛАН**  
**ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ОБЩЕРАЗВИВАЮЩЕЙ ПРОГРАММЫ**  
**«Медицинская генетика»**

№	Название раздела, темы	Количество часов			Форма аттестации / контроля
		Всего	Теория	Практика	
1	Происхождение жизни	6	4	2	Тестирование, оценка практических навыков
2	Генетика. Наследственность и изменчивость	6	4	2	Тестирование, оценка практических навыков
3	Мутагены и мутации	6	4	2	Тестирование, оценка практических навыков
4	Генетика и биотическая среда. Эпигенетика	6	4	2	Тестирование, оценка практических навыков
5	Геномные аутосомно-рецессивные заболевания. Фенолкетонурия и серповидно-клеточная анемия	6	4	2	Тестирование, оценка практических навыков
6	Генетические заболевания, сцепленные с полом. Дальтонизм. Гемофилия	6	4	2	Тестирование, оценка практических навыков
7	Хромосомные заболевания. Синдром Шершевского-Гернера. Синдром кошачьего крика. Синдром Дауна. Синдром Эдвардса	6	4	2	Тестирование, оценка практических навыков
8	Полигенные (мультифакториальные) заболевания. Сахарный диабет. Бронхиальная астма.	6	4	2	Тестирование, оценка практических навыков
9	Полигенные (мультифакториальные) заболевания. Артериальная гипертензия. Атеросклероз сосудов.	6	4	2	Тестирование, оценка практических навыков

	Ишемическая болезнь сердца.				
10	Технология геномного редактирования	6	4	2	Тестирование, оценка практических навыков
11	Экскурсия на Пермскую краевую станцию переливания крови	6	0	6	Оценка практических навыков
12	Научно-практическая конференция «Актуальные вопросы медицинской генетики»	6	4	2	Оценка практических навыков
	Итого:	72	44	28	

## СОДЕРЖАНИЕ УЧЕБНОГО ПЛАНА

### Тема 1. Происхождение жизни

#### Теория:

Происхождение жизни. Роль первичной атмосферы и метеоритов в происхождении жизни. Универсальный общий предок. Первичные формы жизни. РНК и ДНК. Наследование признаков.

#### Практика:

Первая помощь при нарушении сознания. Устойчивое боковое положение.

### Тема 2. Генетика. Наследственность и изменчивость

#### Теория:

Понятие генетики. Наследственности и изменчивости. Основоположник генетики – Грегор Мендель. Законы Менделя. Виды изменчивости. Норма реакции. Понятие врожденных и наследственных болезней. Классификация наследственных заболеваний. Генные аутосомно-доминантные и аутосомно-рецессивные заболевания. Наследственные заболевания сцепленные с полом. Полигенные (мультифакториальные) заболевания. Хромосомные заболевания.

#### Практика:

Проведение лабораторной работы «Электромиография и сила сокращения мышц» из цифровой лаборатории в области нейротехнологий. Практикум по биологии.

### Тема 3. Мутагены и мутации

#### Теория:

Понятие мутагена. Классификация мутагенов по происхождению и по природе возникновения. Понятие мутации. Виды хромосомных мутаций. Примеры

самых распространенных хромосомных мутаций. Виды генных и геномных мутаций. Примеры самых распространенных генных и геномных мутаций.

Практика:

Алгоритм проведения сердечно-лёгочной реанимации.

**Тема 4. Генетика и биотическая среда. Эпигенетика**

Теория:

Понятие биотической среды и биотических факторов среды. Основные формы отношений между организмами. Влияние живых организмов друг на друга. Типы биотических взаимодействий между живыми организмами. Непосредственные и косвенные действия биотических факторов. Понятие эпигенетики. Влияние эпигенетических механизмов программирования на состояние здоровья.

Практика:

Измерение артериального давления методом Короткова.

**Тема 5. Геномные аутосомно-рецессивные заболевания. Фенолкетонурия и серповидно-клеточная анемия**

Теория:

Понятие фенолкетонурии. Наследование признака. Симптомы и проявления. Классификация фенолкетонурии по степени тяжести. Диагностика фенолкетонурии. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Серповидно-клеточная анемия. Наследование. Симптомы и проявления. Классификация. Диагностика. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.

Практика:

Первая помощь при эпилептическом припадке.

**Тема 6. Генетические заболевания, сцепленные с полом. Дальтонизм. Гемофилия**

Теория:

Понятие гемофилии. Наследование признака. Симптомы и проявления гемофилии. Классификация гемофилии по степени тяжести. Диагностика гемофилии. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Дальтонизм. Наследование. Симптомы и проявления дальтонизма. Классификация дальтонизма по видам. Диагностика дальтонизма. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.

Практика:

Способы остановки наружных и внутренних кровотечений.

## **Тема 7. Хромосомные заболевания. Синдром Шершевского-Тернера. Синдром кошачьего крика. Синдром Дауна. Синдром Эдвардса**

### Теория:

Понятие синдрома Шершевского-Тернера. Наследование. Симптомы и проявления синдрома Шершевского-Тернера. Классификация синдрома Шершевского-Тернера по степени тяжести. Диагностика синдрома Шершевского-Тернера. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Синдром кошачьего крика. Наследование признака. Симптомы синдрома кошачьего крика. Проявления синдрома. Классификация. Диагностика. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Синдром Дауна. Наследование признака, его симптомы и проявления. Диагностика дальтонизма. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.

### Практика:

Проведение лабораторной работы «Влияние музыки на ритмы электроэнцефалограммы» из цифровой лаборатории в области нейротехнологий. Практикум по биологии.

## **Тема 8. Полигенные (мультифакториальные) заболевания. Сахарный диабет. Бронхиальная астма**

### Теория:

Понятие сахарного диабета. Наследование. Симптомы и проявления сахарного диабета. Классификация сахарного диабета по степени тяжести. Диагностика сахарного диабета. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Бронхиальная астма. Наследование признака, его симптомы и проявления. Диагностика бронхиальной астмы. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.

### Практика:

Викторина «Сахарный диабет»

## **Тема 9. Полигенные (мультифакториальные) заболевания. Артериальная гипертензия. Атеросклероз сосудов. Ишемическая болезнь сердца.**

### Теория:

Артериальная гипертензия. Наследование признака. Симптомы артериальной гипертензии. Проявления артериальной гипертензии. Классификация. Диагностика. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Атеросклероз сосудов. Наследование признака, его симптомы и проявления. Диагностика атеросклероза сосудов. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Понятие ишемической болезни сердца. Наследование. Симптомы и проявления ишемической болезни сердца. Диагностика

ишемической болезни сердца. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.

Практика:

Проведение лабораторной работы «Исследование А- и В-ритмов электроэнцефалограммы» из цифровой лаборатории в области нейротехнологий. Практикум по биологии.

**Тема 10. Технология геномного редактирования**

Теория:

История определения последовательности аминокислот в ДНК. Последовательности ДНК бактерий как своеобразная иммунная система. Механизм раскручивания спирали ДНК вируса и его ферментативного разреза. Проблема переноса этого механизма в клетки человека. Решение проблемы геномного редактирования. Использование технологий геномного редактирования в генной терапии.

Практика:

Проведение лабораторной работы «Изучение усталости мышц с помощью электромиографии» из цифровой лаборатории в области нейротехнологий. Практикум по биологии.

**Тема 11. Экскурсия на Пермскую краевую станцию переливания крови**

Практика:

Экскурсия на Пермскую краевую станцию переливания крови.

**Тема 12. Научно-практическая конференция «Актуальные вопросы медицинской генетики»**

Теория:

Самостоятельная работа с источниками литературы по актуальным проблемам современной стоматологии. Обработка и анализ информации. Подготовка докладов и презентаций к научно-практической конференции «Актуальные вопросы медицинской генетики».

Практика:

Выступление обучающихся с докладами на научно-практической конференции «Актуальные вопросы медицинской генетики». Обсуждение выступлений.



**КАЛЕНДАРНЫЙ УЧЕБНЫЙ ГРАФИК**  
**(УЧЕБНО-ТЕМАТИЧЕСКИЙ ПЛАН)**  
**ДОПОЛНИТЕЛЬНОЙ ОБЩЕРАЗВИВАЮЩЕЙ ПРОГРАММЫ**  
**«Медицинская генетика»**

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
1.	Месяц, число и время проведения занятий определяются конкретным периодом организации и проведения образовательных смен (периодов реализации образовательной программы)				<b>6 в том числе:</b>	<b>Происхождение жизни</b>	Аудитория	
1.1.				Лекция	4	Происхождение жизни. Роль первичной атмосферы и метеоритов в происхождении жизни. Универсальный общий предок. Первичные формы жизни. РНК и ДНК. Наследование признаков.	Аудитория	
1.2.				Практическая работа	2	Первая помощь при нарушении сознания. Устойчивое боковое положение.	Аудитория	
2.					<b>6 в том числе:</b>	<b>Генетика. Наследственность и изменчивость</b>	Аудитория	
2.1.				Лекция	4	Понятие генетики. Наследственности и изменчивости.	Аудитория	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
						<p>Основоположник генетики – Грегор Мендель. Законы Менделя. Виды изменчивости. Норма реакции. Понятие врожденных и наследственных болезней. Классификация наследственных заболеваний. Генные аутосомно-доминантные и аутосомно-рецессивные заболевания. Наследственные заболевания сцепленные с полом. Полигенные (мультифакториальные) заболевания. Хромосомные заболевания.</p>		
2.2.				Практическая работа	2	Проведение лабораторной работы «Электромиография и сила сокращения мышц» из цифровой лаборатории в области нейротехнологий. Практикум по биологии.	Аудитория	
3.					<b>6 в том числе:</b>	<b>Мутагены и мутации</b>	Аудитория	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
3.1.				Лекция	4	Понятие мутагена. Классификация мутагенов по происхождению и по природе возникновения. Понятие мутации. Виды хромосомных мутаций. Примеры самых распространенных хромосомных мутаций. Виды генных и геномных мутаций. Примеры самых распространенных генных и геномных мутаций.	Аудитория	
3.2.				Практическая работа	2	Алгоритм проведения сердечно-лёгочной реанимации.	Аудитория	
4.					<b>6 в том числе:</b>	<b>Генетика и биотическая среда. Эпигенетика</b>	Аудитория	
4.1.				Лекция	4	Понятие биотической среды и биотических факторов среды. Основные формы отношений между организмами. Влияние живых организмов друг на друга. Типы биотических взаимодействий между	Аудитория	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
						живыми организмами. Непосредственные и косвенные действия биотических факторов. Понятие эпигенетики. Влияние эпигенетических механизмов программирования на состояние здоровья.		
4.2.				Практическая работа	2	Измерение артериального давления методом Короткова.	Аудитория	
5.					<b>6 в том числе:</b>	<b>Геномные аутосомно-рецессивные заболевания. Фенолкетонурия и серповидно-клеточная анемия.</b>	Аудитория	
5.1.				Лекция	4	Понятие фенолкетонурии. Наследование признака. Симптомы и проявления. Классификация фенолкетонурии по степени тяжести. Диагностика фенолкетонурии. Лечение. Осложнения заболевания.	Аудитория	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
						Профилактика. Серповидно-клеточная анемия. Наследование. Симптомы и проявления. Классификация. Диагностика. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.		
5.2.				Практическая работа	2	Первая помощь при эпилептическом припадке	Аудитория	
6.					<b>6 в том числе:</b>	<b>Генетические заболевания, сцепленные с полом. Дальтонизм. Гемофилия</b>	Аудитория	
6.1.				Лекция	4	Понятие гемофилии. Наследование признака. Симптомы и проявления гемофилии. Классификация гемофилии по степени тяжести. Диагностика гемофилии. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Дальтонизм. Наследование. Симптомы и	Аудитория	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
						проявления дальтонизма. Классификация дальтонизма по видам. Диагностика дальтонизма. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.		
6.2.				Практическая работа	2	Способы остановки наружных и внутренних кровотечений.	Аудитория	
7.					<b>6 в том числе:</b>	<b>Хромосомные заболевания. Синдром Шершевского-Тернера. Синдром кошачьего крика. Синдром Эдвардса.</b>	Аудитория	
7.1.				Лекция	4	Понятие синдрома Шершевского-Тернера. Наследование. Симптомы и проявления синдрома Шершевского-Тернера. Классификация синдрома Шершевского тернера по степени тяжести. Диагностика синдрома Шершевского-Тернера.	Аудитория	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
						<p>Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Синдром кошачьего крика. Наследование признака. Симптомы синдрома кошачьего крика. Проявления синдрома. Классификация. Диагностика. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Синдром Дауна. Наследование признака, его симптомы и проявления. Диагностика дальтонизма. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.</p>		
7.2.				Практическая работа	2	<p>Проведение лабораторной работы «Влияние музыки на ритмы электроэнцефалограммы» из цифровой лаборатории в области нейротехнологий. Практикум по биологии.</p>	Аудитория	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
8.					<b>6 в том числе:</b>	<b>Полигенные (мультифакториальные) заболевания. Сахарный диабет. Бронхиальная астма.</b>	Аудитория	
8.1.				Лекция	4	Понятие сахарного диабета. Наследование. Симптомы и проявления сахарного диабета. Классификация сахарного диабета по степени тяжести. Диагностика сахарного диабета. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Бронхиальная астма. Наследование признака, его симптомы и проявления. Диагностика бронхиальной астмы. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.	Аудитория	
8.2				Практическая работа	2	Викторина «Сахарный диабет»	Аудитория	
9.					<b>6 в том числе:</b>	<b>Полигенные (мультифакториальные)</b>	Аудитория	



№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
						заболевания. Артериальная гипертензия. Атеросклероз сосудов. Ишемическая болезнь сердца.		
9.1.				Лекция	4	Артериальная гипертензия. Наследование признака. Симптомы артериальной гипертензии. Проявления артериальной гипертензии. Классификация. Диагностика. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Атеросклероз сосудов. Наследование признака, его симптомы и проявления. Диагностика атеросклероза сосудов. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика. Понятие ишемической болезни сердца. Наследование. Симптомы и проявления ишемической болезни сердца. Диагностика	Аудитория	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
						ишемической болезни сердца. Лечение. Осложнения заболевания. Профилактика.		
9.2.				Практическая работа	2	Проведение лабораторной работы «Исследование А- и В-ритмов электроэнцефалограммы» из цифровой лаборатории в области нейротехнологий. Практикум по биологии.	Аудитория	
10					<b>6 в том числе:</b>	Технология геномного редактирования	Аудитория	
10.1				Лекция	4	История определения последовательности аминокислот в ДНК. Последовательности ДНК бактерий как своеобразная иммунная система. Механизм раскручивания спирали ДНК вируса и его ферментативного разреза. Проблема переноса этого	Аудитория	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
						механизма в клетки человека. Решение проблемы геномного редактирования. Использование технологий геномного редактирования в генной терапии.		
				Практическая работа	2	Проведение лабораторной работы «Изучение усталости мышц с помощью электромиографии» из цифровой лаборатории в области нейротехнологий. Практикум по биологии	Аудитория	
11					<b>6 в том числе:</b>	<b>Экскурсия на Пермскую краевую станцию переливания крови</b>	Аудитория	
11.1				Практическая работа	6	Экскурсия на Пермскую краевую станцию переливания крови	Аудитория	
12					<b>6 в том числе:</b>	<b>Научно-практическая конференция «Актуальные вопросы медицинской генетики»</b>	Аудитория	

№ п/п	Месяц	Число	Время проведения занятия	Форма занятия	Кол-во часов	Тема занятия	Место проведения	Форма контроля
12.1.				Самостоятельная работа	4	Самостоятельная работа с источниками литературы по актуальным проблемам современной стоматологии. Обработка и анализ информации. Подготовка докладов и презентаций к научно-практической конференции «Актуальные вопросы медицинской генетики».	Аудитория	
12.2				Практическая работа	2	Выступление обучающихся с докладами на научно-практической конференции «Актуальные вопросы медицинской генетики». Обсуждение выступлений.	Аудитория	

## 5. УСЛОВИЯ РЕАЛИЗАЦИИ ПРОГРАММЫ (ОРГАНИЗАЦИОННО-ПЕДАГОГИЧЕСКИЕ)

### 5.1. Материально-технические условия реализации программы

Наименование специализированных аудиторий, кабинетов, лабораторий	Вид занятий	Оборудование, программное обеспечение
Аудитория	Лекции	Компьютер мультимедийный проектор, экран, доска
Аудитория	Практические и лабораторные занятия	Манекен для сердечно-легочной реанимации, пластилин мягкий восковой, стоматологические инструменты, марлевые бинты

### 5.2. Учебно-методическое обеспечение программы

#### Литература:

1. Канцельсон Б.А., Привалова Л.И., Кузьмин С.В. и др. Оценка риска, как инструмент социально-гигиенического мониторинга. – Екатеринбург, 2001.
2. Гундаров И.А., Полесский В.А. Профилактическая медицина на рубеже веков. От факторов риска – к резервам здоровья и социальной профилактике. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016.
3. Де Пой Э., Гитлин Л.Н. Методы научных исследований в медицине и здравоохранении. - пер. с англ. Под ред. Власова В.В.. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2017.
4. Дежурный Л.И., Шойгу Ю.С. и др. Первая помощь. – Москва, 2018.

## Входной тест «Медицинская генетика»

1. Наследственность – это
  - 1) развитие мужских половых клеток, происходящее под регулирующим воздействием гормонов.
  - 2) способность живых организмов передавать свои признаки, свойства и особенности развития следующему поколению.
  - 3) способность живых организмов приобретать в процессе индивидуального развития отличия от других особей своего вида.
2. Изменчивость – это
  - 1) способность живых организмов приобретать в процессе индивидуального развития отличия от других особей своего вида.
  - 2) способность живых организмов передавать свои признаки, свойства и особенности развития следующему поколению
  - 3) способность в зависимости от условий внешней среды, изменять фенотипическое проявление отдельных генов или генотипа в целом.
3. Основоположник учения о наследственности
  - 1) Фрэнсис Гальтон
  - 2) Имре Фестерик
  - 3) Грегор Мендель
4. Норма реакции – это
  - 1) Неспособность генотипа формировать в онтогенезе, в зависимости от условий среды, разные фенотипы.
  - 2) Это пределы, в которых, в зависимости от условий внешней среды, может изменяться фенотипическое проявление отдельных генов или генотипа в целом.
  - 3) Это пределы, в которых, вне зависимости от условий внешней среды, может изменяться фенотипическое проявление отдельных генов или генотипа в целом.
5. Патологические состояния, в основе которых лежит изменение наследственного материала
  - 1) Наследственная патология
  - 2) Наследственная изменчивость
  - 3) Наследственная информация
6. Основные виды изменчивости
  - 1) Ненаследственная (фенотипическая, модификационная)
  - 2) Наследственная (генотипическая)
  - 3) Хромосомные мутации
7. Виды мутационной изменчивости
  - 1) Генные мутации
  - 2) Геномные мутации
  - 3) Хромосомные мутации
  - 4) Все варианты верны
8. Молекулярные изменения в генах характерны для
  - 1) Хромосомных мутаций
  - 2) Геномных мутаций
  - 3) Генных мутаций
9. Нарушения в структуре отдельных хромосом характерны для
  - 1) Хромосомных мутаций

- 2) Геномных мутаций
- 3) Генных мутация
10. Изменение числа хромосом или числа наборов хромосом характерны для
  - 1) Генных мутаций
  - 2) Геномных мутаций
  - 3) Хромосомных мутаций
11. Синдром Шерешевского- Тернера - это
  - 1) Хромосомное заболевание, обусловленное наличием у ребенка дополнительной 13-й хромосомы
  - 2) Хромосомное заболевание, для которого характерно либо полное отсутствие одной хромосомы, либо наличие дефекта в одной из X - хромосом.
  - 3) Одна из форм геномной патологии, при которой чаще всего кариотип представлен 47 хромосомами вместо нормальных 46
12. Транслокация – это
  - 1) вращение хромосомного фрагмента
  - 2) удвоение какого-либо участка хромосомы
  - 3) перенос участка хромосомы в другое место
13. Генетическое заболевание, вызванное аномалией 21-й хромосомы, которое проявляется в виде умственной отсталости, пороков сердца и нарушения развития
  - 1) Синдром Дауна
  - 2) Синдром кошачьего крика
  - 3) Синдром Шерешевского- Тернера
13. Причины синдрома Шерешевского-Тернера заключаются в
  - 1) Удвоении какого-либо участка хромосомы
  - 2) Частичном или полном отсутствии одной из половых хромосом
  - 3) Кратном увеличении числа хромосом
14. Синдром кошачьего крика характеризуется тем, что
  - 1) В геноме каждая пятая хромосома будет иметь дефект в любой клетке, независимо от ее функции.
  - 2) Появляется лишняя или теряется какая-либо хромосома в определенной паре.
  - 3) Теряется участок хромосомы, удаление участка гена из хромосомы
15. Виды синдрома Эдвардса
  - 1) Полная трисомия
  - 2) Транслокация
  - 3) Мозаичная форма
  - 4) Все вышеперечисленное
16. Артериальная гипертензия – это
  - 1) Синдром понижения систолического АД
  - 2) Синдром повышения систолического АД
  - 3) Пониженное артериальное давление по сравнению с нормой
17. Респираторные симптомы бронхиальной астмы
  - 1) Свистящие хрипы и кашель
  - 2) Одышка
  - 3) Заложенность в груди
  - 4) Все вышепречисленное
18. Гипергликемия – это
  - 1) Состояние, характеризующееся пониженной концентрацией глюкозы в крови
  - 2) Уровень содержания глюкозы в крови

- 3) Состояние больного диабетом, когда уровень глюкозы в крови слишком высок
19. Гемофилия – это
- 1) заболевание, возникающее вследствие уменьшения количества тромбоцитов
  - 2) наследственные нарушения свертывания крови
  - 3) инфекционно-аллергическое заболевание
20. Какие клетки обычно используются при проведении цитогенетического анализа?
- 1) Лимфоциты
  - 2) Лейкоциты
  - 3) Тромбоциты
21. В основе хромосомных болезней лежат хромосомные и геномные мутации, они возникают:
- 1) Во всех клетках организма
  - 2) Только в половой клетке
  - 3) Только в клетках крови
22. Из перечисленных заболеваний выберите то, причиной которого являются структурные aberrации хромосом:
- 1) Синдром Патау
  - 2) Синдром «Кошачьего крика»
  - 3) Синдром Дауна