

**« АНАТОМІЯ ТА ФІЗІОЛОГІЯ ЛЮДИНИ З ОСНОВАМИ ГЕНЕТИКИ
МОДУЛЬ 2. ОСНОВИ ГЕНЕТИКИ»**

Поля форми	Опис поля форми
Київський університет Бориса Грінченка	Факультет здоров'я, фізичного виховання та спорту Інститут людини
Кафедра	фізичної реабілітації та біокінезіології
Програма екзамену з дисципліни: « Анатомія та фізіологія людини з основами генетики» <u>Курс:</u> <u>Спеціальність:</u>	Модуль 2. «Основи генетики» III, денна форма навчання (СПб-1-15-4.Од., СПб-2-15-4.Од) Соціальна педагогіка
Форма проведення:	письмова
Тривалість проведення:	90 хв
Максимальна кількість балів:	40 балів. В КОЖНОМУ БІЛЕТІ Є ПО 4 ЗАВДАННЯ, КОЖНЕ ЗАВДАННЯ ОЦІНЮЄТЬСЯ В 10 БАЛІВ. <u>Ізавдання:</u> Дайте визначення поняттям.....(завдання містить 5 понять відповідно до тематики дисципліни, кожне поняття та відповідно правильне до нього визначення оцінюється в 2 бали, часткова або неповна відповідь - оцінюється в 1 бал. <u>Разом: 10 балів.</u> <u>2завдання:</u> Розв'яжіть 2 задачі, кожна оцінюється в 5 балів. <u>Разом: 10 балів.</u> <u>3завдання:</u> Намалюйте та заповніть решітку Пенетта, відповідно до завдання та розщеплення. <u>Разом: 10 балів.</u> <u>4завдання:</u> Встановіть відповідний взаємозв'язок або скласти логічну схему відповідно до завдання <u>КРИТЕРІЇ ОЦІНЮВАННЯ:</u> 1) повне та правильна відповідь на завдання - 10 балів; 2) недостатньо повне виконання чи не зовсім правильне виконання завдання (розв'язання задачі) - 8- 9 балів; 3) неповне виконання чи частково правильне виконання завдання з недостатньо обґрунтованими поясненнями чи висновками - 5-7 балів; 4) часткове виконання роботи із суттєвими погрішностями та необґрунтованими чи відсутніми висновками - 1-4 бали.
Перелік допоміжних матеріалів	-
Орієнтовний перелік питань:	<i>додається</i>
Екзаменатор: _____ Завідувач кафедри: _____	Тимчик О.В. Бісмак О.В.

**ОРІЄНТОВНИЙ ПЕРЕЛІК ПИТАНЬ: «АНАТОМІЯ ТА ФІЗІОЛОГІЯ ЛЮДИНИ З
ОСНОВАМИ ГЕНЕТИКИ. МОДУЛЬ 2. ОСНОВИ ГЕНЕТИКИ»**

1. Предмет і завдання курсу “Основи генетики”.
2. Клітина людського організму: будова і функції.
3. Процеси життєдіяльності клітин людського організму.
4. Рівні організації організму людини.
5. Будова і функції клітини.
6. Каріотип людини. Хромосомні хвороби.
7. Молекулярні основи спадковості й мінливості.
8. Структура гена з кодуючими і некодуючими нуклеотидними послідовностями ДНК.
9. Генетичні системні механізми онтогенезу.
10. Біологічні основи репродукції людини.
11. Генетичний код людини.
12. Закономірності успадкування ознак.
13. Домінантні і рецесивні ознаки людини.
14. Основні положення хромосомної теорії спадковості.
15. Близнюковий метод дослідження.
16. Цитогенетичний метод дослідження.
17. Популяційно-статистичний метод дослідження.
18. Біохімічний метод дослідження.
19. Генеалогічний метод дослідження.
20. Типи спадковості у людини.
21. Домінантні і рецесивні ознаки людини.
22. Летальні і сублетальні гени.
23. Спадковість зчеплена зі статтю.
24. Домінантний тип успадкування.
25. Аутомно-рецесивний тип успадкування.
26. Полігенний тип успадкування.
27. Історія розвитку генетики. Етапи розвитку генетики
28. Біохімічні основи спадковості: будова і синтез ДНК, будова і види РНК, біосинтез білка.
29. Історія відкриття клітин. Клітинна теорія. Методи сучасної цитології.
30. Будова клітини: поверхневий апарат, біологічні мембрани, складові частини, органели (немембранні, одномембранні, двомембранні).
31. Клітина як біологічна система.
32. Спадковість. Мінливість.
33. Основні закономірності успадкування.
34. Моногібридне схрещування.
35. Закон одноманітності гібридів I покоління.
36. Аналізуюче схрещування.
37. Неповне домінування.
38. Множинні алелі.
39. Полігібридне схрещування.
40. Взаємодія генів.
41. Хромосомна теорія спадковості.
42. Успадкування, зчеплене зі статтю.
43. Геномні мутації.
44. Групи зчеплення. Кросинговер. Стать і генетика статті.
45. Предмет антропогенетики.
46. Поняття про спадкову і неспадкову мінливість.
47. Хромосомні перебудови.
48. Спонтанний та індукований мутагенез.

49. Формування ознак як наслідок взаємодії генотипу і середовища.
50. Адаптивний характер модифікацій.
51. Геномні зміни: поліплоїдія, анеуплоїдія. Автополіплоїди, аллополіплоїди.
52. Поняття про вид, популяцію, частоти фенотипів, генотипів і генів.
53. Закон Харді-Вайнберга.
54. Генетична гетерогенність популяцій, гетерозиготність, поліморфізм. Фактори динаміки популяцій: добір, мутаційний процес, порушення панміксії, ізоляція, дрейф генів).
55. Природний добір як фактор, який спрямовує еволюцію популяцій.
56. Коефіцієнт добору. Форми добору. Інбридинг.

ТИПОВІ ГЕНЕТИЧНІ ЗАДАЧІ З ДИСЦИПЛІНИ «МОДУЛЬ 2. ОСНОВИ ГЕНЕТИКИ»

Задачі з молекулярної біології

Задача 1

Фрагмент молекули ДНК містить 20% аденілових нуклеотидів у загальній кількості нуклеотидів. Усього в цьому фрагменті 700 аденілових нуклеотидів. Визначте: а) кількість у цьому фрагменті гуанілових, цитидилових, ти мінових нуклеотидів; б) розмір цього фрагмента.

Задача 2

Скільки нуклеотидів входить до складу гена (обох ланцюгів ДНК), який містить інформацію про білок, що складається з 80 амінокислот?

Задача 3

Ланцюг іРНК містить: А – 10%; Г – 14%; У – 34%; Ц – 42%.

Визначте процентний вміст нуклеотидів у молекулі ДНК, яка послужила матрицею для цієї іРНК.

Задача 4

До складу білка входить 500 амінокислот. Якою може бути довжина інформативної частини гена, що кодує цей білок?

Задача 5

Молекулярна маса білка 18000. Визначте довжину інформативної частини гена, який кодує цей білок.

Задача 6

Визначте кількість мономерів білка, який закодовано в ДНК із молекулярною масою, що дорівнює 144 900.

Задача 7

Молекулярна маса білка $x = 100000$. Визначте довжину і молекулярну масу фрагмента молекули відповідного гена.

Задача 8

Один з ланцюгів ДНК має молекулярну масу 68310. Визначте кількість мономерів білка, запрограмованого в цьому ланцюгу ДНК.

Задача 9

Хімічне дослідження показало, що 30% від загальної кількості нуклеотидів даної інформативної РНК припадає на урацил, 26% - на цитозин і 24% - на аденін. Що можна сказати про нуклеотидний склад відповідної ділянки дволанцюгової ДНК, “зліпком” з якої є досліджувана РНК.

Задача 10

Ланцюжок молекули ДНК з 1444 нуклеотидів, який кодує поліпептид, містить 5 інтронних ділянок довжиною 100, 120, 135 і два по 150 нуклеотидів. Скільки амінокислот міститься в білку?

Задача 11

Хімічний аналіз показав, що до складу іРНК входить 20% аденінових нуклеотидів, 16% урацилових, 30% цитозинових. Визначте співвідношення нуклеотидів у ДНК, з якої була знята інформація на цю РНК.

Задача 12

Скільки нуклеотидів містить ген (обидва ланцюги ДНК), у якому запрограмований білок, що складається із 100 амінокислот? Яка вага і розмір цього гена?

Задача 13

Яка молекулярна маса гена (двох ланцюгів ДНК), якщо в одному його ланцюгу запрограмований білок з молекулярною масою 3000?

Задача 14

Білок складається з 248 амінокислот. Що має більшу молекулярну масу: білок чи ген, який його кодує?

Задача 15

Молекула РНК вірусу тютюнової мозаїки (ВТМ) складається із 6500 нуклеотидів. Одна молекула ВТМ складається із 158 амінокислот.

Визначте: а) довжину гена, який несе інформацію про структуру цього білка; б) у скільки разів молекулярна маса гена більша від молекулярної маси білка; в) скільки видів білка закодовано в РНК ВТМ?

Задачі на моногібридне схрещування

Задача 1

Ген кароокості домінує над геном блакитноокості. Блакитноокий чоловік, батьки якого мали карі очі, одружився з кароокою жінкою, у батька якої очі були блакитні, а у матері – карі. Якого кольору очей можна очікувати у дітей від цього шлюбу?

Задача 2

У людини ген полідактилії (шестипалості) домінує над геном нормальної будови руки. Від шлюбу гетерозиготного шестипалого чоловіка з п'ятипалою жінкою народилося двоє дітей – п'ятипале і шестипале. Які генотипи дітей?

Задача 3

У людини ген однієї з форм спадкової глухонімоти є рецесивним щодо гена нормального слуху. Глухоніма жінка вийшла за чоловіка з нормальним слухом. Їхня дитина – глухоніма. Визначте генотип жінки, її чоловіка і дитини.

Задача 4

Наявність пігменту у волоссі людини домінує над альбінізмом (відсутністю пігменту). Чоловік і дружина – гетерозиготні за пігментацією волосся. Чи можливе народження у них дитини-альбіноса?

Задача 5

Одна з форм гемералопії (нездатність бачити у сутінках і при нічному освітленні) успадковується як домінантна автосомна ознака. Яка ймовірність народження дітей, які страждають на гемералопію, від гомозиготних батьків, один із яких хворий, а другий – ні?

Задачі на дигібридне схрещування

Задача 1

Кароокість і здатність краще володіти правою рукою – домінантні ознаки. Блакитноокий правша, батько якого був лівшею, одружився з кароокою лівшею із сім'ї, всі члени якої впродовж декількох поколінь мали карі очі. Якими у них можуть бути діти за даними ознаками?

Задача 2

У здорових батьків народилася дитина – глухонімий альбінос. Визначте генотипи батьків, якщо відомо, що глухонімота й альбінізм – рецесивні ознаки.

Задача 3

У людини кароокість і наявність ластовиння – домінантні ознаки. Кароокий без ластовиння чоловік одружився з блакитноокою жінкою, яка мала ластовиння. Визначте, яких вони матимуть дітей, якщо чоловік гетерозиготний за ознакою кароокості, а жінка – гетерозиготна за ознакою ластовиння.

Задача 4

Причинами вродженої сліпоти можуть бути аномалії кришталика і рогівки ока. Це – рецесивні ознаки, які успадковуються незалежно. Мати і батько здорові, але є носіями рецесивних алелів сліпоти. Яка ймовірність народження у них здорових і хворих дітей?

Задача 5

Чоловік, хворий на аніридію (відсутність райдужної оболонки ока), у якого немає зміщення кришталика, одружився з жінкою зі зміщенням кришталика, у якої є райдужна оболонка. Аніридія і зміщення кришталика – домінантні ознаки. У цієї пари народилося п'ятеро дітей, які мають обидві аномалії. Які генотипи батьків?

Задача 6

Глаукома дорослих успадковується кількома шляхами. Одна з форм зумовлена домінантним автосомним геном, інша – рецесивним, теж автосомним, який не є зчепленим із згаданим раніше геном. Яка ймовірність народження дитини з аномалією, якщо батьки гетерозиготні за обома парами патологічних генів?

Задачі на успадкування груп крові систем АВО, Rh, MN

Задача 1. Гетерозиготна мати має А (II) групу крові, гомозиготний батько – В (III) групу крові. Які групи крові можливі у їхніх дітей?

Задача 2. У хлопчика 0 (I) група крові, у його сестри – АВ (IV). Визначте групи крові і генотипи їхніх батьків.

Задача 3. У пологовому будинку переплутали двох хлопчиків, батьки одного з яких мають 0 (I) і А (II) групи крові, а батьки іншого – А (II) і АВ (IV) групи крові. Аналіз показав, що у дітей 0 (I) і АВ (IV) групи крові. Визначте, хто чий син.

Задача 4. Резус-позитивна жінка з кров'ю II групи, батько якої мав резус-негативну кров I групи, одружилася з резус-негативним чоловіком з I групою крові. Яка ймовірність того, що дитина успадкує обидві ознаки батька?

Задача 5. У резус-позитивних (домінантна ознака) батьків з II групою крові народилася резус-негативна дитина з I групою крові. Визначте генотипи батьків і можливі генотипи інших дітей.

Задача 6. Чию кров успадкував син, якщо відомо, що мати резус-негативна з I (0) групою крові, а батько – резус-позитивний з III (B) групою крові і за цими двома ознаками гомозиготний?

Задача 7. Перед судово-медичним експертом поставлене завдання виявити, рідний чи прийомний син в сім'ї батьків. Дослідження крові всіх трьох членів сім'ї показало такі результати: у жінки резус-позитивна кров IV групи, у чоловіка – резус-негативна I групи, у дитини резус-позитивна кров I групи. Яке заключення дасть експерт і на чому воно ґрунтується?