



Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования
«Саратовский государственный медицинский университет
имени В. И. Разумовского»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И.Разумовского Минздрава России)

ПРИНЯТА

Ученым советом ИПКВК и ДПО ФГБОУ ВО
Саратовский ГМУ им. В. И. Разумовского
Минздрава России
Протокол от 24.06.2022 № 5
Председатель ученого совета,
директор ИПКВК и ДПО

И. О. Бугаева

УТВЕРЖДАЮ

Начальник ОПКВК
ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В. И.
Разумовского Минздрава России
Н.В. Щуковский
« 31 » 08 2022 г.

**РАБОЧАЯ ПРОГРАММА УЧЕБНОЙ ДИСЦИПЛИНЫ «ЛЕКАРСТВЕННЫЙ
МОНИТОРИНГ»
ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ**

Блок 1, вариативная часть, обязательные дисциплины, Б1.В.ОД.1

СПЕЦИАЛЬНОСТЬ
31.08.06 ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА

ФГОС ВО утвержден приказом 1050
Министерства образования и науки РФ
от 25 августа 2014 года

Квалификация
Врач-лабораторный генетик
Форма обучения
ОЧНАЯ

Нормативный срок освоения ОПОП – 2 года

ОДОБРЕНА

на учебно-методической конференции кафедры
клинической лабораторной диагностики
Протокол от 14.06.2022 г. № 5
Заведующий кафедрой:

Г.П. Гладилин

1. ВВОДНАЯ ЧАСТЬ

1.1. Цель и задачи освоения дисциплины

Цель освоения дисциплины

- подготовка квалифицированного врача по лабораторной генетике обладающего системой общекультурных и профессиональных компетенций, способного и готового для самостоятельной профессиональной деятельности в условиях неотложной, специализированной и высокотехнологичной медицинской помощи.

Задачи освоения дисциплины:

1. Обеспечить общепрофессиональную подготовку врача по лабораторной генетике, включая основы фундаментальных дисциплин, вопросы этиологии, патогенеза, клинических проявлений заболеваний, цитологических исследований, постановки диагноза, определения видов и этапов лечения с учетом современных достижений медицины;
2. Владение необходимым уровнем знаний по фармакологии; обучение проведению полного объема лабораторных, реабилитационных и профилактических мероприятий среди пациентов с различными заболеваниями.
3. Совершенствование знаний, умений, навыков по клинической, лабораторной, функциональной диагностике, инструментальным и аппаратным исследованиям в целях формирования умений оценки результатов исследований, проведения дифференциальной диагностики, прогноза заболеваний, выбора оптимальных схем адекватного лечения больных;
4. Совершенствовать знания по фармакотерапии, включая вопросы фармакодинамики, фармакокинетики, показаний, противопоказаний, предупреждений и совместимости при назначении исследований;
5. Совершенствовать знания основ медицинского страхования, вопросов организации лабораторной помощи, основ санитарно-эпидемиологического режима, мероприятий по профилактике и реабилитации после частых заболеваний и осложнений, а также ведение медицинской документации, в том числе учетно-отчетной.
6. Совершенствовать знания основ медицинской этики и деонтологии врача, основам медицинской психологии в зависимости от выявленной патологии и характерологических особенностей пациентов.

2. Перечень планируемых результатов:

Выпускник, освоивший программу ординатуры, должен обладать следующими **универсальными компетенциями (УК)**:

- готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1);
- готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2);

Выпускник программы ординатуры должен обладать **профессиональными компетенциями (ПК)**, соответствующими виду (видам) профессиональной деятельности, на который (которые) ориентирована программа ординатуры:

- **диагностическая деятельность:**

- готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем
 - (ПК-5);
 - Готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6);
- организационно-управленческая деятельность:**
- Готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-10)

2.1. Планируемые результаты обучения

п/№	номер/ индекс компет енции	содержание компетенции (или ее части)	в результате изучения учебной дисциплины обучающиеся должны:			
			знать	уметь	владеть	оценочные средства
1	2	3	4	5	6	7
1	УК 1	готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	<p>Познавательные психические процессы (ощущения, восприятие, внимание, память, мышление, воображение, речь);</p> <p>Основы аргументации, публичной речи, ведения дискуссии и полемики.</p>	<p>Использовать профессиональные и психолого-педагогические знания в процессах формирования клинического мышления, врачебного поведения, усвоения алгоритма врачебной деятельности при решении практических задач кардиолога;</p> <p>Использовать в практической деятельности навыки аргументации, публичной речи, ведения дискуссии и полемики, практического анализа и логики различного рода рассуждений;</p> <p>Использовать профессиональные и психолого-педагогические знания в процессе выстраивания взаимоотношений с пациентом, с коллегами;</p> <p>Использовать профессиональные и психолого-педагогические знания в научно-исследовательской, профилактической и просветительской работе.</p>	<p>Навыками формирования клинического мышления, врачебного поведения, усвоения алгоритма врачебной деятельности в решении профессиональных и лечебных задач на основе клинико-анатомических сопоставлений, структуры, логики и принципов построения диагноза</p>	<p>тестовый контроль;</p> <p>собеседование</p>

2	УК 2	<p>готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия</p>	<p>Основы медицинской психологии.</p> <p>Психологию личности (основные теории личности, темперамент, эмоции, мотивация, воля, способности человека);</p> <p>Основы возрастной психологии и психологии развития;</p> <p>Основы социальной психологии (социальное мышление, социальное влияние, социальные отношения);</p> <p>Определение понятий "этика", "деонтология", "медицинская деонтология", "ятрогенные заболевания", риск возникновения ятрогенных заболеваний в клинической лабораторной диагностике.</p>	<p>Бережно относиться к историческому наследию и культурным традициям народа, уважать социальные, культурные и религиозные различия;</p> <p>Брать на себя ответственность за работу подчиненных членов команды и результат выполнения заданий;</p> <p>Принимать решения в стандартных и нестандартных ситуациях и нести за них ответственность;</p> <p>Работать в коллективе и команде, эффективно общаться с коллегами, руководством, пациентами;</p> <p>Соблюдать этические и деонтологические нормы в общении.</p>	<p>Способностью четко и ясно изложить свою позицию при обсуждении различных ситуаций;</p> <p>Навыками управления коллективом, ведения переговоров и межличностных бесед;</p> <p>Способностью и готовностью реализовать этические и деонтологические аспекты врачебной деятельности в общении с коллегами, средним и младшим персоналом, пациентами и их родственниками.</p>	<p>тестовый контроль;</p> <p>собеседование</p>
---	------	--	--	---	---	--

3	ПК-5	<p>готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ)</p>	<p>Содержание международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (МКБ) Роль причинных факторов и причинно-следственных связей в возникновении типовых патологических процессов и болезней</p> <p>Закономерности изменения диагностических показателей при различной патологии</p> <p>Последовательность объективного обследования больных с заболеваниями.</p> <p>Лабораторные методы обследования, применяемые в медицинской практике</p>	<p>Анализировать закономерности функционирования отдельных органов и систем, использовать знания анатомо-физиологических основ, основные методики клиничко-лабораторного обследования и оценки функционального состояния организма для своевременной диагностики заболеваний и патологических процессов</p> <p>Выявлять основные патологические симптомы и синдромы, анализировать закономерности функционирования органов и систем при различных заболеваниях</p> <p>Использовать алгоритм постановки диагноза с учетом МКБ</p> <p>Выполнять основные лабораторные мероприятия по выявлению неотложных и угрожающих жизни состояниях</p>	<p>Отраслевыми стандартами объемов обследования в клинической лабораторной диагностике.</p> <p>Методами совокупной оценки результатов проведенного обследования (интерпретация данных опроса, физикального осмотра, клинического обследования, результатов современных лабораторно-инструментальных обследований, морфологического анализа биопсийного, операционного и секционного материала), позволяющими определить диагноз</p>	

					<p>Методикой оценки показателей гемодинамики, функции органов дыхания, почек, печени, свертывающей системы</p> <p>Алгоритмом определения плана в каждом случае клиничко-лабораторного исследования</p> <p>Методикой оценки лабораторных методов исследования.</p>	
4	ПК-6	<p>Готовность к применению диагностических клиничко-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов</p>	<p>Возрастные периоды развития органов кровообращения, основные анатомические и функциональные изменения систем в возрастном аспекте</p> <p>Причины возникновения</p>	<p>Организовать лечебно-диагностический процесс в различных условиях (стационар, амбулаторно-поликлинические учреждения, дневной стационар, на дому) в объеме, предусмотренном квалификационной характеристикой врача клинической лабораторной диагностики</p> <p>Оказывать в полном объеме лабораторные мероприятия при плановой и ургентной патологии</p>	<p>Способностью к формированию системного подхода к анализу медицинской информации, опираясь на всеобъемлющие, принципы</p>	<p>Задачи;</p> <p>Собеседование по практическим вопросам</p>

			<p>патологических процессов в организме, механизмы их развития и клинические проявления</p> <p>Физиологию и патологию органов и систем. Группы риска.</p> <p>Клиническую симптоматику и терапию неотложных состояний, их профилактику.</p> <p>Показания к госпитализации больных (плановой, экстренной) по данным лабораторных исследований</p> <p>Основы клинической фармакологии, фармакокинетики и фармакотерапии лекарственных препаратов.</p>	<p>Выработать план ведения пациентов с патологией органов и систем.</p>	<p>доказательной медицины, основанной на поиске решений с использованием теоретических знаний и практических умений в целях оптимизации лечебной тактики</p>	
5	ПК-10	Готовность к организации	Основы законодательства о	Вести медицинскую документацию и	Основными принципами	Задачи; Собеседова

		<p>медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации</p>	<p>здравоохранении, директивные документы, определяющие деятельность органов и учреждений здравоохранении</p> <p>Организацию лабораторной помощи в стране, работу скорой и неотложной помощи</p> <p>Медицинское страхование</p> <p>Законодательство по охране труда.</p>	<p>осуществлять преемственность между ЛПУ</p> <p>Анализировать основные показатели деятельности лечебно-профилактического учреждения</p>	<p>организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях</p> <p>Отраслевыми стандартами объемов лабораторного обследования</p>	<p>ние по практически м вопросам</p>
--	--	---	--	--	---	--------------------------------------

**2.2 МАТРИЦА ФОРМИРОВАНИЯ КОМПЕТЕНЦИЙ В СООТВЕТСТВИИ С ФГОС ВО ПО СПЕЦИАЛЬНОСТИ 31.08.06
ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА (УРОВЕНЬ ПОДГОТОВКИ КАДРОВ ВЫСШЕЙ КВАЛИФИКАЦИИ), РЕКОМЕНДУЕМЫЕ
ОЦЕНОЧНЫЕ СРЕДСТВА и ФОРМЫ АТТЕСТАЦИИ**

Индекс и содержание компетенций	БЛОК 1										БЛОК 2		БЛОК 3	Факультативные дисциплины	
	Базовая часть					Вариативная часть					Практики		Базовая часть		
	Обязательные дисциплины					Обязательная часть		Дисциплины по выбору							
	Лабораторная генетика	Педагогика	Лабораторная генетика при чрезвычайных	Общественное здоровье и здравоохранение	Патология	Лекарственный мониторинг	Симуляционное обучение	Химико-токсикологические исследования	Цитогенетика (адапт.)	Клиническая практика (базовая часть): дискретная форма стационарная	Клиническая практика (вариативная часть): дискретная форма стационарная/ выездная	Государственная итоговая аттестация	Цитология	Гематология	
1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	
Универсальные компетенции															
УК-1: готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	×		×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	×	
УК-2: готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия	×			×		×		×	×	×	×	×	×	×	
УК-3: готовность к участию в педагогической деятельности по программам среднего и высшего медицинского образования или среднего и высшего фармацевтического образования, а также по дополнительным профессиональным программам для лиц,		×								×	×	×			

имеющих среднее профессиональное или высшее образование в порядке, установленном федеральным органом исполнительной власти, осуществляющим функции по выработке государственной политики и нормативно-правовому регулированию в сфере здравоохранения														
Профессиональные компетенции														
Профилактическая деятельность														
ПК-1: готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	×					×				×	×	×	×	×
ПК-2: готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными	×									×	×	×	×	×
ПК-3: готовность к проведению противозидемических мероприятий, организации защиты населения в очагах особо опасных инфекций, при ухудшении радиационной обстановки, стихийных бедствиях и иных чрезвычайных ситуациях	×		×							×	×	×		
ПК-4: готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-	×			×						×	×	×		

статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков														
Диагностическая деятельность														
ПК-5: готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов, заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	×				×	×	×	×	×	×	×	×	×	×
ПК-6: готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	×					×	×	×	×	×	×	×	×	×
Психолого-педагогическая деятельность														
ПК-7: готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих	×	×								×	×	×		
Организационно-управленческая деятельность														
ПК-8: готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	×			×						×	×	×		
ПК-9: готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	×			×						×	×	×		
ПК-10: готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации	×		×			×	×		×	×	×	×	×	×

Рекомендуемые оценочные средства	Виды аттестации	Формы оценочных средств														
	Текущая (по дисциплине) - зачет	Тестовый контроль	×					×	×	×	×	×	×		×	×
		Практико-ориентированные вопросы	×					×	×	×	×	×	×		×	×
		Решение ситуационных задач	×					×	×	×	×	×	×		×	×
	Промежуточная (по дисциплине) - зачет	Тестовый контроль	×					×	×	×	×	×	×		×	×
		Практико-ориентированные вопросы	×					×	×	×	×	×	×		×	×
		Решение ситуационных задач	×					×	×	×	×	×	×		×	×
	Промежуточная (по дисциплине) - экзамен	Тестовый контроль	×	×	×	×	×									
		Практико-ориентированные вопросы	×	×	×	×	×									
		Решение ситуационных задач	×	×	×	×	×									
	Государственная итоговая аттестация (государственный экзамен)	Тестовый контроль	×	×	×	×	×	×				×	×			
		Практико-ориентированные вопросы	×	×	×	×	×	×				×	×			
		Решение ситуационных задач	×									×	×			

2.3. Сопоставление описания трудовых функций профессионального стандарта (проекта профессионального стандарта) с требованиями к результатам освоения учебных дисциплин по ФГОС ВО (формируемыми компетенциями)

Профессиональный стандарт	Требования к результатам подготовки по ФГОС ВО (компетенции)	Вывод о соответствии
ОТФ: оказание медицинской помощи пациентам с заболеваниями и/или патологическими состояниями	ВПД: профилактическая, диагностическая, лечебная, реабилитационная, психолого-педагогическая, организационно-управленческая	соответствует
ТФ 1: проведение обследования пациентов с заболеваниями и/или патологическими состояниями с целью установления диагноза	ПК-1, 2 УК-1, 2,3	соответствует
ТФ 2: назначение исследования пациентам с заболеваниями и/или патологическими состояниями, контроль его качества	ПК-5 УК-1, 2,3	соответствует
ТФ 3: реализация и контроль эффективности медицинской реабилитации для пациентов с заболеваниями и/или патологическими состояниями, в том числе при реализации индивидуальных программ реабилитации инвалидов	УК-1,2,3 ПК-6	соответствует
ТФ 4: проведение медицинских освидетельствований и медицинских экспертиз в отношении пациентов с заболеваниями и/или патологическими состояниями	ПК- 4,5,6 УК-1,2,3	соответствует
ТФ 5: проведение и контроль эффективности мероприятий по профилактике и формированию здорового образа жизни и санитарно-гигиеническому просвещению населения	ПК-7 УК-1,2,3	соответствует
ТФ 6: проведение анализа медико-статистической информации, ведение медицинской документации, организация деятельности находящегося в распоряжении медицинского персонала	ПК- 5 УК-1, 2,3	соответствует
ТФ 7: оказание медицинской помощи пациентам в экстренной форме	ПК-3, 10 УК-1,2,3	соответствует

В профессиональном стандарте (проекте профессионального стандарта) не нашли отражения следующие компетенции выпускника программы ординатуры по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика: УК-3; ПК- 8,9

3. Место дисциплины в структуре основной образовательной программы

Дисциплина «**Лекарственный мониторинг**» относится к Блоку 1 базовой (Б1.8.ДВ1.1) части федерального государственного стандарта высшего образования по специальности **31.08.06 «Лабораторная генетика»**.

Для освоения данной учебной дисциплины необходимы знания, умения, навыки, сформированные предшествующими дисциплинами по специальностям «Лечебное дело», «Педиатрия», «Медико-профилактическое дело».

Учебная дисциплина не имеет последующих учебных дисциплин.

Обучение завершается проведением итоговой государственной аттестации с последующим присвоением квалификации "врач по лабораторной генетике".

4. Общая трудоемкость дисциплины и виды учебной работы

Общая трудоемкость учебной дисциплины составляет 4 зачетных единиц.

4.1. Трудоемкость учебной дисциплины (модуля) и виды учебной работы

Вид учебной работы	Трудоемкость		Количество часов в году	
	Объем в зачетные единицах (ЗЕТ)	Объем в академических часах (час.)	1-й год	2-й год
1	2	3	4	5
Аудиторная (контактная) работа, в том числе:	3,16	114		114
лекции (Л)	0,06	2		2
практические занятия (ПЗ)	3,1	112		112
Внеаудиторная работа				
Самостоятельная работа обучающегося (СРО)	0,75	27		27
Вид рубежной аттестации	час.	0,09		3
	ЗЕТ			
ИТОГО общая трудоемкость	час.	4		144
	ЗЕТ			

5. Структура и содержание учебной дисциплины “Лабораторный контроль лекарственной терапии”:

5.1. Разделы, содержание учебной дисциплины, осваиваемые компетенции и формы контроля

№ п/п	Индекс компетенции	Наименование раздела учебной дисциплины (модуля)	Содержание раздела в дидактических единицах, формируемые компетенции и трудовые действия	Формы контроля
Б1	Базовая часть			
	Лекарственный мониторинг			
Б1.В.ОД.1	УК 1, 2; ПК 5, 6,10	Лекарственный мониторинг	<p>Используя комплекс генетических, физико-химических, цитологических и других методов осуществляет контроль соотношения дозы и эффекта лекарственных препаратов, их индивидуальной фармакокинетикой.</p> <p><u>Универсальные компетенции (УК):</u></p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу (УК-1), ➤ Готовность к управлению коллективом, толерантно воспринимать социальные, этнические, конфессиональные и культурные различия (УК-2). <p><u>Профессиональные компетенции (ПК)</u></p> <p>Диагностическая деятельность:</p> <ul style="list-style-type: none"> ➤ Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем (ПК-5) 	Зачет

			<p><u>Необходимые знания (знать)</u></p> <p>Знать правила и методы проведения исследований при выполнении генетических исследований по месту взятия биологического материала (по месту лечения)</p> <p>Анализ результатов генетических исследований, клиническая верификация результатов</p> <p>Составление клинико-лабораторного заключения по комплексу результатов генетических исследований</p> <p>Консультирование врача-фармаколога на этапе интерпретации результатов генетических исследований</p> <p><u>Необходимые умения (уметь)</u></p> <p>Определять перечень необходимых генетических исследований для решения стоящей перед лечащим врачом диагностической задачи</p> <p>Консультировать врача-клинициста и фармаколога по подготовке пациента к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты генетических исследований</p> <p>Консультировать пациента по подготовке к исследованию и влиянию проводимого лечения на результаты генетических исследований (при заказе исследования пациентом)</p> <p>Производить предварительный анализ результатов генетических исследований, сравнивать их с полученными ранее данными</p> <p>Выявлять возможные противоречия между полученными результатами исследований</p> <p>Выявлять характерные для различных заболеваний изменения генетических показателей</p> <p>Оценивать достаточность и информативность полученного комплекса результатов анализов для постановки диагноза</p> <p>Определять необходимость повторных и дополнительных</p>	
--	--	--	---	--

		<p>исследований биологических проб пациента</p> <p>Производить комплексную оценку результатов генетических исследований (в том числе в динамике) с учетом референтных интервалов лабораторных показателей</p> <p>Проводить лабораторную верификацию диагноза, поставленного лечащим врачом; определять возможные альтернативные диагнозы</p> <p>Оценивать состояние органов и систем организма на основании данных лабораторного исследования</p> <p>Давать рекомендации лечащему врачу по тактике ведения пациента и оценивать эффективность проводимого лечения на основании результатов генетических исследований</p> <p>Осуществлять дифференциальную диагностику часто встречающихся заболеваний на основании комплекса генетических показателей и клинических признаков</p> <p>Использовать информационные системы и информационно-телекоммуникационную сеть "Интернет" с целью поиска информации, необходимой для профессиональной деятельности</p> <p><u>Трудовые действия (владеть)</u></p> <p>Общие вопросы организации клинических лабораторных исследований. Структура и функции клеток, органов и систем организма человека (основы клеточной и молекулярной биологии, анатомии, нормальной и патологической физиологии). Правила и способы получения биологического материала для генетических исследований. Патофизиология, этиология, патогенез, клиника, принципы лечения и профилактики заболеваний дыхательной, пищеварительной, мочевыделительной, сердечно-сосудистой, нервной, иммунной, эндокринной, кроветворной, репродуктивной систем</p>	
--	--	--	--

			<p>Вариация лабораторных результатов и ее влияние на лабораторные показатели</p> <p>Принципы оценки диагностической эффективности тестов (аналитической и диагностической чувствительности, аналитической и диагностической специфичности)</p> <p>Правила работы в информационных системах и информационно-телекоммуникационной сети "Интернет"</p> <p>Правила оформления медицинской документации, в том числе в электронном виде</p> <p>➤ Готовность к применению диагностических клинико-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов (ПК-6)</p> <p><u>Необходимые знания (знать)</u></p> <p>Оценка патофизиологических процессов в организме пациента на основании результатов генетических исследований четвертой категории сложности</p> <p>Формулирование и оформление заключения по результатам генетических исследований четвертой категории сложности</p> <p><u>Необходимые умения (уметь)</u></p> <p>Оценивать и интерпретировать результаты генетических исследований четвертой категории сложности</p> <p>Осуществлять клиническую верификацию результатов генетических исследований четвертой категории сложности</p> <p>Определять необходимость и предлагать программу дополнительных генетических исследований для пациента</p> <p>Формулировать заключение по результатам генетических исследований четвертой категории сложности</p> <p>Обсуждать результаты генетических исследований четвертой категории сложности и заключения по результатам клинических</p>	
--	--	--	--	--

			<p>лабораторных исследований четвертой категории сложности на консилиумах</p> <p><u>Трудовые действия (владеть)</u></p> <p>Владеть врачебной этикой и деонтологией</p> <p>Структурой и функцией клеток, органов и систем организма человека (основы клеточной и молекулярной биологии, анатомии, нормальной и патологической физиологии)</p> <p>Патофизиология, этиология, патогенез, клиника, принципы лечения и профилактики заболеваний дыхательной, пищеварительной, мочевыделительной, сердечно-сосудистой, нервной, иммунной, эндокринной, кроветворной, репродуктивной систем</p> <p>Влияние биологических факторов (возраст, пол, образ жизни, циркадные ритмы, характер питания) на результаты клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности</p> <p>Влияние физической нагрузки, пищи, алкоголя, лекарственных препаратов, медицинских вмешательств на результаты клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности</p> <p>Определением необходимости и планированием программы дополнительных клинических лабораторных исследований для пациента</p> <p>Правилом и способом получения биологического материала для клинических лабораторных исследований четвертой категории сложности</p> <p>➤ Готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации (ПК-10)</p> <p><u>Необходимые знания (знать)</u></p>	
--	--	--	---	--

			<p>Основные этапы в развитии общественного здоровья, сущность основных концепций здоровья и здравоохранении</p> <p><u>Необходимые умения (уметь)</u> Этапы организации профилактической работы по формированию здорового образа жизни.</p> <p><u>Трудовые действия (владеть)</u> самостоятельную аналитическую работу с различными источниками информации, а также готовностью анализировать результаты собственной деятельности для предотвращения профессиональных ошибок.</p>	
--	--	--	--	--

5.2 Разделы учебной дисциплины (модуля), виды и формы текущего контроля знаний, виды фонда оценочных средств

№№ раздела п/п	Год обучения	Наименование раздела учебной дисциплины	Формы контроля	Оценочные средства ¹			
				Виды	Количество контрольных вопросов	Количество тестовых заданий	Количество ситуационных задач
1	2	3	4	5	6	7	8
Б1.В.ОД.1	1	Лекарственный мониторинг	Контроль освоения раздела, зачет	Опрос с использованием вопросов для устного контроля, тестирование, решение ситуационных задач	10	10	10

5.3. Тематический план практических занятий с распределением часов по годам обучения

п/№	Название тем практических занятий базовой части дисциплины по ФГОС и формы контроля	период обучения	
		1 год	2 год
	Всего		108
Б1.В.ОД.1	Дисциплина «Лекарственный мониторинг»		108
1.1.	Терминология в области безопасности лекарственных средств.		18
1.1.1	Организация лабораторной службы контроля безопасности лекарственных средств в России и мире		18
1.1.2	Лабораторный контроль развития нежелательных побочных эффектов		18
1.1.3	Механизмы развития нежелательных побочных эффектов		18
1.1.4	Лабораторный контроль лекарственной терапии при неотложных состояниях		18
1.1.5	Лабораторный контроль лекарственной терапии при опухолевых процессах		18

5.5. Самостоятельная работа обучающегося (СРО) с указанием часов и распределением по годам обучения:

Виды внеаудиторной самостоятельной работы обучающихся

№ п/п	Виды СРО	Часы		Контроль выполнения работы
		1-й год	2-й год	
1	Подготовка к аудиторным занятиям (проработка учебного материала по конспектам лекций и учебной литературе)		10	Собеседование
2	Работа с учебной и научной литературой		10	Собеседование
3	Самостоятельная проработка отдельных тем учебной дисциплины в соответствии с учебным планом		5	Тестирование
4	Подготовка и написание рефератов		5	Проверка рефератов, защита реферата на семинарском

				занятия
5	Подготовка и написание докладов, обзоров научной литературы на заданные темы		5	Проверка докладов и обзоров научной литературы
6	Работа с тестами и вопросами для самопроверки		5	Тестирование, собеседование
7	Самостоятельное выполнение лабораторных исследований		5	Проверка и обсуждение полученных лабораторных результатов
Всего			45	

Самостоятельная работа обучающегося по освоению разделов учебной дисциплины и методическое обеспечение

№ п/п	Количество часов по годам обучения		Наименование раздела, темы	Вид СРО	Методическое обеспечение	Формы контроля СРО
	1-й	2-й				
Дисциплина «Лекарственный мониторинг»						
1			Лекарственный мониторинг	Подготовка к аудиторным занятиям	Кишкун А. А. Клиническая лабораторная диагностика: учеб. пособие / А. А. Кишкун. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 972 с.	Опрос

НАПИСАНИЕ КУРСОВЫХ РАБОТ НЕ ПРЕДУСМОТРЕНО

6. Учебно-методическое обеспечение для самостоятельной работы обучающихся по учебной дисциплине «Лекарственный мониторинг»

7. ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ РУБЕЖНОЙ АТТЕСТАЦИИ

7.1.1 Примерная тематика контрольных вопросов

1. Нежелательные побочные явления (эффекты).
2. Виды нежелательных явлений.
3. Серьезные нежелательные явления.

4. Нежелательные лекарственные реакции.
5. Прогнозируемые и непрогнозируемые нежелательные побочные эффекты

7.1.2. Примеры типовых тестовых заданий

1. К серьезным осложнениям относятся нежелательные побочные реакции на лекарственные препараты:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- Приводящие к смерти.	+
Б	-Требующие госпитализации или ее продления.	
В	- Приводящие к стойкой потере трудоспособности (инвалидности).	
Г	- Приводящие к стойкому снижению трудоспособности.	
Д	- Приводящие к проявлениям побочных эффектов	

1.....25

Оценивание результатов компьютерного тестирования

Ординатор проходит компьютерное тестирование в компьютерном классе отдела информационных технологий и дистанционного образования, где создан банк тестовых заданий по всем разделам дисциплины «Клиническая лабораторная диагностика».

Количество правильно решенных тестовых заданий:

90 % и более правильных ответов - "отлично",

80-89 % правильных ответов – «хорошо»,

70-79% правильных ответов – «удовлетворительно»,

менее 70% правильных ответов - "неудовлетворительно".

7.1.3. Примеры типовых ситуационных задач

Задача 1. На титрование 10 мл. раствора HCL пошло 15 мл. 0,5 N раствора NaOH. Рассчитать N раствора HCL.

Задача 2. В 200 г. воды растворено 18 г. вещества. Вычислить процентную концентрацию.

Задача 80 Сколько граммов гидроксида калия содержится в 600 мл. 12% раствора, плотность которого равна 1,10 г/см.

Задача 3. В воде растворили 20 г. гидроксида натрия. Объем раствора оказался равным 400 мл. Определить молярную концентрацию раствора.

Задача 4. Сколько граммов NaOH необходимо для приготовления 500 мл. 0,1 М раствора? Как приготовить такой раствор?

Задача 5. На титрование 10 мл. раствора HCL израсходовано 15 мл. 0,5 N. раствора щелочи. Вычислить нормальность раствора HCL, концентрацию раствора и титр раствора.

1....10

**ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ УСТНОГО ОПРОСА ПО ДИСЦИПЛИНЕ
«Лекарственный мониторинг»**

1. Нежелательные побочные явления (эффекты).
2. Виды нежелательных явлений.
3. Серьезные нежелательные явления.
4. Нежелательные лекарственные реакции.
5. Прогнозируемые и непрогнозируемые нежелательные побочные эффекты.
6. Неожиданные нежелательные лекарственные реакции.
7. Побочные действия и противопоказания к назначению лекарственных препаратов.
8. Неблагоприятные побочные реакции типа А (зависимые от дозы).
9. Неблагоприятные побочные реакции типа В (не зависимые от дозы).
10. Неблагоприятные побочные реакции типа С (при длительном применении).

1....45

Результаты собеседования оцениваются по четырехбалльной системе.

Оценка «**отлично**» выставляется в случае, если ординатор:

- дает полные, исчерпывающие и аргументированные ответы на все основные и дополнительные экзаменационные вопросы;
- ответы на вопросы отличаются логической последовательностью, четкостью в выражении мыслей и обоснованностью выводов;
- демонстрирует знание источников (нормативно-правовых актов, литературы, понятийного аппарата) и умение ими пользоваться при ответе.

Оценка «**хорошо**» выставляется в случае, если ординатор:

- дает полные, исчерпывающие и аргументированные ответы на все основные и дополнительные экзаменационные вопросы;
- ответы на вопросы отличаются логичностью, четкостью, знанием понятийного аппарата и литературы по теме вопроса при незначительных упущениях при ответах;
- имеются незначительные упущения в ответах.

Оценка «**удовлетворительно**» выставляется в случае, если ординатор:

- дает неполные и слабо аргументированные ответы на вопросы, демонстрирующие общее представление и элементарное понимание существа

поставленных вопросов, понятийного аппарата и обязательной литературы

Оценка «**неудовлетворительно**» выставляется в случае, если ординатор:

- демонстрирует незнание и непонимание существа поставленных вопросов.

Оценка «зачтено» выставляется, если обучаемый:

- прочно усвоил материал и получил более 70% при ответах на тесты;
- правильно, аргументировано ответил на все вопросы во время собеседования, с приведением примеров;
- показал глубокие систематизированные знания, владеет приемами рассуждения и сопоставляет материал из разных источников при решении ситуационных задач.

Оценка «не зачтено» выставляется обучаемому:

- который не справился с 70% тестов;
- в ответах на вопросы при собеседовании допустил существенные ошибки;
- не может решить ситуационную задачу;
- не может ответить на дополнительные вопросы, предложенные преподавателем.

8. Перечень основной и дополнительной литературы, необходимой для освоения дисциплины

8.1. Основная и дополнительная литература

Печатные источники:

№	Издания	Количество экземпляров в библиотеке
1	2	3
1	Камышников В. С. Клинико-лабораторная диагностика заболеваний печени: [справ. изд.] / В. С. Камышников. - 2-е изд. - М.: МЕДпресс-информ, 2014. – 90 [2] с.	1
2	Кишкун А. А. Клиническая лабораторная диагностика: учеб. пособие / А. А. Кишкун. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2013. - 972 с.	15
3	Ройтберг Г.Е. Внутренние болезни: лабораторная и инструментальная диагностика: учеб. пособие / Г. Е. Ройтберг, А. В. Струтынский. - 3-е изд. - М.: МЕДпресс-информ, 2013. - 799[16] с.	1

Электронные источники

№	Издания
1	2
1	Назначение и клиническая интерпретация результатов лабораторных исследований [Электронный ресурс] /А. Кишкун - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html
2	Клиническая лабораторная диагностика: учебное пособие [Электронный ресурс] / Кишкун А.А. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html
3	Лабораторные и функциональные исследования в практике педиатра [Электронный ресурс] / Р.Р. Кильдиярова - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015-Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html
4	Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы [Электронный ресурс]/ под ред. А.И. Карпищенко - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html

8.2 Дополнительная литература

Печатные источники:

№	Издания	Количество экземпляров в библиотеке
1	2	3
1	Гладилин Г.П., Иваненко И.Л., Никитина В.В. Современные методы диагностики инфекций. Монография. СГМУ, 2017	10
2	Гладилин Г.П., Иваненко И.Л., Никитина В.В. Микроскопия отделяемого урогенитального тракта. Учебное пособие, СГМУ, 2017	10

Электронные источники

1	ЭБС «Консультант врача»
2	Электронные журналы на платформе eLIBRARY https://elibrary.ru/ ООО «РУНЭБ» Лицензионный договор № 452 от 24.12.2018 г. с 01.01.2019 по 31.12.2019 г.

3	Медицинские лабораторные технологии: руководство по клинической лабораторной диагностике: в 2 т. Т. 1 [Электронный ресурс] / [В. В. Алексеев и др.]; под ред. А. И. Карпищенко. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html
4	Клиническая микробиология [Электронный ресурс] / Донецкая Э.Г.-А. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. - Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html

8.2.1 Доступ к электронно-библиотечным системам (ЭБС), сформированным на основании прямых договоров и государственных контрактов с правообладателями на 2021-2022 гг.

1. ЭБС «Консультант студента» ВО+ СПО <http://www.studentlibrary.ru/> ООО «Политехресурс» Контракт №328СЛ/10-2021/469 от 30.12.2021г., срок доступа до 31.12.2022г. Свидетельство о гос. регистр. базы данных №2013621110 от 6.09.2013г.
2. ЭБС «Консультант врача» <http://www.rosmedlib.ru/> ООО «Высшая школа организации и управления здравоохранением - Комплексный медицинский консалтинг» Контракт №633КВ/10-2021/468 от 30.12.2021г., срок доступа до 31.12.2022г. Свид-во о гос. рег. базы данных №2011620769 от 17.10.2011+ Изменение в свид-во о гос. рег. базы данных №2011620769 от 4.06.2019г.
3. ЭБС IPRbooks <http://www.iprbookshop.ru/> ООО Компания «Ай Пи Ар Медиа» Лицензионный договор № 9193/22К/247 от 11.07.2022г., срок доступа до 14.07.2023г. Свид-во о гос. рег. базы данных №2010620708 от 30.11.2010 + Изменение в свид. о гос. рег. базы данных №2010620708 от 17.12.2018г.
4. Национальный цифровой ресурс «Руконт» <http://www.rucont.lib.ru>. ООО Центральный коллектор библиотек "БИБКОМ" Договор №470 от 30.12.2021, срок доступа с 01.01.2022 по 31.12.2022г. Свидетельство о государственной регистрации базы данных № 2011620249 от 31 марта 2011г.

8.3 Перечень периодических изданий:

1. Клиническая лабораторная диагностика
2. Вестник Академии Медицинских Наук
3. Вестник онкологического научного центра АМН России
4. Вестник РАН
5. Врач-аспирант
6. Вестник Росздравнадзора
7. Вестник РВМА
8. Вестник РФФИ

9. Вестник Северо-западного Государственного Медицинского Университета им. Мечникова
10. Вестник СПб МАПО
11. Вопросы детской онкологии
12. Фундаментальные исследования
13. Современные проблемы науки и образования
14. Здравоохранение Российской Федерации
15. Злокачественные опухоли
16. Медицинская физика
17. Молекулярная биология
18. Медицинский академический журнал
19. Онкогематология
20. Онкоурология
21. Правовые вопросы в здравоохранении
22. Практическая онкология
23. Саратовский научно-медицинский журнал
24. Тромбоз, гемостаз, реология
25. Journal of clinical oncology
26. American journal of surgery
27. Journal American medical association
28. The oncologist
29. Pathology oncology research
30. Mutation research
31. Not worry

8.4. Перечень электронных образовательных, научно-образовательных ресурсов и информационно-справочных систем по учебной дисциплине 31.08.05 «Лабораторный контроль лекарственной терапии»

№ п/п	Официальные лабораторные сообщества	Интернет – страница
Отечественные		
1.	Федерация лабораторной медицины	http://www.fed.lab.ru
2.	Официальный сайт министерства здравоохранения.	https://www.rosminzdrav.ru/
3.	Официальный сайт министерства г. Саратова	http://www.minzdrav.saratov.gov.ru
Зарубежные		
1.	Всемирная организация здравоохранения.	http://www.euro.who.int/main/WHO/

	Европейское бюро	
Научно-образовательные медицинские порталы		
1.	Научная электронная библиотека	www.elibrary.ru
2.	Научно-образовательный медицинский портал	www.med-edu.ru
3.	Всероссийская образовательная интернет-программа для врачей «Интернист»	www.internist.ru
4.	Российская ассоциация специалистов функциональной диагностики	www.rasfd.com
5.	Международный медицинский портал	www.univadis.ru
6.	Медицинский образовательный сайт/социальная сеть для врачей	https://vrachivmeste.ru
7.	Научная сеть SciPeople	www.scipeople.ru
8.	Электронная библиотека диссертаций disserCat	www.dissercat.ru
9.	Центральная Научная Медицинская библиотека (Первый МГМУ им. И.М. Сеченова)	www.scsmi.rssi.ru
10.	Российская национальная библиотека (СПб)	www.nlr.ru
11.	Национальная медицинская библиотека (США)	www.ncbi.nlm.nih.gov
12.	Научная электронная библиотека – электронные информационные ресурсы зарубежного издательства Elsevier	www.elsevier.com
13.	Модульная объектно-ориентированная обучающая среда	www.moodle.org
Информационно-справочные системы		
1.	Министерство здравоохранения Российской Федерации	www.rosminzdrav.ru
2.	Министерство здравоохранения Саратовской области	www.minzdrav.saratov.gov.ru

8.5. Нормативные правовые акты

1. Федеральный закон от 29.12.2012 № 273-ФЗ «Об образовании в Российской Федерации»
2. Федеральный закон от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации»
3. Федеральный закон от 29.11.2010 № 326-ФЗ «Об обязательном медицинском страховании в Российской Федерации»
4. Федеральный государственный образовательный стандарт высшего образования подготовки кадров высшей квалификации по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика, утвержденный приказом Минобрнауки России от 25 августа 2014 г. № 1050 «Об утверждении федерального государственного образовательного стандарта высшего образования по специальности 31.08.06 Лабораторная генетика (уровень подготовки кадров высшей квалификации)»
5. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 08.10.2015 №

- 707н «Об утверждении квалификационных требований к медицинским и фармацевтическим работникам с высшим образованием по направлению подготовки «Здравоохранение и медицинские науки» (зарегистрировано в Минюсте России 23.10.2015, регистрационный № 39438)
6. Приказ Министерства образования и науки Российской Федерации от 19.11. 2013 № 1258 «Об утверждении Порядка организации и осуществления образовательной деятельности по образовательным программам высшего образования – программам ординатуры» (зарегистрировано в Минюсте России 28.01.2014, регистрационный № 31136)
 7. Приказ Министерства образования и науки РФ от 27.11.2015 № 1383 «Об утверждении Положения о практике обучающихся, осваивающих основные профессиональные образовательные программы высшего образования» (зарегистрировано в Минюсте России 18.12.2015, регистрационный № 40168)
 8. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 30.06.2016 № 435н «Об утверждении типовой формы договора об организации практической подготовки обучающихся, заключаемого между образовательной или научной организацией и медицинской организацией либо организацией, осуществляющей производство лекарственных средств, организацией, осуществляющей производство и изготовление медицинских изделий, аптечной организацией, судебно-экспертным учреждением или иной организацией» (зарегистрировано в Минюсте России 23.08.2016 № 43353)
 9. Приказ Министерства здравоохранения Российской Федерации от 18.03.2016 № 227 «Об утверждении Порядка проведения государственной итоговой аттестации по образовательным программам высшего образования – программам подготовки научно-педагогических кадров в аспирантуре (адъюнктуре), программам ординатуры, программам ассистентуры-стажировки» (зарегистрировано в Минюсте РФ 11.04.2016 г., регистрационный № 41754)
 10. Приказ Министерства здравоохранения и социального развития Российской Федерации от 23.07.2010 № 541н «Об утверждении единого квалификационного справочника должностей руководителей, специалистов и служащих», раздел «Квалификационные характеристики должностей работников в сфере здравоохранения» (зарегистрировано в Минюсте России 25.08.2010, регистрационный № 18247)
 11. Приказ Минобрнауки России от 12 сентября 2013 г. № 1061 «Об утверждении перечней специальностей и направлений подготовки высшего образования» (зарегистрировано в Минюсте России 14 октября 2013 г., регистрационный № 30163)
 12. Приказ Минздрава СССР от 04.10.1980 № 1030 «Об утверждении форм первичной медицинской документации учреждений здравоохранения»
 13. Иные нормативные акты и нормативно-правовые документы Минобрнауки России и Минздрава России
 14. Устав Университета
 15. Локальные акты Университета.

Согласно части 1 статьи 37 Федерального закона Российской Федерации от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан Российской Федерации», медицинская помощь по профилю «Лабораторная генетика» организуется и оказывается в соответствии с порядками оказания медицинской помощи, обязательными для исполнения на территории Российской Федерации всеми медицинскими организациями, а также на основе стандартов оказания медицинской помощи, за исключением медицинской помощи, оказываемой в рамках клинической апробации.

Порядки оказания медицинской помощи

Наименование порядка	Нормативный правовой акт, утвердивший порядок
Порядок проведения профилактического медицинского осмотра	Статья 46 Федерального закона от 21.11.2011 N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации". Приложение к приказу Министерства здравоохранения Российской Федерации от 6 декабря 2012 г. N 1011н
Порядок управлением качеством лабораторных исследований	Статья 85 Федерального закона от 21 ноября 2011 г. N 323-ФЗ "Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации", действующими приказами Министерства здравоохранения Российской Федерации (№ 45 от 07.02.2000, № 117 от 03.05.1995г., № 220 от 21 06. 2003 г., а также ГОСТ Р ИСО 15189 «Лаборатории медицинские. Частные требования к качеству и компетентности», ГОСТ Р 53133 -2008 «Технологии медицинские лабораторные. Контроль качества клинических лабораторных исследований», части 1-4.

Порядки проведения медицинских осмотров, диспансеризации, диспансерного наблюдения

Наименование порядка	Нормативный правовой акт, утвердивший порядок
Порядок проведения обязательных предварительных (при поступлении на работу) и периодических медицинских осмотров (обследований) работников, занятых на тяжелых работах и на работах с вредными и (или) опасными условиями труда	Приказ Минздравсоцразвития России от 12.04.2011 N 302н

Иные порядки, утвержденные в соответствии с Законом N 323-ФЗ

Наименование порядка	Нормативный правовой акт, утвердивший порядок
Правила оказания медицинской помощи иностранным гражданам на территории Российской Федерации	Постановление Правительства РФ от 06.03.2013 N 186
Правила оказания лицам, заключенным под стражу или отбывающим наказание в виде лишения свободы, медицинской помощи в медицинских организациях государственной и муниципальной систем здравоохранения, а также приглашения для проведения консультаций врачей-специалистов указанных медицинских организаций при невозможности оказания медицинской помощи в учреждениях уголовно-исполнительной системы	Постановление Правительства РФ от 28.12.2012 N 1466
Порядок организации оказания медицинской помощи лицам, заключенным под стражу или отбывающим наказание в виде лишения свободы	Приказ Минюста России от 28.12.2017 N 285
Порядок организации и оказания медицинской помощи с применением телемедицинских технологий	Приказ Минздрава России от 30.11.2017 N 965н
Порядок организации оказания высокотехнологичной медицинской помощи с применением специализированной информационной системы	Приказ Минздрава России от 29.12.2014 N 930н
Положение об организации оказания первичной медико-санитарной помощи	Приказ Минздравсоцразвития России от 15.05.2012 N 543н

Положение об организации оказания специализированной, в том числе высокотехнологичной, медицинской помощи	Приказ Минздрава России от 02.12.2014 N 796н
Порядок организации санаторно-курортного лечения	Приказ Минздрава России от 05.05.2016 N 279н
Порядок организации медицинской реабилитации	Приказ Минздрава России от 29.12.2012 N 1705н
Об утверждении перечней медицинских показаний и противопоказаний для санаторно-курортного лечения	Приказ Минздрава России от 05.05.2016 N 281н
Порядок организации оказания медицинской помощи лицам, занимающимся физической культурой и спортом (в том числе при подготовке и проведении физкультурных мероприятий и спортивных мероприятий), включая порядок медицинского осмотра лиц, желающих пройти спортивную подготовку, заниматься физической культурой и спортом в организациях и (или) выполнить нормативы испытаний (тестов) Всероссийского физкультурно-спортивного комплекса "Готов к труду и обороне"	Приказ Минздрава России от 01.03.2016 N 134н

Стандарты медицинской помощи

Стандарты первичной медико-санитарной помощи

Наименование стандарта	Код МКБ	Возраст. к/я	Нормативный правовой акт, утвердивший стандарт
Выполнение высокотехнологичных лабораторных исследований			
Проведение высокотехнологичных клинических лабораторных исследований по профилю медицинской организации	С/03.7 Выполнять высокотехнологичные лабораторные исследования и проводить контроль их качества	Взрослые, подростки, дети	Приказ Министерства труда и социальной защиты №148н от 12 апреля 2013 г.
Разработка и применение стандартных операционных процедур	С/03.7 Разрабатывать стандартные операционные процедуры по лабораторным	Взрослые, подростки,	

по высокотехнологичным лабораторным исследованиям	исследованиям. Оценивать результаты контроля качества лабораторных исследований	дети	
Подготовка отчетов о своей деятельности, включая выполнение высокотехнологичных исследований	С/03.7 Заполнять медицинскую документацию, в том числе в электронном виде	Взрослые, подростки, дети	

2.2. Стандарты специализированной медицинской помощи

Наименование стандарта	Код МКБ	Возраст. к/я	Нормативный правовой акт, утвердивший стандарт
Осуществление медицинской деятельности в области клинической лабораторной диагностики			
Стандарт организационно-методического обеспечения лабораторного процесса	D/02.8 Разработка и применение стандартных операционных процедур по этапам клинико-лабораторного исследования Составление рекомендаций для персонала клинических отделений и для пациентов по правилам сбора, доставки и хранения биологического материала Разработка и применение алгоритма извещения лечащих врачей при критических значениях лабораторных показателей у пациентов Разработка и применение алгоритма по выдаче результатов клинических лабораторных исследований Составление периодических отчетов о своей работе, работе лаборатории, по внутрилабораторному контролю и внешней оценке качества исследований (по аспектам, определяемым руководителем лаборатории)	Взрослые, подростки, дети	Приказ Министерства труда и социальной защиты №148н от 12 апреля 2013 г. Приказ Минтруда №613 н от 04 августа 2017 г.
Стандарт выполнения	D/03.8 Выполнение генетических	Взрослые,	Приказ

<p>экспертных генетических исследований</p>	<p>исследований, требующих специальной подготовки и генетического заключения по профилю медицинской организации (экспертные клинические лабораторные исследования): химико-микроскопических, гематологических, цитологических, биохимических, коагулологических, иммунологических, иммуногематологических, химико-токсикологических, для проведения терапевтического лекарственного мониторинга, молекулярно-биологических, генетических, микробиологических, в том числе бактериологических, паразитологических и вирусологических исследований. Выполнение процедур контроля качества экспертных методов клинических лабораторных исследований. Разработка и применение стандартных операционных процедур по экспертным клиническим лабораторным исследованиям. Подготовка отчетов по результатам исследований</p>	<p>подростки, дети</p>	<p>Министерства труда и социальной защиты №148н от 12 апреля 2013 г. Приказ Минтруда №613 н от 04 августа 2017 г.</p>
<p>Стандарт формулирования заключения по результатам генетических исследований</p>	<p>D/05.8 Оценка патофизиологических процессов в организме пациента на основании результатов клинических лабораторных исследований. Формулирование и оформление заключения по результатам генетических исследований (по направлениям деятельности). Обсуждение результатов генетических исследований и заключения по результатам генетических исследований на консилиумах</p>	<p>Взрослые, подростки, дети</p>	<p>Приказ Министерства труда и социальной защиты №148н от 12 апреля 2013 г. Приказ Минтруда №613 н от 04 августа 2017 г.</p>

<p>Стандарт оказания медицинской помощи пациенту в экстренной форме</p>	<p>D/06.8 Оценка состояния пациентов, требующего оказания медицинской помощи в экстренной форме Распознавание состояний, представляющих угрозу жизни пациентов, включая состояние клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и/или дыхания)), требующих оказания медицинской помощи в экстренной форме Оказание медицинской помощи в экстренной форме пациентам при состояниях, представляющих угрозу жизни пациентов, в том числе клинической смерти (остановка жизненно важных функций организма человека (кровообращения и/или дыхания)) Применять лекарственные препараты и медицинские изделия при оказании медицинской помощи в экстренной форме</p>	<p>Взрослые, подростки, дети</p>	<p>Приказ Министерства труда и социальной защиты №148н от 12 апреля 2013 г.</p> <p>Приказ Минтруда №613 н от 04 августа 2017 г.</p>
---	---	----------------------------------	---

* - Код диагнозов указан, согласно МКБ-10

1) Распоряжение Правительства РФ от 15.10.2021 № 2900-р «Об утверждении плана мероприятий по внедрению Международной статистической классификации болезней и проблем, связанных со здоровьем, одиннадцатого пересмотра (МКБ-11) на территории Российской Федерации на 2021 - 2024 годы».

<http://ips.pravo.gov.ru:8080/default.aspx?pn=0001202110190004> (доступ от 04.03.2022 г.)

2) МКБ-11 Implementation or Transition Guide, Geneva: World Health Organization; 2019; License: CC BY-NC-SA 3.0 IGO. Эл. адрес: https://icd.who.int/ru/docs/192190_ICD-11_Implementation_or_Transition_Guide-ru.pdf.

3) International Classification of Diseases 11th Revision <https://icd.who.int/en>

Экспертиза качества медицинской помощи

Критерии качества	Нормативный правовой акт, утвердивший критерии
Положение о государственном контроле качества и безопасности медицинской деятельности.	Постановление Правительства РФ от 12.11.2012 N 1152

Критерии оценки качества медицинской помощи	Приказ Минздрава России от 10.05.2017 N 203н
Показатели, характеризующие общие критерии оценки качества оказания услуг медицинскими организациями	Приказ Минздрава России от 28.11.2014 N 787н
Порядок организации и проведения ведомственного контроля качества и безопасности медицинской деятельности	Приказ Минздрава России от 21.12.2012 N 1340н
Порядок осуществления экспертизы качества медицинской помощи, за исключением медицинской помощи, оказываемой в соответствии с законодательством Российской Федерации об обязательном медицинском страховании	Приказ Минздрава России от 16.05.2017 N 226н

Программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи

Период действия	Нормативные правовые акты, установившие Программы государственных гарантий бесплатного оказания гражданам медицинской помощи
на 2022 год и на плановый период 2023 и 2024 годов	Постановление Правительства РФ от 28.12.2021 N 2505
на 2021 год и на плановый период 2022 и 2023 годов	Постановление Правительства РФ от 28.12.2020 N 2299
2020 год и на плановый период 2021 и 2022 годов	Постановление Правительства РФ от 07.12.2019 N 1610
2019 год и на плановый период 2020 и 2021 годов	Постановление Правительства РФ от 10.12.2018 N 1506

9. Информационные технологии:

1. <https://www.sgmu.ru> – официальный сайт СГМУ им. В.И.Разумовского, со страницей кафедры.

9.1. Электронно-библиотечные системы

№ п/п	Издания
Основные источники	
1	ЭБС «Консультант врача
2	Электронные журналы на платформе eLIBRARY https://elibrary.ru/ ООО «РУНЭБ» Лицензионный договор № 452 от 24.12.2018 г. с 01.01.2019 по 31.12.2019 г.
3	Назначение и клиническая интерпретация результатов лабораторных исследований [Электронный ресурс] / А. Кишкун - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2016. - Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html
4	Клиническая лабораторная диагностика: учебное пособие [Электронный ресурс] / Кишкун А.А. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015. - Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html
5	Лабораторные и функциональные исследования в практике педиатра [Электронный ресурс] / Р.Р. Кильдиярова - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2015-Режим доступа: http:// www.studmedlib.ru /book /ISBN 9785970441961.html
6	Медицинская лабораторная диагностика: программы и алгоритмы [Электронный ресурс]/ под ред. А.И. Карпищенко - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2014. - Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html
Дополнительные источники	
1	Медицинские лабораторные технологии: руководство по клинической лабораторной диагностике: в 2 т. Т. 1 [Электронный ресурс] / [В. В. Алексеев и др.]; под ред. А. И. Карпищенко. - 3-е изд., перераб. и доп. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2012. - Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html
2	Клиническая микробиология [Электронный ресурс] / Донецкая Э.Г.-А. - М.: ГЭОТАР-Медиа, 2011. - Режим доступа: http://www.studmedlib.ru/book/ISBN9785970441961.html

9.2. Электронные образовательные, научно-образовательные ресурсы и информационно-справочные системы по учебной дисциплине 31.08.06 «Лабораторная генетика» рабочей программы «Лекарственный мониторинг»

№ п/п	Официальные лабораторные сообщества	Интернет – страница
Отечественные		
1.	Федерация лабораторной медицины	http://www.fed.lab.ru
2.	Официальный сайт министерства здравоохранения.	https://www.rosminzdrav.ru/
3.	Официальный сайт министерства г. Саратова	http://www.minzdrav.saratov.gov.ru
Зарубежные		
1.	Всемирная организация здравоохранения.	http://www.euro.who.int/main/WHO/

	Европейское бюро	
Научно-образовательные медицинские порталы		
1.	Научная электронная библиотека	www.elibrary.ru
2.	Научно-образовательный медицинский портал	www.med-edu.ru
3.	Всероссийская образовательная интернет-программа для врачей «Интернист»	www.internist.ru
4.	Российская ассоциация специалистов функциональной диагностики	www.rasfd.com
5.	Международный медицинский портал	www.univadis.ru
6.	Медицинский образовательный сайт/социальная сеть для врачей	https://vrachivmeste.ru
7.	Научная сеть SciPeople	www.scipeople.ru
8.	Электронная библиотека диссертаций disserCat	www.dissercat.ru
9.	Центральная Научная Медицинская библиотека (Первый МГМУ им. И.М. Сеченова)	www.scsmi.rssi.ru
10.	Российская национальная библиотека (СПб)	www.nlr.ru
11.	Национальная медицинская библиотека (США)	www.ncbi.nlm.nih.gov
12.	Научная электронная библиотека – электронные информационные ресурсы зарубежного издательства Elsevier	www.elsevier.com
13.	Модульная объектно-ориентированная обучающая среда	www.moodle.org
Информационно-справочные системы		
1.	Министерство здравоохранения Российской Федерации	www.rosminzdrav.ru
2.	Министерство здравоохранения Саратовской области	www.minzdrav.saratov.gov.ru

9.3.Используемое программное обеспечение:

Перечень лицензионного программного обеспечения	Реквизиты подтверждающего документа
Microsoft Windows	40751826, 41028339, 41097493, 41323901, 41474839, 45025528, 45980109, 46073926, 46188270, 47819639, 49415469, 49569637, 60186121, 60620959, 61029925, 61481323, 62041790, 64238801, 64238803, 64689895, 65454057, 65454061, 65646520, 69044252 – срок действия лицензий – бессрочно.
Microsoft Office	40751826, 41028339, 41097493, 41135313, 41135317, 41323901, 41474839, 41963848, 41993817, 44235762, 45035872, 45954400, 45980109, 46073926, 46188270, 47819639, 49415469, 49569637, 49569639, 49673030, 60186121, 60620959, 61029925, 61481323, 61970472, 62041790, 64238803, 64689898, 65454057 – срок действия лицензий – бессрочно.
Kaspersky Endpoint Security, Kaspersky Anti-Virus	№ лицензии 2В1Е-220211-120440-4-24077 с 2022-02-11 по 2023-02-20, количество объектов 3500.

CentOSLinux	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно
SlackwareLinux	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно
MoodleLMS	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно
DrupalCMS	Свободное программное обеспечение – срок действия лицензии – бессрочно

10. Методические указания для обучающихся по освоению учебной дисциплины

Разрабатываются на основании документа «Методические рекомендации по разработке и составлению учебно-методической документации по освоению дисциплины

11. Материально-техническое обеспечение

Представлено в соответствующем приложении.

12. Кадровое обеспечение

Представлено в соответствующем приложении.

13. Иные учебно-методические материалы


Представлено в соответствующем приложении.

Разработчики

№ пп	Фамилия, имя, отчество	Ученая степень, звание	Занимаемая должность	Место работы
1.	Гладилин Генадий Павлович	Д.м.н., профессор	Заведующий кафедрой клинической лабораторной диагностики	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
2.	Захарова Наталия Борисовна	Д.м.н., профессор	Профессор кафедры клинической лабораторной диагностики	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России
3.	Никитина Виктория Викторовна	К.м.н, доцент	Доцент кафедры клинической лабораторной диагностики	ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России



**Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования
«Саратовский государственный медицинский университет
имени В. И. Разумовского»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И.Разумовского Минздрава России)**

УТВЕРЖДАЮ
Начальник ОПКВК
ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В. И.
Разумовского Минздрава России
 Н.В. Щуковский
« 31 » « 08 » 2022_ г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ТЕКУЩЕГО КОНТРОЛЯ УЧЕБНОЙ
ДИСЦИПЛИНЫ «ЛЕКАРСТВЕННЫЙ МОНИТОРИНГ»
ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ**

Блок 1, вариативная часть, обязательные дисциплины, Б1.В.ОД.1

**СПЕЦИАЛЬНОСТЬ
31.08.06 ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА**

ФГОС ВО утвержден приказом 1050
Министерства образования и науки РФ
от 25 августа 2014 года

Квалификация
Врач-лабораторный генетик
Форма обучения
ОЧНАЯ

Нормативный срок освоения ОПОП – 2 года

ОДОБРЕНА

на учебно-методической конференции кафедры
клинической лабораторной диагностики

Протокол от 14.06.2022 г. № 5

Заведующий кафедрой:

Г.П. Гладилин

ПЕРЕЧЕНЬ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

№ п\п	Метод оценивания	Виды оценочных средств
1.	Тестирование	Комплект тестовых заданий
2.	Устный опрос	Перечень вопросов для подготовки к практическим и семинарским занятиям
3.	Решение ситуационных задач	Комплект типовых ситуационных задач
4.	Проверка реферата	Перечень тем рефератов
5.	Проверка сделанного ординатором заключения данных генетических исследований	Наборы, реактивы для генетических исследований
6.	Проверка сделанного ординатором заключения данных по генетическим анализам	Комплект анализов, результатов генетических исследований, генетических карт и т.д.

КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 1 (ТЕМА «Организация лабораторной службы»)

1. КОНТРОЛЬ КАЧЕСТВА - ЭТО:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- система мер количественной оценки правильности лабораторных исследований, активное и систематическое выявление ошибок	+
Б	- сравнение результатов исследований	
В	- проверка работы сотрудников	
Г	- количественная оценка точности	
Д	- выявление ошибок	

2. НА РЕЗУЛЬТАТЫ АНАЛИЗА МОГУТ ВЛИЯТЬ СЛЕДУЮЩИЕ ФАКТОРЫ ВНЕЛАБОРАТОРНОГО ХАРАКТЕРА:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа

А	- Время суток, физическая нагрузка, положение тела, прием медикаментов	+
Б	- циркадные ритмы	
В	- положение тела	
Г	- приём медикаментов	
Д	физическое и эмоциональное напряжение больного	

3. ПОГРЕШНОСТЬ НЕЛЬЗЯ ВЫЯВИТЬ

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- методом параллельных проб	+
Б	- пересчётом результатов в другую систему единиц измерения	
В	- обсуждением результатов с лечащим врачом	
Г	- последовательной регистрацией анализов	
Д	- выбором аналитического метода	

4. ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ КОНТРОЛЯ КАЧЕСТВА БИОХИМИЧЕСКИХ ИССЛЕДОВАНИЙ РЕКОМЕНДУЕТСЯ ИСПОЛЬЗОВАТЬ

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- утверждённые методические указания о порядке изготовления контрольных материалов	+
Б	- донорскую кровь	
В	- промышленную сыворотку (жидкую или лиофилизированную)	
Г	- реактивы зарубежных фирм	
Д	водные растворы субстратов	

5. КОЭФФИЦИЕНТ ВАРИАЦИИ ИСПОЛЬЗУЮТ ДЛЯ ОЦЕНКИ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	-воспроизводимости	+
Б	- чувствительности метода	
В	- правильности	
Г	- специфичности метода	
Д	- для расчета стандартной ошибки	

6. ОСНОВНОЕ ЗНАЧЕНИЕ КОНТРОЛЬНЫХ КАРТ СОСТОИТ В:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- выявления ошибки, когда результаты анализа выходят за принятые границы	+
Б	- оценки возможности метода	
В	- оценке чувствительности метода	
Г	- выявления ошибки, когда результаты анализов контроля не выходят за принятые границы	
Д	-оценки специфичности метода	

7. МЕТОД КОНТРОЛЯ КАЧЕСТВА, НЕ ТРЕБУЮЩИЙ КОНТРОЛЬНЫХ МАТЕРИАЛОВ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- исследование повторных проб	+
Б	- метод средней нормальных величин	
В	- использование постоянных величин	
Г	- исследование параллельных проб	
Д	- для подтверждения результата	

8. КОНТРОЛЬНАЯ КАРТА - ЭТО:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- график сопоставимых измеряемых величин с временем наблюдения	+
Б	- схема расчёта результатов	
В	- порядок манипуляций при проведении данного анализа	
Г	- перечень нормативных величин, принятых в данной лаборатории	
Д	- номограмма, установленная ГОСТом	

9. ПО КОНТРОЛЬНОЙ КАРТЕ РАСЧИТЫВАЮТСЯ СЛЕДУЮЩИЕ ПАРАМЕТРЫ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- средняя арифметическая + 2 сигмы	+
Б	-средняя арифметическая + 4 сигмы	
В	- допустимый предел ошибки	
Г	- коэффициент вариации	
Д	- средняя арифметическая	

10. КОНТРОЛЬНАЯ СЫВОРОТКА С НЕИЗВЕСТНОЙ КОНЦЕНТРАЦИЕЙ ВЕЩЕСТВ ПОЗВОЛЯЕТ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- проверить правильность результатов	+
Б	- построить калибровочный график	
В	- выявить случайные ошибки	
Г	- выявить систематические ошибки	
Д	- построить контрольную карту	

КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 2
(ТЕМА «Генетика человека»)

Задание №1

По аутосомно-рецессивному типу наследуются:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	фенилкетонурия
2)	-	эпилепсии
3)	-	пилоростеноз
4)	-	семейная эмфизема легких
5)	-	врожденные пороки сердца

Задание №2

По аутосомно-доминантному типу наследуются:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	ахондроплазия
2)	-	эпилепсия
3)	-	гипоспадия
4)	-	агенезия почек
5)	-	шизофрения

Задание №3

Если один из супругов имеет группу крови А, а другой В, то у них могут родиться дети с группой крови:

- 1) 0;
- 2) А;
- 3) В;
- 4) АВ

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1, 2, 3 и 4
2)	-	правильный ответ 2 и 3
3)	-	правильный ответ 3 и 4
4)	-	правильный ответ 2, 3 и 4
5)	-	правильный ответ 1 и 2

Задание №4

Если оба супруга, имеют группу крови АВ, то у них не может быть детей с группой крови:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	0
2)	-	A
3)	-	B
4)	-	AB
5)	-	BA

Задание №5

Рецессивной, сцепленной с X-хромосомой, аномалией является:

- 1) гемофилия;
- 2) прогрессивная мышечная дистрофия Дюшенна;
- 3) недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (Г-6-ФД);
- 4) синдром Хантера

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 2, 3 и 4
2)	-	правильный ответ 2 и 3
3)	-	правильный ответ 3 и 4
4)	-	правильный ответ 1 и 2

5)	-	правильный ответ 1, 2, 3 и 4
----	---	------------------------------

Задание №6

У обоих супругов, имеющих группу крови 0, могут быть дети с группой крови:

1) 0;2) A;3) B;4) AB

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1
2)	-	правильный ответ 1 и 2
3)	-	правильный ответ 1 и 3
4)	-	правильный ответ 1 и 4
5)	-	правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Задание №7

В генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен гемофилией

Какой риск для детей ожидается в этом браке, если известно, что родословная самой женщины по гемофилии не отягощена?

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	все дети будут здоровы независимо от пола, но девочки будут носительницами гена гемофилии
2)	-	половина мальчиков будут больными
3)	-	все мальчики будут больны
4)	-	все девочки будут больны
5)	-	половина девочек будут носительницами патологического гена

Задание №8

В генетическую консультацию обратилась женщина, отец которой болен гемофилией

Каков риск унаследования гемофилии для ее детей?

Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	в среднем, половина мальчиков будут больными
2)	-	все мальчики будут больны
3)	-	все мальчики будут здоровы
4)	-	все девочки будут больны
5)	-	все девочки будут носительницами патологического гена
Задание №9		
Определение конкордантности близнецов используется для:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	оценки пенетрантности
2)	-	оценки экспрессивности
3)	-	оценки уровня мутационного процесса
4)	-	расчета генных частот
5)	-	

Задание №10		
Формула Хольцингера используется для определения:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	коэффициента наследуемости
2)	-	степени пенетрантности
3)	-	конкордантности
4)	-	экспрессивности
5)	-	конкордантности и экспрессивности

**КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 3
(ТЕМА «Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней»)**

Задание № 1

Соотношение разнополых пар среди монозиготных близнецов составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	0
2)	-	25%
3)	-	50%
4)	-	75%
5)	-	100%

Задание № 2

Соотношение разнополых пар среди дизиготных близнецов составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	50%
2)	-	25%
3)	-	0
4)	-	75%
5)	-	100%

Задание № 3

Причиной появления дизиготных близнецов является:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	овуляция нескольких яйцеклеток
2)	-	нарушение митоза
3)	-	разделение зиготы на две закладки
4)	-	нарушение овуляции
5)	-	нарушение мейоза

Задание № 4

Подберите наиболее точный термин для следующего определения: «Морфологический дефект органа, части тела в результате воздействия внешних факторов на изначально нормальный процесс развития»:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	дизрупция
2)	-	мальформация
3)	-	деформация
4)	-	дисплазия
5)	-	остеопороз

Задание № 5

Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Аномалия формы или положения тела в результате действия механических факторов без нарушения морфогенеза":

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	деформация
2)	-	дизрупция
3)	-	мальформация
4)	-	дисплазия
5)	-	остеомаляция

Задание № 6

Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Морфологический дефект ткани в результате нарушений тканевого морфогенеза":

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	дисплазия
2)	-	дизрупция
3)	-	деформация

4)	-	мальформация
5)	-	остеомаляция

Задание № 7

Агенезия почек возникает в результате:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	неполного морфогенеза
2)	-	персистирующего морфогенеза
3)	-	аномального морфогенеза
4)	-	мутагенных факторов
5)	-	влияния ксенобиотиков

Задание № 8

Микроцефалия возникает в результате:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	неполного морфогенеза
2)	-	персистирующего морфогенеза
3)	-	аномального морфогенеза
4)	-	мутагенных факторов
5)	-	влияния ксенобиотиков

Задание № 9

Незаращение твердого неба возникает в результате:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	неполного морфогенеза
2)	-	персистирующего морфогенеза

3)	-	аномального морфогенеза
4)	-	мутагенных факторов
5)	-	влияния ксенобиотиков

Задание №10

Аномалию развития, не требующую лечения, следует определить, как:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	малую аномалию развития (микропризнак)
2)	-	дисплазию
3)	-	мальформацию
4)	-	атрезию
5)	-	как вариант нормы

КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 4 (ТЕМА «Общие вопросы применения лабораторных методов диагностики наследственных болезней»)

Задание №1

Какая стадия клеточного деления наиболее удобна для изучения хромосом?

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	метафаза
2)	-	профаза
3)	-	анафаза
4)	-	интерфаза
5)	-	телофаза

Задание №2

Структуры, соединяющие сестринские хроматиды и содержащие специфическую последовательность ДНК, необходимую для сегрегации хромосом, называются:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	центромеры
2)	-	кинетохоры
3)	-	нити веретена
4)	-	сателлиты
5)	-	хромомеры

Задание №3

При культивировании в присутствии ФГА делятся следующие клетки крови:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	лимфоциты
2)	-	эритроциты
3)	-	нейтрофилы
4)	-	моноциты
5)	-	базофилы

Задание №4

Простое нерасхождение хромосом в мейозе - это:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	верно А и В
2)	-	нерасхождение во втором делении мейоза
3)	-	нерасхождение в обоих делениях мейоза
4)	-	нерасхождение в первом делении мейоза
5)	-	ни одно из определений не верно

Задание №5

Мейоз и митоз отличаются друг от друга:

- 1) редукцией числа хромосом;
- 2) особенностями репликации;
- 3) перекомбинация генетического материала;
- 4) морфологией хромосом

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1, 2, 3 и 4
2)	-	правильный ответ 2
3)	-	правильный ответ 3
4)	-	правильный ответ 4
5)	-	правильный ответ 1

Задание №6

Во время кроссинговера происходит:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	рекомбинация генетического материала
2)	-	редукция числа хромосом
3)	-	репликация ДНК
4)	-	удвоения числа хромосом
5)	-	уменьшения числа хромосом

Задание №7

Гетерогаметным называется:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	пол, в диплоидной клетке которого имеются две разные половые хромосомы
2)	-	пол, в диплоидной клетке которого имеются одинаковые половые хромосомы

3)	-	интерсексуальный организм
4)	-	имеется одна хромосома в клетке
5)	-	нет хромосом в клетке

Задание №8

Мозаицизм по половым хромосомам может быть результатом:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	нерасхождения хромосом в митозе на ранних стадиях дробления зиготы
2)	-	нерасхождения хромосом во время мейоза
3)	-	нерасхождения хромосом при делении соматической клетки
4)	-	схождение хромосом в митозе на ранних стадиях дробления зиготы
5)	-	схождение хромосом во время мейоза

Задание №9

К сбалансированным транслокациям относятся:

- 1) реципрокные;
- 2) нереципрокные;
- 3) робертсоновские

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	правильный ответ 2
3)	-	правильный ответ 3
4)	-	правильный ответ 1
5)	-	правильный ответ 1,2

Задание №10

Нерасхождение хромосом может:

1) произойти в мейозе;		
2) произойти в митозе;		
3) затрагивать как половые хромосомы, так и аутосомы		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	правильный ответ 2
3)	-	правильный ответ 3
4)	-	правильный ответ 1
5)	-	правильный ответ 1,3

**КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 5 С
УКАЗАНИЕМ ПРАВИЛЬНОГО ОТВЕТА (ТЕМА «Цитогенетические методы
диагностики хромосомных болезней»)**

1. ДЛЯ ЦИТОГРАММЫ СЛИЗИСТОГО РАКА НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНЫ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- полиморфные перстневидные клетки	+
Б	- расположение клеток в виде дорожек	-
В	- «луковицы»	-
Г	- пласты клеток	-
Д	- железистые клетки	-

2. К ПРЕДРАКОВЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ЭНДОМЕТРИЯ ОТНОСЯТ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- железистую гиперплазию	+
Б	- эндометрит	-

В	- аденоматоз	-
Г	- аденоз	-
Д	- эндометриоз	-

3. КОСВЕННЫМ ПРИЗНАКОМ РАКА ЭНДОМЕТРИЯ ПРИ ИССЛЕДОВАНИИ АСПИРАТОВ ИЗ ПОЛОСТИ МАТКИ МОЖНО СЧИТАТЬ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- присутствие гистиоцитов	+
Б	- присутствие лимфоцитов	-
В	- наличие элементов крови	-
Г	- присутствие нейтрофилов	-
Д	- присутствие эозинофилов	-

4. ДЛЯ ЦИТОГРАММЫ АДЕНОКАРЦИНОМЫ ТЕЛА МАТКИ ХАРАКТЕРНЫ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- железистые структуры	+
Б	- секретирующие элементы	-
В	- папиллярные структуры	-
Г	- капсулярные	-
Д	- скироподобные	-

5. ДЛЯ ЛИМФОСАРКОМЫ ХАРАКТЕРНО:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа

А	- легкая "ранимость" клеток	+
Б	- присутствие комплексов из атипичных клеток	-
В	- наличие эозинофилов и базофилов	-
Г	- присутствие скоплений клеток вокруг сосудов	-
Д	- наличие лимфоцитов	-

6. ДЛЯ КАРЦИНОИДА БРОНХА ХАРАКТЕРНЫ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- разрозненность расположения клеток	+
Б	-глубчатое строение хроматина	-
В	- расположение клеток "розетками"	-
Г	- расположение клеток в шахматном порядке	-
Д	- грубый хроматин	-

7. АДЕНОКАРЦИНОМА ПИЩЕВОДА ЧАЩЕ ВСЕГО ПОРАЖАЕТ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- нижний отдел	+
Б	- средний отдел	-
В	- верхний отдел	-
Г	- аденокарцинома в пищеводе не встречается	-
Д	- 2/3 нижнего отдела	-

8. ДЛЯ ГЕПАТОЦЕЛЛЮЛЯРНОГО РАКА НАИБОЛЕЕ ХАРАКТЕРНО:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- обильная цитоплазма с зернистостью	+
Б	- скудная цитоплазма с признаками слизееобразования	-
В	- присутствие гранул гемосидерина	-
Г	- присутствие крупных полиморфных клеток с желтым пигментом	-
Д	- пенистая цитоплазма с гранулами	-

9. ОСНОВНАЯ ЗАДАЧА ЦИТОЛОГИЧЕСКОГО СКРИНИНГА В ГИНЕКОЛОГИИ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- выявление предрака и раннего рака	+
Б	- предотвращение бесплодия	-
В	- выявление распространённых форм рака шейки матки	-
Г	- определение гормонального состояния	-
Д	- предотвращения невынашивания беременности	-

10. МЕЗОТЕЛИОМА РАЗВИВАЕТСЯ ИЗ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
------------------------	------------------	-------------------------------------

А	- серозной оболочки	+
Б	- железистой ткани	-
В	- мышечной ткани	-
Г	- соединительной ткани	-
Д	- эпителиальной ткани	-

11. В ПОЛОСТИ РТА НАИБОЛЕЕ ЧАСТО РАЗВИВАЕТСЯ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- плоскоклеточный рак	+
Б	- меланома	-
В	- саркома	-
Г	- железистый рак	-
Д	- слизистый рак	-

12. В ШЕЙКЕ МАТКИ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО РАЗВИВАЕТСЯ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- плоскоклеточный рак	+
Б	- слизистый рак	-
В	- недифференцированный рак	-
Г	- аденокарцинома	-
Д	- фиброаденома	-

13. В ЖЕЛУДКЕ ИЗ ОПУХОЛЕЙ НАИБОЛЕЕ ЧАСТО ВСТРЕЧАЕТСЯ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- аденокарцинома	+
Б	- железисто-плоскоклеточный рак	-
В	- плоскоклеточный рак	-
Г	- недифференцированный рак	-
Д	- гастриома	-

14. КРАЙНЕ РЕДКО МЕТАСТАЗИРУЕТ ЗЛОКАЧЕСТВЕННАЯ ОПУХОЛЬ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- базально-клеточный рак кожи	+
Б	- меланома	-
В	- мезотелиома	-
Г	- лейомиосаркома	-
Д	- плазмоцитома	-

15. МОРФОЛОГИЧЕСКИМ КРИТЕРИЕМ ДОБРОКАЧЕСТВЕННОСТИ ОПУХОЛИ ЯВЛЯЕТСЯ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- структурная и клеточная схожесть с нормальной тканью, отсутствие полиморфизма	+
Б	- анеуплоидия	-
В	- дедифференциация	-

Г	- полиферация и дедифференциация	-
Д	- ороговение	-

**КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 6 С
УКАЗАНИЕМ ПРАВИЛЬНОГО ОТВЕТА (ТЕМА «Биохимические методы
диагностики наследственных болезней»)**

1. ИССЛЕДОВАНИЕ КАКОГО ИЗ ПОКАЗАТЕЛЕЙ ОСТАТОЧНОГО АЗОТА ИМЕЕТ
НАИБОЛЬШЕЕ ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ ПРИ ХПН:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- мочевины	+
Б	- аминокислот	
В	- аммиака	
Г	- полипептидов	
Д	- креатинина	

2. ПРИ ПЕРИТОНИТЕ НАИБОЛЬШЕЕ ДИАГНОСТИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ ИМЕЕТ
ИССЛЕДОВАНИЕ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- индикана	+
Б	- аминокислот	
В	- креатинина	
Г	- мочевины	
Д	- аммиака	

3. ФЕРМЕНТЫ ПО ХИМИЧЕСКОЙ ПРИРОДЕ ЯВЛЯЮТСЯ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- белками	+
Б	- углеводами	
В	- липидами	
Г	- витаминами	
Д	- минеральными веществами	

4. ПРОСТЕТИЧЕСКАЯ ГРУППА ФЕРМЕНТА ПРЕДСТАВЛЯЕТ СОБОЙ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- кофермент или кофактор	+
Б	- активный центр фермента	
В	- белковую часть фермента	
Г	- альфа-спираль молекулы	
Д	- витаминный комплекс	

5. НА УРОВЕНЬ ХОЛЕСТЕРИНА КРОВИ ВЛИЯЮТ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- характер питания	+
Б	- гормональный статус	
В	- возраст	
Г	- пол	
Д	- время суток	

6. ДЛЯ ВЫЯВЛЕНИЯ АЦИДОЗА В КРОВИ ИССЛЕДУЮТ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- величину рН	+
Б	- титруемую кислотность	
В	- количество фосфатов	
Г	- содержание хлоридов	
Д	- содержание калия и натрия	

7. КАКОЙ УРОВЕНЬ ГЛЮКОЗЫ В КРОВИ НАТОЩАК СЧИТАЮТ ПРИЗНАКОМ САХАРНОГО ДИАБЕТА:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- 7,0- 10 ммоль/л	+
Б	- 3,5- 5,5 ммоль/л	
В	- 5,5- 6,8 ммоль/л	
Г	- 10 - 14 ммоль/л	
Д	- 2,5- 3,5 ммоль/л	

8. БИОЛОГИЧЕСКИ АКТИВНЫМИ ВЕЩЕСТВАМИ, ПРОИЗВОДНЫМИ АМИНОКИСЛОТ, ЯВЛЯЮТСЯ ВСЕ ПЕРЕЧИСЛЕННЫЕ, КРОМЕ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- ацетона	+
Б	- гистамина	
В	- дофамина	
Г	- норадреналина	
Д	- серотонина	

9. МОЛЕКУЛА ЛДГ СОСТОИТ ИЗ СУБЪЕДИНИЦ ТИПА:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	М и Н	+
Б	- В и М+ Н и М	
В	- В, М и Н	
Г	- В и Н	
Д	- только В	

10. КАКОЙ ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ ОРГАНОВ УЧАСТВУЕТ В ГЛЮКОНЕОГЕНЕЗЕ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- печень	+
Б	- мышцы	
В	- поджелудочная железа	
Г	- мозг	
Д	- почки	

11. МЕЖДУНАРОДНАЯ КЛАССИФИКАЦИЯ РАЗДЕЛЯЕТ ФЕРМЕНТЫ НА ШЕСТЬ КЛАССОВ В СООТВЕТСТВИИ С ИХ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- типом катализируемой реакции	+
Б	- структурой	
В	- активностью	
Г	- субстратной специфичностью	

Д	- органной принадлежностью	
---	----------------------------	--

12. К МЕТАБОЛИЧЕСКОМУ АЦИДОЗУ НЕ ОТНОСИТСЯ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- легочный ацидоз	+
Б	- канальцевый ацидоз	
В	- почечный ацидоз	
Г	- лактоацидоз	
Д	- кетоацидоз	

13. ПОВЫШЕНИЕ СОДЕРЖАНИЯ МОЧЕВОЙ КИСЛОТЫ В КРОВИ НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- подагре	+
Б	- лейкозах	
В	- сахарном диабете	
Г	- раке желудка	
Д	-пиелонефрите	

14. КАКОЙ ИЗ ЛАБОРАТОРНЫХ ПОКАЗАТЕЛЕЙ СЧИТАЮТ ТРАДИЦИОННЫМ ДЛЯ ОЦЕНКИ ОТВЕТА КРОВИ НА ВОСПАЛЕНИЕ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- увеличение С-реактивного белка	+
Б	- увеличение содержания фибриногена	
В	- увеличение белков в зонах альфа1, альфа2, бета-глобулинов	

Г	- увеличение СОЭ	
Д	- снижение содержания альбуминов	

15. АКТИВНОСТЬ КАКОГО ФЕРМЕНТА ЦЕЛЕСООБРАЗНО ОПРЕДЕЛЯТЬ НА 6-7 СУТКИ ПОСЛЕ ПРИСТУПА ОСТРОГО ПАНКРЕАТИТА:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	- липазы	+
Б	- ГГТП	
В	- амилазы	
Г	- АЛТ	
Д	- АСТ	

КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 7 С УКАЗАНИЕМ ПРАВИЛЬНОГО ОТВЕТА (ТЕМА «Молекулярно-генетические методы диагностики»)

Задание №1		
Хромосомный набор клетки человека, состоящий из 48 хромосом, носит название:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	анеуплоидного
2)	-	моносомного
3)	-	трисомного
4)	-	полиплоидного
5)	-	тришюидного

Задание №2		
Процентная доля аномальных гамет, образующихся при простом нерасхождении хромосом во втором делении мейоза, составляет:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		

1)	+	50%
2)	-	10%
3)	-	25%
4)	-	5%
5)	-	100%

Задание №3

Аномалии хромосомного набора обнаруживают при синдроме:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	смешанной дисгенезии гонад
2)	-	полной тестикулярной феминизации
3)	-	неполной тестикулярной феминизации
4)	-	чистой дисгенезии гонад
5)	-	неполной маскулинизации

Задание №4

Девушка 18 лет, рост 167 см, физически развита по возрасту, занимается спортом, Вторичные половые признаки отсутствуют. Наружные половые органы развиты правильно. При УЗИ органов малого таза выявлена гипоплазия матки, трубы и гонады в виде тяжа. Психика и интеллект в норме. При исследовании хромосом обнаружен кариотип 46,XY. Наиболее вероятный диагноз:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	синдром чистой дисгенезии гонад
2)	-	синдром тестикулярной феминизации (неполный)
3)	-	синдром Тернера
4)	-	синдром тестикулярной феминизации (полный)
5)	-	адреногенитальный синдром

Задание №5

Дородовую диагностику пола плода следует рекомендовать при:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	синдроме тестикулярной феминизации
2)	-	синдроме Нунан
3)	+	адреногенитальном синдроме
4)	-	синдроме Дауна
5)	-	при всех заболеваниях

Задание №6

Термин "синдром" включает в себя следующие понятия:

- 1) устойчивое сочетание пороков развития разных систем и органов;
- 2) описание у нескольких больных разными авторами;
- 3) уникальное описание фенотипа;
- 4) один порок развития индуцирует появление других аномалий

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1 и 2
2)	-	правильный ответ 2
3)	-	правильный ответ 1 и 3
4)	-	правильный ответ 2 и 4
5)	-	правильный ответ 1

Задание №7

Заместительная терапия используется при

- 1) фенилкетонурии,
- 2) муковисцидозе,
- 3) агаммаглобулинемии,
- 4) непереносимости лактозы,
- 5) гепатоцеребральной дегенерации

Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	правильный ответ 2 и 3
2)	-	правильный ответ 1 и 4
3)	-	правильный ответ 1 и 3
4)	-	правильный ответ 3 и 5
5)	-	правильный ответ 4 и 5

Задание №8		
Для лечения больных с синдромом Шерешевского-Тернера используются анаболические гормоны и эстрогены. Такое лечение является:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	симптоматическим
2)	-	патогенетическим
3)	-	этиологическим
4)	-	этиотропным лечением
5)	-	комбинированным

Задание №9		
Диетотерапия при непереносимости лактозы является:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	патогенетическим лечением
2)	-	этиологическим лечением
3)	-	симптоматическим методом лечения
4)	-	этиотропным лечением
5)	-	комбинированным

Задание №10		
--------------------	--	--

Заместительная терапия при сахарном диабете является:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	патогенетическим лечением
2)	-	этиологическим лечением
3)	-	симптоматическим методом лечения
4)	-	этиотропным лечением
5)	-	комбинированным

**КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 8 С
УКАЗАНИЕМ ПРАВИЛЬНОГО ОТВЕТА (ТЕМА «Современные достижения в
области лабораторной генетики»)**

**1. СПОСОБНОСТЬ ОРГАНИЗМА ПРИОБРЕТАТЬ НОВЫЕ ПРИЗНАКИ В
ПРОЦЕССЕ ОНТОГЕНЕЗА НАЗЫВАЕТСЯ:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	изменчивость	+
Б	наследственность	-
В	кроссинговер	-
Г	конъюгация	-
Д	степень выраженности гена в признаке	-

**2. ГЕНЫ, РАСПОЛОЖЕННЫЕ В ИДЕНТИЧНЫХ УЧАСТКАХ ГОМОЛОГИЧНЫХ
ХРОМОСОМ, НАЗЫВАЮТСЯ:**

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	аллельные	+
Б	биаллельные	-

В	неаллельные	-
Г	гомологичные	-
Д	кодоны	-

3. БИОЛОГИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ ОПЛОДОТВОРЕНИЯ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В ТОМ, ЧТО

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	восстанавливается диплоидный набор хромосом	+
Б	хромосомный набор вида сохраняется постоянным	-
В	уменьшается число хромосом до гаплоидного набора	-
Г	увеличивается набор хромосом	-
Д	Не изменяется набор хромосом	-

4. КЛЕТКИ НЕСУЩИЕ НАСЛЕДСТВЕННУЮ ИНФОРМАЦИЮ НАЗЫВАЮТСЯ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	гаметы	+
Б	зиготы	-
В	половые клетки	-
Г	яйцеклетки и сперматозоиды	-
Д	хромосомы	-

5. СОВОКУПНОСТЬ ХРОМОСОМ, ХАРАКТЕРНАЯ ДЛЯ КЛЕТОК ДАННОГО ВИДА:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа

А	кариотип	+
Б	фенотип	-
В	генотип	-
Г	геном	-
Д	нуклеотип	-

6. КАКАЯ ЧАСТЬ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ ПОСТУПАЕТ В ДОЧЕРНИЕ КЛЕТКИ ПРИ ИХ РАЗМНОЖЕНИИ?

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	вся содержащаяся в материнских клетках	+
Б	половина информации	-
В	четверть информации	-
Г	любая часть информации	-
Д	это спонтанный механизм	-

7. НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТЬЮ НАЗЫВАЮТ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	изменчивость, меняющую генотип	+
Б	способность живых организмов приобретать новые признаки	-
В	изменчивость, меняющую фенотип	-
Г	гетерозиготный организм	-
Д	Организм, с наличием рецессивного признака	-

8. ЧИСТАЯ ЛИНИЯ – ЭТО:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	группа генетически однородных (гомозиготных) организмов	+
Б	особи, полученные под воздействием мутагенных факторов	-
В	гибрид	-
Г	искусственно выведенные особи	-
Д	порода	-

9. ГЕННЫЕ МУТАЦИИ НЕ ВСЕГДА ПРОЯВЛЯЮТСЯ В ПЕРВОМ ПОКОЛЕНИИ ТАК, КАК:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	могут быть как доминантными, так и рецессивными	+
Б	всегда рецессивные	-
В	всегда доминантные	-
Г	в результате приобретенной мутации	-
Д	в результате нехватки витамина в организме	-

10. ЗАКОН ГОМОЛОГИЧЕСКИХ РЯДОВ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ ОБНАРУЖИЛ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	сходство мутационных процессов у близких родов и видов	+
Б	генетическое родство между видами	-
В	историческое родство между видами	-
Г	фенотипическое родство между видами	-

Д	различия мутационных процессов у близких родов и видов	-
---	--	---

11. КАКАЯ КЛЕТКА ЯВЛЯЕТСЯ РОДОНАЧАЛЬНОЙ КЛЕТКОЙ ДЛЯ ВСЕХ КЛЕТОК КРОВИ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	стволовая клетка	+
Б	макрофаг	-
В	лимфоцит	-
Г	миелобласт	-
Д	эритропоэтинчувствительная клетка	-

12. УКАЖИТЕ НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНЫЙ ЛАБОРАТОРНЫЙ ТЕСТ ДЛЯ МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ ПРИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	концентрация фенилаланина в крови	+
Б	величина экскреции фенилпировиноградной кислоты	-
В	концентрация фенилацетата в моче	-
Г	уровень фениллактата в моче	-
Д	концентрация фенилаланина в моче	-

13. В КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЕ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ РАЗЛИЧАЮТ ПЕРВИЧНЫЕ И ВТОРИЧНЫЕ НАРУШЕНИЯ. УСТАНОВЛЕНИЕ ДИАГНОЗА ДО ПРОЯВЛЕНИЯ ВТОРИЧНЫХ ИЗМЕНЕНИЙ ПОЗВОЛЯЕТ ИЗЛЕЧИТЬ БОЛЕЗНЬ. В ЭТОЙ СВЯЗИ ДИАГНОЗ У РЕБЕНКА ДОЛЖЕН БЫТЬ УСТАНОВЛЕН В ВОЗРАСТЕ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
------------------------	------------------	-------------------------------------

А	до 1-го месяца	+
Б	до 2-х месяцев	-
В	до 6-ти месяцев	-
Г	до 1-го года	-
Д	срок не имеет значения	-

14. У РЕБЕНКА ПОДОЗРЕНИЕ НА АЛКАПТОНУРИЮ. БЛОК КАКОГО ФЕРМЕНТА ОТМЕЧАЕТСЯ ПРИ ЭТОМ ЗАБОЛЕВАНИИ?

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	гомогентиоксидаза	+
Б	фенилаланинтрансаминаза	-
В	параоксифенилпируватоксидаза	-
Г	гексокиназа	-
Д	глюкокиназа	-

15. ПАЦИЕНТ СТРАДАЕТ АЛКАПТОНУРИЕЙ. КАКИЕ КЛИНИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ И БИОХИМИЧЕСКИЕ ТЕСТЫ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ ЭТОЙ ПАТОЛОГИИ?

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	повышение концентрации гомогентизиновой кислоты в крови	+
Б	гомоцистинурия	-
В	ахроноз	-
Г	артрит	-
Д	появление фенилпирувата в моче	-

16. МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ПРИЗВАНО УСТАНОВИТЬ:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	вероятность рождения больного ребенка	+
Б	вероятность повторного рождения больного ребенка	-
В	диагноз у родившегося ребенка	-
Г	прогноз заболевания у ребенка	-
Д	лечение больного ребенка	-

17. ЧТО ВКЛЮЧАЕТ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ПРИ ПЛАНИРОВАНИИ БЕРЕМЕННОСТИ?

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	лабораторное обследование родителей и близких родственников	+
Б	ультрасонографию плода	-
В	определение в амниотической жидкости уровня α -фетопротеина	-
Г	- установление активности ферментов в экстракте разрушенных фибробластоподобных	-
Д	клеток амниотической жидкости	-

18. КАК ВЫ СЧИТАЕТЕ, ЧТО НЕ ОТНОСИТСЯ К АМИНОАЦИДОПАТИЯМ?

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	фруктозурия	+
Б	цистинурия	-
В	фенилкетонурия	-
Г	лизинурия	-

Д	гистидинурия	-
---	--------------	---

19. ПРИ КАКОМ ЗАБОЛЕВАНИИ БЛОКИРОВАНА АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТА ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТАЗЫ?

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	при болезни Гирке	+
Б	при фенилкетонурии	-
В	при болезни Помпе	-
Г	при болезни Тея-Сакса	-
Д	при гомоцистинурии	-

19. ОСНОВНОЙ СПОСОБ ДЕЛЕНИЯ КЛЕТОК:

Поле для выбора ответа	Варианты ответов	Поле для отметки правильного ответа
А	митоз	+
Б	мейоз	-
В	интерфаза	-
Г	анафаза	-
Д	телофаза	-

КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 9 С УКАЗАНИЕМ ПРАВИЛЬНОГО ОТВЕТА (ТЕМА «Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии»)

Задание №1

Число амплифицированных тринуклеотидных повторов при носительстве мутантного гена FMR1 у мужчин трансмиттеров составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	от 50 до 200
2)	-	от 5 до 50
3)	-	от 1 до 5
4)	-	от 20 и выше
5)	-	от 100 до 500

Задание №2

Клиническая картина заболевания при синдроме ломкой X-хромосомы, обусловленном мутациями в участке FRAXA, включает все перечисленные признаки, кроме:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	врожденной тугоухости
2)	-	умственной отсталости
3)	-	долихоцефального черепа
4)	-	увеличения размеров кистей и стоп
5)	-	расщелины твердого неба

Задание №3

Клиническими признаками синдрома Леша-Найяна являются:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	почечно-каменная болезнь, поражение ЦНС, патология суставов
2)	-	приступы гипогликемии натощак
3)	-	скелетные дисплазии
4)	-	рвота, диарея, гипотрофия
5)	-	поражение ЦНС

Задание №4

При лейцинозе в крови повышен уровень перечисленных аминокислот, кроме:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	метионина
2)	-	лейцина
3)	-	валина
4)	-	изолейцина
5)	-	фенилаланина

Задание №5

Дефектный фермент при болезни "кленового сиропа":

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	декарбоксилаза аминокислот с разветвленной цепью
2)	-	глюкозо-6-фосфатаза
3)	-	тирозиназа
4)	-	В6-зависимая кинурениназа
5)	-	сукцинатлиаза

Задание №6

Наследственная недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы относится к:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	эритроцитарным ферментопатиям
2)	-	нарушениям минерального обмена
3)	-	болезням накопления
4)	-	нарушениям углеводного обмена
5)	-	дефектам транспортных белков

Задание №7

Мальчик пяти лет, первый ребенок и молодых здоровых родителей. Внешний вид: выпуклый, нависающий лоб, нос плоский с широкой переносицей. Губы утолщенные, рот открыт. Гипертелоризм, густые жесткие волосы, зубы мелкие, редкие. Голос хриплый, дыхание шумное, страдает ринофарингитами. Туловище короткое, выражен грудной

кифоз. Пальцы кистей полусогнуты, подвижность суставов ограничена. Живот большой, гепатомегалия, пупочная грыжа, небольшое помутнение роговицы. Мальчик вял, замкнут, отстает в умственном развитии.

Наиболее вероятный диагноз:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	мукополисахаридоз
2)	-	болезнь Гирке
3)	-	болезнь Тея-Сакса
4)	-	болезнь Нимана-Пика
5)	-	адренолейкодистрофия

Задание №8

Мальчик пяти лет, первый ребенок и молодых здоровых родителей. Внешний вид: выпуклый, нависающий лоб, нос плоский с широкой переносицей. Губы утолщенные, рот открыт. Гипертелоризм, густые жесткие волосы, зубы мелкие, редкие. Голос хриплый, дыхание шумное, страдает ринофарингитами. Туловище короткое, выражен грудной кифоз. Пальцы кистей полусогнуты, подвижность суставов ограничена. Живот большой, гепатомегалия, пупочная грыжа, небольшое помутнение роговицы. Мальчик вял, замкнут, отстает в умственном развитии.

Для уточнения диагноза необходимо провести следующие лабораторные исследования:

- 1) исследование структуры гликогена,
- 2) тест с цетилпиридинхлоридом,
- 3) исследование активности лизосомных ферментов,
- 4) гистохимическое исследование стернального пунктата,
- 5) электрофорез гликозаминогликанов мочи.

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 2, 3 и 5
2)	-	правильный ответ 2, 3 и 4
3)	-	правильный ответ 1, 2 и 3
4)	-	правильный ответ 3, 4 и 5
5)	-	правильный ответ 1, 3 и 5

Задание №9

Мальчик пяти лет, первый ребенок и молодых здоровых родителей. Внешний вид: выпуклый, нависающий лоб, нос плоский с широкой переносицей. Губы утолщенные, рот открыт. Гипертелоризм, густые жесткие волосы, зубы мелкие, редкие. Голос хриплый, дыхание шумное, страдает ринофарингитами. Туловище короткое, выражен грудной кифоз. Пальцы кистей полусогнуты, подвижность суставов ограничена. Живот большой, гепатомегалия, пупочная грыжа, небольшое помутнение роговицы. Мальчик вял, замкнут, отстает в умственном развитии.

Лечение этого заболевания предусматривает:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	симптоматическое лечение
2)	-	диетотерапию
3)	-	гормонотерапию
4)	-	витаминотерапию
5)	-	антибиотикотерапию

Задание №10

I тип гиперлиппротеинемии наследуется:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	аутосомно-рецессивно
2)	-	аутосомно-доминантно
3)	-	сцепленно с X-хромосомой
4)	-	мультифакториально
5)	-	сцепленно с Y-хромосомой

КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 10 С УКАЗАНИЕМ ПРАВИЛЬНОГО ОТВЕТА (ТЕМА «Молекулярно-генетическая диагностика в акушерстве и гинекологии»)

Задание №1

Первая беременность у молодой женщины закончилась рождением ребенка с анэнцефалией. При следующей беременности ей можно рекомендовать:

- 1) исследование биопсии хориона,
- 2) амнио, центез и культивирование амниотических клеток,
- 3) ультразвуковое исследование,
- 4) фетоамниографию,
- 5) исследование альфа-фетопротеина в крови матери.

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 3 и 5
2)	-	правильный ответ 2, 3 и 4
3)	-	правильный ответ 3, 4 и 5
4)	-	правильный ответ 1, 2 и 3
5)	-	правильный ответ 2 и 4

Задание №2

Ультразвуковое исследование может выявить анэнцефалию на сроке беременности:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	14-22 недели
2)	-	12-14 недель
3)	-	30-32 недели
4)	-	После 32 недель
5)	-	10-14 недель

Задание №3

Основанием для проведения пренатальной диагностики является:

- 1) рождение ребенка с трисомным вариантом болезни Дауна у молодых родителей,
- 2) рождение ребенка с дефектом нервной трубки,
- 3) носительство матерью X-сцепленного заболевания,
- 4) рождение ребенка с недифференцированной олигофренией,

5) возраст матери 38 лет

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 2, 3 и 5
2)	-	правильный ответ 2, 3 и 4
3)	-	правильный ответ 1, 2 и 4
4)	-	правильный ответ 1, 2 и 3
5)	-	правильный ответ 1, 3 и 5

Задание №44

Исследование X-полового хроматина показано:

- 1) бесплодному мужчине,
- 2) ребенку с болезнью Дауна,
- 3) ребенку с расщелиной губы и неба,
- 4) мальчику с олигофренией,
- 5) новорожденному с истинной пренатальной гипотрофией и множественными пороками развития.

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1 и 4
2)	-	правильный ответ 2 и 3
3)	-	правильный ответ 3 и 4
4)	-	правильный ответ 1 и 2
5)	-	правильный ответ 2 и 5

Задание №5

Ниже перечислены несколько ситуаций направления больных на исследование полового хроматина (тельца Барра). Укажите то из них, которое сделано ошибочно.

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	женщина 40 лет с ранним климаксом
2)	-	Мальчик с адено-генитальным синдромом

3)	-	ребенок с олигофренией
4)	-	молодая женщина с первичной аменореей
5)	-	бесплодный мужчина

Задание №6

Для постановки культуры периферической крови необходимы все перечисленные ингредиенты, кроме одного:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	раствора глюконата кальция
2)	-	среды Игла
3)	-	сыворотки крови
4)	-	Фитогемагглютинина
5)	-	антибиотиков.

Задание №7

Индивиды со следующими кариотипами имеют одно F-тельце:

- 1) 46,XY;
- 2) 47,XXY;
- 3) 47,XYY;
- 4) 48,XXXY;
- 5) 48,XXYY

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1, 2 и 4
2)	-	правильный ответ 2, 3 и 4
3)	-	правильный ответ 2, 3 и 5
4)	-	правильный ответ 3, 4 и 5
5)	-	правильный ответ 1, 2 и 3

Задание №8

Хроматин-положительные клетки (одно тельце Барра) свидетельствуют о присутствии в кариотипе:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	двух X-хромосом
2)	-	одной X-хромосомы
3)	-	трех X-хромосом
4)	-	одной Y-хромосомы
5)	-	двух Y-хромосом.

Задание №9

Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются как рецессивные признаки, сцепленные с X-хромосомой. Частота рекомбинации между генами составляет около 10%. Девушка, отец которой страдает одновременно гемофилией и дальтонизмом, а мать и все ее родственники здоровы, выходит замуж за здорового мужчину. Вероятности рождения мальчиков с разными вариантами фенотипа в этом браке составляют:

- 1) вероятность одновременного унаследования обоих заболеваний или одновременного отсутствия обоих заболеваний по 50%;
- 2) вероятность одновременного унаследования и гемофилии и дальтонизма 45%;
- 3) вероятность отсутствия обоих заболеваний 45%;
- 4) вероятность унаследования только гемофилии 5%;
- 5) вероятность унаследования только дальтонизма 5%

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 2, 3, 4 и 5
2)	-	правильный ответ 2
3)	-	правильный ответ 3
4)	-	правильный ответ 4 и 5
5)	-	правильный ответ 1

Задание №10

В семье имеется единственный случай заболевания пигментным ретинитом у мальчика. Родители и другие родственники здоровы. Пигментный ретинит может наследоваться по

аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному и X-сцепленному рецессивному типу, а также проявляться в виде фенкопий. Соотношение этих форм в популяции следующее:

- 1) аутосомно-рецессивные - 50%,
- 2) ауто-сомно-доминантные - 15%,
- 3) X-сцепленные - 5%,
- 4) фенкопий - 30%.

Повторный риск заболевания для будущих детей пробанда равен:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	7,5%
2)	-	48%
3)	-	26%
4)	-	13%
5)	-	72%

**КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 11 С
УКАЗАНИЕМ ПРАВИЛЬНОГО ОТВЕТА (ТЕМА «Молекулярно-генетическая
диагностика генетической предрасположенности»)**

Задание №1

Полиморфные фрагменты ДНК длиной 1,3 и 1,8 килобаз (тысяч пар оснований), определяемые в результате рестрикционного анализа, соответствуют двум аллелям маркерного локуса, сцепленного с геном гемофилии В. В родословной пробанд (больной мальчик) имеет фрагмент 1,8 кб, его здоровый брат -1,3 кб, их сестра гетерозиготна по ПДРФ - 1,3 и 1,8. Мать также гетерозиготна (1,3 и 1,8), отец имеет аллель 1,3 Кб. Дед пробанда по материнской линии также страдал гемофилией. Вероятность рождения больного ребенка у сестры пробанда (вероятность кроссинговера не учитывается) составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	50% мальчиков будут больны, а 50% - здоровы
2)	-	все мальчики будут здоровы
3)	-	все девочки будут больны
4)	-	все мальчики будут больны

5)	-	Все варианты неверны
----	---	----------------------

Задание №2

В семье имеется единственный случай заболевания пигментным ретинитом у мальчика. Родители и другие родственники здоровы. Пигментный ретинит может наследоваться по аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному и X-сцепленному рецессивному типу, а также проявляться в виде фенкопий. Соотношение этих форм в популяции следующее:

- 1) аутосомно-рецессивные - 50%,
- 2) ауто-сомно-доминантные - 15%,
- 3) X-сцепленные - 5%,
- 4) фенкопий - 30%.

Повторный риск заболевания для будущих детей пробанда равен:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	7,5%
2)	-	48%
3)	-	26%
4)	-	13%
5)	-	72%

Задание №3

Из 84000 детей, родившихся в течение 5 лет в панмиксной популяции, у 210 обнаружен патологический рецессивный признак. Частота нормального аллеля А в данной популяции составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	95%
2)	-	85%
3)	-	50%
4)	-	9,5%
5)	-	5%

Задание №4

Из 84000 детей, родившихся в течение 5 лет в панмиксной популяции, у 210 обнаружен патологический рецессивный признак. Частота патологического аллеля a в данной популяции составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	5%
2)	-	85%
3)	-	50%
4)	-	9,5%
5)	-	95%

Задание №5

Известно, что среди носителей гена хорей Гентингтона проявление заболевания по возрасту распределяется следующим образом: к 35 годам заболевают 20% из них, к 50 годам - 60% и к 65 годам - 90%. Вероятность заболевания хореей на протяжении предстоящей жизни для сына в возрасте 50 лет больного отца составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	28,5%
2)	-	44%
3)	-	50%
4)	-	25%
5)	-	9%

Задание №6

Известно, что среди носителей гена хорей Гентингтона проявление заболевания по возрасту распределяется следующим образом: к 35 годам заболевают 20% из них, к 50 годам - 60% и к 65 годам - 90%. Вероятность заболевания хореей на протяжении предстоящей жизни для сына в возрасте 65 лет больного отца составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	9%
----	---	----

2)	-	44%
3)	-	28,5%
4)	-	25%
5)	-	50%

Задание №7

При исследовании ребенка с болезнью Дауна установлено, что у него имеется транслокация 21/15. У отца имеется та же транслокация в сбалансированном состоянии. Риск повторного рождения больного ребенка составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	2-3%
2)	-	10-11%
3)	-	15-20%
4)	-	25%
5)	-	рождение больного ребенка исключено

Задание №8

Критериями для определения показаний к пренатальной диагностике являются:

- 1) повышенный генетический риск,
- 2) тяжелый характер заболевания, оправдывающий прерывание беременности,
- 3) отсутствие удовлетворительного метода лечения,
- 4) наличие точного метода диагностики.

Проранжируйте их по степени важности:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1, 2, 4, 3
2)	-	правильный ответ 1, 2, 3, 4
3)	-	правильный ответ 1, 3, 2, 4
4)	-	правильный ответ 1, 4, 2,3
5)	-	правильный ответ 1, 4, 3, 2

Задание №9

УЗИ плода с целью скрининга на врожденные пороки развития проводится на следующих сроках беременности:

- 1) 10-14 недель,
- 2) 15-19 недель,
- 3) 20-24 недель,
- 4) после 23 недель

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 2 и 3
2)	-	правильный ответ 1 и 3
3)	-	правильный ответ 1 и 2
4)	-	правильный ответ 1, 2 и 3
5)	-	правильный ответ 1

Задание №10

В первом триместре беременности применим следующий метод инвазивной пренатальной диагностики:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	биопсия хориона
2)	-	амниоцентез
3)	-	кордоцентез
4)	-	фетоскопия
5)	-	амнио и кордоцентез

КОМПЛЕКТ ТЕСТОВЫХ ЗАДАНИЙ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 12 С УКАЗАНИЕМ ПРАВИЛЬНОГО ОТВЕТА (ТЕМА «Организация медико-генетической помощи населению»)

Задание №1

При обнаружении носительства патологического гена или хромосомы у здоровых лиц в медико-генетической консультации информация сообщается:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	носителю патологического гена или хромосомы
2)	-	родственникам
3)	-	в поликлинику по месту жительства
4)	-	по месту работы
5)	-	всем по желанию

Задание №2

При обнаружении "ложного" отцовства, что принципиально изменит прогноз потомства, тактика врача-генетика в медико-генетической консультации следующая:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	генетический риск сообщается только женщине
2)	-	информацию о риске получает муж
3)	-	беседа проводится с двумя супругами
4)	-	муж получает информацию без учета "ложного" отцовства
5)	-	информацию о риске получают родственники

Задание №3

На принятие решения о продолжении деторождения после медико-генетического консультирования влияют следующие факторы:

- 1) величина генетического риска;
- 2) тяжесть заболевания;
- 3) наличие детей в семье

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	правильный ответ 2
3)	-	правильный ответ 3

4)	-	правильный ответ 1
5)	-	правильный ответ 1 и 3
Задание №4		
С психологической точки зрения проведение медико-генетического консультирования в связи с рождением ребенка с врожденной наследственной патологией целесообразно:		
1) сразу после рождения,		
2) через шесть месяцев;		
3) через год и более		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	правильный ответ 2 и 3
2)	-	правильный ответ 2
3)	-	правильный ответ 3
4)	-	правильный ответ 1, 2 и 3
5)	-	правильный ответ 1

Приказ «О мерах по снижению заболеваемости вирусными гепатитами в стране» №:
- 345 от 10.08.2000 г.
- 408 от 12.07.1989 г.
- 120 от 07.03.1960 г.

Методика оценивания компьютерного тестирования или тестирования на бумажных носителях.

Количество правильно решенных тестовых заданий:

- менее 70% - «неудовлетворительно»
- 71-79% - «удовлетворительно»
- 80-89% - «хорошо»
- 90% и выше – «отлично».

ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ УСТНОГО ОПРОСА НА ПРАКТИЧЕСКОМ ЗАНЯТИИ № 1 (ТЕМА «Организация лабораторной службы»)

1. Организация контроля качества лабораторных исследований.
2. Источники вне - и внутри лабораторных погрешностей.
3. Классификация ошибок по проведению контроля качества лабораторных исследований.
4. Стандартизация условий взятия биологического материала.

5. Аналитическая надежность метода (специфичность, чувствительность, воспроизводимость, правильность).
6. Калибровочные материалы. Референтные величины лабораторных показателей.
7. Внутрелабораторный контроль качества лабораторных исследований (контроль воспроизводимости, контроль правильности).
8. Контрольные карты. Критерии оценки.
9. Межлабораторный контроль качества и порядок его осуществления.
10. Контрольные материалы, оценка результатов межлабораторного контроля.

**ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ УСТНОГО ОПРОСА НА ПРАКТИЧЕСКОМ ЗАНЯТИИ
№ 2 (ТЕМА «Генетика человека»)**

1. Фенилкетонурия: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
2. Наследственный гемохроматоз: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
3. Галактоземия: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
4. Гликогенозы (болезнь Гирке, Помпе и др.): частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
5. Адреногенитальный синдром: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
6. Наследственный гипотиреоз: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
7. Болезнь Вильсона-Коновалова: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
8. Фосфат-диабет: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
9. Семейная гиперхолестеринемия: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
10. Мукополисахаридозы (болезнь Гурлера, Хантера и др.): частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.

**ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ УСТНОГО ОПРОСА НА ПРАКТИЧЕСКОМ ЗАНЯТИИ
№ 3 (ТЕМА «Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней»)**

1. Болезнь Тея-Сакса: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.

2. Гемоглобинопатии (талассемия α и β , серповидно-клеточная анемия): частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
3. Анемия Минковского-Шоффара: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
4. Генетические основы несовместимости по резус-фактору и группе крови. Медицинское значение.
5. Понятие об экогенетических реакциях и заболеваниях, их профилактика.
6. Общее представление о фармакогенетических реакциях (примеры). Недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы.
7. Генетика химической зависимости на примере алкоголизма.
8. Общая характеристика и механизмы развития болезней с наследственной предрасположенностью. Примеры.
9. Сахарный диабет – как мультифакториальное заболевание. Роль наследственности (конкретные гены) и среды в возникновении заболевания.
10. Геномный импринтинг: понятие, уровни, механизм возникновения. Значение для медицины.

ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ УСТНОГО ОПРОСА НА ПРАКТИЧЕСКОМ ЗАНЯТИИ №4 (ТЕМА «Общие вопросы применения лабораторных методов диагностики наследственных болезней»)

1. Особенности МГК (расчёт риска) при различных типах наследственной патологии: моногенной, хромосомной, мультифакториальной.
2. Клинико-генеалогический метод: его задачи и этапы, применение в медицине
3. Биохимические методы: классификация, возможности и этапы. Показания для биохимической диагностики НБО.
4. Цитогенетический метод, его возможности и этапы. Типы окраски метафазных хромосом. Показания для использования цитогенетического метода.

5. Прямая и косвенная ДНК-диагностика: особенности проведения и границы применения. Назначение.
6. Близнецовый метод: цель, этапы. Методы диагностики зиготности близнецов. Коэффициенты наследуемости и среды.
7. Метод генетики соматических клеток: назначение, этапы
8. Метод биологического моделирования: назначение, этапы. Методы конструирования трансгенных животных. Понятие нокаутных линий.
9. Популяционно-статистический метод, его назначение, этапы. Закон Харди-Вайнберга.
10. Биоэтические проблемы медицинской генетики (генотерапия, пренатальная диагностика и др.)

**ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ УСТНОГО ОПРОСА НА ПРАКТИЧЕСКОМ ЗАНЯТИИ
№ 5 (ТЕМА «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»)**

1. Современное представление об этиологии опухолей. Классификация канцерогенов.
2. Современное представление о патогенезе злокачественных опухолей. Значение активации онкогенов и инактивации антионкогенов в канцерогенезе. Лабораторная диагностика
3. Морфологические, биохимические и функциональные особенности опухолевых клеток. Лабораторная диагностика
4. Характер и механизмы системного действия опухоли на организм.
5. Роль наследственных факторов, гормонального дисбаланса и состояния иммунной системы в канцерогенезе. Лабораторная диагностика
6. Стадии опухолевого процесса. Понятия об опухолевой прогрессии.
7. Факторы, способствующие канцерогенезу. Антиопухолевая резистентность организма. Лабораторная диагностика
8. Рак – как мультифакториальное заболевание. Биологические особенности раковых клеток. Роль канцерогенов. Примеры.
9. Генетические механизмы канцерогенеза: протоонкогены и гены-супрессоры опухолей. Примеры. Теория Кнудсона.

10. Наследственные формы рака: особенности фенотипа, механизм возникновения. Примеры. Донозологическая диагностика, возможности профилактики.

**ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ УСТНОГО ОПРОСА НА ПРАКТИЧЕСКОМ ЗАНЯТИИ
№ 6 (ТЕМА «Биохимические методы диагностики наследственных болезней»)**

1. Характеристика и механизмы нарушения белкового обмена при недостаточности печени. Генетическая диагностика
2. Нарушения липидного обмена при печеночно-клеточной недостаточности.
3. Характеристика и механизмы нарушений углеводного обмена при недостаточности печени. Гликогенозы и агликогенозы. Генетическая диагностика
4. Холестаз. Виды, механизмы развития. Последствия длительного холестаза.
5. Надпеченочная (гемолитическая) желтуха, ее виды. Характер и механизмы нарушения обмена желчных пигментов при гемолитической желтухе.
6. Печеночная (паренхиматозная) желтуха, ее виды. Характер и механизмы нарушения желчных пигментов при паренхиматозной желтухе. Лабораторная диагностика
7. Подпеченочная (механическая) желтуха, причины, характер и механизмы нарушения обмена желчных пигментов. Лабораторная диагностика
8. Небелковые азотистые основания: принципы и методы определения мочевины, аммиака, мочевой кислоты, креатинина. Применение в практической медицине, интерпретация результатов.
9. Сахарный диабет – как мультифакториальное заболевание. Роль наследственности (конкретные гены) и среды в возникновении заболевания.
10. Биохимические методы: классификация, возможности и этапы. Показания для биохимической диагностики НБО.

**ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ УСТНОГО ОПРОСА НА ПРАКТИЧЕСКОМ ЗАНЯТИИ
№ 7 (ТЕМА «Молекулярно-генетические методы диагностики»)**

1. Укажите особенности наследственных дефектов фагоцитов при синдроме Чедиака – Хигаси. Лабораторная диагностика
2. Комбинированный пренатальный скрининг врожденных пороков развития.

3. Биохимические маркеры (хорионический гонадотропин, альфа-фетопротеин, эстриол) в диагностике патологии беременности.
4. Наследственные аномалии морфологии лейкоцитов (анемия Пельгера-Хюэта, наследственная гиперсегментация ядер нейтрофилов, синдром Чедиака-Хигаси).
5. Цитогенетический метод, его возможности и этапы. Типы окраски метафазных хромосом. Показания для использования цитогенетического метода.
6. Прямая и косвенная ДНК-диагностика: особенности проведения и границы применения. Назначение.
7. Близнецовый метод: цель, этапы. Методы диагностики зиготности близнецов. Коэффициенты наследуемости и среды.
8. Метод генетики соматических клеток: назначение, этапы
9. Метод биологического моделирования: назначение, этапы. Методы конструирования трансгенных животных. Понятие нокаутных линий.
10. Популяционно-статистический метод, его назначение, этапы. Закон Харди-Вайнберга

**ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ УСТНОГО ОПРОСА НА ПРАКТИЧЕСКОМ ЗАНЯТИИ
№ 8 (ТЕМА «Современные достижения в области лабораторной генетики»)**

1. Содержание предмета генетики. Цели и задачи общей и медицинской генетики. Перспективы развития и значение генетики для медицины. Роль отечественных ученых.
2. Закономерности наследования признаков. Первый и второй закон Менделя. Правило «чистоты гамет», его цитологические основы. Особенности гибридологического метода.
3. Дигибридное и полигибридное скрещивания. Третий закон Менделя. Математические формулы расщепления. Цитологические основы независимого комбинирования признаков. Менделирующие признаки у человека.
4. Анализирующее и возвратное скрещивание, его значение для генетического анализа.

5. Аллельные гены. Множественный аллелизм, его происхождение. Примеры множественных аллелей у человека: наследование групп крови системы АВО (Н).
6. Генотип и фенотип. Определение и классификация фенотипических признаков. Взаимодействие аллельных генов в системе генотипа (полное и неполное доминирование, кодоминирование и сверхдоминирование). Свойства генов (специфичность, дискретность действия, стабильность, наличие аллельных состояний и др.).
7. Генотип как система взаимодействующих генов. Взаимодействие неаллельных свободно комбинирующихся генов. Комплементарность и эпистаз. Молекулярный механизм рецессивного эпистаза (наследование «бомбейской» группы крови).
8. Моногенное и полигенное наследование. Полимерия, ее формы. Примеры полигенных признаков у человека и закономерности их наследования (генетические схемы).
9. Клеточные механизмы генетических процессов. Хромосомы – материальные основы наследственности. Морфология метафазных хромосом, их химический состав. Типы метафазных хромосом.
10. Нуклеосомная организация эукариотических хромосом. Уровни компактизации хроматина. Особенности строения нуклеоида прокариот.

**ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ УСТНОГО ОПРОСА НА ПРАКТИЧЕСКОМ ЗАНЯТИИ
№ 9 (ТЕМА «Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии»)**

1. Реализация генетической информации в клетке. Транскрипция ДНК. Процессинг у эукариот, его этапы и значение. Процесс созревания пре-мРНК, пре-тРНК и пре-рРНК. Трансляция м-РНК.
2. Этапы реализации генетической информации у человека, их краткая характеристика. Понятие альтернативного сплайсинга.
3. Структура и функция гена. Изменение понятия «ген» в историческом аспекте (представления школы Т. Моргана о строении и функции гена, формирование современных представлений о структуре гена, работы Серебровского, Бидла и Татума, С. Бензера). Функциональный тест на аллелизм цис-транс-тест.

4. Особенности молекулярного строения генов человека. Классификация генов человека.
5. Гены, кодирующие белки. Структурные и регуляторные гены. Мозаичность строения уникальных генов у эукариот. Однокопийные и мультигенные семейства генов эукариот (актиновые, глобиновые, гистоновые гены). Псевдогены и онкогены. Гены РНК (тРНК, рРНК, мРНК).
6. Особенности молекулярной структуры генома прокариот и эукариот. Избыточная ДНК. Фракции ДНК в геноме эукариот: уникальные, умеренные и высокоповторяющиеся последовательности. Особенности вирусных геномов. Реализация генетической информации у РНК, содержащих вирусов.
7. Регуляция действия генов. Уровни регуляции экспрессии генов: претранскрипционный, транскрипционный, трансляционный и посттрансляционный. Модель оперона Ф. Жакоба и Ж. Моно. Индуцируемые и репрессируемые опероны. Лактозный и триптофановый опероны.
8. Регуляция генной активности у эукариот. Регуляторные элементы в структуре ДНК (промоторы, энхансеры, сайленсеры и др.). Тканеспецифическая регуляция активности генов. Неспецифическая регуляция активности генов на генном, хромосомном и геномном уровнях. Регуляция на уровне репликации. Амплификация генов.
9. Генетический аппарат клеток человека, его характеристика. Кариотип человека, его характеристика. Методы изучения (классические и современные).
10. Ненаследственная изменчивость. Модификационная изменчивость. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции генотипа. Морфозы. Понятие о фенкопиях.

ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ УСТНОГО ОПРОСА НА ПРАКТИЧЕСКОМ ЗАНЯТИИ № 10 (ТЕМА «Молекулярно-генетическая диагностика в акушерстве и гинекологии»)

1. Гемофилия А и В: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
2. НБО: понятие, особенности патогенеза, классификация с примерами.
3. Фенилкетонурия: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.

4. Наследственный гемохроматоз: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
5. Галактоземия: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
6. Гликогенозы (болезнь Гирке, Помпе и др.): частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
7. Адреногенитальный синдром: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
8. Наследственный гипотиреоз: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
9. Генетические основы несовместимости по резус-фактору и группе крови. Медицинское значение.
10. Гемоглобинопатии (талассемия α и β , серповидно-клеточная [анемия](#)): частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.

ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ УСТНОГО ОПРОСА НА ПРАКТИЧЕСКОМ ЗАНЯТИИ № 11 (ТЕМА «Молекулярно-генетическая диагностика генетической предрасположенности»)

1. Адреногенитальный синдром: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
2. Наследственный гипотиреоз: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
3. Болезнь Вильсона-Коновалова: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
4. Фосфат-диабет: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
5. Семейная гиперхолестеринемия: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
6. Мукополисахаридозы (болезнь Гурлера, Хантера и др.): частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.

7. Болезнь Нимана-Пика: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
8. Болезнь Гоше: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
9. Болезнь Тея-Сакса: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
10. Атаксия Фридрейха: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика и терапия

**ПЕРЕЧЕНЬ ВОПРОСОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ УСТНОГО ОПРОСА НА ПРАКТИЧЕСКОМ ЗАНЯТИИ
№ 12 (ТЕМА «Организация медико-генетической помощи населению»)**

1. Санитарно-противоэпидемический режим в генетической лаборатории. Мероприятия при контакте с биоматериалом.
2. Правовые вопросы лабораторной службы. Права и обязанности персонала КДЛ.
3. Правовое регулирование труда персонала КДЛ. Ошибки, неосторожные и умышленные действия, ответственность персонала.
4. Стандартизация условий взятия биологического материала. Техника безопасности в КДЛ.
5. Обучение и инструктаж по технике безопасности.
6. Профессиональные вредности в КДЛ.
7. Биоэтические проблемы медицинской генетики (генотерапия, пренатальная диагностика и др.)
8. Медико-генетическое консультирование: цель, задачи, используемые методы.
9. Организация медико-генетического консультирования в РФ
10. Медицинская помощь в генетической лаборатории

**ПЕРЕЧЕНЬ ТИПОВЫХ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРАКТИЧЕСКОГО
ЗАНЯТИЯ № 1 (ТЕМА «Организация лабораторной службы») С УКАЗАНИЕМ
ПРАВИЛЬНОГО (ПРАВИЛЬНЫХ) ОТВЕТА (ОТВЕТОВ)**

Задача 1

Задача 1

В центр психофизиологической диагностики обратился гр. Б. с направлением из территориального органа внутренних дел РФ для прохождения обследования по выявлению признаков злоупотребления алкоголем или токсическими веществами, потребления без

назначения врача наркотических или психотропных веществ, склонности к совершению суицидальных действий.

Вопрос №1: Какие обследования необходимо провести?

Вопрос №2: Какое заключение необходимо оформить?

Вопрос № 3: Куда следует направить заключение?

Ответ.№1: Лабораторно-диагностическое обследование, нейропсихологическое обследование, психопатологическое обследование (в соответствии с приказом МВД РФ от 25.12.2014 г. № 1130дсп)

Ответ.№2: Необходимо сделать заключение о выявлении (или не выявлении) факторов риска девиантного (общественно опасного) поведения (лабораторный мониторинг).

Ответ.№3: Заключение необходимо направить в комиссию по профессиональному психологическому отбору

Задача 2

Для повышения качества медицинской помощи необходимо систематическое рассмотрение результатов контроля с проведением анализа допущенных ошибок, выявлением их причин и разработкой мероприятий по их устранению.

Вопрос № 1: Как часто в лаборатории должны проводиться разборы по вопросам качества медицинской помощи?

ВОПРОС №2: Приведите обоснование выбранной периодичности

Ответ.№1: Ежемесячно

Ответ.№2: Это внутрिलाбораторный контроль качества

ПЕРЕЧЕНЬ ТИПОВЫХ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 2 (ТЕМА «Генетика человека»)

Задача№1

Пациентка В., 13 лет. Жалобы на боли в области центрального участка нижней челюсти и моляров, усиливающиеся при смыкании зубов. За стоматологической помощью не обращалась. Объективный статус: Десневой край в области центральный резцов и первых моляров резко гиперемирован и отечен, пальпация болезненна. Пародонтальные карманы глубиной до 5 мм с гнойным экссудатом. Подвижность зубов I-II степени. Перкуссия 41, 31 зубов слегка болезненная. Преддверие полости рта – мелкое (глубина 1,0 см), уздечка нижней губы – короткая, сильная, при движении губы десневые сосочки отслаиваются. На ортопантограмме – остопароз костной ткани, костные карманы в области первых

моляров до 3 мм, расширение периодонтальной щели в области 5 сегмента, отсутствие вершин межзубных промежутков. Выявлен первичный дефект нейтрофилов.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №2: К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?

Вопрос №3: На основании чего данную стоматологическую патологию можно отнести в группу наследственных заболеваний?

Вопрос №4: Что может свидетельствовать о природе данной патологии?

Вопрос №5: Что является специфическим маркером данной патологии?

Ответ №1: Ювенильный быстро прогрессирующий пародонтит.

Ответ №2: Ювенильный быстро прогрессирующий пародонтит следует относить к мультифакториальному нарушению.

Ответ №3: Ювенильный быстро прогрессирующий пародонтит можно отнести к мультифакториальным заболеваниям на основании генеалогических данных, биохимических и иммунологических показателей (первичный дефект нейтрофилов).

Ответ №4: О мультифакториальной природе ювенильного пародонтита свидетельствует то, что заболевание чаще возникает у женщин, чем у мужчин, заболевание возникает чаще у детей больных, чем у их внуков, повторный риск для 2 ребенка выше, когда больны оба родителя.

Ответ №5: Специфическим маркером данной патологии является первичный дефект нейтрофилов.

Задача №2

Больной К., 9 лет. Со слов матери беременность протекала с тяжелым ранним токсикозом – мама была неоднократно госпитализирована, с назначением соответствующей инвазивной терапии. Ребенок от 1 беременности, родился в срок. В анамнезе – наличие эндокринных заболеваний ребенка с периода новорожденности. Жалобы на косметический недостаток. Объективный статус: на 16, 12, 11, 21, 22, 26, 46, 42, 41, 31, 32, 36 выявлены белые пятна с четкими границами. Белые пятна располагаются на 12, 11, 21, 22, 42, 41, 31, 32 на уровне середины коронок, на 16, 26, 36, 46 – на буграх.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №2: Какие сроки беременности являются наиболее опасными при развитии данной патологии?

Вопрос №3: К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?

Вопрос №4: К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с данной патологией?

Вопрос №5: Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку с целью профилактики возникновения этой же патологии у следующих детей?

Ответ №1: Системная гипоплазия эмали.

Ответ №2: Наиболее опасным по развитию врожденных пороков развития у плода является первый триместр беременности.

Ответ №3: Указанное стоматологическое заболевание следует относить к мультифакториальной патологии.

Ответ №4: Риск повтора следует отнести к категории высокого генетического риска – не исключено наличие эндокринных заболеваний с периода новорожденности у последующих детей.

Ответ №5: Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследование.

Задача №3

Пациентка В., 8 лет. Ребенок от первой беременности в возрасте 41 год. Ребенок родился раньше срока путем кесарева сечения. В анамнезе – рахит и диспепсия на 1-м году жизни. Диагностирован синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосом. Объективный статус: на вестибулярной поверхности 12, 11, 21, 22 зубов выявлены чашеобразные дефекты в пределах эмали диаметром около 2 мм. Дефекты расположены на середине коронок: форма, размеры на симметричных зубах идентичны. Ребенок скрежет зубами во сне, определяется укорочение нижней трети лица, напряжение круговой мышцы рта. При смыкании зубов определяется уменьшенные размеры верхней челюсти (недоразвитие).

Вопрос №1: Поставьте правильные диагнозы терапевтической патологии.

Вопрос №2: Поставьте правильный диагноз ортодонтической патологии.

Вопрос №3: В каких возрастных интервалах существенно повышается риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями?

Вопрос №4: Диагностированный синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосом подтверждается на основании каких исследований?

Вопрос №5: К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с данной патологией?

Вопрос №6: Как клинически проявляются хромосомные болезни?

Ответ №1: Системная гипоплазия эмали. Бруксизм.

Ответ №2: Микрогнатия.

Ответ №3: Существенно повышается риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями в возрасте 35-40 лет.

Ответ №4: Диагностированный синдром умственной отсталости с ломкой х-хромосом подтверждается на основании молекулярно-генетического анализа.

Ответ №5: Риск повтора следует отнести к категории высокого генетического риска.

Ответ №6: Хромосомные болезни клинически проявляются множественными признаками дизморфогенеза, врожденными пороками развития, отставанием в умственном развитии.

Задача №4

Пациентка В., 12 лет. Ребенок от 1 беременности. Со слов матери – первый триместр беременности протекал с тяжелыми осложнениями в виде гистозов, на фоне приема противосудорожных препаратов.

Обратилась с целью санации полости рта. Объективный статус: В пределах твердого неба имеется врожденный дефект тканей, который распространяется до резцового отверстия. Коронки всех зубов имеют малые размеры. Диастемы, тремы. Все зубы нормально сформированы – каналы зубов и состояние верхушечных отверстий соответствуют возрастной норме.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз хирургической патологии.

Вопрос №2: Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №3: С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?

Вопрос №4: Какие сроки беременности являются наиболее опасными в связи с формированием пороков развития плода в связи с воздействием внешних факторов?

Вопрос №5: Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку?

Ответ №1: Врожденная расщелина твердого неба.

Ответ №2: Микроденция генерализованная.

Ответ №3: Врожденные пороки развития у плода следует дифференцировать с хромосомными и моногенными нарушениями.

Ответ №4: Наиболее опасным периодом в отношении врожденных пороков развития у плода является первый триместр беременности.

Ответ №5: Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследование.

ПЕРЕЧЕНЬ ТИПОВЫХ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 3 (ТЕМА «Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней»)

Задача №1

В медико-генетическую консультацию по направлению акушера-гинеколога обратилась женщина 26 лет для уточнения диагноза по поводу невынашивания беременностей. Из акушерского анамнеза известно, что две беременности закончились самопроизвольным прерыванием на сроке 7-8 недель. Из семейного анамнеза известно, что родная сестра обратившейся, после одного самопроизвольного выкидыша в сроке 7 недель, родила недоношенного ребёнка с множественными пороками развития, который умер на 2-ой день жизни. Родословная со стороны мужа обратившейся – без особенностей. Объективно: правильного телосложения, пониженного питания, без фенотипических дизморфий; гинекологический статус – здорова.

Вопрос №1: Какие клинические данные необходимы для уточнения диагноза?

Вопрос №2: Какое специализированное генетическое обследование необходимо провести обратившейся?

Вопрос №3: Есть ли необходимость в проведении такого же обследования родственникам обратившейся? Если да, то кому; если нет, то почему?

Вопрос №4: Тактика ведения в зависимости от результатов обследования.

Вопрос №5: Прогноз потомства для обратившейся.

Ответ №1: Необходимо провести тщательное обследование пациентки в кабинете по невынашиванию (гормональный статус, иммунологические исследования и т.д.).

Ответ №2: Из генетических исследований необходимо провести цитогенетическое обследование супругам.

Ответ №3: Необходимо провести цитогенетическое обследование в семье сестры пробанда, так как множественные пороки развития у ребёнка и выкидыши малых сроков могут быть обусловлены хромосомной патологией.

Ответ №4: Если у пробанда выявляется сбалансированная транслокация, то при последующих беременностях необходимо проводить пренатальную диагностику.

Ответ №5: При наличии транслокации риск для потомства следует отнести к высокому генетическому риску, при нормальном кариотипе и невыявленных гинекологических отклонениях риск относят к среднему генетическому риску (при наличии двух выкидышей).

Задача №2

К генетику обратилась мать 15-летнего мальчика с жалобами на задержку полового развития сына. Из анамнеза известно, что ребёнок от 1 беременности, срочных родов. Раннее развитие – без особенностей, прививки – по возрасту. С 6 лет отмечались некоторые особенности в поведении (аутистические черты). В настоящее время учится в 9 классе общеобразовательной школы, успеваает на 3, 4. По характеру замкнутый, друзей не имеет. Объективно: рост – 176 см, масса 82 кг, евнухоидное телосложение, отложение жира по «женскому типу», высокая талия, гинекомастия, скудное оволосение на лобке, в подмышечных впадинах, отсутствуют волосы над верхней губой. Голос высокий. Пальпаторно определяется некоторая гипоплазия яичек. Семейный анамнез без особенностей, есть здоровый сибс 5 лет.

Вопрос №1: Предположительный диагноз.

Вопрос №2: Какие дополнительные методы обследования можно назначить для уточнения диагноза?

Вопрос №3: Какими генетическими методами необходимо подтвердить диагноз?

Вопрос №4: Каков прогноз репродукции для пробанда?

Вопрос №5: Каков риск по данной патологии для потомства здорового сибса?

Ответ № 1: Синдром Клайнфельтера.

Ответ № 2: Необходимо провести исследование гормонального статуса, сделать спермограмму.

Ответ № 3: Необходимо цитогенетическое обследование пробанду.

Ответ № 4: Прогноз репродукции неблагоприятный, больные бесплодны.

Ответ № 5: У здорового сибса с нормальным кариотипом прогноз потомства благоприятный.

ПЕРЕЧЕНЬ ТИПОВЫХ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 4 (ТЕМА «Общие вопросы применения лабораторных методов диагностики наследственных болезней»)

Задача №1.

Пробанд – женщина, страдает ахондроплазией. Ее брат и сестра здоровы. Мать пробанда больна, а отец здоров. Дедушка по линии матери пробанда болен и имеет здоровую и больную сестру, у которой есть здоровый сын. Прадедушка болен, а прабабушка здорова.

Вопрос №1. Составьте родословную семьи и определите тип наследования заболевания.

Вопрос №2. Определите вероятность рождения у пробанда здорового ребенка, если эта женщина выйдет замуж за здорового мужчину.

Ответ № 2: аутосомно-доминантный

Ответ № 3: вероятность рождения больного ребенка 50%

ЗАДАЧА №2.

Пробанд страдает синдромом Марфана. Его сестра также больна, а два брата здоровы. Отец пробанда болен, а его сестра здорова. Мать пробанда здорова и имеет больную сестру и здорового брата. Бабушка и дедушка со стороны матери пробанда больны. Прабабушка (мать дедушки со стороны отца пробанда) здорова, а прадедушка болен и имеет двух здоровых братьев и больную сестру. Прапрадедушка и прапрабабушка страдают синдромом Марфана. Бабушка со стороны отца пробанда больна, а дедушка здоров, имеет больную сестру и трех здоровых братьев.

Вопрос №1. Определить характер наследования признака

Вопрос №2. вероятность рождения здорового ребенка, если пробанд женится на здоровой женщине.

Ответ № 1: Аутосомно-доминантный

Ответ № 2: вероятность рождения здорового ребенка, если пробанд женится на здоровой женщине 50 %

Задача №3

Укажите формулу кариотипа:

- а) при синдроме Эдвардса;
- б) при синдроме Патау;
- в) при синдроме Дауна;
- г) при синдроме Шерешевского-Тернера;
- д) девочка с тетрасомией по X-хромосомам;
- е) мальчик с дисомией по Y-хромосоме.

Вопрос №1. Какие методы пренатальной диагностики можно применить для установления этой наследственной патологии?

Ответ № 1: Для уточнения диагноза показаны хорионбиопсия (8-12 неделя беременности) и амниоцентез (15-17 неделя беременности).

ПЕРЕЧЕНЬ ТИПОВЫХ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 5 (ТЕМА «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»)

Задача 1

Анализ мокроты: цвет – жёлто-серый; характер – гнойно-слизистый; консистенция -вязкая; примеси – мелкие тканевые клочки; микроскопическое исследование: лейкоциты – до 80 в п/з, эритроциты – 3-5 в поле зрения; альвеолярные макрофаги – до 5 в п/з, частично – с жировой инфильтрацией; клетки эпителия бронхов – в большом количестве, частично метаплазированы; большие скопления резко полиморфного, частично ороговевающего эпителия с крупными гиперхромными ядрами, встречаются гипертрофированными ядрышками. Цитоплазма с четкими контурами, различной ширины, преимущественно узкая. Встречаются вытянутые клетки с вытянутыми ядрами, разрозненно или скоплениями. Микобактерии туберкулёза не обнаружены. Какой предположительный диагноз можно поставить? Нужны ли дополнительные исследования?

Ответ: Вероятный цитологический диагноз – плоскоклеточный рак легкого. Необходима бронхоскопия с биопсией и цитологическим исследованием отпечатков для подтверждения диагноза, рентгенологическое исследование для уточнения распространенности процесса.

Задача 2

Анализ мокроты: цвет – серовато-жёлтый, местами буроватый; характер – слизисто-гнойный, местами кровянистый; консистенция – умеренно вязкая; микроскопическое исследование: лейкоциты – до 100 в п/з; эритроциты – до 60 в п/з; альвеолярные макрофаги – до 5 в п/з, частично с жировой инфильтрацией и золотисто-бурой пигментацией гемосидерином (положительная реакция Перльса); эпителий бронхов – в небольшом количестве, частично метаплазированный и с жировой дистрофией. Обрывки эластических волокон – единичные. Обнаружены атипичные клетки с крупными ядрами и несколькими гипертрофированными ядрышками, узким ободком цитоплазмы с нечетким контуром, частично вакуолизированной. Клетки располагаются разрозненно и группами в виде розеткообразных, сосочковидных и железистоподобных структур. Микобактерии туберкулёза не обнаружены. Нужны ли дополнительные исследования? Какой предварительный диагноз можно поставить?

Ответ: Для установления локализации процесса необходима рентгеноскопия легких. Предварительный диагноз – аденокарцинома легких, так как эта опухоль часто периферическая для уточнения диагноза необходима катетеризация бронха под контролем рентгеноскопии с аспирационной биопсией с цитологическим исследованием.

Задача 3

Поставьте предварительный диагноз заболевания. Боль в области почек, гематурия, протеинурия, большой, рыхлый, бурый осадок. Микроскопия: лейкоциты – 2-4 в поле зрения; эритроциты – до 100 в поле зрения, неизменённые и выщелоченные; переходный эпителий – 1-2 в п/з; почечный эпителий – 0-2 в п/з; цилиндры – гиалиновые и зернистые 3-4 в поле зрения; на этом фоне обнаружены крупные светлые клетки с большими гиперхромными ядрами круглой формы, расположенными центрально или эксцентрически. Ядра содержат крупные светлые ядрышки. Цитоплазма обильная, в состоянии жировой дистрофии. Расположены клетки отдельными экземплярами, скоплениями и группами. Встречаются некротические кусочки, содержащие кристаллы гематоидина. Местами выявлены клетки среднего размера округлой или полигональной формы с крупными круглыми или овальными ядрами, узкой базофильной цитоплазмой, располагающиеся изолированно и группами.

Предварительный диагноз? Дополнительное обследование, необходимое пациенту?

Ответ: Предварительный диагноз – гипернефроидный рак почек. Обследование: компьютерная томография почек, ретроградная пиелография (исключить вторичное поражение мочевыводительных путей).

Задача 4

В препаратах, приготовленных из слизи желчи порции С, обнаружены эпителиальные клетки высотой 15-18 мкм. с крупными круглыми ядрами, расположенными близко к основанию клеток. Какой отдел желчных путей выстилает этот эпителий? О какой патологии желчных путей можно думать в этом случае?

Ответ: Внутрипечёночные ходы (высокий призматический эпителий). Ангиохолит.

Задача 5

Укажите диагноз, соответствующий приведённому анализу плевральной жидкости. Жидкость геморрагического характера, мутная. При микроскопическом исследовании на фоне элементов крови обнаружены клетки двух типов. Клетки первого типа однородные, преимущественно округлые, различного размера, с ядрами круглой и овальной формы, разной величины. Некоторые ядра гиперхромные. Часть ядер содержит гипертрофированные ядрышки. Цитоплазма различной ширины, неравномерно окрашена. Располагаются клетки разрозненно и в виде пластов, скоплений, сосочкоподобных и железистоподобных структур. Клетки второго типа

сходны с фибробластами и фиброцитами, мелких размеров, имеют веретёнообразную или вытянутую форму, часть из них с отростками различной длины. Ядра круглые и овальные разной величины. Ядра многих клеток гиперхромные, с неровными контурами. Цитоплазма бледная, базофильная, хвостообразно вытянутая по полюсам клетки. Клетки этого типа перемешаны с клетками первого типа и образуют общие скопления.

Ответ: Диагноз - мезотелиома. Для дифференциального диагноза с метастазами рака – определение онкомаркеров (раковоэмбриональный антиген). Необходима торакоскопии с биопсией и гистологическим исследованием.

ПЕРЕЧЕНЬ ТИПОВЫХ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 6 (ТЕМА «Биохимические методы диагностики наследственных болезней»)

Задача № 1

На приеме у генетика семья с 7-месячным ребенком. Родители девочки жалуются на задержку развития дочери, частые приступы с потерей сознания и судорогами. Девочка родилась в срок, беременность протекала без осложнений. В роддоме родители отказались от проведения неонатального скрининга. В возрасте 4 месяцев начали замечать задержку моторного развития дочери, ее беспокойное поведение, через месяц появились приступы в виде «кивков», а также с потерей сознания и судорогами. Старший брат девочки 8 лет – здоров. Случаев подобного заболевания среди других родственников не было. Родители девочки здоровы, их брак —неродственный. При исследовании девочки отмечается микроцефалия, участки экзематозного поражения кожи рук и ног, «мышинный» запах от тела ребенка. При неврологическом осмотре выявляется повышение мышечного тонуса в конечностях, сухожильная гиперрефлексия, задержка моторного развития.

Вопросы

1. Какое заболевание можно заподозрить у пациентки?
2. Какие методы исследования можно использовать для подтверждения диагноза?
3. Дефицитом какого фермента вызвана болезнь?
4. На какой хромосоме локализован ген заболевания?
5. Какой принцип лечения болезни используется?

Ответы

1. Предварительный диагноз: фенилкетонурия.
2. Для подтверждения диагноза используются биохимический и молекулярно-генетический методы.

3. Болезнь вызвана дефицитом фенилаланингидроксилазы.
4. Ген локализован на 12 хромосоме.
5. Используется принцип ограничения поступления субстрата с пищей.

Задача № 2

На консультацию к генетику обратился юноша 17 лет с жалобами на нарушение зрения. В анамнезе у пациента повторные случаи венозных тромбозов, операция по поводу эктопии хрусталика. Родители пациента здоровы, происходят родом из одного небольшого села, сестра и брат больного здоровы. При осмотре: рост 180 см, вес 60 кг, кожные покровы чистые, бледные, на щеках яркий румянец. Долихостеномелия, арахнодактилия, килевидная деформация грудной клетки, сколиоз позвоночника. Интеллект снижен.

Вопросы

1. Какой предварительный диагноз вы поставите?
2. Что лежит в основе болезни?
3. Где локализован мутантный ген заболевания?

Ответы

1. Предварительный диагноз: гомоцистинурия.
2. В основе болезни лежит генная мутация.
3. Мутантный ген локализован на 21 хромосоме.
4. Ген кодирует фермент цистатионин-бета-синтетазу.
5. Вероятность = 25%.

Задача № 3

К генетику обратились родители 2-летней девочки с жалобами на отставание в физическом и психомоторном развитии дочери, искривление позвоночника, увеличение размеров живота, наличие пупочной и бедренных грыж, снижение зрения, слуха. Родители девочки здоровы, состоят в неродственном браке. При осмотре выявлено: «грубые черты лица», помутнение роговицы с обеих сторон, смешанная тугоухость, ограничение подвижности коленных, голеностопных, локтевых, лучезапястных суставов, люмбальный кифоз, гепатоспленомегалия, пупочная и бедренные грыжи. Грубая задержка психоречевого развития.

Вопросы

- 1 Какой предварительный диагноз вы поставите?
- 2 Какие методы исследования используют для подтверждения диагноза?
- 3 Дефицитом какого фермента обусловлена болезнь?

4 Где локализован мутантный ген?

5 Какой принцип лечения вы предложите?

ОТВЕТЫ

1. Предварительный диагноз: синдром Гурлера.
2. Для подтверждения диагноза используются биохимический и молекулярно-генетический методы.
3. Болезнь обусловлена дефицитом фермента α -L-идуронидазы.
4. Мутантный ген локализован на 4 хромосоме.
5. Используется принцип фермент-заместительной терапии.

Задача № 4

На консультацию к генетику направлен мальчик 11 лет с жалобами на боли жгучего характера в кистях и стопах, периодические боли в животе, плохую переносимость жары, холода, физических нагрузок. Со слов матери мальчика, у ее отца — деда мальчика, который умер в возрасте 43 лет от хронической почечной недостаточности, также в детском возрасте были боли в руках и ногах. При осмотре: астеническое телосложение, на коже около пупка и боковых поверхностей бедер мелкие безболезненные высыпания синеватого цвета, чуть возвышающиеся над кожей, кожа суховата на ощупь. В неврологическом статусе двигательных, координаторных, чувствительных нарушений не выявлено. Общеклинический и биохимический анализы крови без изменений, в анализе мочи выявлена микроальбуминурия.

Вопросы

1. Какой предварительный диагноз вы поставите?
2. Что лежит в основе болезни?
3. Дефицитом какого фермента вызвано заболевание?
4. Где локализован мутантный ген?
5. Каков риск повторного рождения больного ребенка в семье?

Ответы

1. Предварительный диагноз: болезнь Фабри.
2. В основе болезни лежит генная мутация.
3. Болезнь вызвана дефицитом α -галактозидазы.
4. Ген локализован на X хромосоме.
5. Риск для мальчиков 50%, для девочек 0%.

Задача № 5

Девушка 18 лет жалуется на чувство тяжести в правом подреберье, нечеткость речи, слюнотечение, дрожание рук и головы. Заболела около года назад. Из семейного анамнеза известно, что старший брат пробанда умер в возрасте 16 лет от «какого-то заболевания печени». При осмотре пациентки выявлено: кожные покровы бледноватые, по краю радужки определяется кольцо зеленовато-бурого цвета, живот несколько увеличен в размере, печень +2 см из-под края реберной дуги. Дизартрия, гиперсаливация, крупноразмашистый тремор вытянутых пальцев рук, тремор головы по типу «нет-нет», мышечный тонус в конечностях снижен. В общем анализе крови определяется легкая анемия, тромбоцитопения, в биохимическом анализе крови: гипопропротеинемия, гиперферментемия, снижение церулоплазмина.

Вопросы

- 1 Какой предварительный диагноз вы поставите?
- 2 Что лежит в основе болезни?
- 3 Какие методы исследования вы предложите для подтверждения диагноза?
- 4 Где локализован мутантный ген?
- 5 Какой метод лечения вы предложите?

Ответы

1. Предварительный диагноз: болезнь Вильсона-Коновалова.
2. В основе болезни лежит генная мутация.
3. Для подтверждения диагноза используются биохимический и молекулярно-генетический методы.
4. Ген локализован на 13 хромосоме.
5. Метод лечения — прием комплексообразователей с медью — купренил.

ПЕРЕЧЕНЬ ТИПОВЫХ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 7 (ТЕМА «Молекулярно-генетические методы диагностики»)

Задача 1

Новорожденный мальчик от 2-х срочных родов (возраст мамы 39 лет, 6-я беременность на фоне нефропатии, с угрозой прерывания на всем протяжении) с массой тела 2800г. К груди приложен через 3 часа, отмечалось обильное срыгивание. Второе кормление сопровождалось рвотой нествороженным молоком. При внешнем осмотре: платицефалия, латеральные углы глазных щелей расположены выше медиальных, эпикант, макроглоссия, 134 деформированные ушные раковины, варусная девиация мизинцев, на левой кисти -

поперечная ладонная складка, на стопах - сандалевидная щель. 1. Назначьте дополнительное обследование и поставьте диагноз.

ОТВЕТ: Синдром Дауна.

Задача 2

На приеме у педиатра мальчик 3 мес. Мама жалуется на отставание в развитии (плохо держит голову, слабо реагирует на звуки) и запоры. При внешнем осмотре отмечается некоторая одутловатость лица и конечностей, брахицефалическая форма черепа, короткая шея, прогнатизм, глубоко запавшая переносица. Кожа бледная, сухая, волосы редкие и ломкие. 1. О каком заболевании можно думать в данной ситуации.

Ответ: Врожденный гипотиреоз.

Задача 3

На приеме у педиатра девочка 1 год 8 месяцев. Ребенок от 2-й беременности, 2 срочных родов, с массой тела 3800 г, длиной 52 см. У матери выявлено эутиреоидное увеличение щитовидной железы III степени (по Николаеву), во время беременности лечение тиреоидными гормонами не получала. Первая беременность окончилась рождением здорового ребенка. В период новорожденности у девочки отмечалась длительная желтуха, медленная эпителизация пупочной ранки. Из родильного дома выписана на 12 сутки. На первом году жизни склонность к запорам, плохая прибавка в весе, снижение двигательной активности. Голову держит с 6 месяцев, сидит с 10 месяцев, не ходит. Осмотр: состояние средней тяжести. Кожа бледная, сухая, тургор снижен, мышечная гипотония. Волосы редкие, сухие, ногти ломкие. Большой родничок открыт. Аускультативно дыхание проводится во все отделы. Тоны сердца приглушены. Живот увеличен в размерах («лягушачий» в положении лежа на спине), отмечается расхождение прямых мышц живота. Печень и селезенка не увеличены. В клиническом анализе крови: анемия. 1. Ваш предположительный диагноз?

Ответ: Врожденный гипотиреоз.

Задача 4

Ребенку 4 мес., родители обратились с жалобами: снижение активности, рвота после каждого кормления, появление шелушения и сухости кожи лица, предплечий и голеней. Девочка часто и беспричинно вздрагивает. Анамнез: ребенок от здоровых молодых 139

родителей. Беременность и роды протекали нормально, масса при рождении 3200 г, закричала сразу. В первые два месяца стала удерживать голову в вертикальном положении, сосредотачивать взгляд на предметах, улыбаться. Осмотр: телосложение правильное, подкожно-жировой слой развит слабо, кожный покров бледный, экзематозные проявления на коже лица, предплечий, голеней. Волосы светлые, тонкие, ломкие, глаза голубые. Взгляд безразличный, на улыбку не реагирует. Определяется нистагм. Лежа на животе, плохо удерживает голову. Опора на ножки слабая. Пассивные движения в конечностях в полном объеме, мышечный тонус равномерно снижен. Сухожильные рефлексы высокие, равномерные. Нарушений чувствительности не отмечается. С диагностической целью на пеленку, смоченную мочой ребенка нанесена капля реактива Феллинга, при этом получена зеленая окраска. 1. Ваш предварительный диагноз.

Ответ: Фенилкетонурия.

Задача 5

К участковому педиатру обратилась мама с ребенком 6 мес. с жалобами на кожные высыпания в течение недели и судорожные приступы, появившиеся дважды за последние сутки. Кожные высыпания мать связывает с употреблением в пищу красного яблока. Анамнез: ребенок родился здоровым (от 1-й физиологической беременности, срочных родов, с массой тела 3000 г) и до последнего времени развивался нормально. У ребенка светлая кожа и волосы, глаза голубые. На коже лица и ягодиц имеются экзематозные высыпания. От ребенка исходит неприятный “мышинный” запах. 1. Поставьте предварительный диагноз, назначьте обследование.

Ответ: Фенилкетонурия.

Задача 7

Девочка 12 месяцев. Анамнез жизни: ребенок от 1-й беременности, на фоне токсикоза 1-й половины, срочных родов, с массой тела 3200 г, длиной 50 см, закричала сразу. Период новорожденности протекал без особенностей. На грудном вскармливании до 7 месяцев. Appetit удовлетворительный, иногда срыгивала, стул нормальный. Временами отмечалась вялость и повышенная потливость ребенка, особенно по утрам. Был однократный эпизод судорожных подергиваний конечностей. Осмотр: масса тела ниже нормы. Обращает на себя внимание «кукольное лицо», короткая шея, выступающий за счет гепатомегалии живот. Кожа обычной окраски, венозная сеть на передней брюшной стенке не выражена. В легких дыхание жестковатое, хрипов нет, ЧД 28 в 1 минуту. Границы сердца: правая - по правому краю грудины, левая - на 0,5 см влево от сосковой линии. Тоны сердца звучные, ритмичные,

ЧСС 120 ударов в мин. Печень выступает на 10 см, плотная, селезенка не пальпируется. Нервно-психическое развитие соответствует возрасту. Клинический анализ крови без патологии. УЗИ печени: увеличение всех отделов печени, больше правых, повышение эхогенности паренхимы. 1. Поставить и обосновать диагноз.

Ответ: Гликогеноз, тип I (болезнь Гирке). Постнатальная гипотрофия

Задача 8

В стационар поступил мальчик 3-х лет с жалобами на тяжесть и боли в левом подреберье, утомляемость, желтушность кожного покрова, повышение температуры тела. Из анамнеза: в периоде новорожденности ребенок перенес конъюгационную гипербилирубинемию. При интеркуррентных заболеваниях возникает желтушное окрашивание кожи и склер. Объективно: ребенок вялый, кожный покров и слизистые оболочки бледные, иктеричные, выраженная гепатоспленомегалия. Башенный череп, глазной гипертелоризм, гетерохромия радужки, прогнатия, крыловидные лопатки. Параклинические данные: анемия, ретикулоцитоз, аномальная форма эритроцитов с уменьшением диаметра, снижением осмотической резистентности эритроцитов, билирубинемия за счет непрямой фракции. 1. Поставьте и обоснуйте диагноз.

Ответ: Сфероцитарная гемолитическая анемия Минковского-Шоффара. Гемолитический криз.

Задача 9

Девочка 3-х лет поступила в стационар с жалобами на резкую слабость, чувство тяжести в левом подреберье, желтушность кожного покрова. Из анамнеза известно, что ребенок родился от 2-й физиологической беременности, срочных родов, с массой тела 3100 г, длиной 50 см. С 2,5 мес. отмечена периодически возникающая желтуха различной степени выраженности, не сопровождающаяся обесцвечиванием кала и изменением цвета мочи, а также кожным зудом. У матери в анамнезе желчнокаменная болезнь с эпизодами желтухи. Ранее девочку не обследовали. При осмотре: состояние при поступлении тяжелое. Выражены боли в животе. Кожный покров бледный, желтый, склеры иктеричные. Печень выступает изпод реберной дуги на 3 см, край ровный, гладкий, плотноэластичный. Селезенка выступает из-под реберной дуги на 7 см, плотная, безболезненная при пальпации. Моча соломенножелтого цвета. Стул оформленный, коричневого цвета. Обращает на себя внимание седловидная переносица, готическое небо, высокое стояние десен, узкие зубные дуги. Анализ крови: Hb-88 г/л, эр-2,1x10¹²/л, ц.п.-0,8, L-16x10⁹ /л, э-1%, б-1%, п-3%, с-34%, л-51%, м-10%, СОЭ-22 мм/ч, ретикулоциты - 28%,

микроцитоз, 60% эритроцитов имеют сферическую форму. 1. Ваш предположительный диагноз?

Ответ: Сфероцитарная гемолитическая анемия Минковского-Шоффара. Гемолитический криз.

Задача 10

Ребенок 2,5 лет, от 2-й беременности (с токсокозом 1-й половины, нефропатией во 2-й половине), срочных родов, с массой 3400 г, длиной 52 см. Период новорожденности протекал удовлетворительно. Сидит с 7 месяцев, стоит с 11 месяцев, ходит с 2-х лет. Семейный анамнез: родители мальчика здоровы, матери 23 года, отцу 28 лет, первый ребенок здоров. С 5,5 месяцев: уплощение и облысение затылка, размягчение краев большого родничка. Имеющиеся изменения оценивались как проявления витамин D-дефицитного рахита, проведено лечение, но в возрасте 1 года 9 месяцев появились варусные деформации костей, «утиная походка». Осмотр: задержка физического развития, варусные деформации нижних конечностей, мышечная гипотония, кариес зубов. В анализе крови: увеличена активность щелочной фосфатазы, снижено содержание кальция и фосфора. В анализе мочи: снижено содержание кальция, фосфора. Рентгенография трубчатых костей: системный остеопороз, метафизы расширены, контуры неровные; расслоение надкостничного слоя. 1. Поставить и обосновать диагноз.

Ответ: Витамин D-зависимый рахит.

Задача 1

Педиатр просит Вашего совета. Врач озабочена ее 2-х месячным пациентом, который родился от ВИЧ-позитивной матери. Ребенок был обследован на ВИЧ методами ELISA и Western-blot, оба теста были положительными. Педиатр читала, что антитела IgG могут проходить через плаценту и вызывать ложноположительные результаты этих тестов. Кроме того она знает, что не все дети, родившиеся от ВИЧ-инфицированных матерей, имеют этот вирус. Врач хочет знать какой окончательный тест должен быть сделан ребенку, поскольку необходимо точное определение для руководства дальнейшим лечением.

Ответ: Окончательным методом диагностики будет являться ПЦР на ВИЧ-1.

Задача 3

Мальчик 5 лет часто переносит инфекции (пневмонии, отит и др.). При осмотре патологии не выявлено. В анализе крови: эритроциты – $4,4 \cdot 10^{12}$ /л, гемоглобин – 130 г/л, тромбоциты – $180 \cdot 10^9$ /л, лейкоциты – $9 \cdot 10^9$ /л, в нейтрофилах содержатся

включения в цитоплазме неправильной формы, различной величины. Уровень иммуноглобулинов и комплемента в сыворотке в норме. Поставьте предварительный диагноз.

Ответ: Сочетание рецидивирующих бактериальных инфекций с характерными включениями в нейтрофилах, представляющими собой сливные гигантские лизосомы, характерно для синдрома Чедиака=Хигаси.

Задача 5

Ребенку 4 года. Родился кесаревым сечением, мать при кормлении принимала антибиотики, на первых месяцах жизни наблюдались проявления пищевой аллергии, стоматит, дисбиоз кишечника. С 2,5 лет начал посещать детское дошкольное учреждение, с этого периода болеет ОРВИ ежемесячно. В иммунограмме: лейкоциты – $8,8 \cdot 10^9$ /л, палочкоядерные нейтрофилы – 2%, сегментоядерные нейтрофилы – 31%, эозинофилы – 5%, моноциты – 4%, лимфоциты – 58%, Т-лимфоциты – 55%, Т-лимфоциты активные – 32%, ТФЧ – 4%, ТФР – 38%, В-лимфоциты – 10%, ФАЛ – 53%, фагоцитарное число – 0,86, фагоцитарный индекс – 1,62, IgA – следы, IgG – снижен, уровень комплемента несколько снижен. Какой иммунодефицит у пациента (первичный или вторичный), по какому типу он развивается?

Ответ: Первичный иммунодефицит по гуморальному типу, селективный дефицит Ig A.

Задача 6

Женщина 35 лет обратилась к врачу с жалобами на учащение случаев герпетической инфекции (ежемесячно). При гинекологическом исследовании выявлен хламидиоз. В иммунограмме: лейкоциты – $3,6 \cdot 10^9$ /л, сегментоядерные нейтрофилы – 54%, эозинофилы – 2%, моноциты – 8%, лимфоциты – 36%, Т-лимфоциты – 35%, Т-лимфоциты активные 26%, ТФЧ – инверсия теста, ТФР – 37%, T_0 – 53%, ФАЛ – 48%, фагоцитарное число – 0,80, фагоцитарный индекс – 1,66, IgA, G снижены, IgM повышен, ЦИК ниже нормы. Определите тип иммунодефицита. Характеризуйте изменения в иммунограмме. Подсчитайте абсолютные значения Т и В-лимфоцитов, T_0 . Дополнительные исследования.

Ответ: Вторичный иммунодефицит по клеточному типу. В иммунограмме лейкопения, снижение уровня Т-лимфоцитов, инверсия теофиллинового теста, увеличение T_0 (незрелых клеток), повышение Ig M свидетельствует об обострении процесса. Абсолютное число Т-лимфоцитов – 453 в мкл, В-лимфоцитов – 155 в мкл, T_0

– 686 в мкл. Дополнительные исследования: ИФА на выявление внутриклеточных инфекций, ПЦР (герпес, хламидиоз).

ПЕРЕЧЕНЬ ТИПОВЫХ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 8 (ТЕМА «Современные достижения в области лабораторной генетики»)

Задача 1

Вы работаете в маленькой больнице района, где проводятся тесты на ВИЧ. Кто-то из коллег просит Вашего совета. Он наблюдает 25-летнюю больную с трансплантантом почки в течение 2 лет. Пациентка собирается выйти замуж и просила сделать ей тест на ВИЧ. Тест сделанный методом ELISA был положительным, а тест Western-blot был нечетким, выявляя реактивные полоски, соответствующие р66 и gp41. Врач спрашивает, что это значит и как консультировать пациентку.

Ответ: Ложноположительные результаты при ИФА и сомнительные при Вестерн-блоттинге отмечаются у пациентов при наличии аутоантител, гипергаммаглобулинемии, тяжелых поражениях печени с явлениями холестаза, гемобластозах, вирусных инфекциях (ДНК-, другие РНК-вирусы), пассивном приобретении антител ВИЧ-1 (иммуноглобулин гепатита В), хронической почечной недостаточности, а так же у больных почечным трансплантантом, что и может быть причиной положительных тестов. Для исключения инфекции ВИЧ можно применить методы детекции антигена (выявлении р24 методом ИФА, ПЦР, культуральный метод обнаружения вируса).

Задача 2

Женщину 43 лет в течение последних 3 лет беспокоит фурункулез по поводу которого часто производятся оперативные вмешательства, назначают антибиотики. Из анамнеза известно, что 10 лет страдает микозом стоп, до 18 лет часто наблюдались обострения хронического тонзиллита, у отца также отмечались рецидивирующие панариции, хронический тонзиллит. В иммунограмме: лейкоциты – $6,7 \cdot 10^9$ /л, палочкоядерные нейтрофилы – 2%, сегментоядерные нейтрофилы – 55%, эозинофилы – 6%, базофилы - 3%, лимфоциты – 34%, Т-лимфоциты – 50%, Т-лимфоциты активные -34%, ТФЧ – 11%, ТФР – 37%, В-лимфоциты – 12%, T_o – 38%, ФАЛ – 21%, фагоцитарное число – 0,30, IgA, M в норме, уровень IgG снижен. Укажите тип развития иммунодефицитного состояния. Какие параметры иммунограммы патологически изменены? Дополнительные исследования.

Ответ: Вторичное иммунодефицитное состояние по фагоцитарному типу (резко снижены ФАЛ, фагоцитарное число). Снижена концентрация Ig G. Дополнительные исследования: мазок из зева и носа, соскоб на грибок, кал на дисбактериоз.

Задача 3

В стационар поступил мальчик 2-х месяцев. Родители молодые, ребенок от 4-й беременности (на фоне токсикоза и угрозой прерывания), 4-х срочных родов (первые 3 141 ребенка умерли в периоде новорожденности от диспепсии, причина которой не установлена), масса при рождении ниже возрастной нормы. С рождения на грудном вскармливании. В возрасте 4-х суток появилась желтуха, с 20-дневного возраста - диспепсические расстройства (частый жидкий стул зеленоватого цвета, рвота.) Ребенок начал терять в массе. Желтушное окрашивание кожи сохраняется. Осмотр: состояние тяжелое, масса тела не соответствует норме. Подкожно-жировой слой отсутствует на животе, груди, резко истончен на конечностях, сохранен на лице, кожа бледная, с желтовато-сероватым оттенком, сухая, легко собирается в складки. Рот яркий, большой, в углах рта трещины («рот воробья»). Тургор тканей и мышечный тонус снижены. Аппетит отсутствует. Ребенок раздражителен, сон беспокойный. Живот вздут, печень +4 см из-под реберного края, плотной консистенции. Селезенка не пальпируется. Стул со скудными каловыми массами, зеленого цвета. В анализе крови гипохромная, гипорегенераторная анемия. Посев кала на патогенную флору: отрицательный. Анализ мочи на галактозу: в моче обнаружено большое количество галактозы. 1. Поставить и обосновать диагноз.

Ответ: Галактоземия, Пренатально-постнатальная гипотрофия. Анемия гипохромная, гипорегенераторная

ПЕРЕЧЕНЬ ТИПОВЫХ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 9 (ТЕМА «Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии»)

Задача 1

У больного 50 лет увеличен шейный лимфатический узел до 1,5 см в диаметре. Увеличение лимфатического узла больной обнаружил за три месяца до обращения к врачу, других жалоб не предъявляет. Пунктат этого лимфатического узла кровянистый, скудный, с мелкими сероватыми тканевыми кусочками. При микроскопическом исследовании нативных и окрашенных препаратов на фоне элементов крови обнаружены средних и крупных размеров клетки с большими полиморфными ядрами, содержащие по 2-3 ядрышка. Встречаются двухъядерные клетки. Цитоплазма клеток широкая, с неровными краями, содержит включения розоватого цвета, местами вакуолизирована. Располагаются клетки отдельно и группами, преимущественно в виде железистых структур, на которых местами обнаруживаются псаммомные тельца. Какой предположительный диагноз можно поставить больному?

Ответ: Диагноз: метастаз папиллярного рака вероятно щитовидной железы в лимфатический узел. Дополнительно необходимо УЗИ щитовидной железы.

Задача 2

Пунктат увеличенного болезненного подчелюстного лимфатического узла гнойно – кровянистого характера. При микроскопическом исследовании в нативных и окрашенных препаратах обнаружено большое количество нейтрофильных гранулоцитов, частично полуразрушенных, с выраженными дегенеративными изменениями. Небольшое количество макрофагов и лимфоцитов, встречаются плазматические клетки, гистиоциты, единичные фибробласты. Много нитей фибрина. При окраске препарата по Цилю – Нильсену и по Граму микобактерии туберкулёза и мицелий друз актиномицетов не обнаружены. Какой диагноз можно предположить?

Ответ: Диагноз: острый неспецифический лимфаденит.

Задача 3

Пунктат средостенного лимфатического узла кровянистый, с мелкими сероватыми тканевыми кусочками. При микроскопическом исследовании нативных и окрашенных препаратов обнаружено большое количество довольно крупных клеток с большими круглыми или овальными пузырьковидными ядрами, содержащими одно – два крупных ядрышка. Ядра располагаются в центре или эксцентрично. Цитоплазма клеток обильная, базофильная, интенсивно окрашенная. Много клеток в состоянии митоза. Местами выявлены гистиоциты. У больного печень, селезёнка и периферические лимфатические узлы не увеличены, показатели гемограммы и миелограммы в пределах нормы. Какой предварительный диагноз можно поставить? Дополнительные методы исследования?

Ответ: Диагноз: иммунобластная лимфома. Необходимо иммунотипирование.

Задача 4

Больная 44-х лет. Выделения из соска. Клинический диагноз: фиброзно-кистозная болезнь. В препаратах сосочкоподобные и шаровидные структуры, ядра мелкие, одинаковых размеров, расположены эксцентрично, вакуоли и темно-фиолетовые гранулы в цитоплазме. Фон препарата представлен эритроцитами. Поставьте вероятный цитологический диагноз.

Ответ: Внутрипротоковая папиллома молочной железы.

Задача 5

Больная 44-х лет. Пунктат молочной железы. Клинический диагноз: фиброзно-кистозная болезнь. В препарате небольшие солидные комплексы с беспорядочным расположением клеток, отдельные клетки с атипией расположены разрозненно, контуры ядерной мембраны неровные, ядрышки укрупнены, встречаются комплексы клеток с выраженными дегенеративными изменениями, в части клеток грубый хроматин. Поставьте предварительный цитологический диагноз.

Ответ: Клеточный состав крайне скудный, обнаружено небольшое число клеток, подозрительных на принадлежность к раку.

ПЕРЕЧЕНЬ ТИПОВЫХ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 10 (ТЕМА «Молекулярно-генетическая диагностика в акушерстве и гинекологии»)

Задача №1.

К детскому гинекологу-эндокринологу направлена девочка 16 лет с жалобами на отставание в половом развитии, аменорею. При осмотре: рост 138 см, правильного телосложения, нормального питания, широкая грудная клетка, короткая шея, лимфатический отек правой кисти, отсутствуют вторичные половые признаки (молочные железы не развиты, пушковые волосы в подмышечных впадинах и на лобке). Гинекологический статус: наружные половые органы сформированы правильно по женскому типу, матка гипоплазирована, яичники – в виде соединительнотканых тяжей.

Вопрос №1: Предположительный диагноз.

Вопрос №2: Какие лабораторные исследования необходимо провести девочке?

Вопрос №3: Какие генетические методы подтвердят диагноз?

Вопрос №4: Репродуктивный прогноз для пробанда?

Вопрос №5: Какие виды коррекции можно порекомендовать в данном случае?

Ответ № 1: Синдром Шерешевского-Тернера.

Ответ № 2: Исследование гормонального статуса, R-грамма области турецкого седла, R-грамма кистей рук (определение костного возраста).

Ответ № 3: Для подтверждения диагноза необходимо цитогенетическое обследование.

Ответ № 4: Репродуктивный прогноз неблагоприятный, больные бесплодны.

Ответ № 5: Можно порекомендовать по возможности гормональную коррекцию – помочь девочке подрасти, частично сформировать вторичные половые признаки.

Задача №2

В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара с целью прогноза потомства в связи с патологией у первого ребёнка. Ребёнок от 1-ой беременности. На 8

неделе была «аллергическая реакция» в виде кожных высыпаний на лице, туловище и конечностях, незначительными катаральными явлениями, которые без лечения прошли в течение недели. Роды были срочные, самопроизвольные, без патологии. Раннее развитие ребенка – с отставанием. В 1,5 года диагностирована тугоухость. Диагноз– отставание в психоречевом развитии, врожденная катаракта, нейросенсорная тугоухость, врожденный порок сердца, незаращение Боталлова протока. Ребёнок правильного телосложения, выраженных дизморфий не выявлено.

Вопрос №1: Вирусы каких детских инфекций могут обладать выраженным тератогенным эффектом?

Вопрос №2: Какие сроки беременности являются наиболее опасными в связи с возможным развитием врожденных пороков?

Вопрос №3: С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?

Вопрос №4: К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с фетальным краснушным синдромом?

Вопрос №5: Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку?

Ответ №1: Наиболее выраженным тератогенным эффектом обладает вирус краснухи.

Ответ №2: Наиболее опасным по развитию врожденных пороков является первый триместр беременности.

Ответ №3: Врожденные пороки развития следует дифференцировать с хромосомными и моногенными нарушениями.

Ответ №4: Риск повтора следует отнести к категории низкого генетического риска, так как у женщины формируется стойкий иммунитет к краснухе.

Ответ №5: Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследование.

ПЕРЕЧЕНЬ ТИПОВЫХ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 11 (ТЕМА «Молекулярно-генетическая диагностика генетической предрасположенности»)

Задача №1

Пациентка 7 лет, обратилась с целью санации полости рта. Со слов матери, в начале беременности она работала в цехе с «летучими соединениями», т.к. не знала о своей беременности. Ребенок родился недоношенным. Из анамнеза выяснено, что ребенок

отставал в развитии. На сегодняшний день учиться в школе для детей с девиантным поведением.

Объективный статус: Отмечается уплощение основания носа, рот полуоткрыт. Со слов родителей, ребенок спит с открытым ртом. В пределах мягкого и твердого неба имеется врожденный дефект тканей, который распространяется до резцового отверстия. Микрофтальмия.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз хирургической патологии.

Вопрос №2: С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?

Вопрос №3: Укажите классификации врожденных пороков развития?

Вопрос №4: Какова частота наследственных и врожденных заболеваний среди новорожденных?

Вопрос №5: В каком периоде могут возникнуть врожденные пороки развития в результате действия тератогенных факторов?

Ответ №1: Врожденная расщелина твердого и мягкого неба, микрофтальмия.

Ответ №2: Врожденные пороки развития у плода следует дифференцировать с хромосомными и моногенными нарушениями.

Ответ №3: Врожденные пороки развития классифицируются как изолированные и системные.

Ответ №4: Частота наследственных и врожденных заболеваний среди новорожденных составляет 5-5,5%.

Ответ №5: Врожденные пороки могут возникнуть в эмбриональном и плодном периодах.

Задача №2

Пациент З., 13 лет. Ребенок от первой беременности (в 25 лет), которая протекала без осложнений, ребенок родился в срок с массой 3600 и ростом 53 см. Родители предъявляют жалобы на изменение цвета постоянных зубов. В анамнезе у бабушки и матери имеются идентичные поражения. На диспансерном учете у специалистов ребенок не состоит. В результате медико-генетического консультирования установлен аутосомно-доминантный тип наследования. Объективный статус: Определяется повышенная стираемость окклюзионной поверхности всех зубов. Зубы коричнево-голубого оттенка. Форма зубов – луковицеобразная. На ортопантограмме выявлена прогрессирующая кальцификация (облитерация) полости зуба и корневых каналов, узкие корни и каналы, отсутствие пульповых камер. Отмечается искривление и истончение корней зубов.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №2: Что означает термин «Аутосомно-доминантный тип наследования»?

Вопрос №3: Как часто встречается указанное заболевание в популяции?

Вопрос №4: Что свойственно наследственной патологии?

Вопрос №5: С мутацией какого гена связана данная патология?

Ответ №1: Несовершенный дентиногенез.

Ответ №2: «Аутосомно-доминантный тип наследования» означает гетерозиготное носительство мутации. При этом мальчики и девочки поражаются одинаково.

Ответ №3: Это относительно частое заболевание, с частотой 1:8000 человек.

Ответ №4: Наследственной патологии свойственна ранняя манифестация клинических проявлений, прогрессивное течение и резистентность к терапии

Ответ №5: Данная патология связана с мутацией в дентинсиалопротеиновом

ПЕРЕЧЕНЬ ТИПОВЫХ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРАКТИЧЕСКОГО ЗАНЯТИЯ № 12 (ТЕМА «Организация медико-генетической помощи населению»)

Задача №1

В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара с целью прогноза потомства в связи с патологией у первого ребёнка. Ребёнок от 1-ой беременности. На 8 неделе была «аллергическая реакция» в виде кожных высыпаний на лице, туловище и конечностях, незначительными катаральными явлениями, которые без лечения прошли в течение недели. Роды были срочные, самопроизвольные, без патологии. Раннее развитие ребенка – с отставанием. В 1,5 года диагностирована тугоухость. Диагноз – отставание в психоречевом развитии, врожденная катаракта, нейросенсорная тугоухость, врожденный порок сердца, незаращение Боталлова протока. Ребёнок правильного телосложения, выраженных дизморфий не выявлено.

Вопрос №1: Вирусы каких детских инфекций могут обладать выраженным тератогенным эффектом?

Вопрос №2: Какие сроки беременности являются наиболее опасными в связи с возможным развитием врожденных пороков?

Вопрос №3: С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?

Вопрос №4: К какой категории генетического риска следует отнести вероятность

повторного рождения в семье ребенка с фетальным краснушным синдромом?

Вопрос №5: Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку?

Ответ №1: Наиболее выраженным тератогенным эффектом обладает вирус краснухи.

Ответ №2: Наиболее опасным по развитию врожденных пороков является первый триместр беременности.

Ответ №3: Врожденные пороки развития следует дифференцировать с хромосомными и моногенными нарушениями.

Ответ №4: Риск повтора следует отнести к категории низкого генетического риска, так как у женщины формируется стойкий иммунитет к краснухе.

Ответ №5: Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследование.

Методика оценивания результатов устного опроса на практических и семинарских занятиях

Ответ оценивается на «отлично», если ординатор:

- дает полный, исчерпывающий и аргументированный ответ на заданный вопрос, а также на дополнительные вопросы;
- ответ на вопрос(ы) отличается логической последовательностью, четкостью в выражении мыслей и обоснованностью выводов;
- демонстрирует знание источников (нормативно-правовых актов, литературы, понятийного аппарата) и умение пользоваться ими при ответе.

Ответ оценивается на «хорошо», если ординатор:

- дает полный, исчерпывающий и аргументированный ответ на заданный вопрос, а также на дополнительные вопросы;
- ответ на вопрос(ы) отличается логической последовательностью, четкостью, знанием понятийного аппарата и литературы по теме вопроса при незначительных упущениях.

Ответ оценивается на «удовлетворительно», если ординатор:

- дает неполный и слабо аргументированный ответ на заданный вопрос, дополнительные вопросы, что демонстрирует лишь общее представление и элементарное понимание ординатором существа поставленного вопроса(ов), понятийного аппарата и обязательной литературы.

Ответ оценивается на «неудовлетворительно», если ординатор:

- демонстрирует незнание и непонимание поставленного вопроса, а также дополнительных вопросов.

ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ (ТЕМА «Генетика человека»)

1. Содержание предмета генетики. Цели и задачи общей и медицинской генетики. Перспективы развития и значение генетики для медицины. Роль отечественных ученых.
2. Закономерности наследования признаков. Первый и второй закон Менделя. Правило «чистоты гамет», его цитологические основы. Особенности гибридологического метода.
3. Дигибридное и полигибридное скрещивания. Третий закон Менделя. Математические формулы расщепления. Цитологические основы независимого комбинирования признаков. Менделирующие признаки у человека.
4. Анализирующее и возвратное скрещивание, его значение для генетического анализа.
5. Аллельные гены. Множественный аллелизм, его происхождение. Примеры множественных аллелей у человека: наследование групп крови системы АВО (Н).
6. Генотип и фенотип. Определение и классификация фенотипических признаков. Взаимодействие аллельных генов в системе генотипа (полное и неполное доминирование, кодоминирование и сверхдоминирование). Свойства генов (специфичность, дискретность действия, стабильность, наличие аллельных состояний и др.).
7. Генотип как система взаимодействующих генов. Взаимодействие неаллельных свободно комбинирующихся генов. Комплементарность и эпистаз. Молекулярный механизм рецессивного эпистаза (наследование «бомбейской» группы крови).
8. Моногенное и полигенное наследование. Полимерия, ее формы. Примеры полигенных признаков у человека и закономерности их наследования (генетические схемы).
9. Клеточные механизмы генетических процессов. Хромосомы – материальные основы наследственности. Морфология метафазных хромосом, их химический состав. Типы метафазных хромосом.
10. Нуклеосомная организация эукариотических хромосом. Уровни компактизации хроматина. Особенности строения нуклеоида прокариот.

ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ (ТЕМА «Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней»)

1. Эухроматин и гетерохроматин, особенности строения, расположения в хромосоме и функции. Половой хроматин, его природа. Эффект Лайон.
2. Клеточный цикл и его этапы. Место митоза и интерфазы (фазы G1, S, G2) в клеточном цикле и их продолжительность. Стадии митоза и особенности поведения хромосом. Типы митоза (симметричный, ассиметричный митоз с задержкой цитокенеза, амитоз, эндомитоз). Биологическое значение митоза. Регуляция клеточного цикла.
3. Мейоз как цитологическая основа образования половых клеток. Стадии мейоза, механизм редукции числа хромосом. Причины образования новых комбинаций генов в результате мейоза. Биологическое значение мейоза.
4. Генетика пола. Основные типы детерминации пола. Хромосомная детерминация пола.
5. Хромосомные и молекулярно-генетические механизмы детерминации пола у дрозофилы. Гинандроморфизм. Балансовая теория К. Бриджеса. Гены, изменяющие пол.
6. Хромосомные и молекулярно-генетические основы первичной детерминации пола у человека. Роль Y хромосомы и аутомных генов в детерминации пола у человека. Основные этапы становления пола у человека.
7. Аутомное и сцепленное с полом наследование, его закономерности. Голландрический тип наследования. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки. Критерии и примеры.
8. Сцепленное наследование. Значение работ Т. Моргана в изучении сцепленного наследования. Особенности наследования при сцеплении. Формы сцепления генов. Положения хромосомной теории наследственности.
9. Кроссинговер. Значение анализирующего скрещивания при изучении кроссинговера. Доказательство линейного расположения генов в хромосомах. Множественный кроссинговер. Интерференция.

10. Генетическое картирование. Генетические и цитологические карты, их сравнение. Митотические кроссинговер, неравный кроссинговер, их использование в генетическом картировании. Факторы, влияющие на кроссинговер.

ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ (ТЕМА «Общие вопросы применения лабораторных методов диагностики наследственных болезней»)

1. Молекулярные основы кроссинговера. Гомологичная, сайт-специфическая и случайная рекомбинация. Генная конверсия.
2. Молекулярная структура генетического материала. Строение и свойства нуклеиновых кислот, их роль в передаче, хранении и воспроизведении наследственной информации (правила Чаргаффа, работы Ф. Крика и Д. Уотсона).
3. Принцип кодирования и реализации генетической информации в клетке. Первые представления о генетическом коде, расшифровка кода. Свойства генетического кода их биологический смысл.
4. Репликация ДНК и хромосом. Доказательства полуконсервативного способа репликации ДНК. Типы репликации геномов. Ферменты репликации, точность репликации.
5. Полирепликонная репликация линейных молекул ДНК. Особенности репликации комплементарных цепей ДНК. Элонгация цепей ДНК. Асинхронность репликации ДНК в хромосомах. Регуляция синтеза ДНК.
6. Репарация ДНК. Типы повреждений ДНК, удаляемые репарационными системами. Эффективность репарационных систем. Прямая и эксцизионная репарация ДНК. Пострепликативная репарация. Нарушение системы репарации, как причина различных заболеваний.
7. Реализация генетической информации в клетке. Транскрипция ДНК. Процессинг у эукариот, его этапы и значение. Процесс созревания пре-мРНК, пре-тРНК и пре-рРНК. Трансляция м-РНК.
8. Этапы реализации генетической информации у человека, их краткая характеристика. Понятие альтернативного сплайсинга.

9. Структура и функция гена. Изменение понятия «ген» в историческом аспекте (представления школы Т. Моргана о строение и функции гена, формирование современных представлений о структуре гена, работы Серебровского, Бидла и Татума, С. Бензера). Функциональный тест на аллелизм цис-транс-тест.
10. Особенности молекулярного строения генов человека. Классификация генов человека.

ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ (ТЕМА «Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»)

1. Рак – как мультифакториальное заболевание. Биологические особенности раковых клеток. Роль канцерогенов. Примеры.
2. Генетические механизмы канцерогенеза: протоонкогены и гены-супрессоры опухолей. Примеры. Теория Кнудсона.
3. Наследственные формы рака: особенности фенотипа, механизм возникновения. Примеры. Донозологическая диагностика, возможности профилактики.
4. Международные классификации новообразований. Международные гистологические классификации. ВОЗ, МКБ (O), SNOMED, Система TNM. Международные цитологические классификации (ВОЗ, рабочие классификации).
5. Основные методы диагностики и лечения новообразований
6. Генетический скрининг онкологических заболеваний (принципы, методы).
7. Иммуногистохимические и иммуноцитохимические исследования. Проточная цитометрия в диагностике онкологических заболеваний
8. Репаративная регенерация. Морфологическая характеристика пролиферации, гиперплазии, гипертрофии, метаплазии, дисплазии
9. Болезни с нетрадиционным типом наследования: понятие, классификация. Примеры.
10. Цитогенетическая диагностика воспаления.

ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ (ТЕМА «Биохимические методы диагностики наследственных болезней»)

1. Сахарный диабет – как мультифакториальное заболевание. Роль наследственности (конкретные гены) и среды в возникновении заболевания.
2. Биохимические методы: классификация, возможности и этапы. Показания для биохимической диагностики НБО.
3. Цитогенетический метод, его возможности и этапы. Типы окраски метафазных хромосом. Показания для использования цитогенетического метода.
4. Прямая и косвенная ДНК-диагностика: особенности проведения и границы применения. Назначение.
5. Близнецовый метод: цель, этапы. Методы диагностики зиготности близнецов. Коэффициенты наследуемости и среды.
6. Метод генетики соматических клеток: назначение, этапы
7. Метод биологического моделирования: назначение, этапы. Методы конструирования трансгенных животных. Понятие нокаутных линий.
8. Популяционно-статистический метод, его назначение, этапы. Закон Харди-Вайнберга.
9. Общее представление о фармакогенетических реакциях (примеры). Недостаточность глюкозо –6- фосфатдегидрогеназы.
10. Генетика химической зависимости на примере алкоголизма

ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ (ТЕМА «Молекулярно-генетические методы диагностики»)

1. Методы выделения ДНК.
2. Идентификация характерных последовательностей ДНК методом блот-гибридизации по Саузерну.
3. Секвенирование ДНК по Сенгеру.
4. Технология комплексной ДНК-диагностики синдрома ломкой X-хромосомы (синдрома

Мартина-Белл).

5. Полимеразная цепная реакция в медицинской генетике.
6. Достижения транскриптомики и протеомики в медицинской генетике.
7. Генетические базы данных. Базы данных по медицинской генетике.
8. Методы идентификации моногенных мутаций: а) полиморфизм длины рестрикционных фрагментов; б) аллельспецифические пробы.
9. Технология SMART Pacific Biosciences – чтение одиночных молекул во время их присоединения к нарастающей цепи ДНК с помощью ДНК-полимеразы.
10. Методы ДНК-чипов.

ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ (ТЕМА «Современные достижения в области лабораторной генетики»)

1. Аберрационные хромосомные синдромы (с-м кошачьего крика, Орбели, Реторе, Вольфа-Хиршхорна): краткая характеристика.
2. Микроцитогенетические хромосомные синдромы (с-м Прадера-Вилли, Ангельмана, Беквита-Видеманна): частоты встречаемости, фенотипическая и цитогенетическая характеристика.
3. Моногенные заболевания: понятие, эпидемиология, классификация, молекулярно-генетическая характеристика. Методы диагностики.
4. Генетическая и клиническая гетерогенность моногенных заболеваний. Пенетрантность и экспрессивность проявления доминантных мутаций. Методы диагностики моногенных заболеваний
5. Муковисцидоз: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
6. Нейрофиброматоз: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
7. Миопатия Дюшенна: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
8. Синдром Марфана: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
9. Несовершенный остеогенез: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.

10. Синдром Элерса-Данло: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.

ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ (ТЕМА «Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии»)

1. Геномные мутации (гаплоидия, полиплоидия, анеуплоидия), механизм их возникновения. Автополиплоидия и аллополиплоидия. Роль полиплоидии в эволюции, селекции. Медицинское значение геномных мутаций.
2. Типы хромосомных мутаций (аббераций), механизм их возникновения. Генетические и цитогенетические эффекты хромосомных перестроек. Значение для медицины и эволюции.
3. Спонтанный мутагенез, общие закономерности. Факторы, влияющие на спонтанный мутационный процесс. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости.
4. Мобильные генетические элементы (МГЭ). Транспозоны и ретротранспозоны и их роль в возникновении спонтанных мутаций. Общие свойства МГЭ. Механизмы перемещения МГЭ.
5. Индуцированный мутагенез, виды, общие закономерности. Классификация мутагенов и краткая характеристика.
6. Химический мутагенез, классификация химических мутагенов.
7. Радиационный мутагенез, его закономерности.
8. Антимутагенез: определение и биологическое значение. Классификация и примеры антимутагенов. Антимутационные барьеры эукариот. Проблемы защиты генофонда человека. Генетический груз популяций человека. Примеры. Генетический мониторинг человеческих популяций.
9. Эпигенетика: понятие, механизмы. Значение эпигенетических нарушений для медицины.

10. Особенности цитоплазматической наследственности. Материнский эффект цитоплазмы. Митохондриальная наследственность. Характеристика митохондриальных генов. Митохондриальная ДНК человека. Гипотезы происхождения митохондрий.

ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ (ТЕМА «Молекулярно-генетическая диагностика в акушерстве и гинекологии»)

1. Гемофилия А и В: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
2. НБО: понятие, особенности патогенеза, классификация с примерами.
3. Фенилкетонурия: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
4. Наследственный гемохроматоз: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
5. Галактоземия: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
6. Гликогенозы (болезнь Гирке, Помпе и др.): частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
7. Аденогенитальный синдром: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
8. Наследственный гипотиреоз: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
9. Болезнь Вильсона-Коновалова: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
10. Генетические основы несовместимости по резус-фактору и группе крови. Медицинское значение.

ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ (ТЕМА «Молекулярно-генетическая диагностика генетической предрасположенности»)

1. Фенилкетонурия: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
2. Наследственный гемохроматоз: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.

3. Галактоземия: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
4. Гликогенозы (болезнь Гирке, Помпе и др.): частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
5. Адреногенитальный синдром: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
6. Наследственный гипотиреоз: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
7. Болезнь Вильсона-Коновалова: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
8. Фосфат-диабет: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
9. Семейная гиперхолестеринемия: частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.
10. Мукополисахаридозы (болезнь Гурлера, Хантера и др.): частота, этиология, патогенез, клиника, диагностика, терапия.

ТЕМЫ РЕФЕРАТОВ ДЛЯ САМОСТОЯТЕЛЬНОЙ РАБОТЫ (ТЕМА «Организация медико-генетической помощи населению»)

1. Профилактика наследственных заболеваний: медико-генетическое консультирование, пренатальная диагностика, неонатальный скрининг наследственных заболеваний, периконцепционная профилактика. Уровни профилактики наследственной патологии человека.
2. Медико-генетическое консультирование: цель, задачи, используемые методы. Организация МГК в РФ.
3. Особенности МГК (расчёт риска) при различных типах наследственной патологии: моногенной, хромосомной, мультифакториальной.
4. Цитогенетический метод, его возможности и этапы. Типы окраски метафазных хромосом. Показания для использования цитогенетического метода.

5. Прямая и косвенная ДНК-диагностика: особенности проведения и границы применения. Назначение.
6. Близнецовый метод: цель, этапы. Методы диагностики зиготности близнецов. Коэффициенты наследуемости и среды.
7. Метод генетики соматических клеток: назначение, этапы
8. Метод биологического моделирования: назначение, этапы. Методы конструирования трансгенных животных. Понятие нокаутных линий.
9. Популяционно-статистический метод, его назначение, этапы. Закон Харди-Вайнберга.
10. Биоэтические проблемы медицинской генетики (генотерапия, пренатальная диагностика и др.

Методические требования к выполнению реферата

Реферат начинается с титульного листа, на котором указывается полное название университета, факультета, кафедры, тема реферата, фамилия автора и руководителя, место (город) и год написания. На следующей странице, которая нумеруется номером «2», обязательно помещается оглавление с точным названием каждой главы и указанием начальных страниц.

Общий объем работы не должен превышать 20 страниц печатного текста. Абзац должен равняться 0,75 см. Поля страницы: левое - 2 см, правое - 1 см, нижнее 2 см, верхнее - 2 см. Текст печатается через 1,5 интервал. Рекомендуется использовать текстовый редактор Microsoft Word, шрифт Times New Roman, размер шрифта - 12 pt. При работе с другими текстовыми редакторами шрифт выбирается самостоятельно, исходя из требований - 60 строк на лист (через 1,5 интервала).

Подготовка реферата предполагает следующие основные этапы:

1. Выбор темы реферативного исследования и определение круга вопросов, решить которые предполагается в ходе исследования.
2. Составление плана реферативной работы.
3. Работа со справочной литературой.

План реферата включает вводную часть (1 страница), основную часть (13-18 страниц) и заключение (1 страница). Во введении определяется цель исследования, задачи, подлежащие рассмотрению, актуальность избранной темы. Основная часть реферата призвана отразить поэтапный ход исследования. Количество глав и параграфов произвольно и определяется тематикой реферата и замыслом автора. В заключении кратко воспроизводится цель исследования и полученные результаты.

Следует помнить, что полученные выводы должны соотноситься с обозначенными во введении задачами.

Список использованной литературы, прилагаемый к реферату, должен содержать не менее 5-6 наименований и, как минимум, один первоисточник. Поскольку анализ источников служит показателем качества проделанной работы, их выбор не должен быть поверхностным и случайным. Ссылки на приводимые в реферате авторские работы должны быть грамотно оформлены. Список литературы составляется по алфавиту с

точным указанием выходных данных книги, статьи согласно требованиям ГОСТ-2008 по библиографическому описанию документа. Список литературы - это перечень книг, журналов, статей с указанием основных данных (место и год выхода, издательство и др.).

Титульный лист реферата оформляется в соответствии со стандартом, включая наименование дисциплины, темы реферативной работы, фамилию и инициалы автора. Подготовленный реферат должен быть скреплен и подшит в папку.

Каждый раздел работы начинается с новой страницы, подразделы – с красной строки. Расстояние между главой и следующей за ней текстом, а также между главой и параграфом составляет 2 интервала.

После заголовка, располагаемого посередине строки, не ставится точка. Не допускается подчеркивание заголовка и переносы в словах заголовка. Страницы работы нумеруются в нарастающем порядке.

Титульный лист включается в общую нумерацию, но номер страницы на нем не проставляется.

Время выступления по теме реферата не должно превышать 15-20 минут.

Шкала оценивания реферата: при грамотном представлении каждого пункта содержания работы, начиная с оформления титульного листа и заканчивая списком литературы, соответствующим требованиям ГОСТ, выставляется оценка «5», при грамотном изложении основной части работы (описание возбудителя) с ошибками в оформлении других частей (содержания, библиографического списка и т.п.) – оценка «4», при смысловых ошибках в основном разделе работы (описание возбудителя) и правильном оформлении других разделов (титульный лист, содержание, список литературы) - оценка «3», при смысловых ошибках в основном разделе работы и неправильном оформлении других разделов - оценка «2».




Федеральное государственное бюджетное образовательное
учреждение высшего образования
«Саратовский государственный медицинский университет
имени В. И. Разумовского»
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И.Разумовского Минздрава России)

УТВЕРЖДАЮ

Начальник ОПКВК

ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В. И.
Разумовского Минздрава России

 Н.В. Щуковский
« 31 » 08 2022 г.

**ФОНД ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ УЧЕБНОЙ
ДИСЦИПЛИНЫ «ЛЕКАРСТВЕННЫЙ МОНИТОРИНГ»
ПРОГРАММЫ ОРДИНАТУРЫ**

Блок 1, вариативная часть, обязательные дисциплины, Б1.В.ОД.1

**СПЕЦИАЛЬНОСТЬ
31.08.06 ЛАБОРАТОРНАЯ ГЕНЕТИКА**

ФГОС ВО утвержден приказом 1050
Министерства образования и науки РФ
от 25 августа 2014 года

Квалификация
Врач-лабораторный генетик
Форма обучения
ОЧНАЯ

Нормативный срок освоения ОПОП – 2 года

ОДОБРЕНА

на учебно-методической конференции кафедры
клинической лабораторной диагностики

Протокол от 14.06.2022 г. № 5

Заведующий кафедрой:

Г.П. Гладилин

Карта компетенций с указанием этапов их формирования, видов и форм контроля

№ п/п	Контролируемые разделы учебной дисциплины	Контролируемые компетенции	Фонд оценочных средств		Форма контроля
			Вид оценочного средства	Количество вариантов заданий	
1.	«Организация лабораторной службы»	УК 1, 2; ПК 1,2, 4, 5, 6,7,10	Комплект тестовых заданий	5	зачет
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
2.	«Генетика человека»	УК 1, 2; ПК 1,2, 4,5, 6, 7,10	Комплект тестовых заданий	5	зачет
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
3.	«Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней»	УК 1, 2; ПК 1,2, 4, 5, 6, 7,10	Комплект тестовых заданий	5	зачет
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
4	«Общие вопросы применения лабораторных методов диагностики наследственных болезней»	УК 1, 2; ПК 1,2, 4, 5, 6, 7,10	Комплект тестовых заданий	5	зачет
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
5.	«Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»	УК 1, 2; ПК 1,2, 4, 5, 6, 7,10	Комплект тестовых заданий	5	зачет
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
6.	«Биохимические методы диагностики»	УК 1, 2; ПК 1,2, 4,5, 6, 7,10	Комплект тестовых заданий	5	зачет
			Комплект	5	

	наследственных болезней»		задач		
			Комплект вопросов к зачету	5	
7	«Молекулярно-генетические методы диагностики»	УК 1, 2; ПК 1,2, 4,5, 6, 7,10	Комплект тестовых заданий	5	зачет
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
8	«Современные достижения в области лабораторной генетики»	УК 1, 2; ПК 1,2, 4,5, 6, 7,10	Комплект тестовых заданий	5	зачет
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
9	«Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии»	УК 1, 2; ПК 1,2, 4,5, 6, 7,10	Комплект тестовых заданий	5	зачет
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
10.	«Молекулярно-генетическая диагностика в акушерстве и гинекологии»	УК 1, 2; ПК 1,2, 4,5, 6, 7,10	Комплект тестовых заданий	5	зачет
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
11	«Молекулярно-генетическая диагностика генетической предрасположенности»	УК 1, 2; ПК 1,2, 4, 5, 6	Комплект тестовых заданий	5	зачет
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	
12	«Организация медико-генетической помощи населению»	УК 1, 2; ПК 1,2, 4,5, 6, 7,10	Комплект тестовых заданий	5	зачет
			Комплект задач	5	
			Комплект вопросов к зачету	5	

Промежуточная аттестация проводится после каждого семестра и включает в себя следующие темы:

№ п/п	№ промежуточной аттестации	Темы
1.	1 промежуточная аттестация в форме зачета после 1 семестра обучения	«Организация лабораторной службы»
2.		«Генетика человека»
3.		«Клиническая генетика, характеристика наследственных болезней»
4.	2 промежуточная аттестация в форме зачета после 2 семестра обучения	Общие вопросы применения лабораторных методов диагностики наследственных болезней»
5.		«Цитогенетические методы диагностики хромосомных болезней»
6.	3 промежуточная аттестация в форме зачета после 3 семестра обучения	«Биохимические методы диагностики наследственных болезней»
7.		«Молекулярно-генетические методы диагностики»
8.		«Современные достижения в области лабораторной генетики»
9.		«Молекулярно-генетическая диагностика в онкологии»
10.	4 промежуточная аттестация в форме зачета после 4 семестра обучения	«Молекулярно-генетическая диагностика в акушерстве и гинекологии»
11.		«Молекулярно-генетическая диагностика генетической предрасположенности»
12.		«Организация медико-генетической помощи населению»

Схема проверки компетенций по типовым тестовым заданиям для проведения промежуточной аттестации в целом.

Индекс компетенции	Описание компетенции	Номера вопросов
УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	81,82,126,149
УК-2	Готовность к управлению коллективом, толерантному восприятию социальных, этнических, конфессиональных и культурных различий	21,22
ПК-1	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также	75,76,77,200,219,220

	направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	
ПК-2	Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными	74,176,180,206
ПК-4	Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	109,111,112,167,185,186,188-195
ПК-5	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	25-73,78,79,83-108, 110,113-124,126-143,147-165,168-171,173,181-184,187,196-199,201-205,207-218,246,249,250
ПК-6	Готовность к применению диагностических клиничко-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	11-20, 80,125,144,172,177,178,179
ПК-7	готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих	145,166
ПК-8	готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	24
ПК-9	готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	1-10,247,248
ПК-10	готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации	23

Схема проверки компетенций по типовым ситуационным задачам для проведения промежуточной аттестации в целом

Индекс компетенции	Описание компетенции	Номера вопросов
1	2	3
УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	1-10

УК-2	Готовность к управлению коллективом, толерантному восприятию социальных, этнических, конфессиональных и культурных различий	1-10
ПК-1	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	1-10
ПК-2	Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными	1-10
ПК-4	Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	1-10
ПК-5	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	1-10
ПК-6	Готовность к применению диагностических клинко-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	1-10
ПК-7	готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих	1-10
ПК-8	готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	1-10
ПК-9	готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	1-10
ПК-10	готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации	1-10

Схема проверки компетенций по вопросам для проведения промежуточной аттестации в целом

Индекс компетенции	Описание компетенции	Номера вопросов
УК-1	Готовность к абстрактному мышлению, анализу, синтезу	10,14,15

УК-2	Готовность к управлению коллективом, толерантному восприятию социальных, этнических, конфессиональных и культурных различий	2,4,5,6
ПК-1	Готовность к осуществлению комплекса мероприятий, направленных на сохранение и укрепление здоровья и включающих в себя формирование здорового образа жизни, предупреждение возникновения и (или) распространения заболеваний, их раннюю диагностику, выявление причин и условий их возникновения и развития, а также направленных на устранение вредного влияния на здоровье человека факторов среды его обитания	8
ПК-2	Готовность к проведению профилактических медицинских осмотров, диспансеризации и осуществлению диспансерного наблюдения за здоровыми и хроническими больными	26-30
ПК-4	Готовность к применению социально-гигиенических методик сбора и медико-статистического анализа информации о показателях здоровья взрослых и подростков	16-22
ПК-5	Готовность к определению у пациентов патологических состояний, симптомов, синдромов заболеваний, нозологических форм в соответствии с Международной статистической классификацией болезней и проблем, связанных со здоровьем	25-30
ПК-6	Готовность к применению диагностических клинко-лабораторных методов исследований и интерпретации их результатов	22
ПК-7	готовность к формированию у населения, пациентов и членов их семей мотивации, направленной на сохранение и укрепление своего здоровья и здоровья окружающих	7
ПК-8	готовность к применению основных принципов организации и управления в сфере охраны здоровья граждан, в медицинских организациях и их структурных подразделениях	1
ПК-9	готовность к участию в оценке качества оказания медицинской помощи с использованием основных медико-статистических показателей	9,11,12
ПК-10	готовность к организации медицинской помощи при чрезвычайных ситуациях, в том числе медицинской эвакуации	3

ПРОМЕЖУТОЧНАЯ АТТЕСТАЦИЯ

Приложение 1. Комплект типовых тестовых заданий

Приложение 2. Комплект типовых ситуационных задач

Приложение 3. Комплект вопросов для проведения промежуточной аттестации.

Приложение 4. Комплект билетов для проведения промежуточной аттестации

ПРОМЕЖУТОЧНАЯ АТТЕСТАЦИЯ

Приложение 1.

КОМПЛЕКТ ТЕСТОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Типовые тестовые задания учебной дисциплины «Лабораторная генетика»

Задание №1		
По аутосомно-рецессивному типу наследуются:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	Фенилкетонурия
2)	-	Эпилепсии
3)	-	Пилоростеноз
4)	-	семейная эмфизема легких
5)	-	врожденные пороки сердца

Задание №2		
По аутосомно-доминантному типу наследуются:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	ахондроплазия
2)	-	эпилепсия
3)	-	гипоспадия
4)	-	агенезия почек
5)	-	шизофрения

Задание №3		
Если один из супругов имеет группу крови А, а другой В, то у них могут родиться дети с группой крови:		
1) 0;		
2) А;		

3) В;

4) АВ

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1, 2, 3 и 4
2)	-	правильный ответ 2 и 3
3)	-	правильный ответ 3 и 4
4)	-	правильный ответ 2, 3 и 4
5)	-	правильный ответ 1 и 2

Задание №4

Если оба супруга, имеют группу крови АВ, то у них не может быть детей с группой крови:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	.0
2)	-	А
3)	-	В
4)	-	АВ
5)	-	ВВ

Задание №5

Рецессивной, сцепленной с X-хромосомой, аномалией является:

- 1) гемофилия;
- 2) прогрессивная мышечная дистрофия Дюшенна;
- 3) недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы (Г-6-ФД);
- 4) синдром Хантера

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 2,3,4
2)	-	правильный ответ 2 и 3

3)	-	правильный ответ 3 и 4
4)	-	правильный ответ 1, 3 и 4
5)	-	правильный ответ 1, 2

Задание №6

У обоих супругов, имеющих группу крови 0, могут быть дети с группой крови:

1) 0;2) A;3) B;4) AB

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1
2)	-	правильный ответ 1 и 2
3)	-	правильный ответ 1 и 3
4)	-	правильный ответ 1 и 4
5)	-	правильный ответ 1, 2, 3 и 4

Задание №7

В генетическую консультацию обратилась женщина, муж которой болен гемофилией

Какой риск для детей ожидается в этом браке, если известно, что родословная самой женщины по гемофилии не отягощена?

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	все дети будут здоровы независимо от пола, но девочки будут носительницами гена гемофилии
2)	-	половина мальчиков будут больными
3)	-	все мальчики будут больны
4)	-	все девочки будут больны
5)	-	половина девочек будут носительницами патологического гена

Задание №8

В генетическую консультацию обратилась женщина, отец которой болен гемофилией
Каков риск унаследования гемофилии для ее детей?

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	в среднем, половина мальчиков будут больными
2)	-	все мальчики будут больны
3)	-	все мальчики будут здоровы
4)	-	все девочки будут больны
5)	-	все девочки будут носительницами патологического гена

Задание №9

Определение конкордантности близнецов используется для:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	оценки пенетрантности
2)	-	оценки экспрессивности
3)	-	оценки уровня мутационного процесса
4)	-	расчета генных частот
5)	-	коэффициента наследуемости

Задание №10

Формула Хольцингера используется для определения:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	коэффициента наследуемости
2)	-	степени пенетрантности
3)	-	конкордантности
4)	-	экспрессивности
5)	-	для проведения контроля качества

Задание №11

Соотношение разнополых пар среди монозиготных близнецов составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	0
2)	-	25%
3)	-	50%
4)	-	75%
5)	-	100%

Задание №12

Соотношение разнополых пар среди дизиготных близнецов составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	50%
2)	-	25%
3)	-	0%
4)	-	75%
5)	-	100%

Задание №13

Причиной появления дизиготных близнецов является:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	овуляция нескольких яйцеклеток
2)	-	соединение хромосом
3)	-	разделение зиготы на две закладки
4)	-	нарушение овуляции
5)	-	нарушение митоза

Задание №14

Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Морфологический дефект органа, части тела в результате воздействия внешних факторов на изначально нормальный процесс развития":

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	дизрупция
2)	-	деструкция
3)	-	деформация
4)	-	дисплазия
5)	-	мальформация

Задание №15

Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Аномалия формы или положения тела в результате действия механических факторов без нарушения морфогенеза":

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	деформация
2)	-	дизрупция
3)	-	атрофия
4)	-	дисплазия
5)	-	мальформация

Задание №16

Подберите наиболее точный термин для следующего определения: "Морфологический дефект ткани в результате нарушений тканевого морфогенеза":

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	дисплазия
2)	-	дизрупция
3)	-	деформация

4)	-	атрофия
5)	-	мальформация

Задание №17

Агенезия почек возникает в результате:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	неполного морфогенеза
2)	-	персистирующего морфогенеза
3)	-	аномального морфогенеза
4)	-	аномалии хромосом
5)	-	при репликации ДНК

Задание №18

Микроцефалия возникает в результате:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	неполного морфогенеза
2)	-	персистирующего морфогенеза
3)	-	аномального морфогенеза
4)	-	аномалии хромосом
5)	-	при репликации ДНК

Задание №19

Незаращение твердого неба возникает в результате:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	неполного морфогенеза
2)	-	персистирующего морфогенеза

3)	-	аномального морфогенеза
4)	-	аномалии хромосом
5)	-	при репликации ДНК

Задание №20

Аномалию развития, не требующую лечения, следует определить, как:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	малую аномалию развития (микропризнак)
2)	-	дисплазию
3)	-	деформацию
4)	-	мальформацию
5)	-	атрофию

Задание №21

Какая стадия клеточного деления наиболее удобна для изучения хромосом?

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	метафаза
2)	-	профаза
3)	-	анафаза
4)	-	интерфаза
5)	-	телофаза

Задание №22

Структуры, соединяющие сестринские хроматиды и содержащие специфическую последовательность ДНК, необходимую для сегрегации хромосом, называются:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	центромеры
----	---	------------

2)	-	кинетохоры
3)	-	хромомеры
4)	-	сателлиты
5)	-	нити веретена

Задание №23

При культивировании в присутствии ФГА делятся следующие клетки крови:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	лимфоциты
2)	-	эритроциты
3)	-	нейтрофилы
4)	-	ретикулоциты
5)	-	моноциты

Задание №24

Простое нерасхождение хромосом в мейозе - это:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	верно А и В
2)	-	нерасхождение во втором делении мейоза
3)	-	нерасхождение в обоих делениях мейоза
4)	-	нерасхождение в первом делении мейоза
5)	-	ни одно из определений не верно

Задание №25

Мейоз и митоз отличаются друг от друга:

- 1) редукцией числа хромосом;
- 2) особенностями репликации;
- 3) перекомбинация генетического материала;

4) морфологией хромосом

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1, 2, 3 и 4
2)	-	правильный ответ 2
3)	-	правильный ответ 3
4)	-	правильный ответ 4
5)	-	правильный ответ 1

Задание №26

Во время кроссинговера происходит:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	рекомбинация генетического материала
2)	-	репликация РНК
3)	-	репликация ДНК
4)	-	удвоение ДНК
5)	-	редукция числа хромосом

Задание №27

Гетерогаметным называется:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	пол, в диплоидной клетке которого имеются две разные половые хромосомы
2)	-	хромосомы, различающиеся у особей женского и мужского пола
3)	-	интерсексуальный организм
4)	-	пол, в диплоидной клетке которого имеются одинаковые половые хромосомы
5)	-	пол, образующий одинаковые гаметы

Задание №28

Мозаицизм по половым хромосомам может быть результатом:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	нерасхождения хромосом в митозе на ранних стадиях дробления зиготы
2)	-	нерасхождения хромосом в митозе на поздних стадиях дробления зиготы
3)	-	нерасхождения хромосом при делении соматической клетки
4)	-	нерасхождения хромосом во время мейоза
5)	-	соединение хромосом

Задание №29

К сбалансированным транслокациям относятся:

- 1) реципрокные;
- 2) нереципрокные;
- 3) робертсоновские
- 4) реципрокные и робертсоновские

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	правильный ответ 2
3)	-	правильный ответ 3
4)	-	правильный ответ 4
5)	-	правильный ответ 1

Задание №30

Нерасхождение хромосом может:

- 1) произойти в мейозе;
- 2) произойти в митозе;
- 3) затрагивать как половые хромосомы, так и аутосомы

4) затрагивает только хромосомы

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	правильный ответ 2
3)	-	правильный ответ 3
4)	-	правильный ответ 1
5)	-	правильный ответ 4

Задание №31

Хромосомный набор клетки человека, состоящий из 48 хромосом, носит название:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	анеуплоидного
2)	-	моносомного
3)	-	трисомного
4)	-	полиплоидного
5)	-	тришюидного

Задание №32

Процентная доля аномальных гамет, образующихся при простом нерасхождении хромосом во втором делении мейоза, составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	50%
2)	-	10%
3)	-	25%
4)	-	5%
5)	-	100%

Задание №33

Аномалии хромосомного набора обнаруживают при синдроме:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	чистой дисгенезии гонад
2)	-	полной тестикулярной феминизации
3)	-	неполной тестикулярной феминизации
4)	-	смешанной дисгенезии гонад
5)	-	неполной маскулинизации

Задание №34

Девушка 18 лет, рост 167 см, физически развита по возрасту, занимается спортом, Вторичные половые признаки отсутствуют. Наружные половые органы развиты правильно. При УЗИ органов малого таза выявлена гипоплазия матки, трубы и гонады в виде тяжа. Психика и интеллект в норме. При исследовании хромосом обнаружен кариотип 46,XY. Наиболее вероятный диагноз:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	синдром чистой дисгенезии гонад
2)	-	синдром тестикулярной феминизации (неполный)
3)	-	синдром Тернера
4)	-	синдром тестикулярной феминизации (полный)
5)	-	адреногенитальный синдром

Задание №35

Дородовую диагностику пола плода следует рекомендовать при:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	синдроме тестикулярной феминизации
2)	-	синдроме Нунан
3)	-	синдром Тернера
4)	-	синдроме Дауна

5)	-	адреногенитальном синдроме
Задание №36		
Термин "синдром" включает в себя следующие понятия:		
1) устойчивое сочетание пороков развития разных систем и органов;		
2) описание у нескольких больных разными авторами;		
3) уникальное описание фенотипа;		
4) один порок развития индуцирует появление других аномалий		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	правильный ответ 1 и 2
2)	-	правильный ответ 2
3)	-	правильный ответ 1 и 3
4)	-	правильный ответ 2 и 4
5)	-	правильный ответ 1

Задание №37		
Заместительная терапия используется при		
1) фенилкетонурии,		
2) муковисцидозе,		
3) агаммаглобулинемии,		
4) непереносимости лактозы,		
5) гепатоцеребральной дегенерации		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	правильный ответ 2 и 3
2)	-	правильный ответ 1 и 4
3)	-	правильный ответ 1 и 3
4)	-	правильный ответ 3 и 5
5)	-	правильный ответ 4 и 5

Задание №38

Для лечения больных с синдромом Шерешевского-Тернера используются анаболические гормоны и эстрогены. Такое лечение является:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	симптоматическим
2)	-	патогенетическим
3)	-	Этиологическим
4)	-	комплексным лечением
5)	-	этиотропное лечение

Задание №39

Диетотерапия при непереносимости лактозы является:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	патогенетическим лечением
2)	-	этиологическим лечением
3)	-	симптоматическим методом лечения
4)	-	комплексным лечением
5)	-	этиотропное лечение

Задание №40

Заместительная терапия при сахарном диабете является:

Выберите один из 3 вариантов ответа:

1)	+	патогенетическим лечением
2)	-	этиологическим лечением
3)	-	симптоматическим методом лечения
4)	-	комплексным лечением
5)	-	этиотропное лечение

Задание №41

Заместительная терапия дает хороший терапевтический эффект при

- 1) лейкодистрофии,
- 2) врожденном вывихе бедра,
- 3) гипотиреозе,
- 4) целиакии,
- 5) миоплегии.

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 3 и 4
2)	-	правильный ответ 2, 3 и 4
3)	-	правильный ответ 1, 2 и 3
4)	-	правильный ответ 1, 2 и 4
5)	-	правильный ответ 1, 2 и 5

Задание №42

У больных с синдромом Клайнфельтера можно обнаружить:

- 1) кариотип ХХУ;
- 2) кариотип ХХХУ;
- 3) хроматин-положительные клетки

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	правильный ответ 1 и 3
3)	-	правильный ответ 2 и 3
4)	-	правильный ответ 1 и 2

Задание №43

У больных с кариотипом 47,XXY встречается:

- 1) гинекомастия;
- 2) умственная отсталость;
- 3) бесплодие

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	правильный ответ 1 и 3
3)	-	правильный ответ 2 и 3
4)	-	правильный ответ 1 и 2

Задание №44

Клиническая картина синдрома Клайнфельтера у новорожденных мальчиков:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	практически нормальный фенотип
2)	-	гинекомастия
3)	-	расщелина неба
4)	-	аномалия наружных гениталий
5)	-	лимфатический отек

Задание №45

Родился ребенок с гениталиями промежуточного типа. Для определения генетического пола ребенка необходимо:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	исследовать половой хроматин ребенка
2)	-	исследовать кариотип ребенка
3)	-	определить уровень 17-кетостероидов в моче ребенка
4)	-	исследовать половой хроматин матери

5)	-	исследовать кариотип матери
Задание №46		
<p>К врачу обратилась девушка 17 лет с низким ростом и отсутствием месячных. При обследовании выявлены: бочкообразная грудная клетка, соски расположены низко и широко расставлены, втянуты, наружные половые органы женского типа, оволосение слабое, молочные железы не развиты, четвертый и пятый пальцы ног укорочены, высокое небо. Половой хроматин отрицательный.</p> <p>У больной также можно ожидать выявление всех перечисленных аномалий, кроме:</p>		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	долихостеномелии
2)	-	общего остеопороза
3)	-	коарктации аорты
4)	-	кожных ксантом
5)	-	телеангиэктазий

Задание №47		
<p>К врачу обратилась девушка 17 лет с низким ростом и отсутствием месячных. При обследовании выявлены: бочкообразная грудная клетка, соски расположены низко и широко расставлены, втянуты, наружные половые органы женского типа, оволосение слабое, молочные железы не развиты, четвертый и пятый пальцы ног укорочены, высокое небо. Половой хроматин отрицательный.</p> <p>Больной назначается лечение:</p>		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	заместительная терапия эстрогенами
2)	-	заместительная терапия кортикостероидами
3)	-	заместительная терапия андрогенами
4)	-	витаминотерапия
5)	-	Д. симптоматическая терапия

Задание №48		
<p>К врачу обратилась девушка 17 лет с низким ростом и отсутствием месячных. При</p>		

обследовании выявлены: бочкообразная грудная клетка, соски расположены низко и широко расставлены, втянуты, наружные половые органы женского типа, оволосение слабое, молочные железы не развиты, четвертый и пятый пальцы ног укорочены, высокое небо. Половой хроматин отрицательный.

Прогноз заболевания:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	бесплодие
2)	-	восстановление детородной функции
3)	-	полное восстановление вторичных половых признаков и детородной функции
4)	-	детородная функция восстановится, но половина дочерей будут больны
5)	-	смерть в молодом возрасте

Задание №49

Число амплифицированных тринуклеотидных повторов при носительстве мутантного гена FMR1 у мужчин трансмиттеров составляет:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	от 50 до 200
2)	-	от 5 до 50
3)	-	от 1 до 5
4)	-	от 20 и выше
5)	-	до 20

Задание №50

Клиническая картина заболевания при синдроме ломкой X-хромосомы, обусловленном мутациями в участке FRAXA, включает все перечисленные признаки, кроме:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	врожденной тугоухости
2)	-	умственной отсталости

3)	-	долихоцефального черепа
4)	-	увеличения размеров кистей и стоп
5)	-	расщелина твердого неба

Задание №51

Клиническими признаками синдрома Леша-Найяна являются:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	почечно-каменная болезнь, поражение ЦНС, патология суставов
2)	-	приступы гипогликемии натошак
3)	-	скелетные дисплазии
4)	-	рвота, диарея
5)	-	гипотрофия

Задание №52

При лейцинозе в крови повышен уровень перечисленных аминокислот, кроме:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	метионина
2)	-	лейцина
3)	-	валина
4)	-	изолейцина
5)	-	серина

Задание №53

Дефектный фермент при болезни "кленового сиропа":

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	декарбоксилаза аминокислот с разветвленной цепью
2)	-	глюкозо-6-фосфатаза

3)	-	. тирозиназа
4)	-	В6-зависимая кинурениназа
5)	-	.сукцинатлиаза

Задание №54

Наследственная недостаточность глюкозо-6-фосфатдегидрогеназы относится к:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	эритроцитарным ферментопатиям
2)	-	нарушениям минерального обмена
3)	-	болезням накопления
4)	-	нарушениям углеводного обмена
5)	-	дефектам транспортных белков

Задание №55

Мальчик пяти лет, первый ребенок и молодых здоровых родителей. Внешний вид: выпуклый, нависающий лоб, нос плоский с широкой переносицей. Губы утолщенные, рот открыт. Гипертелоризм, густые жесткие волосы, зубы мелкие, редкие. Голос хриплый, дыхание шумное, страдает ринофарингитами. Туловище короткое, выражен грудной кифоз. Пальцы кистей полусогнуты, подвижность суставов ограничена. Живот большой, гепатомегалия, пупочная грыжа, небольшое помутнение роговицы. Мальчик вял, замкнут, отстает в умственном развитии.

Наиболее вероятный диагноз:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	мукополисахаридоз
2)	-	болезнь Гирке
3)	-	болезнь Тея-Сакса
4)	-	болезнь Нимана-Пика
5)	-	.адренолейкодистрофия

Задание №56

Мальчик пяти лет, первый ребенок и молодых здоровых родителей. Внешний вид:

выпуклый, нависающий лоб, нос плоский с широкой переносицей. Губы утолщенные, рот открыт. Гипертелоризм, густые жесткие волосы, зубы мелкие, редкие. Голос хриплый, дыхание шумное, страдает ринофарингитами. Туловище короткое, выражен грудной кифоз. Пальцы кистей полусогнуты, подвижность суставов ограничена. Живот большой, гепатомегалия, пупочная грыжа, небольшое помутнение роговицы. Мальчик вял, замкнут, отстает в умственном развитии.

Для уточнения диагноза необходимо провести следующие лабораторные исследования:

- 1) исследование структуры гликогена,
- 2) тест с цетилпиридинхлоридом,
- 3) исследование активности лизосомных ферментов,
- 4) гистохимическое исследование стернального пунктата,
- 5) электрофорез гликозаминогликанов мочи.

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 2, 3 и 5
2)	-	правильный ответ 2, 3
3)	-	правильный ответ 1, 2 и 3
4)	-	правильный ответ 3, 4 и 5
5)	-	правильный ответ 4

Задание №57

Мальчик пяти лет, первый ребенок и молодых здоровых родителей. Внешний вид: выпуклый, нависающий лоб, нос плоский с широкой переносицей. Губы утолщенные, рот открыт. Гипертелоризм, густые жесткие волосы, зубы мелкие, редкие. Голос хриплый, дыхание шумное, страдает ринофарингитами. Туловище короткое, выражен грудной кифоз. Пальцы кистей полусогнуты, подвижность суставов ограничена. Живот большой, гепатомегалия, пупочная грыжа, небольшое помутнение роговицы. Мальчик вял, замкнут, отстает в умственном развитии.

Лечение этого заболевания предусматривает:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	симптоматическое лечение
2)	-	антибиотикотерапию
3)	-	гормонотерапию

4)	-	витаминотерапию
5)	-	диетотерапию
Задание №58		
I тип гиперлиппротеинемии наследуется:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	аутосомно-рецессивно
2)	-	аутосомно-доминантно
3)	-	сцепленно с X-хромосомой
4)	-	Мультифакториально
5)	-	сцепленно с Y-хромосомой

Задание №59		
К болезням накопления не относятся:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	галактоземия
2)	-	болезнь Той-Сакса
3)	-	болезнь Помпе
4)	-	синдром Хантера
5)	-	фукозидоз

Задание №60		
При накоплении гликогена в лизосомах возникает:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	болезнь Помпе
2)	-	гепато-церебральная дистрофия
3)	-	метахроматическая лейкодистрофия

4)	-	миопатия Дюшенна
5)	-	адреногенитальный синдром

Задание №61

При галактоземии наблюдается все перечисленное, кроме:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	недостаточности галактозо-6-фосфатазы
2)	-	катаракты
3)	-	гепатомегалии
4)	-	гепатоспленомегалия
5)	-	недостаточности галактоза- 1-фосфатуридилтрансферазы

Задание №62

Первая беременность у молодой женщины закончилась рождением ребенка с анэнцефалией. При следующей беременности ей можно рекомендовать:

- 1) исследование биопсии хориона,
- 2) амнио, центез и культивирование амниотических клеток,
- 3) ультразвуковое исследование,
- 4) фетоамниографию,
- 5) исследование альфа-фетопротеина в крови матери.

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 3 и 5
2)	-	правильный ответ 2, 3 и 4
3)	-	правильный ответ 3, 4 и 5
4)	-	правильный ответ 1, 2 и 3
5)	-	правильный ответ 2 и 4

Задание №63

Ультразвуковое исследование может выявить анэнцефалию на сроке беременности:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	14-22 недели
2)	-	12-14 недель
3)	-	30-32 недели
4)	-	после 32 недель
5)	-	15-20 недель

Задание №64

Основанием для проведения пренатальной диагностики является:

- 1) рождение ребенка с трисомным вариантом болезни Дауна у молодых родителей,
- 2) рождение ребенка с дефектом невралной трубки,
- 3) носительство матерью X-сцепленного заболевания,
- 4) рождение ребенка с недифференцированной олигофренией,
- 5) возраст матери 38 лет

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 2, 3 и 5
2)	-	правильный ответ 2, 3 и 4
3)	-	правильный ответ 1, 2 и 4
4)	-	правильный ответ 1, 2 и 3
5)	-	правильный ответ 1, 3 и 5

Задание №65

Исследование X-полового хроматина показано:

- 1) бесплодному мужчине,
- 2) ребенку с болезнью Дауна,
- 3) ребенку с расщелиной губы и неба,
- 4) мальчику с олигофренией,
- 5) новорожденному с истинной пренатальной гипотрофией и множественными пороками

развития.

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1 и 4
2)	-	правильный ответ 2 и 3
3)	-	правильный ответ 3 и 4
4)	-	правильный ответ 1 и 2
5)	-	правильный ответ 2 и 5

Задание №66

Ниже перечислены несколько ситуаций направления больных на исследование полового хроматина (тельца Барра). Укажите то из них, которое сделано ошибочно.

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	женщина 40 лет с ранним климаксом
2)	-	Мальчик с адрено-генитальным синдромом
3)	-	ребенок с олигофренией
4)	-	молодая женщина с первичной аменореей
5)	-	бесплодный мужчина

Задание №67

Для постановки культуры периферической крови необходимы все перечисленные ингредиенты, кроме одного:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	раствора глюконата кальция
2)	-	среды Игла
3)	-	сыворотки крови
4)	-	Фитогемагглютинина
5)	-	антибиотиков.

Задание №68

Индивиды со следующими кариотипами имеют одно F-тельце:

- 1) 46,XY;
- 2) 47,XXY;
- 3) 47,XXYY;
- 4) 48,XXXXY;
- 5) 48,XXYY

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1, 2 и 4
2)	-	правильный ответ 2, 3 и 4
3)	-	правильный ответ 2, 3 и 5
4)	-	правильный ответ 3, 4 и 5
5)	-	правильный ответ 1, 2 и 3

Задание №69

Хроматин-положительные клетки (одно тельце Барра) свидетельствуют о присутствии в кариотипе:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	двух X-хромосом
2)	-	одной X-хромосомы
3)	-	трех X-хромосом
4)	-	одной Y-хромосомы
5)	-	двух Y-хромосом.

Задание №70

Классическая гемофилия и дальтонизм наследуются как рецессивные признаки, сцепленные с X-хромосомой. Частота рекомбинации между генами составляет около 10%. Девушка, отец которой страдает одновременно гемофилией и дальтонизмом, а мать и все ее родственники здоровы, выходит замуж за здорового мужчину. Вероятности рождения мальчиков с разными вариантами фенотипа в этом браке составляют:

- 1) вероятность одновременного унаследования обоих заболеваний или одновременного

- отсутствия обоих заболеваний по 50%;
- 2) вероятность одновременного унаследования и гемофилии и дальтонизма 45%;
- 3) вероятность отсутствия обоих заболеваний 45%;
- 4) вероятность унаследования только гемофилии 5%;
- 5) вероятность унаследования только дальтонизма 5%

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 2, 3, 4 и 5
2)	-	правильный ответ 2
3)	-	правильный ответ 3
4)	-	правильный ответ 4 и 5
5)	-	правильный ответ 1

Задание №71

Полиморфные фрагменты ДНК длиной 1,3 и 1,8 килобаз (тысяч пар оснований), определяемые в результате рестрикционного анализа, соответствуют двум аллелям маркерного локуса, сцепленного с геном гемофилии В. В родословной пробанд (больной мальчик) имеет фрагмент 1,8 кб, его здоровый брат -1,3 кб, их сестра гетерозиготна по ПДРФ - 1,3 и 1,8. Мать также гетерозиготна (1,3 и 1,8), отец имеет аллель 1,3 Кб. Дед пробанда по материнской линии также страдал гемофилией. Вероятность рождения больного ребенка у сестры пробанда (вероятность кроссинговера не учитывается) составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	50% мальчиков будут больны, а 50% - здоровы
2)	-	все мальчики будут здоровы
3)	-	все девочки будут больны
4)	-	все мальчики будут больны
5)	-	Все варианты неверны

Задание №72

В семье имеется единственный случай заболевания пигментным ретинитом у мальчика. Родители и другие родственники здоровы. Пигментный ретинит может наследоваться по аутосомно-доминантному, аутосомно-рецессивному и X-сцепленному рецессивному типу,

а также проявляться в виде фенкопий. Соотношение этих форм в популяции следующее:

- 1) аутосомно-рецессивные - 50%,
- 2) ауто-сомно-доминантные - 15%,
- 3) X-сцепленные - 5%,
- 4) фенкопий - 30%.

Повторный риск заболевания для будущих детей пробанда равен:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	7,5%
2)	-	48%
3)	-	26%
4)	-	13%
5)	-	72%

Задание №73

Из 84000 детей, родившихся в течение 5 лет в панмиксной популяции, у 210 обнаружен патологический рецессивный признак. Частота нормального аллеля А в данной популяции составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	95%
2)	-	85%
3)	-	50%
4)	-	9,5%
5)	-	5%

Задание №74

Из 84000 детей, родившихся в течение 5 лет в панмиксной популяции, у 210 обнаружен патологический рецессивный признак. Частота патологического аллеля а в данной популяции составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	5%
2)	-	85%
3)	-	50%
4)	-	9,5%
5)	-	95%

Задание №75

Известно, что среди носителей гена хорей Гентингтона проявление заболевания по возрасту распределяется следующим образом: к 35 годам заболевают 20% из них, к 50 годам - 60% и к 65 годам - 90%. Вероятность заболевания хореей на протяжении предстоящей жизни для сына в возрасте 50 лет больного отца составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	28,5%
2)	-	44%
3)	-	50%
4)	-	25%
5)	-	9%

Задание №76

Известно, что среди носителей гена хорей Гентингтона проявление заболевания по возрасту распределяется следующим образом: к 35 годам заболевают 20% из них, к 50 годам - 60% и к 65 годам - 90%. Вероятность заболевания хореей на протяжении предстоящей жизни для сына в возрасте 65 лет больного отца составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	9%
2)	-	44%
3)	-	28,5%
4)	-	25%
5)	-	50%

Задание №77

При исследовании ребенка с болезнью Дауна установлено, что у него имеется транслокация 21/15. У отца имеется та же транслокация в сбалансированном состоянии. Риск повторного рождения больного ребенка составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	2-3%
2)	-	10-11%
3)	-	15-20%
4)	-	25%
5)	-	рождение больного ребенка исключено

Задание №78

Критериями для определения показаний к пренатальной диагностике являются:

- 1) повышенный генетический риск,
- 2) тяжелый характер заболевания, оправдывающий прерывание беременности,
- 3) отсутствие удовлетворительного метода лечения,
- 4) наличие точного метода диагностики.

Проранжируйте их по степени важности:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1, 2, 4, 3
2)	-	правильный ответ 1, 2, 3, 4
3)	-	правильный ответ 1, 3, 2, 4
4)	-	правильный ответ 1, 4, 2,3
5)	-	правильный ответ 1, 4, 3, 2

Задание №79

УЗИ плода с целью скрининга на врожденные пороки развития проводится на следующих сроках беременности:

- 1) 10-14 недель,

- 2) 15-19 недель,
 3) 20-24 недель,
 4) после 23 недель

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 2 и 3
2)	-	правильный ответ 1 и 3
3)	-	правильный ответ 1 и 2
4)	-	правильный ответ 1, 2 и 3
5)	-	правильный ответ 1

Задание №80

В первом триместре беременности применим следующий метод инвазивной пренатальной диагностики:

Выберите один из 4 вариантов ответа:

1)	+	биопсия хориона
2)	-	амниоцентез
3)	-	кордоцентез
4)	-	фетоскопия
5)	-	амнио и кордоцентез

Задание №81

Из перечисленных методов инвазивной пренатальной диагностики диагностику хромосомных болезней и аномалий позволяют осуществлять:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	все перечисленные методы
2)	-	биопсия хориона
3)	-	кордоцентез

4)	-	амниоцентез
5)	-	на один из перечисленных методов

Задание №82

Пренатальная диагностика синдрома Дауна на популяционном уровне наиболее эффективна с помощью определения в крови матери следующих показателей:

- 1) альфафетопротеина,
- 2) хорионического гонадотропина,
- 3) неконъюгированного эстриола,
- 4) клеток плода

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1,2,3
2)	-	правильный ответ 2, 3, 4
3)	-	правильный ответ 1, 3, 4
4)	-	правильный ответ 1, 2, 3 и 4
5)	-	правильный ответ 1,3 и 5

Задание №83

При проведении пренатального скрининга по материнским сывороточным факторам у беременной женщины обнаружены следующие показатели: АФП – ниже нормы, ХГЧ – выше нормы, НЭ – ниже нормы. При таких результатах можно предположить, что у плода имеется следующая патология:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	хромосомное заболевание;
2)	-	дефект нервной трубки (анэнцефалия, spina bifida и т.п.)
3)	-	Расщелина губы и/или неба
4)	-	Множественные врожденные пороки развития
5)	-	

Задание №84

Требования, предъявляемые к программам неонатального скрининга:

- 1) доступность лечения выявленных больных,
- 2) высокая частота заболеваний в популяции,
- 3) экономическая выгода,
- 4) небольшой размер популяции

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	правильный ответ 1, 3 и 4
3)	-	правильный ответ 1, 2 и 4
4)	-	правильный ответ 1, 2, 3 и 4
5)	-	правильный ответ 1 и 4

Задание №85

Оптимальный размер популяции для функционирования одной межобластной медико-генетической консультации составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	8-10 млн.
2)	-	2-3 млн.
3)	-	4-6 млн.
4)	-	1-1,5 млн
5)	-	более 10 млн.

Задание №86

Оптимальный размер популяции для функционирования одного консультативного кабинета по медицинской генетике составляет:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	1-1,5 млн.
----	---	------------

2)	-	2-3 млн.
3)	-	3-4 млн.
4)	-	5-6 млн.
5)	-	более 10 млн.

Задание №87

При обнаружении носительства патологического гена или хромосомы у здоровых лиц в медико-генетической консультации информация сообщается:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	носителю патологического гена или хромосомы
2)	-	родственникам
3)	-	в поликлинику по месту жительства
4)	-	по месту работы
5)	-	всем по желанию

Задание №88

При обнаружении "ложного" отцовства, что принципиально изменит прогноз потомства, тактика врача-генетика в медико-генетической консультации следующая:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	генетический риск сообщается только женщине
2)	-	информацию о риске получает муж
3)	-	беседа проводится с двумя супругами
4)	-	муж получает информацию без учета "ложного" отцовства
5)	-	информацию о риске получают родственники

Задание №89

На принятие решения о продолжении деторождения после медико-генетического консультирования влияют следующие факторы:

- 1) величина генетического риска;
- 2) тяжесть заболевания;

3) наличие детей в семье		
Выберите один из 4 вариантов ответа:		
1)	+	правильный ответ 1, 2 и 3
2)	-	правильный ответ 2
3)	-	правильный ответ 3
4)	-	правильный ответ 1
5)	-	правильный ответ 1 и 3

Задание №90

С психологической точки зрения проведение медико-генетического консультирования в связи с рождением ребенка с врожденной наследственной патологией целесообразно:

- 1) сразу после рождения,
- 2) через шесть месяцев;
- 3) через год и более

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	правильный ответ 2 и 3
2)	-	правильный ответ 2
3)	-	правильный ответ 3
4)	-	правильный ответ 1, 2 и 3
5)	-	правильный ответ 1

Задание №91

АЛЛЕЛЬНЫЕ ГЕНЫ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	расположены в одних и тех же локусах гомологичных хромосом
2)	-	расположены в различных локусах гомологичных хромосом
3)	-	не определяют развитие одинаковых признаков
4)	-	расположены в различных гомологичных хромосомах

5)	-	не определяют развитие разных признаков
----	---	---

Задание №92

В ГОМОЗИГОТНОМ СОСТОЯНИИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	разные аллельные гены отвечают за развитие одного и того же признака
2)	-	аллельные гены расположены в различных гомологичных
3)	-	различные аллельные гены отвечают за развитие разных признаков
4)	-	хромосомах аллельные гены в гомологичных хромосомах
5)	-	аллельные гены в гомологичных хромосомах

Задание №93

В ГЕТЕРОЗИГОТНОМ СОСТОЯНИИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	аллельные гены отвечают за развитие альтернативных признаков
2)	-	аллельные гены отвечают за развитие одного и того же признака
3)	-	аллельные гены в гомологичных хромосомах одинаковые
4)	-	аллельные гены в гомологичных хромосомах одинаковые
5)	-	аллельные гены расположены в различных гомологичных хромосомах

Задание №94

ДОМИНИРОВАНИЕ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	признак, который в гетерозиготе подавляет действие
2)	-	альтернативной аллели признак, не проявляющий свое действие в гетерозиготе
3)	-	проявляющийся только в гомозиготном состоянии промежуточный признак,
4)	-	признак, проявляющийся во втором поколении

5)	-	проявляющийся в гетерозиготном состоянии
----	---	--

Задание №95

Генетика изучает:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	особей закономерности изменчивости строение и функции организмов
2)	-	закономерности наследственности
3)	-	индивидуальное развитие
4)	-	закономерности строения и функции организмов
5)	-	возникновение жизни на земле

Задание №96

НАСЛЕДСТВЕННОСТЬ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	общее свойство, которое одинаково проявляется у всех организмов, обуславливает хранение и репродукцию наследственной информации
2)	-	способ передачи наследственной информации, который может изменяться в зависимости от формы размножения
3)	-	обеспечивает преемственность между поколениями индивидуальное развитие особей, в основе которого лежит реализация наследственной информации
4)	-	изменение наследственных задатков, а также вариабельность их проявления в процессе развития организмов при взаимодействии с внешней средой
5)	-	период существования клетки, от одного деления до следующего

Задание №97

ИЗМЕНЧИВОСТЬ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	изменение наследственных задатков, а также вариабельность их проявления в процессе развития организмов при взаимодействии с внешней средой
----	---	--

2)	-	способ передачи наследственной информации, который может изменяться в зависимости от формы размножения
3)	-	общее свойство, которое одинаково проявляется у всех организмов,
4)	-	обуславливает хранение и репродукцию наследственной информации
5)	-	обеспечивает преемственность между поколениями индивидуальное развитие особей, в основе которого лежит реализация наследственной информации

Задание №98

ПРОЦЕСС КРОССИНГОВЕРА НАБЛЮДАЕТСЯ ПРИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	мейозе
2)	-	митозе
3)	-	амитозе
4)	-	шизогонии
5)	-	апоптоз

Задание №99

РЕПАРАЦИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	обеспечивает целостность структуры ДНК
2)	-	обеспечивает постоянство хромосом
3)	-	сохраняет уникальность гена
4)	-	не обеспечивает стабильность субмикроскопической структуры генетического материала
5)	-	обеспечивает комбинативную изменчивость

Задание №100

ФЕНОТИП:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	<u>диплоидный набор хромосом</u>
2)	-	не учитывает совокупность внешних и внутренних признаков организма
3)	-	не характеризует их число, величину и форму
4)	-	совокупность всех наследственных факторов
5)	-	исключает совокупность всех признаков и свойств организма

Задание №101**ГЕНОТИП:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	совокупность всех генов, полученных от родителей
2)	-	гаплоидный набор хромосом, характеризующийся их числом, величиной и формой
3)	-	исключает совокупность внешних и внутренних признаков организма
4)	-	совокупность всех приобретенных факторов
5)	-	исключает совокупность всех признаков и свойств организма

Задание №102**ОСНОВА СОВРЕМЕННОЙ КЛАССИФИКАЦИИ ХРОМОСОМ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	размер и расположение центромеры
2)	-	интенсивность окрашивания
3)	-	не учитывается характер поперечной исчерченности при дифференциальной окраске
4)	-	разная длина плеч хромосом

5)	-	набор хромосом
----	---	----------------

Задание №103

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ПРОЦЕСС, ОБЕСПЕЧИВАЮЩИЙ ЖИЗНЕСПОСОБНОСТЬ И СОХРАНЕНИЕ ВИДА:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	репарация
2)	-	мутация
3)	-	редупликация
4)	-	транскрипция
5)	-	терминация

Задание №104

СТАБИЛЬНОСТЬ ГЕНОТИПА ОБЕСПЕЧИВАЕТСЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	дублированностью структурных элементов генотипа
2)	-	отсутствие воспроизведения и сохранения генетической информации
3)	-	полуконсервативным характером редупликации ДНК
4)	-	неустойчивость организма к факторам внешней среды
5)	-	комплементарным принципом биосинтеза

Задание №105

УСТОЙЧИВОСТЬ ГЕНЕТИЧЕСКОГО МАТЕРИАЛА ОБЕСПЕЧИВАЕТСЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	РНК вырожденностью генетического кода
----	---	---------------------------------------

2)	-	гаплоидным набором хромосом двойной спиралью
3)	-	отсутствие повторов некоторых генов уникальностью генов
4)	-	
5)	-	

Задание №106

СПОНТАННЫЕ ИЗМЕНЕНИЯ В ДНК:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	мутация
2)	-	репарация
3)	-	редупликация
4)	-	транскрипция
5)	-	трансляция

Задание №107

АПОПТОЗ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	запрограммированная гибель клеток
2)	-	физиологическая гибель клеток
3)	-	гибель клеток после ожога
4)	-	гибель клеток после травмы органов
5)	-	результат супрессии

Задание №108

СТВОЛОВЫЕ КЛЕТКИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	недифференцированные клетки - предшественники других клеток
2)	-	дифференцированные клетки
3)	-	клетки, не способные самообновляться
4)	-	клетки утрачивающие митотическую активность
5)	-	клетки, не сохраняющие способность к делению

Задание №109**УСЛОВИЯ СОХРАНЕНИЯ ПОСТОЯНСТВА ГЕНОВ В ПОПУЛЯЦИИ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	отсутствие миграции
2)	-	Отсутствие постоянства частот генов в популяции
3)	-	отсутствие кроссинговера
4)	-	отсутствие спариваний
5)	-	присутствие искусственного отбора

Задание №110**ФАЗЫ ОПЛОДОТВОРЕНИЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	слияния гамет (сингамия)
2)	-	разъединение гамет
3)	-	инактивации гамет
4)	-	торможение яйцеклетки
5)	-	торможение сперматозойда

Задание №111

Вирус иммунодефицита человека:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	РНК-содержащий
2)	-	- содержит как РНК, так и ДНК
3)	-	- ДНК-содержащий
4)	-	- ретровирус
5)	-	- относится к простейшим

Задание №112

Стадии ВИЧ-инфекции:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	- инкубационный период, первичные проявления, вторичные заболевания, терминальная (СПИД)
2)	-	- инкубация, разгар, затихание
3)	-	- инкубационный период, терминальная стадия
4)	-	- инкубация, разгар, затихание, полное выздоровление
5)	-	-инкубация, длительный латентный период, терминальная стадия

Задание №113

С ЦЕЛЬЮ ДИАГНОСТИКИ УРОГЕНИТАЛЬНОГО ХЛАМИДИОЗА У ЖЕНЩИН ИССЛЕДУЮТ СОСКОБ СО СЛИЗИСТОЙ ОБОЛОЧКИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	уретры и цервикального канала
2)	-	уретры
3)	-	- уретры и заднего свода влагалища
4)	-	- цервикального канала и прямой кишки
5)	-	- уретры, цервикального канала и прямой кишки

Задание №114

С ЦЕЛЮ ДИАГНОСТИКИ УРОГЕНИТАЛЬНОГО ХЛАМИДИОЗА У МУЖЧИН ИССЛЕДУЮТ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	соскоб слизистой уретры и секрет простаты
2)	-	соскоб слизистой прямой кишки
3)	-	- соскоб слизистой уретры и прямой кишки
4)	-	- секрет простаты
5)	-	- нити в моче и секрет простаты

Задание №115

МАРКЕРЫ Т-ХЕЛПЕРНЫХ ЛИМФОЦИТОВ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	CD4
2)	-	рецепторы к антигенам и Т-клеточным митогенам
3)	-	CD3
4)	-	CD8
5)	-	CD21

Задание №116

КАКОЕ ВЫСКАЗЫВАНИЕ ВЕРНО? ГРУППА КРОВИ - ЭТО:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	индивидуальный генетически детерминированный набор клеточных и сывороточных антигенов и антител
2)	-	индивидуальный генетически детерминированный набор лейкоцитарных антигенов, определяющих гистосовместимость донора и реципиента
3)	-	набор приобретенных антител в процессе иммунизации организма
4)	-	совокупность всех антигенов и антител организма
5)	-	совокупность эритроцитарных антигенов и антител АВО и Rh систем

Задание №117

СПОСОБНОСТЬ ОРГАНИЗМА ПРИОБРЕТАТЬ НОВЫЕ ПРИЗНАКИ В ПРОЦЕССЕ ОНТОГЕНЕЗА НАЗЫВАЕТСЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	изменчивость
2)	-	наследственность
3)	-	кроссинговер
4)	-	конъюгация
5)	-	мутация

Задание №118

ГЕНЫ, РАСПОЛОЖЕННЫЕ В ИДЕНТИЧНЫХ УЧАСТКАХ ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ, НАЗЫВАЮТСЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	аллельные
2)	-	неаллельные
3)	-	биаллельные
4)	-	гомологичные
5)	-	диплоидные

Задание №119

БИОЛОГИЧЕСКОЕ ЗНАЧЕНИЕ ОПЛОДОТВОРЕНИЯ ЗАКЛЮЧАЕТСЯ В ТОМ, ЧТО:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	восстанавливается диплоидный набор хромосом
2)	-	уменьшается число хромосом до гаплоидного набора
3)	-	хромосомный набор вида сохраняется постоянным
4)	-	
5)	-	

Задание №120**КЛЕТКИ НЕСУЩИЕ НАСЛЕДСТВЕННУЮ ИНФОРМАЦИЮ НАЗЫВАЮТСЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	гаметы
2)	-	зиготы
3)	-	яйцеклетки
4)	-	половые клетки
5)	-	сперматозоиды

Задание №121**СОВОКУПНОСТЬ ХРОМОСОМ, ХАРАКТЕРНАЯ ДЛЯ КЛЕТОК ДАННОГО ВИДА:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	кариотип
2)	-	генотип
3)	-	фенотип
4)	-	геном
5)	-	

Задание №122**КАКАЯ ЧАСТЬ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ ПОСТУПАЕТ В ДОЧЕРНИЕ КЛЕТКИ ПРИ ИХ РАЗМНОЖЕНИИ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	вся содержащаяся в материнских клетках
2)	-	половина информации
3)	-	четверть информации
4)	-	любая часть информации
5)	-	75%

Задание №123**НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТЬЮ НАЗЫВАЮТ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	изменчивость, меняющую генотип
2)	-	способность живых организмов приобретать новые признаки
3)	-	изменчивость, меняющую фенотип
4)	-	гетерозиготный организм
5)	-	гомозиготный организм

Задание №124**ЧИСТАЯ ЛИНИЯ – ЭТО:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	группа генетически однородных (гомозиготных) организмов
2)	-	особи, полученные под воздействием мутагенных факторов
3)	-	порода
4)	-	гибрид
5)	-	

Задание №125**КРИТИЧЕСКИЕ ПЕРИОДЫ ОНТОГЕНЕЗА:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	имплантация зародыша
2)	-	рост плода
3)	-	оплодотворение
4)	-	плацентация
5)	-	морфогенез

Задание №126**КРИТИЧЕСКИЕ ПЕРИОДЫ АНТЕНАТАЛЬНОГО ОНТОГЕНЕЗА:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	роды
2)	-	первый год жизни ребенка
3)	-	
4)	-	
5)	-	морфогенез

Задание №127**ПЕРИОДЫ ПОСТНАТАЛЬНОГО ОНТОГЕНЕЗА:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	дорепродуктивный
2)	-	эмбриональный
3)	-	предэмбриональный
4)	-	
5)	-	

Задание №128**АМНИОЦЕНТЕЗ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	исследование амниотической жидкости клеток плода
2)	-	составление идиограммы
3)	-	исследование активности ферментов
4)	-	определение типа наследования

5)	-	исследование полового хроматина
----	---	---------------------------------

Задание №129

ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ АМНИОЦЕНТЕЗ ПРОВОДЯТ В:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	16-18 нед.
2)	-	11-12 нед.
3)	-	7-8 нед.
4)	-	24-26 нед.
5)	-	28-30 нед.

Задание №130

АМНИОЦЕНТЕЗ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	исследование амниотической жидкости клеток плода
2)	-	составление идиограммы
3)	-	исследование активности ферментов
4)	-	определение типа наследования
5)	-	исследование полового хроматина

Задание №131

ТАКТИКА ВРАЧА-ГЕНЕТИКА ПРИ ВЫЯВЕНИИ У ПЛОДА ТРИСОМИИ 21:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	предоставить семье полную информацию о вероятном состоянии здоровья ребенка,
----	---	--

2)	-	рекомендовать прерывание беременности
3)	-	родителям предоставить право окончательного решения о пролонгировании или прерывании беременности
4)	-	рекомендовать повторную беременность
5)	-	рекомендовать оставить беременность

Задание №132

ВОЗМОЖНЫЕ ПРИЧИНЫ ПРЕРЫВАНИЯ БЕРЕМЕННОСТИ ПРИ ПОВТОРНЫХ САМОПРОИЗВОЛЬНЫХ ВЫКИДЫШАХ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	кровнородственный брак
2)	-	неравный брак
3)	-	повторный брак
4)	-	
5)	-	

Задание №133

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ПОКАЗАНО ПРИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	врожденная расщелина твердого и мягкого неба
2)	-	вторичном деформирующем остеоартрозе
3)	-	остеоме верхней челюсти
4)	-	ретенционной кисте слизистой оболочки нижней губы
5)	-	ВНЧС

Задание №134

МЕДИКО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ КОНСУЛЬТИРОВАНИЕ ПОКАЗАНО ПРИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	врожденной полной расщелине мягкого неба
2)	-	саркоме Юинга
3)	-	
4)	-	
5)	-	ВНЧС

Задание №135**«ГИПСОВЫЕ ЗУБЫ» ЯВЛЯЮТСЯ ОДНИМ ИЗ ПРОЯВЛЕНИЙ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	несовершенного амелогенеза
2)	-	флюороза
3)	-	гипоплазии эмали
4)	-	несовершенного дентиногенеза
5)	-	несовершенного одонтогенеза

Задание №136**НАСЛЕДСТВЕННЫМИ ЯВЛЯЮТСЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	дисплазия Капдепона
2)	-	флюороз
3)	-	местная гипоплазия
4)	-	системная гипоплазия
5)	-	

Задание №137

ПРИ ДИСПЛАЗИИ КАПДЕПОНА ПОРАЖЕНЫ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	все молочные и постоянные зубы
2)	-	молочные и моляры
3)	-	постоянные резцы
4)	-	постоянные моляры
5)	-	все молочные зубы

Задание №138

ДЛЯ ДИСПЛАЗИИ КАПДЕПОНА ХАРАКТЕРНЫ

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	стираемость эмали и дентина
2)	-	наличие ночных болей
3)	-	изменение окраски зубов
4)	-	кариозные полости
5)	-	интактные зубы

Задание №139

ВРОЖДЕННАЯ РАСЩЕЛИНА ВЕРХНЕЙ ГУБЫ ФОРМИРУЕТСЯ В:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	3-6 нед.
2)	-	11-12 нед.
3)	-	во второй половине эмбриогенеза
4)	-	8-10 нед.

5)	-	10-12 нед.
----	---	------------

Задание №140

К ВРОЖДЕННОЙ РАСЩЕЛИНЕ ТВЕРДОГО НЕБА ПРИВОДИТ КЛЕТОЧНЫЙ МЕХАНИЗМ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	нарушение пролиферации
2)	-	нарушение апоптоза
3)	-	нарушение миграции
4)	-	нарушение сортировки
5)	-	нарушение сегрегации

Задание №141

ДЕФОРМАЦИЯ КОЖНО-ХРЯЩЕВОГО ОТДЕЛА НОСА ПРИ ВРОЖДЕННОЙ РАСЩЕЛИНЕ ВЕРХНЕЙ ГУБЫ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	полная
2)	-	скрытая
3)	-	неполная
4)	-	открытая
5)	-	частичная

Задание №142

НАРУШЕНИЕ РЕЧИ ПРИ ДВУСТОРОННЕЙ РАСЩЕЛИНЕ АЛЬВЕОЛЯРНОГО ОТРОСТКА, ТВЕРДОГО И МЯГКОГО НЕБА ВЫЗВАНО:

Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	наличием широкого сообщения между ротовой и носовой полостями
2)	-	
3)	-	
4)	-	анкилоглоссией
5)		

Задание №143		
МИКРОГЛОССИЯ:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	недоразвитие языка
2)	-	недоразвитие верхней челюсти
3)	-	недоразвитие нижней челюсти
4)	-	отсутствие нижней челюсти
5)	-	отсутствие языка

Задание №144		
АГЛОССИЯ:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	отсутствие языка
2)	-	недоразвитие верхней челюсти
3)	-	недоразвитие нижней челюсти
4)	-	недоразвитие языка
5)	-	отсутствие нижней челюсти

Задание №145

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ПАТОЛОГИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	первичная адентия
2)	-	вторичная частичная адентия
3)	-	макродентия
4)	-	вторичная полная адентия
5)	-	микродентия

Задание №146

ГИПЕРОДОНТИЯ ВОЗНИКАЕТ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	при наличии сверхкомплектных зубов
2)	-	при отсутствии зачатков зубов
3)	-	при ретенции зубов
4)	-	
5)	-	

Задание №147

ГИПООДОНТИЯ ВОЗНИКАЕТ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	при отсутствии зачатков зубов
2)	-	при наличии сверхкомплектных зубов
3)	-	при ретенции зубов
4)	-	при повышенной минерализации

5)	-	при эндокринных заболеваниях
----	---	------------------------------

Задание №148

МАКТОДЕНТИЯ – ЭТО АНОМАЛИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	размеров зубов
2)	-	формы зубов
3)	-	структуры зубов
4)	-	аномалия десны
5)	-	аномалия прикуса

Задание №149

МАКРОДЕНТИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	увеличение размеров зубов
2)	-	уменьшение размеров зубов
3)	-	уменьшение количества зубов
4)	-	наследственность нарушение процесса минерализации
5)	-	недоразвитие челюстных костей

Задание №150

МИКРОДЕНТИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	уменьшение количества зубов
2)	-	уменьшение размеров зубов
3)	-	увеличение размеров зубов

4)	-	недоразвитие челюстных костей
5)	-	наследственность нарушение процесса минерализации

Задание №151

ТОРТОАНОМАЛИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	поворот зуба вокруг вертикальной оси
2)	-	вестибулярный наклон зуба
3)	-	высокое положение зуба
4)	-	низкое положение зуба
5)	-	недоразвитие челюстных костей

Задание №152

ПРЕДУШНЫЕ КОЖНО-ХРЯЩЕВЫЕ РУДИМЕНТЫ – СИМПТОМ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	синдрома Гольденхара
2)	-	херувизма
3)	-	синдрома Олбрайта
4)	-	синдрома Ван-дер-Вуда
5)	-	

Задание №153

НЕДОРАЗВИТИЕ ПОЛОВИНЫ НИЖНЕЙ ЧЕЛЮСТИ – СИМПТОМ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	синдрома Гольденхара
2)	-	синдрома Ван-дер-Вуда херувизма

3)	-	травмы мышечного отростка нижней челюсти в первые годы жизни ребенка
4)	-	гемифациальной микросомии
5)	-	синдрома Олбрайта

Задание №154

МИКРОГНАТИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	недоразвитие верхней челюсти
2)	-	отсутствие верхней челюсти
3)	-	отсутствие нижней челюсти
4)	-	недоразвитие языка
5)	-	отсутствие языка

Задание №155

МИКРОГЕНИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	недоразвитие нижней челюсти
2)	-	отсутствие верхней челюсти
3)	-	отсутствие нижней челюсти
4)	-	недоразвитие языка
5)	-	отсутствие языка

Задание №156

АГНАТИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	отсутствие нижней челюсти
----	---	---------------------------

2)	-	отсутствие верхней челюсти
3)	-	недоразвитие нижней челюсти
4)	-	недоразвитие языка
5)	-	отсутствие языка

Задание №157

ВАЖНОЕ ЗНАЧЕНИЕ В ФОРМИРОВАНИИ НЕРВНОЙ ТРУБКИ ИГРАЕТ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	миграция
2)	-	Тотипотентность
3)	-	апоптоз
4)	-	пролиферация
5)	-	плазматическая сегрегация

Задание №158

ЛЕТАЛЬНЫЕ МУТАЦИИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	приводят к гибели плода во время эмбрионального развития
2)	-	снижают жизнеспособность организма
3)	-	возникают под влиянием природных факторов и без участия человека
4)	-	возникают в результате специального воздействия на организм мутагенных факторов
5)	-	возникают только в соматических клетках организма

Задание №159

ПРИЧИНЫ ГЕНОМНЫХ МУТАЦИЙ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	изменение числа хромосом вследствие неправильного расхождения их в процессе митоза или мейоза
2)	-	выпадение и потеря пар нуклеотидов замена и вставка пар нуклеотидов хромосомные перестройки сдвиг рамки считывания
3)	-	
4)	-	
5)	-	

Задание №160

ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫЕ ОПУХОЛИ ХАРАКТЕРИЗУЮТСЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	инвазивным ростом опухоли
2)	-	медленным ростом опухоли
3)	-	контролируемым делением опухолевых клеток
4)	-	поликлональностью опухоли
5)	-	все варианты возможны

Задание №161

ПРЕВРАЩЕНИЕ НОРМАЛЬНОЙ КЛЕТКИ В ОПУХОЛЕВУЮ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	онкогенез
2)	-	органогенез
3)	-	гистогенез
4)	-	партеногенез
5)	-	апоптоз

Задание №162

ПРИЧИНЫ ОПУХОЛЕВОЙ ТРАНСФОРМАЦИИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	онковирусы
2)	-	высокая температура
3)	-	низкая температура
4)	-	солнечная радиация
5)	-	мутации

Задание №163**ОСНОВОПЛОЖНИК КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ В РОССИИ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	С.Н. Давиденков
2)	-	Н.К. Кольцов
3)	-	А.С. Серебровский
4)	-	Н.П. Дубинин
5)	-	Н.В. Тимофеев-Ресовский

Задание №164**ОБЪЕКТЫ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	индивидуум и все члены его семьи, в том числе и здоровые
2)	-	индивидуум
3)	-	индивидуум и его родственники
4)	-	только здоровые родственники индивидуума
5)	-	только больные родственники индивидуума

Задание №165

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ТЕХНОЛОГИИ ПРИМЕНЯЮТСЯ ДЛЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	создания новых вакцин
2)	-	изучения наследственных болезней
3)	-	лечению наследственных и инфекционных болезней
4)	-	лечению инфекционных заболеваний
5)	-	диагностики соматических мутаций

Задание №166

ПОЛОЖЕНИЯ ХРОМОСОМНОЙ ТЕОРИИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	гены локализованы в хромосоме.
2)	-	в хромосоме находится один ген
3)	-	гены расположены в хромосоме беспорядочно
4)	-	кроссинговер — это процесс обмена различными участками между хроматидами гомологичных и сестринских хромосом, который регулярно совершается в профазе I мейоза.
5)	-	кроссинговер не приводит к химерности

Задание №167

ДЕТИ ОДНОЙ РОДИТЕЛЬСКОЙ ПАРЫ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	сибсы
2)	-	пробанды
3)	-	гомозиготы
4)	-	супруги

5)	-	родители
----	---	----------

Задание №168

:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	
2)	+	
3)	-	
4)	-	
5)	-	

Задание №169

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	
2)	+	
3)	-	
4)	-	
5)	-	

Задание №170

ОСОБИ ОДНОГО ПОКОЛЕНИЯ РАСПОЛОГАЮТСЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	в порядке рождаемости слева направо
2)	-	по горизонтали беспорядочно
3)	-	в порядке рождаемости справа налево

4)	-	по вертикали
5)	-	хаотично

Задание №171

ПРОБАНД:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	индивидуум, впервые попавший под наблюдение врача-генетика
2)	-	индивидуум, обратившийся к врачу
3)	-	индивидуум, обратившийся в медико-генетическую консультацию
4)	-	индивидуум, с которого начинается сбор родословной
5)	-	Индивидуум, больной исследуемым заболеванием

Задание №172

ИСПОЛЬЗОВАНИЕ КОНЦЕПЦИИ МЕНДЕЛИЗМА В ГЕНЕТИКЕ ЧЕЛОВЕКА

НАЧАЛОСЬ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	с начала XX века (переоткрытие законов Г. Менделя)
2)	-	с середины XIX века (Г. Мендель; В.М. Флориндский; Ф. Гальтон)
3)	-	с конца XIX века (А. Вейсман; А.А. Остроумов)
4)	-	в 1910-1920 гг. (Т.Х. Морган хромосомная теория наследственности)
5)	-	в 1940-1950 гг. (открытие информационной роли и структуры ДНК)

Задание №173

ДЛЯ ПОЛУЧЕНИЯ ОБРАЗЦОВ ДНК ИСПОЛЬЗУЮТ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	-	
----	---	--

2)	+	
3)	-	
4)	-	
5)	-	

Задание №174

ОПУХОЛЕВАЯ ТРАНСФОРМАЦИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	усиление влияния факторов, стимулирующих пролиферацию клеток
2)	-	усиление влияния факторов, тормозящих пролиферацию клеток
3)	-	усиление влияния факторов, приводящих к гибели клеток
4)	-	неконтролируемое увлечение массы клеток
5)	-	контролируемое деление клетки

Задание №175

ОПУХОЛЕВАЯ ТРАНСФОРМАЦИЯ НАЧИНАЕТСЯ С ПЕРВИЧНОГО ПОВРЕЖДЕНИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	хромосом
2)	-	митохондрий
3)	-	лизосом
4)	-	рибосом
5)	-	ядра

Задание №176

ПРИЗНАК МИТОХОНДРИАЛЬНОГО НАСЛЕДОВАНИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	все дети больной матери больны
2)	-	сын никогда не наследует патологию отца
3)	-	все дочери больного отца больны
4)	-	повышенная частота кровнородственных браков
5)	-	преимущественное поражение лиц мужского пола

Задание №177

Наследование, сцепленное с полом:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	гемофилия
2)	-	Цвет глаз
3)	-	глухота
4)	-	Цвет волос
5)	-	Цвет кожи

Задание №178

Наследование, сцепленное с полом:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	дальтонизм
2)	-	глухота
3)	-	Цвет волос
4)	-	Цвет кожи
5)	-	Цвет глаз

Задание №179

КЛИНИКО-ГЕНЕОЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД:

Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	прослеживает передачу наследственных признаков среди родственников большого в ряду поколений
2)	-	составляет родословную с последующим обследованием пробанда
3)	-	составляет родословную
4)	-	прослеживает передачу наследственных признаков среди родственников одного поколения
5)	-	

Задание №180		
ГЕНЕОЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД УСТАНОВЛИВАЕТ		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	генотип пробанда
2)	-	изменение структуры хромосом
3)	-	изменение числа хромосом
4)	-	процент здоровых детей
5)	-	соматические мутации

Задание №181		
ФАКТОРЫ, НАРУШАЮЩИЕ МОРФОГЕНЕЗ, ДЕЙСТВУЮТ В:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	зародышевом периоде
2)	-	пубертатном периоде
3)	-	периоде грудного вскармливания
4)	-	репродуктивном периоде
5)	-	в периоде раннего детства

Задание №182

ТЕРАТОГЕННЫЕ ФАКТОРЫ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	прием цитостатиков
2)	-	прием витаминов
3)	-	недостаток грудного молока
4)	-	недостаток жирных кислот
5)	-	недостаток углеводов

Задание №183

ПРЕПАРАТЫ, ОБЛАДАЮЩИЕ ТЕРАТОГЕННЫМ ДЕЙСТВИЕМ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	варфарин
2)	-	аспирин
3)	-	анальгин
4)	-	димедрол
5)	-	амидопирин

Задание №184

ПРЕПАРАТЫ, ОБЛАДАЮЩИЕ ТЕРАТОГЕННЫМ ДЕЙСТВИЕМ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	противоопухолевые
2)	-	противоожоговые
3)	-	анальгетики
4)	-	противовоспалительные
5)	-	противовирусные

Задание №185

ПЕРИОД, В КОТОРОМ ВОЗНИКАЮТ ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ В РЕЗУЛЬТАТЕ ДЕЙСТВИЯ ТЕРАТОГЕННЫХ ФАКТОРОВ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	эмбриональный
2)	-	постнатальный
3)	-	дорепродуктивный
4)	-	репродуктивный
5)	-	Новорожденный

Задание №186

ВИРУСЫ, ОБЛАДАЮЩИЕ ТЕРАТОГЕННЫМ ДЕЙСТВИЕМ В РАННИЕ СРОКИ БЕРЕМЕННОСТИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	цитомегаловирус
2)	-	ветряной оспы
3)	-	гриппа
4)	-	риновирус
5)	-	аденовирус

Задание №187

ФАКТОРЫ, МОГУТ ПРИВОДЯЩИЕ К НАРУШЕНИЮ ОНТОГЕНЕЗА:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	Курение
2)	-	Прием витаминов
3)	-	Прием жирной пищи

4)	-	гимнастика
5)	-	Приём быстроусвояемых углеводов

Задание №188

НАСЛЕДСТВЕННАЯ ОТЯГОЩЕННОСТЬ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	накопленные в процессе эволюции патологические мутации
2)	-	вновь возникающие мутации в соматических клетках
3)	-	распространенность наследственных болезней
4)	-	
5)	-	

Задание №189

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ ПОЯВИЛИСЬ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	в процессе эволюционного формирования человека как биологического вида
2)	-	в связи с уменьшением инфекционной заболеваемости
3)	-	в связи с улучшением условий жизни и медицинской помощи
4)	-	в процессе социального формирования человеческого общества
5)	-	в результате рождения детей в кровных браках

Задание №190

ПРОГРЕДИЕНТНОСТЬ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ ОБУСЛОВЛЕНА:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	большого непрерывностью функционирования мутантных аллелей
2)	-	ростом и старением организма

3)	-	неэффективностью лечения
4)	-	манифестация, строго определенная во времени
5)	-	вовлеченностью в патологический процесс одной системы

Задание №191

НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ НЕ СВОЙСТВЕННЫ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	благоприятный прогноз в излечении
2)	-	ранняя манифестация клинических проявлений острое течение
3)	-	прогредиентное течение широкая распространенность в популяции
4)	-	вовлеченность в патологический процесс многих органов и систем
5)	-	резистентность к терапии

Задание №192

ПРОЯВЛЕНИЯ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ПАТОЛОГИИ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	вовлеченность в патологический процесс нескольких органов и систем
2)	-	ростом и старением организма больного
3)	-	вовлеченность в патологический процесс одной системы
4)	-	манифестация, строго определенная во времени
5)	-	отсутствие проявления гена или симптомов заболевания у родственников

Задание №193

ДОЛЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ СРЕДИ ПРИЧИН СМЕРТИ ДЕТЕЙ 1 ГОДА:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	25%
2)	-	50%
3)	-	70%
4)	-	5%
5)	-	15%

Задание №194

ЧАСТОТА НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ СРЕДИ НОВОРОЖДЕННЫХ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	5-5,5%
2)	-	3-3,5%
3)	-	9-10%
4)	-	1-1,5%
5)	-	0,1-1,0%

Задание №195

ЧИСЛО КЛИНИЧЕСКИХ ФОРМ НАСЛЕДСТВЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	4000-4500
2)	-	до 3000
3)	-	6000-10 000
4)	-	10 000-80 000
5)	-	80 000-100000

Задание №196

НАСЛЕДСТВЕННЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	адентия
2)	-	эндемический зоб
3)	-	аскаридоз
4)	-	контактный дерматит
5)	-	гиперплазия почки

Задание №197		
ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	заболевания, проявляющиеся при рождении
2)	-	заболевания, обусловленные мутацией генов
3)	-	заболевания, не поддающиеся лечению
4)	-	заболевания, проявляющиеся на 1-м году жизни ребенка
5)	-	

Задание №198		
ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ:		
Выберите один из 5 вариантов ответа:		
1)	+	изолированные
2)	-	комбинативные
3)	-	конструктивные
4)	-	смешанные
5)	-	общие

Задание №199		
--------------	--	--

ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ:

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	множественные
2)	-	сложные
3)	-	простые
4)	-	смешанные
5)	-	комбинативные

Задание №201**МНОЖЕСТВЕННЫЕ ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	врожденная расщелина губы и полидактилия
2)	-	врожденная расщелина губы и неба
3)	-	дефекты межпредсердной и межжелудочковой перегородки
4)	-	микрофтальмия и анофтальмия
5)	-	мышечные дистрофии

Задание №202**СЦЕПЛЕННО С X-ХРОМОСОМОЙ НАСЛЕДУЮТСЯ ДОМИНАНТНЫЕ ПРИЗНАКИ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	гипоплазия эмали зубов
2)	-	полидактилия
3)	-	гемофилия
4)	-	дальтонизм
5)	-	

Задание №203**ПРИЗНАКИ Х-СЦЕПЛЕННОГО РЕЦЕССИВНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	заболевание наблюдается преимущественно у мужчин
2)	-	фенотипически нормальные дочери больных мужчин не являются носительницами
3)	-	больные мужчины передают патологическую аллель сыновьям в 50%
4)	-	сыновья женщины-носительницы будут больны с вероятностью 100%
5)	-	сыновья женщины-носительницы будут больны с вероятностью 25%

Задание №204**ХРОМОСОМНЫЕ ПАТОЛОГИИ ОБУСЛОВЛЕННЫ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	изменениями межгенных участков структуры ДНК
2)	-	генными мутациями
3)	-	изменениями числа и структуры хромосом
4)	-	
5)	-	

Задание №205**ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ, ВОЗНИКАЮЩИЕ ДО 8 НЕДЕЛЬ
БЕРЕМЕННОСТИ:**

Выберите один из 5 вариантов ответа:

1)	+	врожденная расщелины губы
2)	-	кривошея
3)	-	косолапость
4)	-	

5)	-	
----	---	--

Задание №206

Лабораторная диагностика, применяемая при ревматической лихорадке, позволяет

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	Определить степень выраженности воспалительного процесса
2)	-	Поставить диагноз ревматическая лихорадка
3)	-	Уточнить характер электролитных нарушений
4)	-	
5)	-	Определить нарушение соединительной ткани

Задание №207

ОСНОВНОЙ СПОСОБ ДЕЛЕНИЯ КЛЕТОК:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	митоз
2)	-	телофаза
3)	-	мейоз
4)	-	интерфаза
5)	-	анафаза

Задание №208

ПРИ КАКОМ ЗАБОЛЕВАНИИ БЛОКИРОВАНА АКТИВНОСТЬ ФЕРМЕНТА ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТАЗЫ:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	при болезни Гирке
2)	-	при болезни Помпе
3)	-	при фенилкетонурии

4)	-	при болезни Тея-Сакса
5)	-	при гомоцистинурии

Задание №209

КАК ВЫ СЧИТАЕТЕ, ЧТО НЕ ОТНОСИТСЯ К АМИНОАЦИДОПАТИЯМ:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	фруктозурия
2)	-	фенилкетонурия
3)	-	цистинурия
4)	-	лизинурия
5)	-	гистидинурия

Задание №210

ЧТО ВКЛЮЧАЕТ ДИАГНОСТИКА НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ПРИ ПЛАНИРОВАНИИ БЕРЕМЕННОСТИ:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	лабораторное обследование родителей
2)	-	установление активности ферментов в экстракте разрушенных фибробластоподобных клеток амниотической жидкости
3)	-	ультрасонографию плода
4)	-	определение в амниотической жидкости уровня альфа-фетопротеина
5)	-	лабораторное обследование близких родственников

Задание №211

ПАЦИЕНТ СТРАДАЕТ АЛКАПТОНУРИЕЙ. КАКИЕ КЛИНИЧЕСКИЕ СИМПТОМЫ И БИОХИМИЧЕСКИЕ ТЕСТЫ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ ЭТОЙ ПАТОЛОГИИ:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	повышение концентрации гомогентизиновой кислоты в крови
----	---	---

2)	-	артрит
3)	-	гомоцистинурия
4)	-	ахроноз
5)	-	появление фенилпировата в моче

Задание №212

У РЕБЕНКА ПОДОЗРЕНИЕ НА АЛКАПТОНУРИЮ. БЛОК КАКОГО ФЕРМЕНТА ОТМЕЧАЕТСЯ ПРИ ЭТОМ ЗАБОЛЕВАНИИ:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	гомогентизиноксидаза
2)	-	фенилаланинтрансаминаза
3)	-	гексокиназа
4)	-	параоксифенилпироватоксидаза
5)	-	лактатдегидрокиназа

Задание №213

В КЛИНИЧЕСКОЙ КАРТИНЕ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ РАЗЛИЧАЮТ ПЕРВИЧНЫЕ И ВТОРИЧНЫЕ НАРУШЕНИЯ. УСТАНОВЛЕНИЕ ДИАГНОЗА ДО ПРОЯВЛЕНИЯ ВТОРИЧНЫХ ИЗМЕНЕНИЙ ПОЗВОЛЯЕТ ИЗЛЕЧИТЬ БОЛЕЗНЬ. В ЭТОЙ СВЯЗИ ДИАГНОЗ У РЕБЕНКА ДОЛЖЕН БЫТЬ УСТАНОВЛЕН В ВОЗРАСТЕ:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	до 1-го месяца
2)	-	до 6-ти месяцев
3)	-	до 1-го года
4)	-	до 2-х месяцев
5)	-	срок не имеет значения

Задание №214

УКАЖИТЕ НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНЫЙ ЛАБОРАТОРНЫЙ ТЕСТ ДЛЯ МЕДИКО-

ГЕНЕТИЧЕСКОГО ОБСЛЕДОВАНИЯ ПРИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	концентрация фенилаланина в крови
2)	-	концентрация фенилацетата в моче
3)	-	величина экскреции фенилпировиноградной кислоты
4)	-	уровень фениллактата в моче
5)	-	концентрация фенилаланина в моче

Задание №215**КАКАЯ КЛЕТКА ЯВЛЯЕТСЯ РОДОНАЧАЛЬНОЙ КЛЕТКОЙ ДЛЯ ВСЕХ КЛЕТОК КРОВИ:**

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	стволовая клетка
2)	-	лимфоцит
3)	-	макрофаг
4)	-	миелобласт
5)	-	эритропоэтинчувствительная клетка

Задание №216**КАКАЯ КЛЕТКА ЯВЛЯЕТСЯ РОДОНАЧАЛЬНОЙ КЛЕТКОЙ ДЛЯ ВСЕХ КЛЕТОК КРОВИ:**

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	стволовая клетка
2)	-	лимфоцит
3)	-	макрофаг
4)	-	миелобласт
5)	-	эритропоэтинчувствительная клетка

Задание №217

ЗАКОН ГОМОЛОГИЧЕСКИХ РЯДОВ НАСЛЕДСТВЕННОЙ ИЗМЕНЧИВОСТИ ОБНАРУЖИЛ:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	сходство мутационных процессов у близких родов и видов
2)	-	историческое родство между видами
3)	-	генетическое родство между видами
4)	-	сходство мутационных процессов у близких родов
5)	-	сходство мутационных процессов у близких видов

Задание №218

КАКОЙ АЛГОРИТМ ИССЛЕДОВАНИЙ ПРИМЕНЯЮТ ПРИ ОБСЛЕДОВАНИИ ЛИЦ ИЗ ГРУПП РИСКА?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	определение антител в сыворотке методом ИФА; в случае положительного результата - проведение подтверждающего анализа - иммуноблота (ИБ). При получении сомнительного результата в ИБ возможно проведение исследования с целью выявления провируса ВИЧ в лимфоцитах методом ПЦР
2)	-	определить антитела к ВИЧ-1 методом ИФА. В случае сомнительного результата провести исследование на наличие антител к ВИЧ-2 методом ИФА.
3)	-	определить антитела к ВИЧ-1 и к ВИЧ-2 методом ИФА. В случае положительного результата госпитализировать.
4)	-	определить антитела к ВИЧ-1 и к ВИЧ-2 методом ИБ. При получении сомнительного результата провести исследование в ИФА
5)	-	определить наличие провируса методом ПЦР; в случае положительного результата диспансерно наблюдать.

Задание №220

Какие наследственные заболевания диагностируются с помощью цитогенетического исследования?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	Хромосомные заболевания
2)	-	Мультифакториальные заболевания
3)	-	Аутосомно-доминантные
4)	-	Наследственные заболевания
5)	-	X-сцепленные с полом

Задание №221

Какое время отводится колхинизации при получении метафазных пластинок, пригодных для нормального кариотипирования?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	2 часа
2)	-	30 минут
3)	-	1 час
4)	-	4 часа
5)	-	3 часа

Задание №222

Какова должна быть концентрация колхицина для получения хороших метафазных пластинок?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	10 у
2)	-	1000у
3)	-	100у
4)	-	0,1 у
5)	-	1 у

Задание №223

Каково соотношение и состав компонентов фиксатора?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	+	Метанол и ледяная уксусная кислота 3:1
2)	-	ФГА и ледяная уксусная кислота 2:1
3)	-	Метанол и трипсин 3:1
4)	-	Трипсин и ФГА 3:1
5)	-	Метанол и ледяная уксусная кислота 1:1

Задание №224		
Выделите показание для исследования кариотипа родителей:		
Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	+	Наличие в анамнезе умерших детей с МВПР
2)	-	Неврологические проявления у ребенка
3)	-	Хронический прогрессивный характер течения заболевания у ребенка, с началом в раннем детском возрасте
4)	-	Возраст родителей старше 35
5)	-	Ребенку выставлен диагноз «муковисцидоз»

Задание №225		
Более тяжелые клинические проявления имеют хромосомные болезни связаны с:		
Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	+	нет связи ни с недостатком, ни с избытком
2)	-	избытком генетического материала
3)	-	недостатком генетического материала
4)	-	соматическими нарушениями
5)	-	осложненные витаминной недостаточностью

Задание №226		
Как называются хромосомы с концевым расположением центромеры:		

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	+	acrocentrics
2)	-	submetacentrics
3)	-	metacentrics
4)	-	dicentric
5)	-	normocentric

Задание №227		
При повторных спонтанных абортах на ранних сроках беременности и в случаях мертворождений в анамнезе цитогенетический анализ назначается:		
Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	+	обоим супругам
2)	-	одной женщине
3)	-	одному мужчине
4)	-	родителям супругов
5)	-	не назначается никому

Задание №228		
Укажите правильный кариотип синдрома Патау		
Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	+	47, xy, +13
2)	-	47, xx, -5p
3)	-	47, xx, +18
4)	-	47, хху
5)	-	45, хо

Задание №229		
Микрохромосомные перестройки выявляются с помощью		

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	+	молекулярно и цитогенетических методов
2)	-	метод С-окрашивания
3)	-	анализу не поддаются
4)	-	анализ полового хроматина
5)	-	прометафазного анализа хромосом

Задание №230		
В основе хромосомных болезней лежат хромосомные и геномные мутации, они возникают		
Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	+	только в половой клетке
2)	-	только в соматических клетках
3)	-	в соматических и половых клетках
4)	-	только в хромосоме
5)	-	в эукариотических клетках

Задание №231		
Отметь, какие из перечисленных заболеваний связаны с нарушением числа половых хромосом		
Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	+	синдром Кляйнфельтера
2)	-	гемофилия
3)	-	синдром Дауна
4)	-	дальтонизм
5)	-	синдром Прадера-Вилли

Задание №232		
Какой из кариотипов будет иметь женщина, не страдающая наследственной болезнью,		

связанной с нарушением числа хромосом:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	46,XX
2)	-	46,XXX
3)	-	46,XY
4)	-	46,XXY
5)	-	45,X

Задание №233

Укажите, какие из перечисленных заболеваний связаны с нарушением числа аутосом

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	синдром Патау
2)	-	гемофилия
3)	-	синдром Дауна
4)	-	синдром Кляйнфельтера
5)	-	дальтонизм

Задание №234

Из перечисленных заболеваний выберите те, причиной которых являются структурные aberrации хромосом:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	синдром «кошачьего крика»
2)	-	синдром «Шершевского-Тернера»
3)	-	синдром Патау
4)	-	синдром Кляйнфельтера
5)	-	болезнь Дауна

Задание №235

Отметьте, при диагностике каких из перечисленных ниже заболеваний, можно использовать исследование телец полового хроматина в интерфазных ядрах соматических клеток человека:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	синдром «Шершевского-Тернера»
2)	-	синдром Кляйнфельтера
3)	-	синдром «кошачьего крика»
4)	-	синдром Патау
5)	-	синдром Орбели

Задание №236

При каком заболевании диагностическим методом является цитогенетическое исследование

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	болезнь Дауна
2)	-	нейрофибраматоз
3)	-	фруктоземия
4)	-	фенилкетонурия
5)	-	галактоземия

Задание №237

Какие мутации относятся к геномным?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	полиплоидия, анеуплодия
2)	-	дупликация, делеция
3)	-	инверсия, транслокация
4)	-	внутрихромосомные перестройки

5)	-	межхромосомные перестройки
----	---	----------------------------

Задание №238

Какие мутагенные факторы являются наиболее частой причиной хромосомных мутаций у человека

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	радиация
2)	-	инфекция
3)	-	химические вещества
4)	-	лекарственные препараты
5)	-	все факторы воздействуют плохо

Задание №239

Сделайте символическую запись нормального кариотипа женщины и мужчины и запись кариотипа человека с истинным гермафродитизмом.

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	46,XX. 46,XY. 46,XX/46,XY
2)	-	45,ХО. 46,XY. 46,XX/46,XY
3)	-	46,XX. 47,XXY, 46,XX/47,XXY
4)	-	46,XX. 46,XY. 45,Х0/46,XY
5)	-	46,XX. 46,XY. 45,ХО/47,XXY

Задание №240

Назовите клетки организма человека, которые легче всего использовать для выделения ДНК в целях молекулярной диагностики наследственных болезней

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	клетки крови
2)	-	клетки кожи
3)	-	ногти

4)	-	волосы
5)	-	клетки костного мозга

Задание №241

Делеция длинного плеча хромосомы 13 - это:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	синдром Орбели
2)	-	синдром Патау
3)	-	синдром «Шершевского-Тернера»
4)	-	синдром «кошачьего крика»
5)	-	синдром Кляйнфельтера

Задание №242

В сыворотке крови беременной женщины резко снижено содержание АФП, тогда как уровень хорионического гонадотропина повышен. Сделайте предварительное заключение о возможной патологии плода.

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	болезнь Дауна
2)	-	имеется акушерская патология
3)	-	дефект невральной трубки плода
4)	-	синдром Эдварса
5)	-	синдром «кошачьего крика»

Задание №243

Показанием для цитогенетического исследования супругов является:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	два и более спонтанных выкидыша
2)	-	рождение детей с муковисцидозом

3)	-	гемолитическая болезнь новорожденных
4)	-	рождение людей с врожденной косолапостью
5)	-	прием больших доз лекарственных препаратов во время беременности

Задание №244

Ген муковисцидоза располагается в середине длинного плеча

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	7 хромосомы
2)	-	5 хромосомы
3)	-	10 хромосомы
4)	-	2 хромосомы
5)	-	17 хромосомы

Задание №245

Потовая проба основана на определении в потовой жидкости концентрации ионов

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	Na и Cl
2)	-	Na и Mg
3)	-	Ca и P
4)	-	Cl и Ca
5)	-	K и Mg

Задание №246

Наиболее распространенной мутацией гена муковисцидоза является

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	delF 508
2)	-	delF 507
3)	-	1677delTA

4)	-	del21kb
5)	-	2143delT

Задание №247

Назовите патологичный кариотип:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	делеция короткого плеча 5 хромосомы
2)	-	46,xy,qh+
3)	-	спутничная хромосома
4)	-	46,xy
5)	-	все кариотипы нормальные

Задание №248

Сывороточными признаками б. Эдвардса является:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	снижение β -ХГЧ
2)	-	повышение АФП
3)	-	понижение АФП, повышение β -ХГЧ
4)	-	повышение β -ХГЧ
5)	-	понижение АФП

Задание №249

Каково время культивирования лимфоцитов при проведении цитогенетического исследования?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	72 часа
2)	-	10 часов
3)	-	24 часа
4)	-	12 часов

5)	-	48 часов
----	---	----------

Задание №250

Какие методы окраски применяются для диагностики небольших структурных перестроек?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	дифференциальная
2)	-	флюоресцентная
3)	-	окрашивание не применяется
4)	-	простая
5)	-	можно использовать любой метод

Задание №251

Какие методы окраски применяют для диагностики геномных мутаций?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	с использованием флюорисцентных красителей
2)	-	метод G- окрашивания
3)	-	метод C-окрашивания
4)	-	окраска по Романовскому
5)	-	окраска по Грамму

Задание №252

Какое вещество применяют для разрушения веретена деления и остановки клеточного деления на стадии метафаз при проведении цитогенетического исследования?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	колхицин
2)	-	ФГА
3)	-	трипсин
4)	-	хлорид калия

5)	-	буферный раствор
----	---	------------------

Задание №253

За какое время до окончания времени общего культивирования необходимо добавить колхицин?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	за 2-3 часа
2)	-	за 6 часов
3)	-	за 12 часов
4)	-	за 24 часа
5)	-	за 5 часов

Задание №254

Использование какого вещества при проведении цитогенетического исследования приводит к набуханию клеток, разрыв ядерной оболочки, разрыв межхромосомных связей и свободный выход хромосом в цитоплазму?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	хлорид калия
2)	-	трипсин
3)	-	ледяная уксусная кислота
4)	-	колхицин
5)	-	ФГА

Задание №255

При каком типе наследования значимо чаще больные дети рождаются в семьях с кровнородственными браками:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	аутосомно-рецессивный
2)	-	X- сцепленный доминантный
3)	-	X-сцепленный рецессивный

4)	-	аутосомно-доминантный
5)	-	всегда здоровое потомство

Задание №256

В медико-генетическую консультацию обратилась семья в связи с рождением ребенка с множественными врожденными пороками развития. При проведении цитогенетического исследования ребенка - мальчика, 2-х лет, во всех клетках обнаружена лишняя 13 хромосома. Каково будет ваше заключение?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	47, ху, 13+
2)	-	46,ху, 13+
3)	-	46,ху, 13 р-
4)	-	47, ху, 13 р+
5)	-	это вариант нормального кариотипа

Задание №257

Ген черной окраски крупного рогатого скота доминирует над геном красной окраски. Какие телята родятся от красного быка и гибридных коров?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	50% черных, 50% красных
2)	-	50% черных, 25% красных
3)	-	25% черных, 50% красных
4)	-	30% черных, 70% красных
5)	-	70% черных, 30% красных

Задание №258

В медико-генетической консультации на обследовании находится девочка, 13 лет, маленького роста, с крыловидными складками на шее, отсутствием вторичных половых признаков. При проведении цитогенетического исследования в 60% клеток обнаружено отсутствие одной из X хромосом. Ваше заключение?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	кариотип 45,х0/46, хх (60%,40%) – моносомия по X хромосоме, мозаичная
----	---	---

		форма
2)	-	кариотип 46,xx - норма
3)	-	Кариотип 45, у0 - моносомия по X хромосоме
4)	-	кариотип 45,х0/46, хх (60%,40%) – мозаичная форма, вариант нормы
5)	-	кариотип 45,х0 – моносомия по X хромосоме

Задание №259

Ген черной окраски крупного рогатого скота доминирует над геном красной окраски. Какое потомство можно ожидать от скрещивания гетерозиготных особей крупного рогатого скота?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	75 % черных, 25% красных
2)	-	50% черных, 50% красных
3)	-	100 % красных
4)	-	25% черных, 75% красных
5)	-	100 % черных

Задание №260

У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемой, рецессивен по отношению к гену нормального слуха.

Какое потомство можно ожидать от брака гетерозиготных родителей?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	25% с нормальным слухом, 75 % с глухонемой
2)	-	50% с нормальным слухом, 50 % с глухонемой
3)	-	75% с нормальным слухом, 25 % с глухонемой
4)	-	100 % с глухонемой
5)	-	100 % с нормальным слухом

Задание №261

В медико-генетической консультации на обследовании находится девочка, 17 лет,

высокого роста, с большими кистями и стопами, отсутствием менструации, психосексуальное поведение - женское. По результатам УЗИ - аплазия матки. При проведении цитогенетического исследования - кариотип мужской. Ваше заключение?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	кариотип 46,ху – тестикулярная феминизация
2)	-	кариотип 45,х0 – моносомия по X хромосоме
3)	-	кариотип 46,ху- норма для данной пациентки
4)	-	кариотип 46,ху – провести операцию по изменению пола
5)	-	кариотип 45,х0 – моносомия по У хромосоме

Задание №262

У человека ген, вызывающий одну из форм наследственной глухонемоты (а), рецессивен по отношению к гену нормального слуха (А). От брака глухонемой женщины с нормальным мужчиной родился глухонемой ребенок. Определите генотипы родителей

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	мать аа, отец Аа
2)	-	мать Аа, отец Аа
3)	-	мать аа, отец аа
4)	-	мать АА, отец аа
5)	-	мать аа, отец АА

Задание №263

У родителей со II группой крови родился сын с I группой крови и гемофилик. Оба родителя не страдают этой болезнью. Определите вероятность рождения второго ребенка здоровым и возможные группы крови его. Гемофилия наследуется как рецессивный, сцепленный с X-хромосомой признак.

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	75 %, I или II
2)	-	50 %, II
3)	-	25%, I или II
4)	-	100 %, I

5)	-	25%, II или III
----	---	-----------------

Задание №264

Мать со II группой крови имеет ребенка с I группой крови. Установите возможные группы крови отца

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	I, II, III
2)	-	IV
3)	-	I
4)	-	III
5)	-	II

Задание №265

У матери I (O), группа крови, у отца - IV (AB). Могут ли дети унаследовать группу крови одного из своих родителей?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	не могут
2)	-	I или IV
3)	-	могут
4)	-	IV
5)	-	I

Задание №266

У мальчика I группа крови, а у его сестры IV. Определите группы крови их родителей?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	II и III
2)	-	I и IV
3)	-	II и IV
4)	-	III и IV

5)	-	I и II
----	---	--------

Задание №267

Определите вероятность различных групп крови у детей, родившихся в браке, в котором один из родителей имеет группу крови IV (AB), а другой - группу I - (00)

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	II и III (50%: 50%)
2)	-	I и IV (50%: 50%)
3)	-	II и III (25%: 75%)
4)	-	II и IV (25%: 75%)
5)	-	I и II (50%: 50%)

Задание №268

Определите фенотипы людей (группы крови системы ABO) при следующих генотипах: HH IAi, Hh IBIB, Nhii, HH IAIB, hhIAIA, hhIAIB, hhi

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	II (A), III (B), I (0), IV(AB), I (0), I (0)
2)	-	III (B), I (0), II (A), I (0), I (0), IV(AB)
3)	-	II (A), III (B), I(0), I (0), I (0), IV(AB)
4)	-	IV(AB), I (0), I(0), I (0), II (A), III (B)
5)	-	I (0), I (0), II (A), III (B), IV(AB), I (0)

Задание №269

Черная масть крупного рогатого скота доминирует над рыжей, а белоголовость над сплошной окраской головы.

Какое потомство можно получить от скрещивания гетерозиготного черного быка со сплошной окраской головы с рыжей белоголовой коровой, если последняя гетерозиготна по белоголовости? Гены обоих признаков находятся в разных хромосомах

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	25% рыжие белоголовые, 25% черные белоголовые, 25% рыжие со сплошной окраской головы, 25% черные со сплошной окраской головы
2)	-	50 % рыжие со сплошной окраской головы, 50% черные со сплошной

		окраской головы
3)	-	50% рыжие белоголовые, 50% черные белоголовые
4)	-	100 % черные белоголовые
5)	-	100% рыжие белоголовые

Задание №270

Потемнение зубов может передаваться двумя рецессивными генами, один из которых расположен в аутосомах, другой - в X-хромосоме. Какой будет риск у детей иметь темные зубы, если родители гетерозиготны по аутосомным генам и мама имеет рецессивный ген, расположенный в X- хромосоме?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	50 %
2)	-	75 %
3)	-	100 %
4)	-	0 %
5)	-	25 %

Задание №271

Генотипы групп крови: I - 00, II - AA, AO, III - BB, BO, IV - AB. В родильном доме перепутали двух мальчиков. Один из них имел I группу крови, а другой - IV. Первая пара родителей имела I (00) и II (AO) группы, а вторая - II (AO), III (BO). Определите, кто чей сын?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	Ребенок с I группой крови – вторая пара родителей; Ребенок с IV группой – первая пара родителей
2)	-	Ребенок с IV группой крови – вторая пара родителей; Ребенок с I группой – первая пара родителей
3)	-	Определить невозможно
4)	-	Каждый новорожденный может быть ребенком одной из пар
5)	-	Первая пара родителей ребенок с I группой крови, вторая пара родителей – с III

Задание №272

Какое заболевание можно предполагать у девочки низкого роста с крыловидными складками на шее, широко расставленными сосками грудных желез, с нормальным интеллектом и нормальным строением наружных половых органов? Какое обследование необходимо назначить для подтверждения диагноза?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	Синдром Шершевского-Тернера, кариотипирование, УЗИ малого таза, анализ на половые гормоны
2)	-	Синдром Нунам, кариотипирование, УЗИ малого таза, ЭХОкг
3)	-	
4)	-	Синдром Кляйнфельтера, кариотипирование, УЗИ малого таза, анализ на половые гормоны
5)	-	Истинный гермафродитизм, кариотипирование, УЗИ малого таза, анализ на половые гормоны

Задание №273

За консультацией обратилась женщина, у двоюродного сибса которой родился ребенок с муковисцидозом. У женщины уже есть трое здоровых детей. При проведении молекулярно-генетического обследования выявлено, что женщина является гетерозиготной носительницей мутации в гене муковисцидоза. Ее муж не обследовался. Какова вероятность рождения ребенка с муковисцидозом в данной семье?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	Риск минимальный
2)	-	Риск высокий
3)	-	Риск средний
4)	-	Риск выше среднего
5)	-	Нет риска

Задание №274

Врач-генетик направил девочку с задержкой полового развития на цитогенетическое исследование. При кариотипировании вами выявлено отсутствие X-хромосомы во всех клетках. Сделайте символическую запись кариотипа следующего индивидуума

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	45,x
----	---	------

2)	-	47,хху
3)	-	46,хх
4)	-	47, хо
5)	-	47,ххх

Задание №275

Вы готовите флаконы для взятия цитогенетического исследования 5 супружеским парам. Сколько флаконов и с каким раствором вы приготовите?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	10 флаконов с гепарином
2)	-	10 флаконов с уксусной кислотой
3)	-	10 флаконов с ФГА
4)	-	5 флаконов с гепарином
5)	-	20 флаконов с гепарином

Задание №276

На цитогенетическое исследование направлено 5 пациентов. Вы готовите раствор для проведения окрашивания препаратов. Какой буфер вы будете использовать при этом?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	PBS-буфер
2)	-	СЕ-буфер
3)	-	ТАЕ -буфер
4)	-	ТВЕ-буфер
5)	-	фиксатор

Задание №277

Беременная 40 лет направлена на пренатальную инвазивную диагностику. При ультразвуковом исследовании срок беременности составил 9 недель. Какие клетки вы будете использовать для кариотипирования плода?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	+	клетки ворсин хориона
2)	-	плацентарные клетки
3)	-	клетки пуповинной крови
4)	-	клетки амниотической жидкости
5)	-	клетки плода

Задание №278

Обследуется супружеская пара для определения прогноза для потомства. Кариотип супругов без патологии. Супруги и их родители долгое время проживали в экологически неблагоприятном регионе и в данный момент работают на химическом производстве. Какой из ниже перечисленных методов обследования вы предложите?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	анализ на хромосомные абберации
2)	-	молекулярно-генетический анализ на ФКУ
3)	-	кариотипирование плода
4)	-	повторить цитогенетическое исследование
5)	-	анализ на микроделеции в У-хромосоме

Задание №279

В медико-генетическую консультацию обратилась семья в связи с рождением ребенка с множественными врожденными пороками развития. При проведении цитогенетического исследования ребенка - мальчика, 2-х лет, во 40% клетках обнаружена лишняя 21 хромосома. Каково будет ваше заключение?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	синдром Дауна, мозаичная форма
2)	-	Это вариант нормы
3)	-	синдром Орбели
4)	-	синдром Патау
5)	-	синдром Дауна, простая трисомная форма

Задание №280

Обследуется пробанд с мужским фенотипом по поводу бесплодного брака. Из слизистой оболочки щеки у него взят анализ на половой хроматин. При каком уровне содержания хроматина вы будете подозревать патологию?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	60%
2)	-	2,5%
3)	-	0,5%
4)	-	1%
5)	-	10%

Задание №281

Определите, какое число телец полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных ядер людей со следующими кариотипам: 48, XXXX

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	3 тельце Барра
2)	-	1 тельце Барра
3)	-	2 тельце Барра
4)	-	0 телец Барра
5)	-	1,5 тельце Барра

Задание №282

Определите, какое число телец полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных ядер людей со следующими кариотипам: 49, XXXXX

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	4 тельце Барра
2)	-	3 тельце Барра
3)	-	2 тельце Барра

4)	-	1 тельце Барра
5)	-	2,5 тельце Барра

Задание №283

Расшифруйте следующие условное обозначение: 4p13,

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	4 хромосома, короткое плечо, район 1, сегмент 3
2)	-	13 хромосома, длинное плечо, район 1, сегмент 3
3)	-	13 хромосома, короткое плечо, район 2, сегмент 3
4)	-	13 хромосома, короткое плечо, район 1, сегмент 3
5)	-	4 хромосома, длинное плечо, район 1, сегмент 3

Задание №284

Расшифруйте следующие условное обозначение: 9q29

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	9 хромосома, короткое плечо, район 2, сегмент 9
2)	-	9 хромосома, длинное плечо, район 2, сегмент 9
3)	-	9 хромосома, короткое плечо, район 2, сегмент 2
4)	-	9 хромосома, короткое плечо, район 2, сегмент 29
5)	-	9 хромосома, длинное плечо, район 2, сегмент 29

Задание №285

При проведении цитогенетического анализа пяти пациентам вы получили пять результатов. Какой из них вы оцените как патологичный?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	делеция короткого плеча 5 хромосомы
2)	-	все кариотипы нормальные

3)	-	46,ху
4)	-	спутничная хромосома
5)	-	46, ху, qh

Задание №286

Вы проводите анализ на биохимические маркеры хромосомной патологии второго триместра беременной в 16-17 недель. В сыворотке крови беременной женщины резко снижено содержание АФП, тогда как уровень хорионического гонадотропина повышен. Какое предварительное заключение о возможной патологии плода вы можете сделать?

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	болезнь Дауна
2)	-	дефекты невральной трубки плода
3)	-	анализы в норме
4)	-	синдром Эдварса
5)	-	имеется акушерская патология

Задание №287

Обследуется девочка с подозрением на синдром Патау. При анализе кариотипа вы выявили трисомию по 13 хромосоме. Сделайте символическую запись кариотипа следующего индивидуума

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	47, хх,13+
2)	-	47, ху,13+
3)	-	47, хх,13-
4)	-	46, хх,13+
5)	-	47, хх,13-

Задание №288

На цитогенетическое исследование направлен мальчик с подозрением на синдром Эдвардса. При анализе кариотипа вы выявили трисомию по 18 хромосоме. Сделайте

символическую запись кариотипа мальчика		
Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	+	47,xy,18+
2)	-	47,xy,18-
3)	-	47,xx,18+
4)	-	47,xx,18-
5)	-	46,xx,18+

Задание №289

На цитогенетическое исследование направлен мальчик с подозрением на синдром Дауна. При анализе кариотипа вы выявили трисомию по 21 хромосоме. Сделайте символическую запись кариотипа мальчика

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	+	47,xy,21+
2)	-	47,xx,21+
3)	-	47,xy,21-
4)	-	46,xy,21+
5)	-	46,xy,21-

Задание №290

Обследуется мальчик 13 лет. При осмотре выявлены гинекомастия, высокий рост и гипоплазия половых органов. При кариотипировании вы выявили трисомию по X хромосоме. У-хромосома также присутствует во всех клетках. Сделайте символическую запись кариотипа мальчика

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:		
1)	+	47,хху
2)	-	48,хххх
3)	-	47,xy,+21
4)	-	47,ххх

5)	-	46, ху
----	---	--------

Задание №291

Сибсы - это:

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	братья и сестры пробанда
2)	-	дяди пробанда
3)	-	тети пробанда
4)	-	дети пробанда
5)	-	родители пробанда

Задание №292

Классификация генных болезней возможна на основе

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	типа наследования
2)	-	степени выраженности симптомов
3)	-	возраста начала заболевания
4)	-	характер течения заболевания
5)	-	пола заболевших

Задание №293

Генные болезни обусловлены

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	мутацией одного гена
2)	-	мутацией двух и более генов
3)	-	потерей двух и более генов
4)	-	мутацией множества генов
5)	-	потерей части хромосомного материала

Задание №294

Какие виды хромосомных аномалий не встречаются у живорожденных

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	моносомия по аутосомам
2)	-	трисоммия по половым хромосомам
3)	-	трисомии по У-хромосоме
4)	-	моносомия по Х-хромосоме
5)	-	трисомии по аутосомам

Задание №295

Определите, какое число тельц полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных ядер людей со следующими кариотипам: 46, XX

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	1 тельце Барра
2)	-	0 тельце Барра
3)	-	0,5 тельце Барра
4)	-	2 тельце Барра
5)	-	1,5 тельце Барра

Задание №296

Определите, какое число тельц полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных ядер людей со следующими кариотипам: 46, XY

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	0 тельце Барра
2)	-	1,5 тельце Барра
3)	-	2 тельце Барра
4)	-	1 тельце Барра
5)	-	0,5 тельце Барра

Задание №297

Определите, какое число телец полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных ядер людей со следующими кариотипам: 47, XXУ

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	1 тельце Барра
2)	-	1,5 тельце Барра
3)	-	2 тельце Барра
4)	-	0 тельце Барра
5)	-	0,5 тельце Барра

Задание №298

Определите, какое число телец полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных ядер людей со следующими кариотипам: 48, XXXУ

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	2 тельце Барра
2)	-	0,5 тельце Барра
3)	-	0 тельце Барра
4)	-	1,5 тельце Барра
5)	-	1 тельце Барра

Задание №299

Определите, какое число телец полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных ядер людей со следующими кариотипам: 45, X

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	0 тельце Барра
2)	-	2 тельце Барра
3)	-	0,5 тельце Барра
4)	-	1,5 тельце Барра
5)	-	1 тельце Барра

Задание №300

Определите, какое число тельц полового хроматина можно обнаружить в большинстве интерфазных ядер людей со следующими кариотипам: 47, XXX

Выберите несколько из 5 вариантов ответа:

1)	+	2 тельце Барра
2)	-	1 тельце Барра
3)	-	1,5 тельце Барра
4)	-	0,5 тельце Барра
5)	-	2 тельце Барра

КОМПЛЕКТ СИТУАЦИОННЫХ ЗАДАЧ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Приложение 2.

Задача №1.

В медико-генетическую консультацию по направлению акушера-гинеколога обратилась женщина 26 лет для уточнения диагноза по поводу невынашивания беременностей. Из акушерского анамнеза известно, что две беременности закончились самопроизвольным прерыванием на сроке 7-8 недель. Из семейного анамнеза известно, что родная сестра обратившейся, после одного самопроизвольного выкидыша в сроке 7 недель, родила недоношенного ребёнка с множественными пороками развития, который умер на 2-ой день жизни. Родословная со стороны мужа обратившейся – без особенностей. Объективно: правильного телосложения, пониженного питания, без фенотипических дизморфий; гинекологический статус – здорова.

Вопрос №1: Какие клинические данные необходимы для уточнения диагноза?

Вопрос №2: Какое специализированное генетическое обследование необходимо провести обратившейся?

Вопрос №3: Есть ли необходимость в проведении такого же обследования родственникам обратившейся? Если да, то кому; если нет, то почему?

Вопрос №4: Тактика ведения в зависимости от результатов обследования.

Вопрос №5: Прогноз потомства для обратившейся.

Ответ №1: Необходимо провести тщательное обследование пациентки в кабинете по невынашиванию (гормональный статус, иммунологические исследования и т.д.).

Ответ №2: Из генетических исследований необходимо провести цитогенетическое обследование супругам.

Ответ №3: Необходимо провести цитогенетическое обследование в семье сестры пробанда, так как множественные пороки развития у ребёнка и выкидыши малых сроков могут быть обусловлены хромосомной патологией.

Ответ №4: Если у пробанда выявляется сбалансированная транслокация, то при последующих беременностях необходимо проводить пренатальную диагностику.

Ответ №5: При наличии транслокации риск для потомства следует отнести к высокому генетическому риску, при нормальном кариотипе и невыявленных гинекологических отклонениях риск относят к среднему генетическому риску (при наличии двух выкидышей).

Задача №2.

К генетику обратилась мать 15-летнего мальчика с жалобами на задержку полового развития сына. Из анамнеза известно, что ребёнок от 1 беременности, срочных родов. Раннее развитие – без особенностей, прививки – по возрасту. С 6 лет отмечались некоторые особенности в поведении (аутистические черты). В настоящее время учится в 9 классе общеобразовательной школы, успевает на 3, 4. По характеру замкнутый, друзей не имеет. Объективно: рост – 176 см, масса 82 кг, евнухоидное телосложение, отложение жира по «женскому типу», высокая талия, гинекомастия, скудное оволосение на лобке, в подмышечных впадинах, отсутствуют волосы над верхней губой. Голос высокий. Пальпаторно определяется некоторая гипоплазия яичек. Семейный анамнез без особенностей, есть здоровый сибс 5 лет.

Вопрос №1: Предположительный диагноз.

Вопрос №2: Какие дополнительные методы обследования можно назначить для уточнения диагноза?

Вопрос №3: Какими генетическими методами необходимо подтвердить диагноз?

Вопрос №4: Каков прогноз репродукции для пробанда?

Вопрос №5: Каков риск по данной патологии для потомства здорового сибса?

Ответ № 1: Синдром Клайнфельтера.

Ответ № 2: Необходимо провести исследование гормонального статуса, сделать спермограмму.

Ответ № 3: Необходимо цитогенетическое обследование пробанду.

Ответ № 4: Прогноз репродукции неблагоприятный, больные бесплодны.

Ответ № 5: У здорового сибса с нормальным кариотипом прогноз потомства благоприятный.

Задача №3.

К детскому гинекологу-эндокринологу направлена девочка 16 лет с жалобами на отставание в половом развитии, аменорею. При осмотре: рост 138 см, правильного телосложения, нормального питания, широкая грудная клетка, короткая шея, лимфатический отек правой кисти, отсутствуют вторичные половые признаки (молочные железы не развиты, пушковые волосы в подмышечных впадинах и на лобке). Гинекологический статус: наружные половые органы сформированы правильно по женскому типу, матка гипоплазирована, яичники – в виде соединительнотканых тяжей.

Вопрос №1:Предположительный диагноз.

Вопрос №2:Какие лабораторные исследования необходимо провести девочке?

Вопрос №3:Какие генетические методы подтвердят диагноз?

Вопрос №4:Репродуктивный прогноз для пробанда?

Вопрос №5 :Какие виды коррекции можно порекомендовать в данном случае?

Ответ № 1:Синдром Шерешевского-Тернера.

Ответ № 2:Исследование гормонального статуса, R-грамма области турецкого седла, R-грамма кистей рук (определение костного возраста).

Ответ № 3:Для подтверждения диагноза необходимо цитогенетическое обследование.

Ответ № 4:Репродуктивный прогноз неблагоприятный, больные бесплодны.

Ответ № 5:Можно порекомендовать по возможности гормональную коррекцию – помочь девочке подрасти, частично сформировать вторичные половые признаки.

Задача №4

В медико-генетическую консультацию обратилась супружеская пара с целью прогноза потомства в связи с патологией у первого ребёнка. Ребёнок от 1-ой беременности. На 8 неделе была «аллергическая реакция» в виде кожных высыпаний на лице, туловище и конечностях, незначительными катаральными явлениями, которые без лечения прошли в течение недели. Роды были срочные, самопроизвольные, без патологии. Раннее развитие ребенка – с отставанием. В 1,5 года диагностирована тугоухость. Диагноз– отставание в психоречевом развитии, врожденная катаракта, нейросенсорная тугоухость, врожденный

порок сердца, незаращение Боталлова протока. Ребёнок правильного телосложения, выраженных дизморфий не выявлено.

Вопрос №1: Вирусы каких детских инфекций могут обладать выраженным тератогенным эффектом?

Вопрос №2: Какие сроки беременности являются наиболее опасными в связи с возможным развитием врожденных пороков?

Вопрос №3: С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?

Вопрос №4: К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с фетальным краснушным синдромом?

Вопрос №5: Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку?

Ответ №1: Наиболее выраженным тератогенным эффектом обладает вирус краснухи.

Ответ №2: Наиболее опасным по развитию врожденных пороков является первый триместр беременности.

Ответ №3: Врожденные пороки развития следует дифференцировать с хромосомными и моногенными нарушениями.

Ответ №4: Риск повтора следует отнести к категории низкого генетического риска, так как у женщины формируется стойкий иммунитет к краснухе.

Ответ №5: Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследование.

Задача №5

Пациентка В., 13 лет. Жалобы на боли в области центрального участка нижней челюсти и моляров, усиливающиеся при смыкании зубов. За стоматологической помощью не обращалась. Объективный статус: Десневой край в области центральный резцов и первых моляров резко гиперемирован и отечен, пальпация болезненна. Пародонтальные карманы глубиной до 5 мм с гнойным экссудатом. Подвижность зубов I-II степени. Перкуссия 41, 31 зубов слегка болезненная. Преддверие полости рта – мелкое (глубина 1,0 см), уздечка

нижней губы – короткая, сильная, при движении губы десневые сосочки отслаиваются. На ортопантомограмме – остопароз костной ткани, костные карманы в области первых моляров до 3 мм, расширение периодонтальной щели в области 5 сегмента, отсутствие вершин межзубных промежутков. Выявлен первичный дефект нейтрофилов.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №2: К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?

Вопрос №3: На основании чего данную стоматологическую патологию можно отнести в группу наследственных заболеваний?

Вопрос №4: Что может свидетельствовать о природе данной патологии?

Вопрос №5: Что является специфическим маркером данной патологии?

Ответ №1: Ювенильный быстро прогрессирующий пародонтит.

Ответ №2: Ювенильный быстро прогрессирующий пародонтит следует относить к мультифакториальному нарушению.

Ответ №3: Ювенильный быстро прогрессирующий пародонтит можно отнести к мультифакториальным заболеваниям на основании генеалогических данных, биохимических и иммунологических показателей (первичный дефект нейтрофилов).

Ответ №4: О мультифакториальной природе ювенильного пародонтита свидетельствует то, что заболевание чаще возникает у женщин, чем у мужчин, заболевание возникает чаще у детей больных, чем у их внуков, повторный риск для 2 ребенка выше, когда больны оба родителя.

Ответ №5: Специфическим маркером данной патологии является первичный дефект нейтрофилов.

Задача №6

Больной К., 9 лет. Со слов матери беременность протекала с тяжелым ранним токсикозом – мама была неоднократно госпитализирована, с назначением соответствующей инвазивной терапии. Ребенок от 1 беременности, родился в срок. В анамнезе – наличие эндокринных заболеваний ребенка с периода новорожденности. Жалобы на косметический недостаток. Объективный статус: на 16, 12, 11, 21, 22, 26, 46, 42, 41, 31, 32,

36 выявлены белые пятна с четкими границами. Белые пятна располагаются на 12, 11, 21, 22, 42, 41, 31, 32 на уровне середины коронок, на 16, 26, 36, 46 – на буграх.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №2: Какие сроки беременности являются наиболее опасными при развитии данной патологии?

Вопрос №3: К каким наследственным болезням следует относить данную патологию?

Вопрос №4: К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с данной патологией?

Вопрос №5: Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку с целью профилактики возникновения этой же патологии у следующих детей?

Ответ №1: Системная гипоплазия эмали.

Ответ №2: Наиболее опасным по развитию врожденных пороков развития у плода является первый триместр беременности.

Ответ №3: Указанное стоматологическое заболевание следует относить к мультифакториальной патологии.

Ответ №4: Риск повтора следует отнести к категории высокого генетического риска – не исключено наличие эндокринных заболеваний с периода новорожденности у последующих детей.

Ответ №5: Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследование.

Задача №7

Пациентка В., 8 лет. Ребенок от первой беременности в возрасте 41 год. Ребенок родился раньше срока путем кесарева сечения. В анамнезе – рахит и диспепсия на 1-м году жизни. Диагностирован синдром умственной отсталости с ломкой х-хромосом. Объективный статус: на вестибулярной поверхности 12, 11, 21, 22 зубов выявлены чашеобразные дефекты в пределах эмали диаметром около 2 мм. Дефекты расположены на середине коронок: форма, размеры на симметричных зубах идентичны. Ребенок скрежет зубами во сне, определяется укорочение нижней трети лица, напряжение круговой мышцы рта. При

смыкании зубов определяется уменьшенные размеры верхней челюсти (недоразвитие).

Вопрос №1: Поставьте правильные диагнозы терапевтической патологии.

Вопрос №2: Поставьте правильный диагноз ортодонтической патологии.

Вопрос №3: В каких возрастных интервалах существенно повышается риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями?

Вопрос №4: Диагностированный синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосом подтверждается на основании каких исследований?

Вопрос №5: К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с данной патологией?

Вопрос №6: Как клинически проявляются хромосомные болезни?

Ответ №1: Системная гипоплазия эмали. Бруксизм.

Ответ №2: Микрогнатия.

Ответ №3: Существенно повышается риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями в возрасте 35-40 лет.

Ответ №4: Диагностированный синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосом подтверждается на основании молекулярно-генетического анализа.

Ответ №5: Риск повтора следует отнести к категории высокого генетического риска.

Ответ №6: Хромосомные болезни клинически проявляются множественными признаками дизморфогенеза, врожденными пороками развития, отставанием в умственном развитии.

Задача №8

Пациентка В., 12 лет. Ребенок от 1 беременности. Со слов матери – первый триместр беременности протекал с тяжелыми осложнениями в виде гистозов, на фоне приема противосудорожных препаратов.

Обратилась с целью санации полости рта. Объективный статус: В пределах твердого неба имеется врожденный дефект тканей, который распространяется до резцового отверстия. Коронки всех зубов имеют малые размеры. Диастемы, тремы. Все зубы нормально

сформированы – каналы зубов и состояние верхушечных отверстий соответствуют возрастной норме.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз хирургической патологии.

Вопрос №2: Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №3: С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?

Вопрос №4: Какие сроки беременности являются наиболее опасными в связи с формированием пороков развития плода в связи с воздействием внешних факторов?

Вопрос №5: Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку?

Ответ №1: Врожденная расщелина твердого неба.

Ответ №2: Микроденция генерализованная.

Ответ №3: Врожденные пороки развития у плода следует дифференцировать с хромосомными и моногенными нарушениями.

Ответ №4: Наиболее опасным периодом в отношении врожденных пороков развития у плода является первый триместр беременности.

Ответ №5: Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследование.

Задача №9

Пациентка 7 лет, обратилась с целью санации полости рта. Со слов матери, в начале беременности она работала в цехе с «летучими соединениями», т.к. не знала о своей беременности. Ребенок родился недоношенным. Из анамнеза выяснено, что ребенок отставал в развитии. На сегодняшний день учиться в школе для детей с девиантным поведением.

Объективный статус: Отмечается уплощение основания носа, рот полуоткрыт. Со слов родителей, ребенок спит с открытым ртом. В пределах мягкого и твердого неба имеется врожденный дефект тканей, который распространяется до резцового отверстия. Микрофтальмия.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз хирургической патологии.

Вопрос №2: С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?

Вопрос №3: Укажите классификации врожденных пороков развития?

Вопрос №4: Какова частота наследственных и врожденных заболеваний среди новорожденных?

Вопрос №5: В каком периоде могут возникнуть врожденные пороки развития в результате действия тератогенных факторов?

Ответ №1: Врожденная расщелина твердого и мягкого неба, микрофтальмия.

Ответ №2: Врожденные пороки развития у плода следует дифференцировать с хромосомными и моногенными нарушениями.

Ответ №3: Врожденные пороки развития классифицируются как изолированные и системные.

Ответ №4: Частота наследственных и врожденных заболеваний среди новорожденных составляет 5-5,5%.

Ответ №5: Врожденные пороки могут возникнуть в эмбриональном и плодном периодах.

Задача №10

Пациент З., 13 лет. Ребенок от первой беременности (в 25 лет), которая протекала без осложнений, ребенок родился в срок с массой 3600 и ростом 53 см. Родители предъявляют жалобы на изменение цвета постоянных зубов. В анамнезе у бабушки и матери имеются идентичные поражения. На диспансерном учете у специалистов ребенок не состоит. В результате медико-генетического консультирования установлен аутосомно-доминантный тип наследования. Объективный статус: Определяется повышенная стираемость окклюзионной поверхности всех зубов. Зубы коричнево-голубого оттенка. Форма зубов – луковичеобразная. На ортопантограмме выявлена прогрессирующая кальцификация (облитерация) полости зуба и корневых каналов, узкие корни и каналы, отсутствие пульповых камер. Отмечается искривление и истончение корней зубов.

Вопрос №1: Поставьте правильный диагноз терапевтической патологии.

Вопрос №2: Что означает термин «Аутосомно-доминантный тип наследования»?

Вопрос №3: Как часто встречается указанное заболевание в популяции?

Вопрос №4: Что свойственно наследственной патологии?

Вопрос №5: С мутацией какого гена связана данная патология?

Ответ №1: Несовершенный дентиногенез.

Ответ №2: «Аутосомно-доминантный тип наследования» означает гетерозиготное носительство мутации. При этом мальчики и девочки поражаются одинаково.

Ответ №3: Это относительно частое заболевание, с частотой 1:8000 человек.

Ответ №4: Наследственной патологии свойственна ранняя манифестация клинических проявлений, прогрессирующее течение и резистентность к терапии

Ответ №5: Данная патология связана с мутацией в дентинсиалопротеиновом

КОМПЛЕКТ ВОПРОСОВ ДЛ Я ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Приложение 3.

1. Содержание предмета генетики. Цели и задачи общей и медицинской генетики. Перспективы развития и значение генетики для медицины. Роль отечественных ученых.
2. Закономерности наследования признаков. Первый и второй закон Менделя. Правило «чистоты гамет», его цитологические основы. Особенности гибридологического метода.
3. Дигибридное и полигибридное скрещивания. Третий закон Менделя. Математические формулы расщепления. Цитологические основы независимого комбинирования признаков. Менделирующие признаки у человека.
4. Анализирующее и возвратное скрещивание, его значение для генетического анализа.
5. Аллельные гены. Множественный аллелизм, его происхождение. Примеры множественных аллелей у человека: наследование групп крови системы АВО (Н).

6. Генотип и фенотип. Определение и классификация фенотипических признаков. Взаимодействие аллельных генов в системе генотипа (полное и неполное доминирование, кодоминирование и сверхдоминирование). Свойства генов (специфичность, дискретность действия, стабильность, наличие аллельных состояний и др.).
7. Генотип как система взаимодействующих генов. Взаимодействие неаллельных свободно комбинирующихся генов. Комплементарность и эпистаз. Молекулярный механизм рецессивного эпистаза (наследование «бомбейской» группы крови).
8. Моногенное и полигенное наследование. Полимерия, ее формы. Примеры полигенных признаков у человека и закономерности их наследования (генетические схемы).
9. Клеточные механизмы генетических процессов. Хромосомы – материальные основы наследственности. Морфология метафазных хромосом, их химический состав. Типы метафазных хромосом.
10. Нуклеосомная организация эукариотических хромосом. Уровни компактизации хроматина. Особенности строения нуклеоида у прокариот.
11. Эухроматин и гетерохроматин, особенности строения, расположения в хромосоме и функции. Половой хроматин, его природа. Эффект Лайон.
12. Клеточный цикл и его этапы. Место митоза и интерфазы (фазы G₁, S, G₂) в клеточном цикле и их продолжительность. Стадии митоза и особенности поведения хромосом. Типы митоза (симметричный, ассиметричный митоз с задержкой цитокенеза, амитоз, эндомитоз). Биологическое значение митоза. Регуляция клеточного цикла.
13. Мейоз как цитологическая основа образования половых клеток. Стадии мейоза, механизм редукции числа хромосом. Причины образования новых комбинаций генов в результате мейоза. Биологическое значение мейоза.
14. Генетика пола. Основные типы детерминации пола. Хромосомная детерминация пола.

15. Хромосомные и молекулярно-генетические механизмы детерминации пола у дрозофилы. Гинандроморфизм. Балансовая теория К. Бриджеса. Гены, изменяющие пол.
16. Хромосомные и молекулярно-генетические основы первичной детерминации пола у человека. Роль Y хромосомы и аутосомных генов в детерминации пола у человека. Основные этапы становления пола у человека.
17. Аутосомное и сцепленное с полом наследование, его закономерности. Голландрический тип наследования. Зависимые от пола и ограниченные полом признаки. Критерии и примеры.
18. Сцепленное наследование. Значение работ Т. Моргана в изучении сцепленного наследования. Особенности наследования при сцеплении. Формы сцепления генов. Положения хромосомной теории наследственности.
19. Кроссинговер. Значение анализирующего скрещивания при изучении кроссинговера. Доказательство линейного расположения генов в хромосомах. Множественный кроссинговер. Интерференция.
20. Генетическое картирование. Генетические и цитологические карты, их сравнение. Митотические кроссинговер, неравный кроссинговер, их использование в генетическом картировании. Факторы, влияющие на кроссинговер.
21. Молекулярные основы кроссинговера. Гомологичная, сайт-специфическая и случайная рекомбинация. Генная конверсия.
22. Молекулярная структура генетического материала. Строение и свойства нуклеиновых кислот, их роль в передаче, хранении и воспроизведении наследственной информации (правила Чаргаффа, работы Ф. Крика и Д. Уотсона).
23. Принцип кодирования и реализации генетической информации в клетке. Первые представления о генетическом коде, расшифровка кода. Свойства генетического кода их биологический смысл.
24. Репликация ДНК и хромосом. Доказательства полуконсервативного способа репликации ДНК. Типы репликации геномов. Ферменты репликации, точность репликации.

25. Полирепликонная репликация линейных молекул ДНК. Особенности репликации комплементарных цепей ДНК. Элонгация цепей ДНК. Асинхронность репликации ДНК в хромосомах. Регуляция синтеза ДНК.
26. Репарация ДНК. Типы повреждений ДНК, удаляемые репарационными системами. Эффективность репарационных систем. Прямая и эксцизионная репарация ДНК. Пострепликативная репарация. Нарушение системы репарации, как причина различных заболеваний.
27. Реализация генетической информации в клетке. Транскрипция ДНК. Процессинг у эукариот, его этапы и значение. Процесс созревания пре-мРНК, пре-тРНК и пре-рРНК. Трансляция м-РНК.
28. Этапы реализации генетической информации у человека, их краткая характеристика. Понятие альтернативного сплайсинга.
29. Структура и функция гена. Изменение понятия «ген» в историческом аспекте (представления школы Т. Моргана о строении и функции гена, формирование современных представлений о структуре гена, работы Серебровского, Бидла и Татума, С. Бензера). Функциональный тест на аллелизм цис-транс-тест.
30. Особенности молекулярного строения генов человека. Классификация генов человека.
31. Гены, кодирующие белки. Структурные и регуляторные гены. Мозаичность строения уникальных генов у эукариот. Однокопийные и мультигенные семейства генов эукариот (актиновые, глобиновые, гистоновые гены). Псевдогены и онкогены. Гены РНК (тРНК, рРНК, мРНК).
32. Особенности молекулярной структуры генома прокариот и эукариот. Избыточная ДНК. Фракции ДНК в геноме эукариот: уникальные, умеренные и высокоповторяющиеся последовательности. Особенности вирусных геномов. Реализация генетической информации у РНК, содержащих вирусов.
33. Регуляция действия генов. Уровни регуляции экспрессии генов: претранскрипционный, транскрипционный, трансляционный и посттрансляционный. Модель оперона Ф. Жакоба и Ж. Моно. Индуцируемые и репрессируемые опероны. Лактозный и триптофановый опероны.

34. Регуляция генной активности у эукариот. Регуляторные элементы в структуре ДНК (промоторы, энхансеры, сайленсеры и др.). Тканеспецифическая регуляция активности генов. Неспецифическая регуляция активности генов на генном, хромосомном и геномном уровнях. Регуляция на уровне репликации. Амплификация генов.
35. Генетический аппарат клеток человека, его характеристика. Кариотип человека, его характеристика. Методы изучения (классические и современные).
36. Ненаследственная изменчивость. Модификационная изменчивость. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции генотипа. Морфозы. Понятие о фенкопиях.
37. Наследственная изменчивость. Комбинативная изменчивость, механизм возникновения. Значения для эволюции и медицины.
38. Мутационная изменчивость. Классификация мутаций по уровням организации живого. Характеристика мутаций на популяционном уровне. Примеры у человека.
39. Генные мутации. Классификация по Г. Мюллеру. Типы генных мутаций и молекулярные механизмы их возникновения. Обратные мутации и супрессоры.
40. Схема записи мутаций в генах человека. Понятие о мажорной мутации и мутации *de novo*.
41. Геномные мутации (гаплоидия, полиплоидия, анеуплоидия), механизм их возникновения. Автополиплоидия и аллополиплоидия. Роль полиплоидии в эволюции, селекции. Медицинское значение геномных мутаций.
42. Типы хромосомных мутаций (аббераций), механизм их возникновения. Генетические и цитогенетические эффекты хромосомных перестроек. Значение для медицины и эволюции.
43. Спонтанный мутагенез, общие закономерности. Факторы, влияющие на спонтанный мутационный процесс. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости.

44. Мобильные генетические элементы (МГЭ). Транспозоны и ретротранспозоны и их роль в возникновении спонтанных мутаций. Общие свойства МГЭ. Механизмы перемещения МГЭ.
45. Индуцированный мутагенез, виды, общие закономерности. Классификация мутагенов и краткая характеристика.
46. Химический мутагенез, классификация химических мутагенов.
47. Радиационный мутагенез, его закономерности.
48. Антимутагенез: определение и биологическое значение. Классификация и примеры антимутагенов. Антимутационные барьеры эукариот. Проблемы защиты генофонда человека. Генетический груз популяций человека. Примеры. Генетический мониторинг человеческих популяций.
49. Эпигенетика: понятие, механизмы. Значение эпигенетических нарушений для медицины.
50. Особенности цитоплазматической наследственности. Материнский эффект цитоплазмы. Митохондриальная наследственность. Характеристика митохондриальных генов. Митохондриальная ДНК человека. Гипотезы происхождения митохондрий.

КОМПЛЕКТ БИЛЕТОВ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ ПРОМЕЖУТОЧНОЙ АТТЕСТАЦИИ

Приложение 4

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

Специальность
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика
Форма обучения – очная

Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)
Билет №1

1. Содержание предмета генетики. Цели и задачи общей и медицинской генетики. Перспективы развития и значение генетики для медицины. Роль отечественных ученых.
2. Антимутагенез: определение и биологическое значение. Классификация и примеры антимутагенов. Антимутационные барьеры эукариот. Проблемы защиты генофонда человека. Генетический груз популяций человека. Примеры. Генетический мониторинг человеческих популяций.

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

Специальность
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика
Форма обучения – очная

Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)

Билет №2

1. Закономерности наследования признаков. Первый и второй закон Менделя. Правило «чистоты гамет», его цитологические основы. Особенности гибридологического метода.
2. Особенности цитоплазматической наследственности. Материнский эффект цитоплазмы. Митохондриальная наследственность. Характеристика митохондриальных генов. Митохондриальная ДНК человека. Гипотезы происхождения митохондрий.

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

Специальность
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика
Форма обучения – очная

Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)

Билет № 3

1. Дигибридное и полигибридное скрещивания. Третий закон Менделя. Математические формулы расщепления. Цитологические основы независимого комбинирования признаков. Менделирующие признаки у человека.

2. Спонтанный мутагенез, общие закономерности. Факторы, влияющие на спонтанный мутационный процесс. Закон гомологических рядов наследственной изменчивости.

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

Специальность Дисциплина Лабораторная генетика
31.08.06 Лабораторная генетика Форма обучения – очная
Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)

Билет № 4

1. Генотип и фенотип. Определение и классификация фенотипических признаков. Взаимодействие аллельных генов в системе генотипа (полное и неполное доминирование, кодоминирование и сверхдоминирование). Свойства генов (специфичность, дискретность действия, стабильность, наличие аллельных состояний и др.).
2. Типы хромосомных мутаций (аббераций), механизм их возникновения. Генетические и цитогенетические эффекты хромосомных перестроек. Значение для медицины и эволюции.

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

Специальность Дисциплина Лабораторная генетика
31.08.06 Лабораторная генетика Форма обучения – очная

Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)

Билет № 5

1. Электронный подбор ДНК-зондов и проверка данных секвенирования. Организационная структура лабораторной службы. Номенклатура исследований. Техника безопасности, Санитарно-эпидемические нормативы.
 2. Основные задачи ПЦР-диагностики вирусных инфекций
-

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

Специальность
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика
Форма обучения – очная

Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)

Билет № 6

1. Анализирующее и возвратное скрещивание, его значение для генетического анализа.
 2. Гены, кодирующие белки. Структурные и регуляторные гены. Мозаичность строения уникальных генов у эукариот. Однокопийные и мультигенные семейства генов эукариот (актиновые, глобиновые, гистоновые гены). Псевдогены и онкогены. Гены РНК (тРНК, рРНК, мРНК).
-

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

Специальность
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика
Форма обучения – очная

Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)

Билет № 7

1. Аллельные гены. Множественный аллелизм, его происхождение. Примеры множественных аллелей у человека: наследование групп крови системы АВО (Н).
2. Моногенные заболевания: понятие, эпидемиология, классификация, молекулярно-генетическая характеристика. Методы диагностики.

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

Специальность
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика
Форма обучения – очная

Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)

Билет № 8

1. Генотип как система взаимодействующих генов. Взаимодействие неаллельных свободно комбинирующихся генов. Комплементарность и эпистаз. Молекулярный механизм рецессивного эпистаза (наследование «бомбейской» группы крови).
2. Особенности молекулярной структуры генома прокариот и эукариот. Избыточная ДНК. Фракции ДНК в геноме эукариот: уникальные, умеренные и высокоповторяющиеся последовательности. Особенности вирусных геномов. Реализация генетической информации у РНК, содержащих вирусов.

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

Специальность
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика
Форма обучения – очная

Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)

Билет № 9

1. Моногенное и полигенное наследование. Полимерия, ее формы. Примеры полигенных признаков у человека и закономерности их наследования (генетические схемы).
2. Генетический аппарат клеток человека, его характеристика. Кариотип человека, его характеристика. Методы изучения (классические и современные).36. Ненаследственная изменчивость. Модификационная изменчивость. Формирование признаков как результат взаимодействия генотипа и факторов среды. Норма реакции генотипа. Морфозы. Понятие о фенкопиях.

Министерство здравоохранения Российской Федерации
Федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение высшего образования
Саратовский государственный медицинский университет имени В.И. Разумовского
Министерства здравоохранения Российской Федерации
(ФГБОУ ВО Саратовский ГМУ им. В.И. Разумовского Минздрава России)

Специальность
31.08.06 Лабораторная генетика

Дисциплина Лабораторная генетика
Форма обучения – очная

Уровень подготовки кадров высшей квалификации (ординатура)

Билет №10

1. Клеточные механизмы генетических процессов. Хромосомы – материальные основы наследственности. Морфология метафазных хромосом, их химический состав. Типы метафазных хромосом.
2. Регуляция генной активности у эукариот. Регуляторные элементы в структуре ДНК (промоторы, энхансеры, сайленсеры и др.). Тканеспецифическая регуляция активности генов. Неспецифическая регуляция активности генов на генном, хромосомном и геномном уровнях. Регуляция на уровне репликации. Амплификация генов.

Методика проведения этапов промежуточной аттестации

Первым этапом промежуточной аттестации является тестирование. Выпускник проходит компьютерное тестирование в компьютерном классе отдела информационных технологий и дистанционного образования, где создан банк тестовых заданий по всем разделам дисциплины «**Лабораторная генетика**». Для проведения промежуточной аттестации в банк тестовых заданий внесено: 150 тестовых заданий по учебной дисциплине «**Лабораторная генетика**».

Вторым этапом промежуточной аттестации является проверка практических навыков и умений.

Проверка уровня и качества освоения практических навыков и умений – второй этап государственной итоговой аттестации. Проверяются навыки и умения, соответствующие квалификационным характеристикам врача лабораторной генетики. Практические навыки оцениваются в лаборатории отделений клиник СГМУ. Обучающийся демонстрирует степень освоения им алгоритма обследования пациента, способность составить план генетического обследования и трактовать полученные результаты. Практические навыки оцениваются по четырехбалльной системе. Обязательным компонентом оценки усвоения практических навыков является собеседование с преподавателем. Каждый вопрос оценивается независимо. Итоговая оценка представляет собой среднее арифметическое.

3 этап промежуточной аттестации – устное собеседование (по билету, содержащего 2 вопроса по специальности, а также решение типовой экзаменационной ситуационной задачи).