

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования "Красноярский государственный медицинский
университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого" Министерства
здравоохранения Российской Федерации



УТВЕРЖДАЮ

Проректор по УВР и МП

д.м.н., доцент

И.А. Соловьева

29" июня 2022

ФОНДЫ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ
по дисциплине
Генетика
для подготовки обучающихся
по специальности ординатуры 31.08.30 Генетика

Красноярск
2022

федеральное государственное бюджетное образовательное учреждение
высшего образования "Красноярский государственный медицинский
университет имени профессора В.Ф. Войно-Ясенецкого" Министерства
здравоохранения Российской Федерации

Институт последипломного образования

Кафедра медицинской генетики и клинической нейрофизиологии
ИПО

ФОНДЫ ОЦЕНОЧНЫХ СРЕДСТВ

по дисциплине

Генетика

Специальность ординатуры: 31.08.30 Генетика

Квалификация выпускника: врач-генетик

Рекомендован к изданию по решению ЦКМС (Протокол N 11 от
29 июня 2022 г.).

© ФГБОУ ВО КрасГМУ им. проф. В.Ф.
Войно-Ясенецкого Минздрава России,
2022

Содержание

1. Критерии оценивания
2. Тесты
3. Практические навыки
4. Ситуационные задачи

КРИТЕРИИ ОЦЕНИВАНИЯ

1. Критерии оценки для оценочного средства: Тесты

| Показатель оценки результатов обучения | Уровень сформированности компетенции | Шкала оценивания |
|---|--------------------------------------|---------------------------|
| Показатель рассчитывается в процентном соотношении верных ответов к общему числу тестовых заданий 100% -90% | Повышенный | 5 - "отлично" |
| Показатель рассчитывается в процентном соотношении верных ответов к общему числу тестовых заданий 89% -80% | Базовый | 4 - "хорошо" |
| Показатель рассчитывается в процентном соотношении верных ответов к общему числу тестовых заданий 79% -70% | Пороговый | 3 - "удовлетворительно" |
| Показатель рассчитывается в процентном соотношении верных ответов к общему числу тестовых заданий - менее 70% | -/- | 2 - "неудовлетворительно" |

2. Критерии оценки для оценочного средства: Практические навыки

| <i>Показатель оценки результатов обучения</i> | <i>Уровень сформированности компетенции</i> | <i>Шкала оценивания</i> |
|---|---|---------------------------|
| Показатель рассчитывается в процентном соотношении верных ответов к общему числу выполненных параметров 100% -90% | Повышенный | 5 - "отлично" |
| Показатель рассчитывается в процентном соотношении верных ответов к общему числу выполненных параметров 89% -80% | Базовый | 4 - "хорошо" |
| Показатель рассчитывается в процентном соотношении верных ответов к общему числу выполненных параметров 79% -70% | Пороговый | 3 - "удовлетворительно" |
| Показатель рассчитывается в процентном соотношении верных ответов к общему числу выполненных параметров - менее 70% | -/- | 2 - "неудовлетворительно" |

3. Критерии оценки для оценочного средства: Ситуационные задачи

| Показатель оценки результатов обучения | Уровень сформированности | Шкала оценивания |
|--|--------------------------|------------------|
| | сформированности | |

| | компетенции | |
|--|-------------|---------------------------|
| <p>Полно раскрыто содержание материала; материал изложен грамотно, в определенной логической последовательности; продемонстрировано системное и глубокое знание программного материала; точно используется терминология; показано умение иллюстрировать теоретические положения конкретными примерами, применять их в новой ситуации; продемонстрировано усвоение ранее изученных сопутствующих вопросов, сформированность и устойчивость компетенций, умений и навыков; продемонстрирована способность творчески применять знание теории к решению профессиональных задач; продемонстрировано знание современной учебной и научной литературы</p> | Повышенный | 5 - "отлично" |
| <p>Вопросы излагаются систематизированно и последовательно; продемонстрировано умение анализировать материал, однако не все выводы носят аргументированный и доказательный характер; продемонстрировано усвоение основной литературы; в изложении допущены небольшие пробелы, не искажившие содержание; допущены один - два недочета при освещении основного содержания, исправленные по замечанию преподавателя</p> | Базовый | 4 - "хорошо" |
| <p>Неполно или непоследовательно раскрыто содержание материала, но показано общее понимание вопроса и продемонстрированы умения, достаточные для дальнейшего усвоения материала; усвоены основные категории по рассматриваемому вопросу; имелись затруднения или допущены ошибки в определении понятий, использовании терминологии; при неполном знании теоретического материала выявлена недостаточная сформированность компетенций, умений и навыков, ординатор не может применить теорию в новой ситуации; продемонстрировано усвоение основной литературы</p> | Пороговый | 3 - "удовлетворительно" |
| <p>Не раскрыто основное содержание учебного материала; обнаружено незнание или непонимание большей или наиболее важной части учебного материала; допущены ошибки в определении понятий, при использовании терминологии, которые не исправлены после нескольких наводящих вопросов; не сформированы компетенции, умения и навыки</p> | -/- | 2 - "неудовлетворительно" |

Тесты

| № | Оценочные средства | Эталон ответа | Уровень применения | Код формируемой компетенции |
|----|---|---------------|--------------------|-----------------------------|
| 1. | <p>ЕДИНИЦА НАСЛЕДСТВЕННОСТИ, ОПРЕДЕЛЯЮЩАЯ РАЗВИТИЕ ОТДЕЛЬНОГО ПРИЗНАКА</p> <p>1) ген 2) нуклеотид 3) аллель 4) ДНК 5) генотип</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-1, УК-3 |
| 2. | <p>ДИСОМИЯ ПО МАТЕРИНСКОЙ ХРОМОСОМЕ 15 ВЕДЕТ К РАЗВИТИЮ</p> <p>1) синдрома Дауна 2) синдрома Ангельмана 3) синдрома Прадера-Вилли 4) синдрома Альпорта 5) синдрома Хатчинсона-Гилфорда</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-6, УК-1 |
| 3. | <p>МЕТОД ДИАГНОСТИКИ МИКРОДЕЛЕЦИОННЫХ СИНДРОМОВ</p> <p>1) кариотипирование 2) жидкостная цитометрия 3) FISH-диагностика 4) клинико-генеалогический анализ 5) биохимический скрининг</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |
| 4. | <p>ДЛЯ СИНДРОМА ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА ХАРАКТЕРНО</p> <p>1) высокий рост 2) специфический запах мочи 3) крыловидные складки на коже 4) депигментация кожи 5) сандалевидная щель</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 5. | <p>АМИОТРОФИЯ ШАРКО-МАРИ-ТУТА ОБУСЛОВЛЕНА ПЕРВИЧНЫМ ПОРАЖЕНИЕМ</p> <p>1) передних рогов спинного мозга 2) периферических двигательных нервов 3) мышц дистальных отделов конечностей 4) передних рогов спинного мозга и периферических двигательных нервов</p> | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|-----|---|---|--------------|-------------|
| | 5) периферических двигательных нервов и мышц дистальных отделов конечностей | | | |
| 6. | <p>ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ ХОРЕЕ ГЕНТИНГТОНА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ КАК</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) аутосомно-доминантный 2) аутосомно-рецессивный 3) рецессивный, сцепленный с полом 4) митохондриальный 5) все перечисленное | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 7. | <p>ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ ГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЮТСЯ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) мутации в одном или двух аллелях определенного гена 2) структурные перестройки хромосом 3) изменение количества хромосом 4) неблагоприятное действие средовых факторов 5) все перечисленное | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-6, УК-1 |
| 8. | <p>ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА (БОЛЕЗНИ РЕКЛИНГХАУЗЕНА) ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ КАК</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) аутосомно-доминантный 2) аутосомно-рецессивный 3) рецессивный, сцепленный с полом 4) аутосомно-доминантный и аутосомно-рецессивный 5) неверно все перечисленное | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 9. | <p>СОВОКУПНОСТЬ ГЕНОВ В ПОПУЛЯЦИИ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) ген 2) генотип 3) аллель 4) генофонд 5) частота | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 10. | <p>ПАТОГНОМОНИЧНЫЕ ПРИЗНАКИ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА 1 ТИПА</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) пятна Брушвилльда 2) пятна депигментации 3) пятна цвета «кофе с молоком» 4) деформация (асимметрия) лицевого черепа | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-6, УК-1 |

| | | | | |
|-----|--|---|--------------|-------------|
| | 5) кольцо Кайзера-Флейшера | | | |
| 11. | УВЕЛИЧЕНИЕ ЧИСЛА ПОЛНЫХ НАБОРОВ ХРОМОСОМ 1) гаплоидия 2) полиплоидия 3) гетероплоидия 4) анеуплоидия 5) диплоидия | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 12. | ФЛЕКСОРНАЯ КОНТРАКТУРА ПАЛЬЦЕВ РУК ХАРАКТЕРНА ДЛЯ 1) синдрома Дауна 2) синдрома Патау 3) синдрома Эдвардса 4) синдрома Шерешевского-Тернера 5) синдрома Клайнфельтера | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 13. | ИЗМЕНЕНИЕ КОНТУРА НОГ ПО ТИПУ «ОПРОКИНУТОЙ БУТЫЛКИ» ОБУСЛОВЛЕНО ИЗМЕНЕНИЕМ МАССЫ МЫШЦ ПРИ 1) амиотрофии Шарко-Мари-Тута 2) мышечной дистрофии Эрба 3) мышечной дистрофии Беккера-Кинера 4) амиотрофии Кугельберга-Веландер 5) дистрофической миотонии | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 14. | . ПРИЗНАКИ, НЕХАРАКТЕРНЫЕ ДЛЯ МИТОХОНДРИАЛЬНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ 1) болезнь передается только от матери 2) заболевание одинаково часто встречается у мужчин и женщин 3) больные женщины передают заболевание 50% детей; все дети больных отцов здоровы 4) дети больного отца будут здоровы 5) если больна мать, то вероятность рождения больного ребенка независимо от пола равна 100% | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-6, УК-1 |
| 15. | К НАСЛЕДСТВЕННЫМ БОЛЕЗНЯМ ОБМЕНА АМИНОКИСЛОТ ОТНОСЯТСЯ 1) Фенилкетонурия | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |

| | | | | |
|-----|---|---|--------------|-------------|
| | <p>2) Галактоземия 3) Муковисцидоз 4) Сфинголипидоз 5) Все перечисленное</p> | | | |
| 16. | <p>ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ АМИОТРОФИИ ШАРКО-МАРИ-ТУТА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ КАК 1) аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный, Y-сцепленный 2) митохондриальный, аутосомно-доминантный, аутосомно-рецессивный 3) аутосомно-рецессивный, аутосомно-доминантный, X-сцепленный 4) X-сцепленный, Y-сцепленный, митохондриальный 5) верно все перечисленное</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 17. | <p>НАРУШЕНИЯ МЕДНО-БЕЛКОВОГО ОБМЕНА БОЛЕЗНИ ВИЛЬСОНАКОНОВАЛОВА ОБУСЛОВЛЕННЫ ДЕФЕКТОМ ГЕНА НА ХРОМОСОМЕ 1) 10-й 2) 9-й 3) 13-й 4) 2-й 5) 7-й</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 18. | <p>КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА ТИПИЧНОЙ ХОРЕИ ГЕНТИНГТОНА, КРОМЕ ХОРЕИЧЕСКОГО ГИПЕРКИНЕЗА, ВКЛЮЧАЕТ 1) пластическую экстрапирамидную ригидность 2) симптом «зубчатого колеса» 3) акинезию 4) гипомимию 5) деменцию</p> | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 19. | <p>ПОЛОВЫЕ КЛЕТКИ НЕСУЩИЕ НАСЛЕДСТВЕННУЮ ИНФОРМАЦИЮ 1) гетерозиготы 2) гаметы 3) гомозиготы 4) бластомеры 5) полипотентные клетки</p> | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 20. | КАКОЙ ИЗ НУКЛЕОТИДОВ НЕ | 2 | ВК ТК | ПК-5, ПК-12 |

| | | | | |
|-----|---|---|--------------|-------------|
| | <p>ВХОДИТ В СОСТАВ ДНК</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) тимин 2) урацил 3) гуанин 4) цитозин 5) аденин | | ГИА | |
| 21. | <p>ЯВЛЕНИЕ, КОГДА НА ФОРМИРОВАНИЕ ОДНОГО ПРИЗНАКА ВЛИЯЕТ НЕСКОЛЬКО ЭКВИВАЛЕНТНЫХ ПАР ГЕНОВ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) эпистаз 2) полимерия 3) криптомерия 4) плейотропия 5) кодоминирование | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 22. | <p>ПОДБЕРИТЕ НАИБОЛЕЕ ВЕРНЫЙ ВАРИАНТ ПРИ Х-СЦЕПЛЕННОМ ЗАБОЛЕВАНИИ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Сходная клиническая картина отмечается также у двух дядей по мате-ринской линии 2) Возраст отца 50 лет 3) Возраст матери 40 лет 4) Сбалансированная транслокация 5) Сходная клиническая картина отмечается у тети по отцовской линии | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 23. | <p>ХРОМОСОМЫ С КОНЦЕВЫМ РАСПОЛОЖЕНИЕМ ЦЕНТРОМЕРЫ НАЗЫВАЮТСЯ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) метацентриками 2) акроцентриками 3) субметацентриками 4) дицентриками 5) телоцентриками | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 24. | <p>ОБЪЕКТОМ ИЗУЧЕНИЯ КЛИНИЧЕСКОЙ ГЕНЕТИКИ ЯВЛЯЮТСЯ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) больной человек 2) больной и больные родственники 3) больной и все члены его семьи, в том числе и здоровые 4) пробанд 5) носитель мутации | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 25. | <p>ИССЛЕДОВАНИЕ КАРИОТИПА ПОКАЗАНО</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) женщинам с 1 спонтанным | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |

| | | | | |
|-----|--|---|--------------|-------------|
| | <p>абортом в анамнезе</p> <p>2) родителям ребенка с простой формой трисомии 21</p> <p>3) супружеской паре с мертворождением, спонтанными абортами в анамнезе</p> <p>4) в семье с установленным случаем болезни Вильсона-Коновалова</p> <p>5) в случае медицинского аборта по желанию женщины</p> | | | |
| 26. | <p>ЭУХРОМАТИНОВЫЕ УЧАСТКИ ХРОМОСОМ СОДЕРЖАТ</p> <p>1) множественные повторы последовательностей ДНК</p> <p>2) гены</p> <p>3) нетранскрибируемые локусы</p> <p>4) регуляторные области</p> <p>5) тандемные фрагменты</p> | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 27. | <p>СОВОКУПНОСТЬ ГЕНОВ В ГАПЛОИДНОМ НАБОРЕ</p> <p>1) генотип</p> <p>2) геном</p> <p>3) генофонд</p> <p>4) кариотип</p> <p>5) хромосомы</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 28. | <p>ЛЕТАЛЬНЫЕ НАРУШЕНИЯ КАРИОТИПА</p> <p>1) моносомии по X-хромосоме</p> <p>2) трисомии по половым хромосомам</p> <p>3) нулисомии по аутосомам</p> <p>4) трисомии по аутосомам</p> <p>5) полисомии по половым хромосомам</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 29. | <p>ПРАВИЛЬНАЯ ФОРМУЛА КАРИОТИПА ПРИ СИНДРОМЕ ЭДВАРДСА</p> <p>1) 46,XY, 21+</p> <p>2) 47,XXY</p> <p>3) 47,XX, 18+</p> <p>4) 46,XX, 9p+</p> <p>5) 45,t (13/21)</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 30. | <p>КАРИОТИП ПАЦИЕНТОВ С СИНДРОМОМ ШЕРЕШЕВСКОГО-ТЕРНЕРА</p> <p>1) 45, X0</p> <p>2) 46, XX</p> <p>3) 46, XY</p> <p>4) 47, XXY</p> <p>5) 47,XX, 22+</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |

| | | | | |
|-----|--|---|--------------|-------------|
| 31. | <p>ПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ КАРИОТИПИРОВАНИЯ</p> <p>1) задержка физического и полового развития, гипогонадизм, гипогенитализм</p> <p>2) непереносимость некоторых пищевых продуктов, гемолитические кризы</p> <p>3) приобретенные деформации позвоночника и грудины, помутнение роговицы, гепатоспленомегалия</p> <p>4) прогрессивная утрата приобретенных навыков, судорожный синд-ром, спастические параличи</p> <p>5) патологическая мышечная утомляемость</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 32. | <p>ДЛЯ СИНДРОМА ДИ ДЖОРДЖИ ХАРАКТЕРНО</p> <p>1) снижение IgA</p> <p>2) снижение IgG</p> <p>3) снижение IgM</p> <p>4) лимфоцитопения</p> <p>5) гиперкальциемия</p> | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 33. | <p>СИНДРОМ ДИ ДЖОРДЖИ ПРОЯВЛЯЕТСЯ</p> <p>1) рецидивирующими гнойно-бактериальными инфекциями, атаксией</p> <p>2) рецидивирующими вирусными, грибковыми инфекциями, недостаточностью паращитовидных желез</p> <p>3) рецидивирующими грибковыми инфекциями</p> <p>4) сепсисом, ризомиелией</p> <p>5) недостаточностью паращитовидных желез, диспропорциональным высоким ростом</p> | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 34. | <p>МЕТОД ТОЧНОЙ ДИАГНОСТИКИ ХРОМОСОМНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ</p> <p>1) клинический</p> <p>2) дерматоглифический</p> <p>3) цитогенетический</p> <p>4) клиничко-генеалогический</p> <p>5) специфическая биохимическая диагностика</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|-----|---|---|--------------|-------------|
| 35. | <p>ПЯТНА БРУШВИЛЬДА ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) синдрома Дауна 2) синдрома Патау 3) синдрома Прадера-Вилли 4) синдрома Альпорта 5) синдрома Клайнфельтера | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 36. | <p>ПОЛИПЛОИДИЯ – ЭТО</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) уменьшение числа хромосом в наборе на несколько пар 2) диплоидный набор хромосом в гамете 3) увеличение числа хромосом, кратное гаплоидному набору 4) не кратное гаплоидному изменение числа хромосом 5) наличие нескольких генов | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 37. | <p>АНЕУПЛОИДИЯ НЕ ВКЛЮЧАЕТ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) увеличение хромосомного набора на целый гаплоидный набор 2) изменение числа хромосом в результате добавления одной или нескольких хромосом 3) изменение числа хромосом в результате утери одной или нескольких хромосом 4) изменение числа хромосом в результате утери или добавления одной или нескольких хромосом 5) утрата участка хромосомы | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |
| 38. | <p>АНТИМОНГОЛОИДНЫЙ РАЗРЕЗ ГЛАЗ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) увеличение расстояния между внутренними углами глазных щелей 2) опущенные наружные углы глазных щелей 3) узкая глазная щель 4) поднятые наружные углы глазных щелей 5) полулунная складка у внутреннего угла глаза | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |
| 39. | <p>АНОМАЛИИ ГЛАЗНОГО ЯБЛОКА (МИКРОФТАЛЬМИЯ И АНОФТАЛЬМ), ЦИКЛОПИЯ, ГИПОТЕЛОРИЗМ, КОЛОБОМА РАДУЖКИ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) синдрома Дауна 2) синдрома Патау 3) синдрома Эдвардса | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |

| | | | | |
|-----|--|---|--------------|------------|
| | 4) синдрома Шерешевского-Тернера 5) синдрома Клайнфельтера | | | |
| 40. | ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ТУБЕРОЗНОГО СКЛЕРОЗА 1) аутосомно-рецессивный 2) аутосомно-доминантный 3) доминантный Х-сцепленный 4) митохондриальный 5) Y-сцепленный | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |
| 41. | ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ПРИ ГЕПАТОЛЕНТИКУЛЯРНОЙ ДЕГЕНЕРАЦИИ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ КАК 1) аутосомно-доминантный 2) аутосомно-рецессивный 3) Х-сцепленный рецессивный 4) митохондриальный 5) все перечисленное | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |
| 42. | АНОМАЛИИ СТРОЕНИЯ ГОРТАНИ (СУЖЕНИЕ, МЯГКОСТЬ ХРЯЩЕЙ, УМЕНЬШЕНИЕ НАДГОРТАННИКА, ВЫРАЖЕННАЯ СКЛАДЧАТОСТЬ СЛИЗИСТОЙ ОБОЛОЧКИ) ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ 1) синдрома Дауна 2) синдрома Лежена 3) синдрома Эдвардса 4) синдрома Шерешевского- Тернера 5) синдрома Вольфа-Хиршхорна | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |
| 43. | ПРОГРЕССИРУЮЩАЯ МЫШЕЧНАЯ ДИСТРОФИЯ ЛАНДУЗИ-ДЕЖЕРИНА НАСЛЕДУЕТСЯ 1) по аутосомно-доминантному типу 2) по аутосомно-рецессивному типу 3) по Х-сцепленному рецессивному типу 4) по митохондриальному типу 5) по всем перечисленным типам | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |
| 44. | НЕЙРОФИБРОМЫ ПРИ БОЛЕЗНИ РЕКЛИНГХАУЗЕНА МОГУТ ЛОКАЛИЗОВАТЬСЯ 1) на периферических нервах 2) на корешках в спинномозговом канале | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |

| | | | | |
|-----|--|---|--------------|------------|
| | <p>3) интракраниально на черепных нервах</p> <p>4) на коже</p> <p>5) на любом из указанных участков</p> | | | |
| 45. | <p>КАРИОТИП ПРИ СИНДРОМЕ ВОЛЬФА-ХИРШХОРНА</p> <p>1) 45, X0</p> <p>2) 46, XX, 5p</p> <p>3) 46, XY, 4p</p> <p>4) 47, XX, 15p</p> <p>5) 47, XX, 22p+</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |
| 46. | <p>ЛОКАЛИЗАЦИЯ ГЕНА НАСЛЕДСТВЕННОЙ НЕЙРОПАТИИ ШАРКО-МАРИТУТА 1X ТИПА</p> <p>1) 17q22-q23</p> <p>2) Xq13.1</p> <p>3) 10q21.1-q22</p> <p>4) 14p11-p12</p> <p>5) 21p32-p34</p> | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |
| 47. | <p>ПОЛНЫЕ ОТВИСЛЫЕ ЩЕКИ, ПЛОСКОЕ ПЕРЕНОСЬЕ С ЗАКРУГЛЕННОЙ ФОРМОЙ НОСА, БОЛЬШОЙ РОТ С ПОЛНЫМИ ГУБАМИ, ГИПЕРКАЛЬЦИЕМИЯ ХАРАКТЕРНЫ ДЛЯ</p> <p>1) синдрома Ди Джорджи</p> <p>2) синдрома Лежена</p> <p>3) синдрома Эдвардса</p> <p>4) синдрома Уильямса 5) синдрома Вольфа-Хиршхорна</p> | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |
| 48. | <p>ГЕННОЙ МУТАЦИЕЙ ОБУСЛОВЛЕНО РАЗВИТИЕ 1) синдрома Дауна 2) синдрома «кошачьего крика» 3) синдрома Ангельмана 4) адреногенитального синдрома 5) синдрома Вольфа-Хиршхорна</p> | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |
| 49. | <p>СИНДРОМ ЖИЛЬБЕРА ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ</p> <p>1) повышением неконъюгированного билирубина</p> <p>2) повышением активности аминотрансфераз</p> <p>3) повышением конъюгированного билирубина</p> <p>4) гемолитической анемией</p> <p>5) повышением активности щелочной фосфатазы</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |
| 50. | ПСЕВДОГИПЕРТРОФИИ | 4 | ВК ТК | ПК-2, ПК-7 |

| | | | | |
|-----|---|---|--------------|------------|
| | <p>НАБЛЮДАЮТ ПРИ СЛЕДУЮЩИХ ФОРМАХ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) тип Дюшенна 2) тип Беккера 3) тип Ландузи-Дежерина 4) тип Дюшенна и тип Беккера 5) тип Дюшенна и тип Ландузи-Дежерина | | ГИА | |
| 51. | <p>ДЛЯ ГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЕ ХАРАКТЕРНЫ ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) аутосомно-доминантный 2) аутосомно-рецессивный 3) сцепленный с полом 4) митохондриальный 5) все перечисленное | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |
| 52. | <p>АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) только прямой передачей признака от отца к сыну 2) передачей заболевания от здоровых родителей к детям с вероятностью 25% 3) передачей мутантного гена от родителей к детям обоего пола с вероятностью 50% 4) проявление заболевания у гомозигот по патологической мутации 5) передачей заболевания от здоровых родителей к детям с вероятностью 25% | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |
| 53. | <p>НАИБОЛЕЕ ИНФОРМАТИВНЫЙ МЕТОД ДИАГНОСТИКИ ТУБЕРОЗНОГО СКЛЕРОЗА</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) рентгенография черепа 2) УЗИ сердца 3) КТ и МРТ головного мозга 4) ЭЭГ-мониторинг 5) биохимическое исследование крови | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |
| 54. | <p>ПОДАВЛЯЮЩИЙ (ПРЕОБЛАДАЮЩИЙ) ПРИЗНАК</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) гомозиготный 2) рецессивный 3) доминантный 4) гетерозиготный | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |

| | | | | |
|-----|---|---|--------------|-------------|
| | 5) равнозначный | | | |
| 55. | <p>АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРИЗУЕТСЯ</p> <p>1) проявление заболевания у гомозигот по патологической мутации</p> <p>2) передачей заболевания от матери детям</p> <p>3) проявлением заболевания у гетеро- и гомозигот по патологической мутации</p> <p>4) клинические проявления заболевания определяются у мужчин, женщины, как правило, являются носителями</p> <p>5) только прямой передачей признака от отца к сыну</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 56. | <p>УКАЖИТЕ ПОЛОЖЕНИЯ, ХАРАКТЕРИЗУЮЩИЕ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНЫЙ ТИП НАСЛЕДОВАНИЯ</p> <p>1) Родители больного ребенка фенотипически здоровы, но аналогичное заболевание встречается у сибсов пробанда</p> <p>2) Сын никогда не наследует заболевание от отца</p> <p>3) Заболевание встречается одинаково часто у мужчин и женщин</p> <p>4) Дети больного отца будут здоровы</p> <p>5) Если больна мать, то вероятность рождения больного ребенка независимо от пола равна 100%</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 57. | <p>СОВОКУПНОСТЬ ХРОМОСОМ, ХАРАКТЕРНАЯ ДЛЯ КЛЕТОК ДАННОГО ВИДА</p> <p>1) кариотип</p> <p>2) генотип</p> <p>3) геном</p> <p>4) генофонд</p> <p>5) гаплотип</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 58. | КАКАЯ ЧАСТЬ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ИНФОРМАЦИИ ПОСТУПАЕТ В ДОЧЕРНИЕ КЛЕТКИ КОЖИ ЧЕЛОВЕКА ПРИ ИХ РАЗМНОЖЕНИИ | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|-----|---|---|--------------|-------------|
| | 1) 100% 2) 50% 3) 25% 4) 0% 5) 12,5% | | | |
| 59. | К ОСНОВНЫМ ДИАГНОСТИЧЕСКИМ ПРИЗНАКАМ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА НЕ ОТНОСИТСЯ: 1) рецессивный, связанный с X- хромосомой тип наследования 2) начало заболевания в возрасте 2-5 лет 3) слабость и атрофии мышц тазового и плечевого пояса, проксимальных отделов верхних конечностей 4) первично-мышечный характер поражения (ЭМГ, биопсия пораженных мышц) 5) признаки поражения спинного мозга | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 60. | НЕВРАЛЬНАЯ АМИОТРОФИЯ ШАРКО-МАРИ МОЖЕТ БЫТЬ ОПРЕДЕЛЕНА КАК СИНДРОМ 1) центрального тетрапареза 2) синдром БАС 3) центрального гемипареза 4) полиневрита 5) альтернирующего синдрома | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 61. | ДОЛЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ И ВРОЖДЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ СРЕДИ ПРИЧИН СМЕРТИ ДЕТЕЙ НА ПЕРВОМ ГОДУ ЖИЗНИ СОСТАВЛЯЕТ 1) 50% 2) 70% 3) 25% 4) 5% 5) 10% | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 62. | К НАСЛЕДСТВЕННЫМ БОЛЕЗНЯМ ОБМЕНА АМИНОКИСЛОТ ОТНОСИТСЯ 1) галактоземия 2) альбинизм 3) порфирия 4) сфинголипидоз 5) все перечисленное | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 63. | УКАЖИТЕ НАИБОЛЕЕ ВЕРНОЕ ОПРЕДЕЛЕНИЕ КЛИНИКОГЕНЕАЛОГИЧЕСКО | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|-----|--|---|--------------|-------------|
| | <p>ГО МЕТОДА</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) составление родословной с последующим обследованием пробанда 2) составление родословных 3) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников одного поколения 4) прослеживание передачи наследственных признаков среди родственников большого ряда поколений 5) расчет генетического риска для пробанда | | | |
| 64. | <p>ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ КРИТЕРИИ СИНДРОМА МАРФАНА</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) отставание в психомоторном развитии, микроцефалия, гипопигментация 2) подвывих хрусталика, гиперподвижность суставов, воронкообразное вдавление грудины, высокий рост, аномальный рост зубов 3) умственная отсталость, макроорхидизм 4) длинное лицо, высокий лоб, массивный подбородок, оттопыренные уши 5) гипокальциемия, иммунодефицит | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 65. | <p>УКАЖИТЕ ПРИЗНАКИ, НЕ ХАРАКТЕРНЫЕ ДЛЯ Х-СЦЕПЛЕННОГО ДОМИНАНТНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) заболевание, одинаково часто встречающееся у женщин и мужчин 2) сыновья больного отца будут здоровы, а дочери больны 3) заболевание может прослеживаться в каждом поколении 4) если больна мать, то вероятность рождения больного ребенка независимо от пола равна 50% 5) болеют преимущественно девочки | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 66. | <p>ЭТИОЛОГИЧЕСКИЕ</p> | 4 | ВК ТК | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|-----|--|---|--------------|-------------|
| | <p>ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ФАКТОРЫ ПРИ МУЛЬТИФАКТОРНОЙ ПАТОЛОГИИ</p> <p>1) действие двух аллелей гена одного локуса</p> <p>2) микроделеции и другие микроперестройки какой-либо хромосомы</p> <p>3) эффект единичного гена</p> <p>4) аддитивный эффект многих генов с различным относительным вкладом каждого в патогенез</p> <p>5) действие одного гена</p> | | ГИА | |
| 67. | <p>ДИАГНОЗ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА УСТАНОВЛИВАЮТ НА ОСНОВАНИИ</p> <p>1) характерной клинической картины и биохимического анализа</p> <p>2) только клинической картины</p> <p>3) клинической картины, результатов исследования гормонального профиля, биохимического анализа и патоморфологического исследования</p> <p>4) клинической картины и молекулярно-генетического исследования</p> <p>5) только молекулярно-генетического исследования</p> | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 68. | <p>ПОКАЗАНИЯ ДЛЯ ПРОВЕДЕНИЯ БИОХИМИЧЕСКОГО ИССЛЕДОВАНИЯ</p> <p>1) повторные случаи хромосомных перестроек в семье</p> <p>2) множественные врожденные пороки развития</p> <p>3) повторные спонтанные аборт</p> <p>4) отставание в физическом развитии, гепатоспленомегалия, непереносимость пищевых продуктов</p> <p>5) случаи мертворождения в анамнезе</p> | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 69. | <p>В ОСНОВЕ КЛЕТОЧНОГО ОНКОГЕНЕЗА МОГУТ ЛЕЖАТЬ</p> <p>1) структурные хромосомные</p> | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|-----|---|---|--------------|-------------|
| | <p>перестройки</p> <p>2) увеличение копий онкогена</p> <p>3) наличие мутантного аллеля антионкогена</p> <p>4) изменение последовательности ДНК в протоонкогене</p> <p>5) всё кроме третьего варианта</p> | | | |
| 70. | <p>ИЗМЕНЕНИЕ ХРОМОСОМЫ В СВЯЗИ С УТРАТОЙ ОДНОГО ИЗ ВНУТРЕННИХ ЕЕ УЧАСТКОВ</p> <p>1) делеция</p> <p>2) дупликация</p> <p>3) имбридинг</p> <p>4) инсерция</p> <p>5) транслокация</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 71. | <p>СПОСОБНОСТЬ К САМОКОРРЕКЦИИ МОЛЕКУЛЫ ДНК НАЗЫВАЕТСЯ</p> <p>1) денатурация</p> <p>2) репарация</p> <p>3) ренатурация</p> <p>4) репликация</p> <p>5) инверсия</p> | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 72. | <p>ПОВЫШЕННЫЙ РИСК МУЛЬТИФАКТОРНОЙ БОЛЕЗНИ ОЦЕНИВАЮТ НА ОСНОВАНИИ</p> <p>1) близкого родства супругов</p> <p>2) данных клинико-генеалогического анализа</p> <p>3) вредных привычек</p> <p>4) наличия специфического биохимического маркера</p> <p>5) всё кроме первого варианта</p> | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 73. | <p>ОСНОВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ФЕНИЛКЕТОНУРИИ</p> <p>1) эпилептические приступы</p> <p>2) "Мышиный" запах мочи</p> <p>3) Быстро прогрессирующая умственная отсталость</p> <p>4) Дефицит пигментации кожи, волос и радужной оболочки</p> <p>5) Всё перечисленное</p> | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 74. | <p>ЖИВОТНЫЕ, В КЛЕТКАХ КОТОРЫХ ИМЕЕТСЯ ЧУЖОЙ ГЕН</p> <p>1) трансгенные</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|-----|--|---|--------------|-------------|
| | <ul style="list-style-type: none"> 2) клонированные 3) нокаутные 4) мутантные 5) элитные | | | |
| 75. | <p>МУЛЬТИФАКТОРНЫЕ БОЛЕЗНИ ИМЕЮТ</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) различия больных по полу и возрасту 2) широкий спектр клинических проявлений 3) менделирующий характер 4) популяционные различия в частоте 5) всё кроме третьего варианта | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 76. | <p>МАССОВЫЕ СКРИНИНГОВЫЕ МЕТОДИКИ ПРИМЕНЯЮТ ПРИ ВЫЯВЛЕНИИ</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) Фенилкетонурии 2) Адреногенитального синдрома 3) Врожденного гипотиреоза 4) Муковисцидоза 5) Всего перечисленного | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 77. | <p>СПОСОБНОСТЬ ОРГАНИЗМА ПРИОБРЕТАТЬ НОВЫЕ ПРИЗНАКИ В ПРОЦЕССЕ ОНТОГЕНЕЗА (ИНДИВИДУАЛЬНОГО РАЗВИТИЯ) НАЗЫВАЕТСЯ</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) наследственность 2) изменчивость 3) кроссинговер 4) импринтинг 5) генетика | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 78. | <p>ОСНОВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ МУКОВИСЦИДОЗА</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) Аутомно-рецессивный тип наследования 2) Дебют на первом году жизни 3) Наличие клинических симптомов поражения бронхо-легочной системы 4) Все перечисленное 5) Наличие клинических симптомов поражения кишечных расстройств, дисфункции поджелудочной железы | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 79. | <p>ГЕНЫ, РАСПОЛОЖЕННЫЕ В ИДЕНТИЧНЫХ УЧАСТКАХ ГОМОЛОГИЧНЫХ ХРОМОСОМ</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) гомологичные | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|-----|---|---|--------------|-------------|
| | <ul style="list-style-type: none"> 2) аллельные 3) множественные 4) конъюгированные 5) трансгены | | | |
| 80. | <p>ОСНОВНЫЕ ДИАГНОСТИЧЕСКИЕ ПРИЗНАКИ ПРОГРЕССИРУЮЩЕЙ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕНА</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) Рецессивный, связанный с X-хромосомой тип наследования 2) Начало заболевания в возрасте 2-5 лет 3) Слабость и атрофии мышц тазового и плечевого пояса, проксимальных отделов верхних конечностей 4) Первично-мышечный характер поражения (ЭМГ, биопсия пораженных мышц) 5) Всё перечисленное | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 81. | <p>МУЛЬТИФАКТОРНЫЕ БОЛЕЗНИ</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) маниакально-депрессивный психоз, диафрагмальная грыжа 2) врожденные пороки сердца, почек 3) шизофрения, эпилепсия 4) рак желудка, рак поджелудочной железы 5) всё перечисленное | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 82. | <p>ДЛЯ ДОКАЗАТЕЛЬСТВА МУЛЬТИФАКТОРНОЙ ПРИРОДЫ БОЛЕЗНИ ИСПОЛЬЗУЮТ МЕТОДЫ</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) близнецовый 2) исследование ассоциации генетических маркеров с болезнью 3) всё перечисленное 4) клинико-генеалогический 5) популяционно-статистический | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-1, УК-3 |
| 83. | <p>МУЛЬТИФАКТОРНЫМ БОЛЕЗНЯМ СВОЙСТВЕННЫ</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) высокая частота в популяции 2) низкая частота в популяции 3) средняя частота в популяции 4) меняющаяся частота в популяции 5) всё перечисленное | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-1, УК-3 |
| 84. | АССОЦИАЦИЯ | 1 | ВК ТК | ПК-1, УК-3 |

| | | | | |
|-----|--|---|--------------|------------|
| | <p>МУЛЬТИФАКТОРНОЙ БОЛЕЗНИ С ПОЛИМОРФНЫМИ СИСТЕМАМИ ОЗНАЧАЕТ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) более высокую частоту определенного маркера у больных по сравнению с таковой у здоровых 2) расположение гена, обуславливающего болезнь, и гена маркерного признака на одной хромосоме 3) наличие рекомбинации между геном болезни и геном полиморфной системы 4) более низкую частоту определенного маркера у больных по сравнению с таковой у здоровых 5) всё перечисленное | | ГИА | |
| 85. | <p>ДЛЯ МОНОГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ХАРАКТЕРНЫ ТИПЫ НАСЛЕДОВАНИЯ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Аутомно-доминантный 2) Аутомно-рецессивный 3) Сцепленный с X-хромосомой 4) Голондрический 5) Все перечисленное | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-1, УК-3 |
| 86. | <p>ЭТИОЛОГИЧЕСКИМ ФАКТОРОМ МОНОГЕННЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ЯВЛЯЕТСЯ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Мутации в одном или двух аллелях определенного гена 2) Структурные перестройки хромосом 3) Неблагоприятное действие средовых факторов 4) Все перечисленное 5) Изменение числа хромосом | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-1, УК-3 |
| 87. | <p>ПРИ ПРОВЕДЕНИИ ПРЕНАТАЛЬНОГО СКРИНИНГА ПО МАТЕРИНСКИМ СЫВОРОТОЧНЫМ ФАКТОРАМ У 44 БЕРЕМЕННОЙ ЖЕНЩИНЫ ОБНАРУЖЕНЫ СЛЕДУЮЩИЕ ПОКАЗАТЕЛИ: АФП - НИЖЕ НОРМЫ, ХГЧ - ВЫШЕ НОРМЫ, НЭ - НИЖЕ НОРМЫ. ПРИ ТАКИХ РЕЗУЛЬТАТАХ МОЖНО</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-1, УК-3 |

| | | | | |
|-----|---|---|--------------|-------------|
| | <p>ПРЕДПОЛОЖИТЬ, ЧТО У ПЛОДА ИМЕЕТСЯ СЛЕДУЮЩАЯ ПАТОЛОГИЯ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 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) генное заболевание | | | |
| 88. | <p>ИЗ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ МЕТОДОВ ИНВАЗИВНОЙ ПРЕНАТАЛЬНОЙ ДИАГНОСТИКИ ДИАГНОСТИКУ ХРОМОСОМНЫХ БОЛЕЗНЕЙ И АНОМАЛИЙ В 20 НЕДЕЛЬ БЕРЕМЕННОСТИ ПОЗВОЛЯЮТ ОСУЩЕСТВЛЯТЬ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) амниоцентез 2) биопсия хориона 3) кордоцентез 4) фетоскопия 5) амниоскопия | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 89. | <p>В первом триместре беременности применим следующий метод инвазивной пренатальной диагностики</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) амниоцентез 2) биопсия хориона 3) кордоцентез 4) фетоскопия 5) амниоскопия | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 90. | <p>УЗИ ПЛОДА С ЦЕЛЬЮ СКРИНИНГА НА ВРОЖДЕННЫЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ ПРОВОДИТСЯ НА СЛЕДУЮЩИХ СРОКАХ БЕРЕМЕННОСТИ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 3-4 недель, 2) 8-10 недель, 3) 12-14 недель, 4) 23-26 недель 5) 30-32 недели | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|-----|---|---|--------------|-------------|
| 91. | <p>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:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 2-3% 2) 10-11% 3) 15-20% 4) 25% 5) 0% | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 92. | <p>ИЗВЕСТНО, ЧТО СРЕДИ НОСИТЕЛЕЙ ГЕНА ХОРЕИ ГЕНТИНГГОНА 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:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 50% 2) 44% 3) 28,5% 4) 25% 5) 9% | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 93. | <p>ИЗВЕСТНО, ЧТО СРЕДИ НОСИТЕЛЕЙ ГЕНА ХОРЕИ ГЕНТИНГГОНА 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:</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|-----|--|---|--------------|-------------|
| | 1) 50% 2) 44% 3) 28,5% 4) 25% 5) 9% | | | |
| 94. | 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: 1) 95% 2) 85% 3) 50% 4) 9,5% 5) 5% | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 95. | 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: 1) 95% 2) 85% 3) 50% 4) 9,5% 5) 5% | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 96. | ХРОМАТИН- ПОЛОЖИТЕЛЬНЫЕ КЛЕТКИ (ОДНО ТЕЛЬЦЕ БАРРА) СВИДЕТЕЛЬСТВУЮТ О ПРИСУТСТВИИ В КАРИОТИПЕ: 1) одной X-хромосомы 2) двух X-хромосом 3) трех X-хромосом 4) одной Y-хромосомы 5) двух Y-хромосом | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 97. | ДЛЯ ПОСТАНОВКИ КУЛЬТУРЫ ПЕРИФЕРИЧЕСКОЙ КРОВИ НЕОБХОДИМЫ ВСЕ ПЕРЕЧИСЛЕННЫЕ | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|---|---|--------------|-------------|
| | <p>ИНГРЕДИЕНТЫ, КРОМЕ ОДНОГО:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) среды Игла 2) раствора глюконата кальция 3) сыворотки крови 4) Фитогемагглютинина 5) антибиотиков | | | |
| 98. | <p>НИЖЕ ПЕРЕЧИСЛЕНЫ НЕСКОЛЬКО СИТУАЦИЙ НАПРАВЛЕНИЯ БОЛЬНЫХ НА ИССЛЕДОВАНИЕ ПОЛОВОГО 39 ХРОМАТИНА (ТЕЛЬЦА БАРРА). УКАЖИТЕ ТО ИЗ НИХ, КОТОРОЕ СДЕЛАНО ОШИБОЧНО.</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) женщина 40 лет с ранним климаксом 2) мальчике адено-генитальным синдромом 3) ребенок с олигофренией 4) молодая женщина с первичной аменореей 5) бесплодный мужчина | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 99. | <p>ИССЛЕДОВАНИЕ Х-ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА ПОКАЗАНО:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) ребенку с болезнью Дауна 2) бесплодному мужчине 3) ребенку с ФКУ 4) ребенку с расщелиной губы и неба 5) новорожденному с истинной пренатальной гипотрофией и множественными пороками развития | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 100. | <p>УЛЬТРАЗВУКОВОЕ ИССЛЕДОВАНИЕ МОЖЕТ ВЫЯВИТЬ АНЭНЦЕФАЛИЮ НА СРОКЕ БЕРЕМЕННОСТИ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 12-14 недель, 2) 14-22 недели, 3) 6-8 недель, 4) 23-26 недель 5) 30-32 недели | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 101. | <p>ПРИ НАКОПЛЕНИИ ГЛИКОГЕНА В ЛИЗОСОМАХ ВОЗНИКАЕТ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) гепато-церебральная дистрофия 2) метахроматическая лейкодистрофия 3) миопатия Дюшенна | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|--|---|--------------|-------------|
| | 4) болезнь Помпе 5) адреногенитальный синдром | | | |
| 102. | К болезням накопления не относятся 1) галактоземия 2) болезнь Той-Сакса 3) болезнь Помпе 4) синдром Хантера 5) фукозидоз | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 103. | I ТИП ГИПЕРЛИПОПРОТЕИНЕМИИ НАСЛЕДУЕТСЯ: 1) аутосомно-рецессивно 2) аутосомно-доминантно 3) сцепленно с X-хромосомой 4) Мультифакториально 5) сцепленно с Y-хромосомой | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 104. | НАСЛЕДСТВЕННАЯ НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ГЛЮКОЗО-6-ФОСФАТДЕГИД- РОГЕНАЗЫ ОТНОСИТСЯ К: 1) нарушениям углеводного обмена 2) нарушениям минерального обмена 3) болезням накопления 4) эритроцитарным ферментопатиям 5) дефектам транспортных белков | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 105. | ДЕФЕКТНЫЙ ФЕРМЕНТ ПРИ БОЛЕЗНИ "КЛЕНОВОГО СИРОПА": 1) глюкозо-6-фосфатаза 2) тирозиназа 3) декарбоксилаза аминокислот с разветвленной цепью 4) B6-зависимая кинурениназа 5) сукцинатлиаза | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 106. | ПРИ ЛЕЙЦИНОЗЕ В КРОВИ ПОВЫШЕН УРОВЕНЬ ПЕРЕЧИСЛЕННЫХ АМИНОКИСЛОТ, КРОМЕ: 1) валина 2) лейцина 3) метионина 4) мелатонина 5) изолейцина | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 107. | КЛИНИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ СИНДРОМА ЛЕША-НАЙЯНА ЯВЛЯЮТСЯ 1) приступы гипогликемии | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|---|---|--------------|-------------|
| | <p>натошак</p> <p>2) почечно-каменная болезнь, поражение ЦНС, патология суставов</p> <p>3) скелетные дисплазии</p> <p>4) рвота, диарея</p> <p>5) гипотрофия</p> | | | |
| 108. | <p>КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА ЗАБОЛЕВАНИЯ ПРИ СИНДРОМЕ ЛОМКОЙ X-ХРОМОСОМЫ, ОБУСЛОВЛЕННОМ МУТАЦИЯМИ В УЧАСТКЕ FRAXA, ВКЛЮЧАЕТ ВСЕ ПЕРЕЧИСЛЕННЫЕ ПРИЗНАКИ, КРОМЕ</p> <p>1) умственной отсталости</p> <p>2) врожденной тугоухости</p> <p>3) долихоцефального черепа</p> <p>4) увеличения размеров стоп</p> <p>5) увеличения размеров кистей</p> | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 109. | <p>ЧИСЛО АМПЛИФИЦИРОВАННЫХ ТРИНУКЛЕОТИДНЫХ ПОВТОРОВ ПРИ НОСИТЕЛЬСТВЕ МУТАНТНОГО ГЕНА FMR1 У МУЖЧИН ТРАНСМИТТЕРОВ СОСТАВЛЯЕТ</p> <p>1) 1-5</p> <p>2) 5-10%</p> <p>3) 10-20%</p> <p>4) 20-50%</p> <p>5) 50-200%</p> | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 110. | <p>РОДИЛСЯ РЕБЕНОК С ГЕНИТАЛИЯМИ ПРОМЕЖУТОЧНОГО ТИПА. ДЛЯ ОПРЕДЕЛЕНИЯ ГЕНЕТИЧЕСКОГО ПОЛА РЕБЕНКА НЕОБХОДИМО:</p> <p>1) определить уровень 17-кетостероидов в моче ребенка</p> <p>2) исследовать кариотип ребенка</p> <p>3) исследовать половой хроматин ребенка</p> <p>4) исследовать половой хроматин матери</p> <p>5) исследовать кариотип матери</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 111. | <p>КЛИНИЧЕСКАЯ КАРТИНА СИНДРОМА КЛАЙНФЕЛЬТЕРА У НОВОРОЖДЕННЫХ</p> | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|--|---|--------------|-------------|
| | <p>МАЛЬЧИКОВ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) лимфатический отек 2) гинекомастия 3) расщелина неба 4) аномалия наружных гениталий 5) практически нормальный фенотип | | | |
| 112. | <p>ДОРОДОВУЮ ДИАГНОСТИКУ ПОЛА ПЛОДА СЛЕДУЕТ РЕКОМЕНДОВАТЬ ПРИ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) адреногенитальном синдроме 2) синдроме Нунан 3) синдроме Клаинфельтера 4) синдроме тестикулярной феминизации 5) синдроме Дауна | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 113. | <p>Аномалии хромосомного набора обнаруживают при синдроме:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) чистой дисгенезии гонад 2) полной тестикулярной феминизации 3) неполной тестикулярной феминизации 4) смешанной дисгенезии гонад 5) неполной маскулинизации | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 114. | <p>ПРОЦЕНТНАЯ ДОЛЯ АНОМАЛЬНЫХ ГАМЕТ, ОБРАЗУЮЩИХСЯ ПРИ ПРОСТОМ НЕРАСХОЖДЕНИИ ХРОМОСОМ ВО ВТОРОМ ДЕЛЕНИИ МЕЙОЗА, СОСТАВЛЯЕТ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) 5% 2) 10% 3) 25% 4) 50% 5) 100% | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 115. | <p>ХРОМОСОМНЫЙ НАБОР КЛЕТКИ ЧЕЛОВЕКА, СОСТОЯЩИЙ ИЗ 48 ХРОМОСОМ, НОСИТ НАЗВАНИЕ</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) полиплоидного 2) моносомного 3) трисомного 4) анеуплоидного 5) тришюидного | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 116. | <p>МЕЙОЗ И МИТОЗ ОТЛИЧАЮТСЯ ДРУГ ОТ ДРУГА</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) редукцией числа хромосом 2) особенностями репликации | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|---|---|--------------|-------------|
| | <p>3) рекомбинация генетического материала</p> <p>4) морфологией хромосом</p> <p>5) всем перечисленным</p> | | | |
| 117. | <p>ПРОСТОЕ НЕРАСХОЖДЕНИЕ ХРОМОСОМ В МЕЙОЗЕ - ЭТО:</p> <p>1) нерасхождение в первом делении мейоза</p> <p>2) нерасхождение во втором делении мейоза</p> <p>3) нерасхождение в обоих делениях мейоза</p> <p>4) вариант нормы</p> <p>5) ни одно из определений неверно</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 118. | <p>ПРИ КУЛЬТИВИРОВАНИИ В ПРИСУТСТВИИ ФГА ДЕЛЯТСЯ СЛЕДУЮЩИЕ КЛЕТКИ КРОВИ</p> <p>1) моноциты</p> <p>2) эритроциты</p> <p>3) нейтрофилы</p> <p>4) лимфоциты</p> <p>5) эозинофилы</p> | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 119. | <p>СТРУКТУРЫ, СОЕДИНЯЮЩИЕ СЕСТРИНСКИЕ ХРОМАТИДЫ И СОДЕРЖАЩИЕ СПЕЦИФИЧЕСКУЮ ПОСЛЕДОВАТЕЛЬНОСТЬ ДНК, НЕОБХОДИМУЮ ДЛЯ СЕГРЕГАЦИИ ХРОМОСОМ, НАЗЫВАЮТСЯ</p> <p>1) нити веретена</p> <p>2) кинетохоры</p> <p>3) центромеры</p> <p>4) сателлиты</p> <p>5) хромомеры</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 120. | <p>КАКАЯ СТАДИЯ КЛЕТОЧНОГО ДЕЛЕНИЯ НАИБОЛЕЕ УДОБНА ДЛЯ ИЗУЧЕНИЯ ХРОМОСОМ?</p> <p>1) профаза</p> <p>2) метафаза</p> <p>3) анафаза</p> <p>4) интерфаза</p> <p>5) телофаза</p> | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 121. | <p>АНОМАЛИЮ РАЗВИТИЯ, НЕ ТРЕБУЮЩУЮ ЛЕЧЕНИЯ, СЛЕДУЕТ ОПРЕДЕЛИТЬ, КАК:</p> <p>1) мальформацию</p> <p>2) дисплазию</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|---|---|--------------|-------------|
| | <p>3) малую аномалию развития (стигма)</p> <p>4) ВПР</p> <p>5) дизруацию</p> | | | |
| 122. | <p>НЕЗАРАЩЕНИЕ ТВЕРДОГО НЕБА ВОЗНИКАЕТ В РЕЗУЛЬТАТЕ</p> <p>1) неполного морфогенеза</p> <p>2) персистирующего морфогенеза</p> <p>3) аномального морфогенеза</p> <p>4) аномального органогенеза</p> <p>5) неполного органогенеза</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 123. | <p>МИКРОЦЕФАЛИЯ ВОЗНИКАЕТ В РЕЗУЛЬТАТЕ</p> <p>1) неполного морфогенеза</p> <p>2) персистирующего морфогенеза</p> <p>3) аномального морфогенеза</p> <p>4) аномального органогенеза</p> <p>5) неполного органогенеза</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 124. | <p>АГЕНЕЗИЯ ПОЧЕК ВОЗНИКАЕТ В РЕЗУЛЬТАТЕ:</p> <p>1) неполного морфогенеза</p> <p>2) персистирующего морфогенеза</p> <p>3) аномального морфогенеза</p> <p>4) аномального органогенеза</p> <p>5) неполного органогенеза</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 125. | <p>ПОДБЕРИТЕ НАИБОЛЕЕ ТОЧНЫЙ ТЕРМИН ДЛЯ СЛЕДУЮЩЕГО ОПРЕДЕЛЕНИЯ: "МОРФОЛОГИЧЕСКИЙ ДЕФЕКТ ТКАНИ В РЕЗУЛЬТАТЕ НАРУШЕНИЙ ТКАНЕВОГО МОРФОГЕНЕЗА":</p> <p>1) мальформация</p> <p>2) дисплазия</p> <p>3) малая аномалия развития (стигма)</p> <p>4) деформация</p> <p>5) дизруация</p> | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 126. | <p>ПОДБЕРИТЕ НАИБОЛЕЕ ТОЧНЫЙ ТЕРМИН ДЛЯ СЛЕДУЮЩЕГО ОПРЕДЕЛЕНИЯ: "АНОМАЛИЯ ФОРМЫ ИЛИ ПОЛОЖЕНИЯ ТЕЛА В РЕЗУЛЬТАТЕ ДЕЙСТВИЯ МЕХАНИЧЕСКИХ ФАКТОРОВ БЕЗ НАРУШЕНИЯ МОРФОГЕНЕЗА":</p> | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|---|---|--------------|-------------|
| | <ul style="list-style-type: none"> 1) мальформация 2) дисплазия 3) малая аномалия развития (стигма) 4) деформация 5) дизруация | | | |
| 127. | <p>ПОДБЕРИТЕ НАИБОЛЕЕ ТОЧНЫЙ ТЕРМИН ДЛЯ СЛЕДУЮЩЕГО ОПРЕДЕЛЕНИЯ: "МОРФОЛОГИЧЕСКИЙ ДЕФЕКТ ОРГАНА, ЧАСТИ ТЕЛА В РЕЗУЛЬТАТЕ ВОЗДЕЙСТВИЯ ВНЕШНИХ ФАКТОРОВ НА ИЗНАЧАЛЬНО НОРМАЛЬНЫЙ ПРОЦЕСС РАЗВИТИЯ":</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) мальформация 2) дисплазия 3) малая аномалия развития (стигма) 4) деформация 5) дизруация | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 128. | <p>ГЕНЕТИЧЕСКИЙ ГРУЗ - ЭТО:</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) сочетание генов, хромосом в зиготе, которые обеспечивают жизнеспособность и нормальное развитие в период онтогенеза; 2) совокупность генов всех особей, входящих в популяцию; 3) мера неприспособленности популяции к условиям окружающей среды; 4) система зашифровки генетической информации кодирующая последовательность аминокислот в белке 5) совокупность генов в организме | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 129. | <p>ГЕНОФОНД - ЭТО:</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) совокупность генов всех особей в популяции; 2) гаплоидный набор хромосом; 3) совокупность всех генов организма; 4) совокупность гаплоидных наборов всех особей популяции 5) совокупность всех хромосом | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 130. | <p>СЛЕДСТВИЕМ ДРЕЙФА ГЕНОВ ЯВЛЯЕТСЯ:</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) неравномерное распределение некоторых признаков по группам населения; 2) перевод случайной изменчивости в биологически полезную; 3) возникновение новых популяций; 4) генетический полиморфизм 5) однонуклеотидные замены | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|--|---|--------------|-------------|
| 131. | <p>ПАНМИКСИЯ - ЭТО:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) скрещивание особей в пределах одной популяции; 2) близкородственное скрещивание; 3) свободное скрещивание разнополых особей; 4) скрещивание, преобладающее в изолятах 5) скрещивание особей по социальному признаку | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 132. | <p>ИЗМЕРЯЕМАЯ МАЛАЯ АНОМАЛИЯ РАЗВИТИЯ – ЭТО:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) четырехпальцевая складка 2) брахидактилия 3) предущные фистулы 4) рост 156 см 5) гетерхромия. | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 133. | <p>ИЗУЧЕНИЕМ ПРОЯВЛЕНИЯ ГЕНОВ НА ФЕНОТИПИЧЕСКОМ УРОВНЕ ЗАНИМАЕТСЯ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) общая семиотика 2) частная семиотика 3) фенотипика 4) медицинская генетика 5) молекулярная генетика. | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 134. | <p>ШИРОКАЯ ЩЕЛЬ МЕЖДУ ЦЕНТРАЛЬНЫМИ РЕЗЦАМИ НАЗЫВАЕТСЯ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) диастема 2) палатоскиз 3) анкилоглоссон 4) олигодентия 5) макродентия; | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 135. | <p>ПОЛНОЕ ИЛИ ЧАСТИЧНОЕ ОТСУТСТВИЕ ПРОКСИМАЛЬНЫХ ОТДЕЛОВ КОНЕЧНОСТЕЙ – ЭТО:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) ахирия 2) аподия 3) апус 4) гемибрахия 5) фокомелия. | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 136. | <p>ДЛЯ СИНДРОМА ФРАНЧЕСКЕТТИ ХАРАКТЕРЕН:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) гипотелоризм 2) гипертелориз 3) антимоноголоидный разрез глаз 4) энтофтальм 5) ахария | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|--|---|--------------|-------------|
| 137. | <p>ЛАДБЕВИДНАЯ ФОРМА ЧЕРЕПА С ВЫСТУПАЮЩИМИ ЛОБНЫМИ И ЗАТЫЛОЧНЫМИ БУГРАМИ ХАРАКТЕРНА:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) для скафоцефалии 2) акроцефалии 3) оксицефалии 4) гаргоилизма 5) сфеноцефалии. | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 138. | <p>АССИМЕТРИЧНЫЕ, НЕПРАВИЛЬНОЙ ФОРМЫ ПЯТНА ДЕПИГМЕНТАЦИИ ХАРАКТЕРНЫ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) болезни Реклингаузена 2) эфелиса 3) витилиго 4) мелазмы 5) лейкодермы. | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 139. | <p>СМЕЩЕНИЕ ВНУТРЕННИХ УГЛОВ ГЛАЗНЫХ ЩЕЛЕЙ ЛАТЕРАЛЬНО ПРИ НОРМАЛЬНОМ РАСПОЛОЖЕНИИ ОРБИТ – ЭТО:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) эпикант 2) афакия 3) аниридия 4) телекант 5) криптофтальм. | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 140. | <p>ХАРАКТЕРИСТИКОЙ ПРОБАНДА ИЛИ ЕГО СИБСОВ ЗАНИМАЕТСЯ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) общая семиотика 2) частная семиотика 3) фенотипика 4) медицинская генетика 5) молекулярная генетика. | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 141. | <p>НЕНОРМАЛЬНАЯ ОРГАНИЗАЦИЯ КЛЕТОК В СТРУКТУРЕ ТКАНЕЙ НАЗЫВАЕТСЯ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) артрогрипоз 2) мальформация 3) дизрупция 4) дисплазия 5) стигма | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 142. | <p>ДЛЯ АУТОСОМНО-ДОМИНАНТНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРНО:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) примерно одинаковое количество пораженных мужчин | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|---|---|--------------|-------------|
| | <p>и женщин</p> <p>2) вертикальный характер передачи признака (в родословной)</p> <p>3) горизонтальный характер передачи признака (в родословной)</p> <p>4) риск для потомства больного составляет 50%</p> <p>5) у пораженного человека дети могут быть как больными, так и здоровыми</p> | | | |
| 143. | <p>ДЛЯ Х-СЦЕПЛЕННОГО ДОМИНАНТНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРНО:</p> <p>1) преимущественное поражение мужского пола</p> <p>2) преимущественное поражение женского пола</p> <p>3) вертикальный характер передачи признака</p> <p>4) поражаются как мужчины, так и женщины</p> <p>5) горизонтальный характер передачи признака</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 144. | <p>ЭТАПЫ КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКОГО МЕТОДА ВКЛЮЧАЮТ:</p> <p>1) сбор анамнеза</p> <p>2) фенотипический анализ</p> <p>3) составление и анализ родословной</p> <p>4) обследование родственников</p> <p>5) проведение судебно-генетической экспертизы</p> | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 145. | <p>СУЩЕСТВЕННЫМИ ДЛЯ ВРАЧА-ГЕНЕТИКА ЯВЛЯЮТСЯ СЛЕДУЮЩИЕ ПАСПОРТНЫЕ ДАННЫЕ БОЛЬНОГО:</p> <p>1) дата и место рождения</p> <p>2) национальность родителей</p> <p>3) место регистрации</p> <p>4) место жительства семьи</p> <p>5) девичья фамилия женщины</p> | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 146. | <p>ВЫРАЖЕННЫМ ТЕРАТОГЕННЫМ ДЕЙСТВИЕМ ОБЛАДАЮТ:</p> <p>1) нитраты</p> <p>2) фенолы</p> <p>3) свинец</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|---|---|--------------|-------------|
| | 4) пары ртути 5) пестициды | | | |
| 147. | СРЕДИ ГРУППЫ ДЕТСКИХ ИНФЕКЦИЙ НАИБОЛЕЕ ОПАСНОЙ ВО ВРЕМЯ БЕРЕМЕННОСТИ ЯВЛЯЕТСЯ: 1) корь 2) ветрянка 3) скарлатина 4) коклюш 5) краснуха | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 148. | ТЕРАТОГЕННЫМ ДЕЙСТВИЕМ ОБЛАДАЮТ СЛЕДУЮЩИЕ ЛЕКАРСТВЕННЫЕ ПРЕПАРАТЫ: 1) витамин А 2) андрогенные стероидные гормоны 3) антиконвульсант фенитоин 4) антикоагулянт варфарин 5) фолиевая кислота | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 149. | ПРИЗНАКАМИ КЛИНИЧЕСКОГО ПОЛИМОРФИЗМА ЯВЛЯЮТСЯ: а) разные сроки начала заболевания б) глубину (полноту и тяжесть) патологического процесса в) продолжительность болезни г) множественный аллелизм д) толерантность к терапии. | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 150. | ДЛЯ АУТОСОМНО-РЕЦЕССИВНОГО ТИПА НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРНО: а) примерно одинаковое количество пораженных мужчин и женщин б) более высокая частота кровнородственных браков в) родители больного ребенка обычно здоровы г) сибсы больного обычно здоровы д) дети больного обычно здоровы | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 151. | ДЛЯ ЦИТОПЛАЗМАТИЧЕСКОГО НАСЛЕДОВАНИЯ ХАРАКТЕРНО: а) потомство больной женщины | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|---|---|--------------|-------------|
| | <p>может быть поражено</p> <p>б) потомство больного мужчины может быть поражено</p> <p>в) поражаются лица обоего пола</p> <p>г) риск для потомства больной женщины составляет 50%</p> <p>д) у больного мужчины все дети здоровы</p> | | | |
| 152. | <p>СЛЕДСТВИЕМ ТЕРАТОГЕННОГО ВОЗДЕЙСТВИЯ МОЖЕТ БЫТЬ:</p> <p>1) расщелина губы/нёба</p> <p>2) врожденный порок сердца</p> <p>3) микроцефалия</p> <p>4) гемофилия</p> <p>5) врожденная катаракта</p> | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 153. | <p>ПРИ ФЕТАЛЬНОМ СИНДРОМЕ КРАСНУХИ ОПИСАНЫ:</p> <p>1) пороки сердца</p> <p>2) пороки развития нервной системы</p> <p>3) поликистоз почек</p> <p>4) врожденная катаракта</p> <p>5) врожденная тугоухость</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 154. | <p>СЛЕДСТВИЕМ ЛЕКАРСТВЕННОГО ТЕРАТОГЕНЕЗА ЯВЛЯЕТСЯ:</p> <p>1) полидактилия</p> <p>2) «тетрациклиновые» зубы</p> <p>3) тетрафокомелия (отсутствие конечностей)</p> <p>4) расщелина губы/нёба</p> <p>5) колобомы глаза</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 155. | <p>ПРИЗНАКАМИ ФЕТАЛЬНОГО НИКОТИНОВОГО СИНДРОМА ЯВЛЯЮТСЯ:</p> <p>1) пренатальная гипотрофия</p> <p>2) преждевременные роды</p> <p>3) мертворождения и выкидыши</p> <p>4) гипоксия плода</p> <p>5) умственная отсталость.</p> | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 156. | <p>Для X-сцепленного рецессивного типа наследования характерно:</p> <p>1) преимущественное поражение лиц мужского пола</p> <p>2) сын никогда не наследует патологию отца</p> <p>3) у здоровых родителей может родиться больной сын</p> <p>4) у здоровых родителей может родиться больная дочь</p> <p>5) у больного мужчины дети</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|---|---|--------------|-------------|
| | могут быть здоровы, а внуки больны | | | |
| 157. | <p>ДЛЯ МУЛЬТИФАКТОРИАЛЬНЫХ ЗАБОЛЕВАНИЙ ХАРАКТЕРНО:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) выраженное влияние внешнесредовых факторов 2) для отдельных нозологий преимущественное поражение одного пола 3) полигенный характер 4) риск развития заболевания у детей не зависит от тяжести заболевания у родителей 5) риск наиболее высок для ближайших родственников | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 158. | <p>КЛИНИКО-ГЕНЕАЛОГИЧЕСКИЙ МЕТОД ПРИМЕНЯЕТСЯ В СЛУЧАЯХ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) обследования усыновленных детей 2) определения типа наследования и пенетрантности гена 3) медико-генетического консультирования 4) анализа сцепления генов, картирования хромосом, расшифровки механизмов взаимодействия генов 5) установления наследственного характера признака. | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 159. | <p>РАННИЕ ОНТОГЕНЕТИЧЕСКИЕ ПОРОКИ РАЗВИТИЯ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) бластопатии 2) эмбриопатии 3) фетопатии 4) пузырный занос 5) эктопическая беременность | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 160. | <p>КАКОЕ ЗАБОЛЕВАНИЕ МОЖНО ЗАПОДОЗРИТЬ, ЕСЛИ У ЧЕТЫРЕХЛЕТНЕГО МАЛЬЧИКА ОБНАРУЖЕНА МЫШЕЧНАЯ СЛАБОСТЬ, ГИПЕРТРОФИЯ ИКРОНОЖНЫХ МЫШЦ, «УТИНАЯ ПОХОДКА»?</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) синдром Шерешевского – Тернера 2) мукополисахаридоз II типа | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|---|---|--------------|-------------|
| | (синдром Гунтера) 3) миодистрофия Дюшена 4) дистальная миопатия 5) мотосенсорная невропатия | | | |
| 161. | ЭНТРОПИОН – ЭТО: 1) рост бровей над переносьем 2) увеличение длины ресниц 3) нейрофиброматоз 4) поражение сетчатки или зрительного нерва, приводящее к частичной или полной слепоте и не сопровождающееся видимыми повреждениями и недостатками собственно глаз 5) заворот века, при котором свободный край века завернут к главному яблоку, что приводит к повреждению роговой оболочки ресницами | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 162. | ЭНЦЕФАЛОПАТИЯ, РЕТИНОПАТИЯ (ИЛИ КАТАРАКТА) И НЕЙРОСЕНСОРНОЕ СНИЖЕНИЕ СЛУХА ХАРАКТЕРНЫ: 1) для амавротических идиотий 2) лейкоцистозов 3) митохондриальных болезней 4) пероксисомных болезней 5) лизосомальных болезней | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 163. | ПОЧЕМУ МИОДИСТРОФИЯ ДЮШЕНА ПРЕИМУЩЕСТВЕННО ПОРАЖАЕТ МАЛЬЧИКОВ? 1) мутантный ген находится на X-хромосоме 2) мутантный ген находится на Y-хромосоме 3) наследуется по аутосомно-доминантному типу 4) наследуется по аутосомно-рецессивному типу 5) наследуется по митохондриальному типу | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 164. | НЕКОТОРЫЕ ЗАБОЛЕВАНИЯ, НАСЛЕДУЕМЫЕ ПО АУТОСОМНО- ДОМИНАНТНОМУ ТИПУ, НА ПРОТЯЖЕНИИ МНОГИХ ПОКОЛЕНИЙ СОХРАНЯЮТСЯ В ПОПУЛЯЦИИ ПО ПРИЧИНЕ 1) активность гомологичных | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|---|---|--------------|-------------|
| | <p>генов у индивида зависит от родительского пола</p> <p>2) появление новых мутаций у потомков</p> <p>3) манифестация симптомов после полового созревания</p> <p>4) разные клинические проявления</p> <p>5) возникшая повторная мутация</p> | | | |
| 165. | <p>АМАВРОЗ – ЭТО:</p> <p>1) отсутствие или значительное недоразвитие проксимальных отделов конечностей, вследствие чего кисти или стопы кажутся прикрепленными непосредственно к туловищу</p> <p>2) увеличение длины ресниц</p> <p>3) нейрофиброматоз</p> <p>4) поражение сетчатки или зрительного нерва, приводящее к частичной или полной слепоте и не сопровождающееся видимыми повреждениями и недостатками собственно глаз</p> <p>5) заворот века, при котором свободный край века завернут к главному яблоку, что приводит к повреждению роговой оболочки ресницами</p> | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 166. | <p>К ЛИЗОСОМАЛЬНЫМ ЗАБОЛЕВАНИЯМ ОТНОСЯТСЯ:</p> <p>1) болезнь Нимана – Пика</p> <p>2) мукополисахаридозы</p> <p>3) болезнь Кернса – Сейра</p> <p>4) синдром Вольфрама</p> <p>5) болезнь Гюнтера</p> | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 167. | <p>НАРУШЕНИЕ ОБМЕНА В ЭПИТЕЛИИ ЭКСКРЕТОРНЫХ ЖЕЛЕЗ ХЛОРА ПРОИСХОДИТ:</p> <p>1) при болезни Нимана – Пика</p> <p>2) болезни Тея – Сакса</p> <p>3) амавротической идиотии</p> <p>Нормана – Вуда</p> <p>4) муковисцидозе</p> <p>5) болезни Фабри</p> | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 168. | <p>ПОЛИСИСТЕМНАЯ СИМПТОМАТИКА С ПРЕИМУЩЕСТВЕННЫМ ПОРАЖЕНИЕМ ЦНС ХАРАКТЕРНА:</p> <p>1) для амавротических идиотий</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|--|---|--------------|-------------|
| | <ul style="list-style-type: none"> 2) лейкодистрофий 3) митохондриальных болезней 4) пероксисомных болезней 5) лизосомальных болезней | | | |
| 169. | <p>ДЛЯ СПИНАЛЬНЫХ МЫШЕЧНЫХ АТРОФИЙ ХАРАКТЕРНО:</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) дефицит АТФ 2) дефицит андрогенов 3) дефицит АКТГ 4) избыток кальция в миоците 5) дегенерация клеток передних рогов спинного мозга | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 170. | <p>ПЕРИФЕРИЧЕСКИЙ И ЦЕНТРАЛЬНЫЙ НЕЙРОФИБРОМАТОЗ ХАРАКТЕРЕН ДЛЯ:</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) факоматозов 2) пероксисомных болезней 3) болезни Кернса – Сейра 4) синдрома Вольфрама 5) болезни Гюнтера | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 171. | <p>БОЛЬШИНСТВО ЗЛОКАЧЕСТВЕННЫХ НОВООБРАЗОВАНИЙ ОТНОСИТСЯ К БОЛЕЗНЯМ:</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) моногенным 2) хромосомным 3) полигенным 4) соматических клеток 5) митохондриальным | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 172. | <p>К МУЛЬТИФАКТОРНЫМ БОЛЕЗНЯМ НЕ ОТНОСИТСЯ:</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) альбинизм 2) эссенциальная гипертония 3) атеросклероз 4) язвенная болезнь желудка 5) варикозная болезнь | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 173. | <p>К БОЛЕЗНЯМ НАКОПЛЕНИЯ ОТНОСИТСЯ:</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) наследственный микросфероцитоз 2) гемоглобинопатия 3) синдром Элерса – Данло 4) мукополисахаридоз I типа (синдром Гурлера) 5) муковисцидоз | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 174. | <p>HALLUS VARUS – ЭТО:</p> <ul style="list-style-type: none"> 1) непропорциональное увеличение размеров головы за счет мозгового черепа, чаще вследствие нарушения | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|------|---|---|--------------|-------------|
| | <p>ликвородинамики</p> <p>2) укорочение конечностей</p> <p>3) врожденное отсутствие любого количества ногтей</p> <p>4) клиновидный рост волос на лбу</p> <p>5) чрезмерное отклонение большого пальца стопы кнутри</p> | | | |
| 175. | <p>ДИЕТОТЕРАПИЯ ЭФФЕКТИВНА:</p> <p>1) при болезни Нимана – Пика</p> <p>2) болезнь Рефсума взрослых</p> <p>3) болезни Кернса – Сейра</p> <p>4) синдроме Вольфрама</p> <p>5) болезни Гюнтера</p> | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 176. | <p>ДЛЯ МИОДИСТРОФИИ ДЮШЕНА ХАРАКТЕРНО:</p> <p>1) дефицит АТФ</p> <p>2) дефицит андрогенов</p> <p>3) дефицит АКТГ</p> <p>4) избыток кальция в миоците</p> <p>5) дегенерация клеток передних рогов спинного мозга</p> | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 177. | <p>ДЛЯ НАСЛЕДСТВЕННЫХ НЕВРОПАТИЙ ХАРАКТЕРНО:</p> <p>1) поражение периферических нервов</p> <p>2) избыток андрогенов</p> <p>3) дефицит АКТГ</p> <p>4) избыток кальция в миоците</p> <p>5) дегенерация клеток передних рогов спинного мозга</p> | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 178. | <p>КЛИНИЧЕСКИМИ ПРИЗНАКАМИ, ХАРАКТЕРНЫМИ ДЛЯ МЫШЕЧНОЙ ДИСТРОФИИ ДЮШЕННА, ЯВЛЯЮТСЯ:</p> <p>1) начало заболевания в 25-30 лет</p> <p>2) повышенный тонус мышц</p> <p>3) нарастающая мышечная слабость</p> <p>4) умственная отсталость</p> <p>5) тугоподвижность суставов</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 179. | <p>Факторами риска для инсулинозависимого сахарного диабета являются:</p> <p>1) избыточная масса тела</p> <p>2) несбалансированное питание с избытком углеводов</p> <p>3) вирусные инфекции</p> <p>4) артериальная гипертензия</p> <p>5) снижение физической</p> | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|------|---|---|--------------|-------------|
| | активности | | | |
| 180. | ФАКТОРАМИ РИСКА ПРИ МУЛЬТИФАКТОРНЫХ ФОРМАХ ИШЕМИЧЕСКОЙ БОЛЕЗНИ СЕРДЦА ЯВЛЯЮТСЯ: 1) курение 2) ишемическая болезнь сердца у родственников I степени родства 3) тяжесть заболевания 4) пол, возраст 5) верно все | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 181. | ПРИ АНАЛИЗЕ ПРОМЕТАФАЗНЫХ ПЛАСТИНОК НАЙДЕНО 9 КЛЕТОК С НОРМАЛЬНЫМ КАРИОТИПОМ, 2 – С ТРИСОМИЕЙ 21. ЦИТОГЕНЕТИК РЕШАЕТ, ЧТО: 1) пациент здоров 2) у человека мозаицизм 3) у пациента – синдром Дауна 4) необходимо увеличить количество анализируемых метафаз 5) у пациента – синдром Эдвардса | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 182. | У МОЛОДОГО МУЖЧИНЫ С БЕСПЛОДИЕМ ПРОВЕДЕНО ИССЛЕДОВАНИЕ ПОЛОВОГО ХРОМАТИНА. НАЙДЕНО 10% КЛЕТОК С ТЕЛЬЦАМИ БАРРА. КАКОЕ ОБСЛЕДОВАНИЕ НЕОБХОДИМО ДЛЯ УТОЧНЕНИЯ ДИАГНОЗА: 1) селективный биохимический скрининг 2) рентгенологическое 3) кариотипирование; 4) генеалогическое 5) иммунологическое. | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 183. | ДЛЯ ХРОМОСОМНЫХ СИНДРОМОВ ХАРАКТЕРНЫ: а) гипотрофия при доношенной беременности б) множественные врожденные пороки развития в) умственная отсталость г) прогрессивное течение д) диспластичный фенотип. | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 184. | ПАТОГНОМОНИЧНЫМИ ПРИЗНАКАМИ ДЛЯ | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|------|--|---|--------------|-------------|
| | <p>СИНДРОМА ДВОЙНОЙ Y-ХРОМОСОМЫ ЯВЛЯЮТСЯ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) бесплодие 2) умственная отсталость 3) высокий рост 4) агрессивность 5) евнухоидизм | | | |
| 185. | <p>НЕДОСТАТОЧНОСТЬ ЦИТОХРОМА С ЯВЛЯЕТСЯ ПРИЧИНОЙ НАРУШЕНИЯ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) генетического аппарата клетки 2) реализации генетической программы клетки 3) образования АТФ 4) транспорта АТФ 5) использования АТФ | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 186. | <p>ПРИЧИНОЙ НАРУШЕНИЯ ЭНЕРГЕТИЧЕСКОГО ОБЕСПЕЧЕНИЯ В КЛЕТКЕ ЯВЛЯЕТСЯ ПОВРЕЖДЕНИЕ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) митохондрий 2) лизосом 3) пероксисом 4) шероховатого эндоплазматического ретикулума 5) гладкого эндоплазматического ретикулума. | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 187. | <p>ПОВРЕЖДЕНИЕ КЛЕТОЧНЫХ МЕМБРАН ЯВЛЯЕТСЯ ПРИЧИНОЙ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) нарушения энергообразования 2) активации апоптоза 3) дисбаланса ионов и воды в клетке 4) нарушения механизмов реализации генетической программы клетки 5) нарушения передачи сигналов | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 188. | <p>ПРИЧИНОЙ НАРУШЕНИЯ РЕЦЕПЦИИ ЯВЛЯЕТСЯ ПОВРЕЖДЕНИЕ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) митохондрий 2) лизосом 3) пероксисом 4) клеточной мембраны 5) гладкого эндоплазматического ретикулума | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 189. | <p>«Болезни накопления» являются следствием повреждения: а) ядра; б) лизосом; в) пероксисом; г) клеточной мембраны; д) гладкого эндоплазматического</p> | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|------|--|---|--------------|-------------|
| | ретикулума | | | |
| 190. | СНИЖЕНИЕ КАТАЛАЗНОЙ АКТИВНОСТИ ОТМЕЧАЕТСЯ ПРИ ПОВРЕЖДЕНИИ: 1) ядра 2) лизосом 3) пероксисом 4) клеточной мембраны 5) гладкого эндоплазматического ретикулума | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 191. | Синдром Целвегера является следствием повреждения: а) ядра; б) лизосом; в) пероксисом; г) клеточной мембраны; д) гладкого эндоплазматического ретикулума | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 192. | МИТОХОНДРИАЛЬНЫЙ ГЕНОМ ПРЕДСТАВЛЕН: 1) большим количеством копий одной линейной хромосомы 2) большим количеством копий одной кольцевой хромосомы 3) 128 генами 4) весь расположен в ядре клетки 5) 100 генами | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 193. | ОПРЕДЕЛЕНИЕ АФП В КРОВИ БЕРЕМЕННОЙ ЯВЛЯЕТСЯ СКРИНИРУЮЩИМ МЕТОДОМ: 1) хромосомной патологии 2) наследственных ферментопатий 3) врожденных пороков развития 4) гетерозиготности по гену ганглиозидоза Sm2 (болезнь Тея – Сакса) 5) гемоглабинопатий | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 194. | КРИТЕРИЕМ БИОХИМИЧЕСКОГО СКРИНИНГА ЯВЛЯЕТСЯ: 1) диагностическая значимость 2) стоимость диагностической программы не должна превышать стоимость содержания обществом больных 3) при положительном результате отсутствие необходимости в проведении повторного исследования с целью подтверждения диагноза 4) дорогостоящее лечение, при сомнительной эффективности | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|------|---|---|--------------|-------------|
| | 5) небольшой процент ложноположительных и отсутствие ложноотрицательных результатов | | | |
| 195. | УКАЖИТЕ СРОКИ БЕРЕМЕННОСТИ ДЛЯ АМНИОЦЕНТЕЗА: 1) 7-8-я неделя 2) 11-12-я неделя 3) 16-18-я неделя 4) 24-26-я неделя 5) 36-37-я неделя | 3 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 196. | СОСТОЯНИЯ, ДИАГНОСТИРУЕМЫЕ С ПОМОЩЬЮ БИОПСИИ: 1) наследственные дефекты обмена веществ, хромосомные синдромы; 2) множественные врождённые пороки развития; 3) многоплодная беременность; 4) изолированные врождённые пороки развития; 5) единственный плод | 1 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 197. | ПРЕНАТАЛЬНАЯ ДИАГНОСТИКА – ЭТО: 1) предупреждение развития заболевания у ребёнка 2) мероприятия по предотвращению беременности при высоком риске рождения больного ребёнка 3) диагностика болезни у эмбриона или плода 4) оценка риска развития заболевания у будущего ребёнка 5) диагностика гетерозиготного носительства рецессивных патологических генов у беременной | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 198. | ДИЕТИЧЕСКОЕ ОГРАНИЧЕНИЕ УСТАНАВЛИВАЕТСЯ: 1) при наследственной форме карликовости 2) для профилактики судорог у ребёнка с гипераммониемией 3) ребёнку с умственной отсталостью 4) при галактоземии 5) после пересадки печени больному семейной | 4 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|------|--|---|--------------|-------------|
| | гиперхолестеринемией | | | |
| 199. | <p>УСИЛЕННОЕ ВЫВЕДЕНИЕ СУБСТРАТА ПРИМЕНЯЕТСЯ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) при пересадке печени больному семейной гиперхолестеринемией 2) судорогах у ребёнка с гипераммониемией 3) синдроме Вильсона – Коновалова назначением пенициллина для связывания внутриклеточных ионов меди 4) умственной отсталости у ребенка назначением больших доз витаминов 5) фенилкетонурии | 2 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |
| 200. | <p>АЛЬТЕРНАТИВНЫЕ ПУТИ ОБМЕНА ПРИМЕНЯЮТСЯ ПРИ:</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) судорогах у ребёнка с гипераммониемией вследствие недостаточности орнитинтранскарбамилазы 2) пересадке печени больному семейной гиперхолестеринемией 3) синдроме Вильсона – Коновалова 4) умственной отсталости у ребенка назначением больших доз витаминов 5) органической ацидемии у ребенка назначением карнитина для образования эфиров карнитина и их выведения | 5 | ВК ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

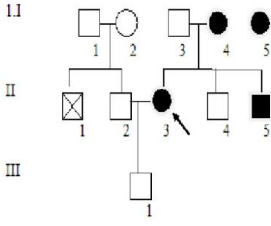
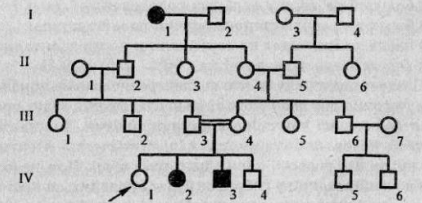
Практические навыки

| № | Оценочные средства | Уровень применения | Код формируемой компетенции |
|-----|--|--------------------|-----------------------------|
| 1. | Уметь провести объективное клиническое обследование пробанда, родителей и других родственников | ТК, ГИА | ПК-6, ПК-7 |
| 2. | Уметь сформулировать показания для направления на специальное генетическое исследование | ТК, ГИА | ПК-5, ПК-6 |
| 3. | Уметь работать со специализированными базами данных по генетическим болезням и мутациям Online Mendelian Inheritance in Man (далее – OMIM) и др | ТК, ГИА | УК-1, ПК-4 |
| 4. | Уметь провести дифференциальную диагностику между наследственными синдромами | ТК, ГИА | ПК-5, ПК-6 |
| 5. | Уметь оформить медицинскую документацию | ТК, ГИА | УК-1, ПК-1 |
| 6. | Уметь в доступной форме объяснить семье смысл медико-генетического прогноза | ТК, ГИА | ПК-1, ПК-7 |
| 7. | Уметь проводить санитарно-просветительскую работу среди врачей и населения | ТК, ГИА | ПК-1, ПК-10 |
| 8. | Уметь осуществлять взаимодействие с врачами разных специальностей | ТК, ГИА | ПК-1, ПК-6 |
| 9. | Уметь ясно, четко, структурно излагать информацию | ТК, ГИА | ПК-1 |
| 10. | Уметь строить коммуникации и устанавливать контакт с пациентами и специалистами | ТК, ГИА | ПК-1, ПК-5 |
| 11. | Уметь соблюдать врачебную этику и принципы деонтологии при работе с семьями и коллегами | ТК, ГИА | ПК-1, ПК-10 |
| 12. | Владеть навыками работы со специализированными базами данных по генетическим болезням и компьютерными видеодиагностическими программами (OMIM и др.) | ТК, ГИА | УК-1, ПК-12 |
| 13. | Владеть методикой синдромологического подхода к диагностике наследственных болезней | ТК, ГИА | ПК-5, ПК-9 |
| 14. | Владеть методикой расчета генетического риска | ТК, ГИА | ПК-7, ПК-12 |
| 15. | Владеть коммуникативными навыками при проведении медико-генетического консультирования и пренатальной диагностики | ТК, ГИА | ПК-1, ПК-2 |
| 16. | Владеть навыками сбора и графического изображения родословной семьи | ТК, ГИА | ПК-6, ПК-7 |
| 17. | Владеть навыками проведения анализа родословной семьи, с целью определения | ТК, ГИА | ПК-6, ПК-7 |

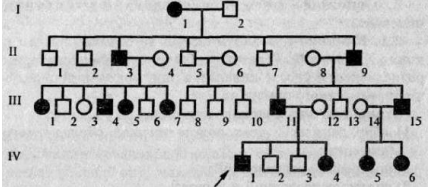
| | | | |
|-----|---|---------|------------|
| | типа наследования заболевания | | |
| 18. | Владеть навыками проведения объективного клинического обследования пробанда, родителей и других родственников | ТК, ГИА | ПК-6, ПК-7 |
| 19. | Владеть навыками проведения антропометрического исследования с целью определения диагностических микропризнаков | ТК, ГИА | ПК-6, ПК-7 |
| 20. | Владеть методикой оценки результатов лабораторных методов диагностики | ТК, ГИА | ПК-2, ПК-6 |
| 21. | Владеть навыками проведения дифференциальной диагностики различной патологии | ТК, ГИА | ПК-5, ПК-6 |
| 22. | Владеть различными методами пропаганды здорового образа жизни среди населения и определенного контингента лиц | ТК, ГИА | ПК-1, ПК-2 |

Ситуационные задачи


| № | Оценочные средства | Эталон ответа | Уровень применения | Код формируемой компетенции |
|-----|--|--|--------------------|-----------------------------|
| 01. | <p>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.</p> <p>1) Какие клинические данные необходимы для уточнения диагноза?</p> <p>2) Какое специализированное генетическое обследование необходимо провести обратившейся?</p> <p>3) Есть ли необходимость в проведении такого же обследования родственникам обратившейся? Если да, то кому; если нет, то почему?</p> <p>4) Тактика ведения в зависимости от результатов обследования.</p> <p>5) Прогноз потомства для обратившейся.</p> | <p>Ответ 1: Необходимо провести тщательное обследование пациентки в кабинете по невынашиванию (гормональный статус, иммунологические исследования и т.д.).</p> <p>Ответ 2: Из генетических исследований необходимо провести цитогенетическое обследование супругам.</p> <p>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.</p> <p>Ответ 4: Если у пробанда выявляется сбалансированная транслокация, то при последующих беременностях необходимо проводить пренатальную диагностику.</p> <p>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</p> | ТК ГИА | ПК-1, УК-3 |

| | | | | |
|------------|--|--|---------------|-------------------|
| <p>02.</p> | <p>Пробанд – женщина, 56 лет, поступила в кардиологическое отделение с диагнозом ИБС, повторный ИМ. Страдает ИБС в течение последних 12 лет. Из семейного анамнеза: мать умерла в возрасте 53 лет скоропостижно от ИМ, отец умер в 56 лет от рака легких, от ИМ умерла сестра матери, 52 лет. Брат пробанда 51 года здоров, брат 49 лет страдает ИБС в течение последних семи лет, перенес один ИМ. Муж пробанда, 55 лет, здоров, среди его ближайших родственников патологии сердечно-сосудистой системы не встречается: матери 75 лет, отцу – 78 лет, живут в собственном доме в деревне, брат погиб в молодости в автомобильной катастрофе. Сын пробанда, 35 лет, охранник, курит в течение 20 лет, избыточная масса тела 1) Составить родословную 2) Является ли ИБС в данной семье наследственной и почему? 3) О каком характере ИБС в данной семье можно думать и почему? 4) Какой риск развития ИБС у сына пробанда и почему? 5) Какие методы исследования необходимо назначить в этой семье?</p> | <p>выкидышей)</p> <p>1.Родословная</p>  <p>Ответ 2: Частота встречаемости ИБС в семье матери пробанда – 4 родственников из 6 – значительно превышает общепопуляционную (8-10%), что свидетельствует о наследственном характере заболевания в данной семье Ответ 3: Можно предположить мультифакториальную природу болезни в данном случае, но высокая частота поражения женщин требует исключения моногенных форм ИБС Ответ 4: Повышенный генетический риск Ответ 5: Необходимо исследование липопротеинового обмена в семье пробанда: II-1 и III-1, а также молекулярная диагностика генотипов по APO-A1, APO-E и MMP-3 и др</p> | <p>ТК ГИА</p> | <p>ПК-6, УК-1</p> |
| <p>03.</p> | <p>Рассмотрите представленную родословную</p>  <p>1) Определите тип наследования на представленной родословной? 2) В каком поколении</p> | <p>Ответ 1: Родословная с аутосомно-рецессивным типом наследования Ответ 2: Больные не в каждом поколении Ответ 3: Болеют в равной степени мужчины и женщины Ответ 4: Вероятность наследования 25%, 50% и 100%</p> | <p>ТК ГИА</p> | <p>ПК-2, ПК-7</p> |

| | | | | |
|-----|--|--|--------|-------------|
| | <p>встречается заболевание? 3) Мужчины или женщины болеют чаще? 4) Определите вероятность наследования 5) Перечислите признаки наследования по данной родословной</p> | <p>Ответ 5: Больные не в каждом поколении, у здоровых родителей больной ребенок, болеют в равной степени мужчины и женщины, наследование идет преимущественно по горизонтали</p> | | |
| 04. | <p>Пробанд – женщина, 56 лет, поступила в кардиологическое отделение с диагнозом ИБС, повторный ИМ. Страдает ИБС в течение последних 12 лет. Из семейного анамнеза: мать умерла в возрасте 53 лет скоропостижно от ИМ, отец умер в 56 лет от рака легких, от ИМ умерла сестра матери, 52 лет. Брат пробанда 51 года здоров, брат 49 лет страдает ИБС в течение последних семи лет, перенес один ИМ. Муж пробанда, 55 лет, здоров, среди его ближайших родственников патологии сердечно-сосудистой системы не встречается: матери 75 лет, отцу – 78 лет, живут в собственном доме в деревне, брат погиб в молодости в автомобильной катастрофе. Сын пробанда, 35 лет, охранник, курит в течение 20 лет, избыточная масса тела 1) Составить родословную 2) Является ли ИБС в данной семье наследственной и почему? 3) О каком характере ИБС в данной семье можно думать и почему? 4) Какой риск развития ИБС у сына пробанда и почему? 5) Какие методы исследования необходимо назначить в этой семье?</p> | <p>1. Родословная</p> <p>II</p> <p>III</p> <p>Ответ 2: Частота встречаемости ИБС в семье матери пробанда – 4 родственников из 6 – значительно превышает общепопуляционную (8-10%), что свидетельствует о наследственном характере заболевания в данной семье Ответ 3: Можно предположить мультифакториальную природу болезни в данном случае, но высокая частота поражения женщин требует исключения моногенных форм ИБС Ответ 4: Повышенный генетический риск Ответ 5: Необходимо исследование липопротеинового обмена в семье пробанда: II-1 и III-1, а также молекулярная диагностика генотипов по APO-A1, APO-E и MMP-3 и др.</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 05. | <p>Рассмотрите представленную родословную и ответьте на</p> | <p>Ответ 1: Родословная с аутомно-</p> | ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|------------|--|---|---------------|--------------------|
| | <p>вопросы ?</p>  <p>Определите тип наследования по нарисованной родословной 2) Мужчины или женщины болеют чаще? 3) Определите вероятность наследования 4) Укажите признаки аутосомно-доминантного типа наследования в представленной родословной 5) С какими заболеваниями можно дифференцировать</p> | <p>доминантным типом наследования Ответ 2: Болеют в равной степени мужчины и женщины Ответ 3: Вероятность наследования 50% и 100% Ответ 4: больные в каждом поколении, наследование идет преимущественно по вертикали, болеют в равной степени мужчины и женщины Ответ 5: С мультифакторными</p> | | |
| <p>Об.</p> | <p>Пробанд – здоровая женщина, имеет двух здоровых братьев и двух братьев больных алкаптонурией. Мать пробанда здорова и имеет двух здоровых братьев. Отец пробанда болен алкаптонурией и является двоюродным дядей своей жены. У него есть здоровый брат и здоровая сестра. Бабка по линии отца была больной и состояла в браке со своим двоюродным братом, который был здоров. Бабка и дед по линии матери здоровы, отец и мать деда также здоровы, при этом мать деда является родной сестрой деда по линии отца. 1) Составьте родословную 2) Определите тип наследования, обоснуйте 3) Определите вероятность рождения больных алкаптонурией детей в семье пробанда, при условии, что она выйдет замуж за здорового мужчину, мать которого страдала алкаптонурией 4) Как зависит генетический риск от пола ребёнка? 5) Какие профилактические меры можно порекомендовать</p> | <p>Ответ 1: Родословная с аутосомно-рецессивным типом наследования Ответ 2: Аутосомно-рецессивный тип наследования, так как наблюдается «горизонтальный» характер распределения патологического признака, то есть поражаются сибсы, оба пола поражаются примерно в равной степени, повышена частота кровнородственных браков в родословной Ответ 3: В данном случае оба супруга будут носителями гена алкаптонурии и риск для потомства составит 25% Ответ 4: Поскольку заболевание аутосомное, то есть генный дефект локализуется в неполовых хромосомах, поражение идет независимо от половой принадлежности</p> | <p>ТК ГИА</p> | <p>ПК-5, ПК-10</p> |

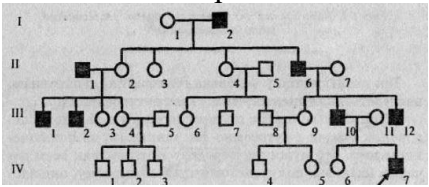
| | | | | |
|-----|--|--|--------|------------|
| | в данной ситуации? | ребёнка Ответ 5: Поскольку большинство моногенных заболеваний встречаются крайне редко, хорошей профилактикой может явиться отказ от кровно-родственных браков, в которых доля одних и тех же генов достаточно высока | | |
| 07. | <p>Ситуационная задача №6: Мужчина, 42 года, с затяжным течением пневмонии. У пациента в анамнезе частые «простудные заболевания» с тяжелым течением, в течение последних 5 лет постепенное похудение мышц конечностей, поперхивание при глотании; за медицинской помощью к неврологу никогда не обращался. При осмотре: астенического телосложения. Сила в конечностях снижена до 4-4,5 баллов, гипотрофии плечевого пояса, мышц шеи, преимущественно проксимальных отделов конечностей. Сухожильные, периостальные рефлексы несколько снижены. Выявляется перкуторная миотоническая реакция, клинические миотонические феномены. Чувствительных, координаторных нарушений не выявлено. При дообследовании: в анализах крови лейкоцитоз, повышение фибриногена, (+) СРБ. Выявлены начальные проявления катаракты обоих глаз.</p> <p>1) Какой клинический диагноз наиболее вероятен? 2) Какие дополнительные методы обследования необходимы? 3) Какие изменения при</p> | <p>Ответ 1: Дистрофическая миотония</p> <p>Ответ 2: ЭМГ, Осмотр родственников, Консультация фтизиатра, ПЦР-диагностика</p> <p>Ответ 3: Множественные внутренние ядра в волокнах, жировое и фиброзное перерождение мышц, разнокалиберные волокна</p> <p>Ответ 4: Злокачественная гипертермия</p> <p>Ответ 5: Нет, не показана, заболевание является моногенным</p> | ТК ГИА | ПК-6, УК-1 |

| | | | | |
|-----|--|--|--------|-------------|
| | <p>гистологическом исследовании биоптата мышц характерны при этой стадии развития заболевания?</p> <p>4) Какие осложнения общей анестезии возможны у пациента?</p> <p>5) Показано ли пациенту цитогенетическое обследование?</p> | | | |
| 08. | <p>Рассмотрите фотографию.</p>  <p>1) Какую патологию можно предположить по фотографии?</p> <p>2) К какой группе наследственных заболеваний она относится?</p> <p>3) Какие проблемы со стороны внутренних органов встречаются наиболее часто при этом заболевании?</p> <p>4) Какова диагностика этого заболевания?</p> <p>5) Каковы рекомендации по лечению и реабилитации таких людей?</p> | <p>Ответ 1: Синдром Дауна</p> <p>Ответ 2: К группе хромосомных заболеваний</p> <p>Ответ 3: Врожденные пороки развития внутренних органов (пороки сердца, мочеполовой системы, желудочно-кишечного тракта)</p> <p>Ответ 4: Цитогенетический метод</p> <p>Ответ 5: Коррекция врожденных пороков внутренних органов, педагогическая и социальная реабилитация, диспансерное наблюдение у психоневролога и других специалистов</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 09. | <p>Больной А., 57 лет, госпитализирован по поводу ИБС. Из анамнеза заболевания: в течение 25-27 лет беспокоят боли в области сердца; в 37-летнем возрасте госпитализировался по поводу нарушения сердечного ритма, в 40-летнем возрасте пациенту имплантирован ЭКС. Часто болел «простудными» заболеваниями. В возрасте 50 лет выявлена катаракта обоих глаз. Объективно: проявления миотонического синдрома (клиническая, механическая миотонические реакции),</p> | <p>Ответ 1: Дистрофическая миотония 1 типа</p> <p>Ответ 2: Игольчатая ЭМГ, Консультация кардиолога, Осмотр родственников</p> <p>Ответ 3: Поражение сердца представлено, главным образом, нарушением сердечного ритма; Нарушения сердечной проводимости прогрессируют, но причина прогрессирования не</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|-----|--|--|--------|------------|
| | <p>гипотрофия преимущественно дистальных отделов конечностей, жевательной и мимической мускулатуры; подчеркнуты височные ямки, “губы тапира”. Подобные проявления выявлены у младшей дочери, двоюродного брата пациента. Легкая миотоническая реакция у внука пробанда. У отца пробанда анамнестически прослеживается миотоническая реакция, “похудение” мышц конечностей, лица, снижение зрения.</p> <p>1) Каков предположительный диагноз? 2) Какие из перечисленных исследований необходимо провести данному пациенту? 3) Каковы особенности поражения сердца при данном заболевании? 4) Какие осложнения общей анестезии возможны у пациента? 5) Показано ли цитогенетическое исследование данному пациенту?</p> | <p>ясна; Чаще встречается желудочковая аритмия; Заболевание может дебютировать с внезапной остановки сердечной деятельности</p> <p>Ответ 4: Злокачественная гипертермия</p> <p>Ответ 5: Нет, заболевание является моногенным</p> | | |
| 10. | <p>Пробанд болен гемофилией. Его брат, сестра и родители, являющиеся двоюродными сибсами, здоровы. Брат и сестра пробанда обратились к врачу по вопросу о прогнозе заболевания у потомства. При дифференциальной диагностике формы гемофилии установлена афибриногенемия (редко встречающаяся форма, обусловленная рецессивным аутосомным геном). Родословная подтвердила аутосомно-рецессивное наследование гемофилии в семье. Пенетрантность у гомозигот по рецессивному гену полная</p> | <p>Ответ 1: Здоровый брат пробанда может быть гетерозиготен (вероятность гетерозиготности, учитывая его фенотип — 2/3 или 66,6%). Гетерозиготный отец может передать своему ребенку ген афибриногенемии, с вероятностью 1/2 (50%). Общая вероятность передачи здоровым братом пробанда гена афибриногенемии своему ребенку равна $2/3 \times 1/2 = 1/3$ (33,3%)</p> <p>Ответ 2: При браке</p> | ТК ГИА | ПК-6, УК-1 |

| | | | | |
|-----|---|--|--------|-------------|
| | <p>1) Может ли здоровый брат пробанда передать своему ребенку ген гемофилии?</p> <p>2) Какой совет следует дать брату пробанда, если он желает вступить в брак с женщиной, которая не является его родственницей?</p> <p>3) Брат пробанда желает вступить в брак со своей двоюродной сестрой. Установите вероятность рождения больного ребенка, допустив, что рецессивный ген попал в родословную лишь через одного из общих предков</p> <p>4) Здоровая сестра пробанда желает вступить в брак с мужчиной, который не является ее родственником. Какова вероятность рождения больного ребенка?</p> <p>5) Какой совет следует дать сестре пробанда</p> | <p>брата пробанда с женщиной, которая не является его родственницей, в связи с очень редким распространением гена в популяции, вероятность рождения больного ребенка мала. Врач может не возражать против такого брака</p> <p>Ответ 3: При браке брата пробанда со своей двоюродной сестрой, при условиях, изложенных в данной задаче, вероятность рождения больного ребенка равна 4,2%</p> <p>Ответ 4: Для сестры пробанда, больной этой формой гемофилии, при вступлении в брак с женщиной, который не является ее родственником, в связи с очень редким распространением гена афибриногемии в популяции, крайне низка вероятность иметь больного ребенка</p> <p>Ответ 5: Врач должен рассеять опасения сестры пробанда и не возражать против ее брака</p> | | |
| 11. | <p>Пробанд – здоровая женщина, обратилась в медикогенетическую консультацию по поводу прогноза потомства. Из генеалогического анамнеза известно: женщина имеет одного здорового брата и больных панкреатитом брата и сестру. Мать пробанда и её брат страдали панкреатитом, второй брат и сестра здоровы. У больного брата имеется</p> | <p>Ответ 1: Родословная с аутосомно-доминантным типом наследования</p> <p>Ответ 2: Аутосомно-доминантный тип наследования с неполной пенетрантностью, так как патология встречается в каждом поколении, поражаются оба пола примерно</p> | ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|-----|--|--|--------|------------|
| | <p>четверо детей: больной панкреатитом сын и три здоровых дочери. Бабка и дед со стороны матери пробанда здоровы. У бабки имеется здоровая сестра и здоровые родители. У деда – две здоровые сестры и одна сестра и брат с панкреатитом. Панкреатитом страдала и мать деда. Отец деда здоров. Отец пробанда, его две сестры и родители здоровы. Муж пробанда, его брат, сестра и родители здоровы.</p> <p>1) Составьте родословную 2) Определите тип наследования, обоснуйте 3) Рассчитайте пенетрантность в данной родословной 4) Какова вероятность унаследования данной патологии у ребёнка пробанда?</p> | <p>поровну, у больных мужчин есть больные сыновья и здоровые дочери (это исключает доминантный, сцепленный с полом тип наследования), у здоровых членов родословной есть больной родитель и больные дети (неполная пенетрантность)</p> <p>Ответ 3: Коэффициент пенетрантности (К) в данной родословной рассчитывается как отношение больных родственников ко всем носителям дефектного гена, то есть $K = 8 : 9$ (90%)</p> <p>Ответ 4: Провоцирующими факторами являются пищевые и алкогольные излишества</p> | | |
| 12. | <p>Пробанд – женщина, страдающая фосфатдиабетом (рахитоподобное заболевания с искривлением ног), обратилась в медико-генетическую консультацию за прогнозом потомства. Из генеалогического анамнеза известно, что фосфатдиабетом страдает её сестра, два брата здоровы. Отец пробанда страдает фосфатдиабетом, а мать здорова. У отца есть сестра, страдающая фосфатдиабетом и два здоровых брата. Больная тётка замужем за здоровым мужчиной и имеет пятерых детей, в том числе, двух дочерей и одного сына здоровых, и дочь и сына – больных. Фосфатдиабетом страдала бабушка по отцовской линии и сестра</p> | <p>Ответ 1: Родословная с Х-сцепленным, доминантным типом наследования</p> <p>Ответ 2: Х-сцепленный, доминантный тип наследования, так как вертикальный характер распределения патологического признака (в каждом поколении есть больные родственники), у больных женщин есть как больные, так и здоровые мальчики и девочки, у больных мужчин все девочки больны, все мальчики здоровы</p> <p>Ответ 3: Риск рождения больного ребёнка у пробанда составляет</p> | ТК ГИА | ПК-1, УК-3 |

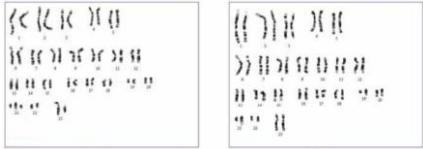
| | | | | |
|-----|---|--|--------|------------|
| | <p>бабушки. Четыре брата бабушки здоровы. Их отец был болен, а мать была здорова.</p> <p>1) Составьте родословную</p> <p>2) Определите наиболее вероятный тип наследования, обоснуйте</p> <p>3) Какова вероятность рождения больного ребёнка в семье пробанда, если муж будет здоров?</p> <p>4) Зависит ли генетический риск от пола ребёнка пробанда?</p> <p>5) Есть ли разница в клинических проявлениях данной патологии в зависимости от пола больного?</p> | <p>50%</p> <p>Ответ 4: Генетический риск рождения больного ребёнка у пораженных женщин не зависит от пола ребёнка</p> <p>Ответ 5: Клинические проявления любых Х-сцепленных, доминантных заболеваний более тяжёлые у мужчин (при некоторых синдромах патология у мужчин даже не описана, вероятно происходит ранняя элиминация), так как мужчины гемизиготны</p> | | |
| 13. | <p>Рассмотрите родословную и ответьте на вопросы</p>  <p>1) Определите тип наследования?</p> <p>2) В каком поколении встречается заболевание?</p> <p>3) Какова вероятность наследования заболевания у мальчиков?</p> <p>4) Болеют ли девочки?</p> <p>5) Все ли дети от больного отца больны?</p> | <p>Ответ 1: Тип наследования - голандрический</p> <p>Ответ 2: Больные встречаются во всех поколениях</p> <p>Ответ 3: 100%</p> <p>Ответ 4: нет</p> <p>Ответ 5: У больного отца больны все его сыновья</p> | ТК ГИА | ПК-6, УК-1 |
| 14. | <p>На приеме девушка 18 лет с туберозным склерозом. У отца пациентки выявлены кожные проявления в виде множественных пигментных невусов различных размеров, множественных мелких участков демигментации (симптом конфетти), одиночных участков цвета «кофе с молоком» на коже шеи и туловища, ангиомиолипوماتоз правой почки. У отца пробанда имеется средняя сестра и</p> | <p>Ответ 1: Родословная с аутосомно-доминантным типом наследования</p> <p>Ответ 2: Аутосомно-доминантный тип наследования</p> <p>Ответ 3: При условии, что пробанд выйдет замуж за здорового мужчину, риск рождения больных детей составит 50%</p> <p>Ответ 4: Необходима консультация окулиста,</p> | ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |

| | | | | |
|-----|---|--|--------|-------------|
| | <p>младший брат. У сестры отца пробанда — грубые когнитивные расстройства (пациентка наблюдалась в психиатрической больнице с диагнозом «шизофрения») и висцеральные нарушения (ангиомиолипоматоз почек). Младший брат отца женат, имеет двух детей (сына и дочь). У старшего сына появилась неясная обшемозговая симптоматика (необследован). Дед (умер) и бабушка (жива) пробанда по отцовской здоровы. У старшего брата пробанда — ангиомиолипоматоз правой почки, а у его 2-летней дочери, рожденной в законном браке, в текущем году появились приступы, напоминающие атонические абсансы (необследована). По линии матери: двое ее старших женатых братьев и три их дочери (1 - у старшего, 2 - у среднего) клинически здоровы. Родители матери пробанда (умерли) были клинически здоровы.</p> <p>1) Составить родословную 2) Определить тип наследования заболевания по данной родословной 3) Рассчитать риск рождения больных детей у пробанда, при условии, что она выйдет замуж за здорового мужчину 4) Какие методы обследования и консультации каких специалистов необходимо назначить данному ребенку? 5) Какие рекомендации должен дать врач-генетик?</p> | <p>дерматолога, генетика, МРТ головного мозга с контрастированием или МРТ +КТ, УЗИ почек, рентгенография легких, Эхо-КГ</p> <p>Ответ 5: Учитывая высокий риск рождения больных детей у пробанда – 50%, феномен антиципации в данной родословной необходимо рекомендовать проведение пренатальной ДНК-диагностики</p> | | |
| 15. | <p>Рассмотрите представленную родословную</p> | <p>Ответ 1: Родословная с аутосомно-доминантным типом наследования</p> <p>Ответ 2: Больные встречаются в каждом поколении</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |

| | | | | |
|-----|---|---|--------|-------------|
| | <p>1) Определите тип наследования на представленной родословной?</p> <p>2) В каком поколении встречается заболевание?</p> <p>3) Мужчины или женщины болеют чаще?</p> <p>4) Определите вероятность наследования</p> <p>5) Перечислите признаки наследования по данной родословной</p> | <p>Ответ 3: Болеют в равной степени мужчины и женщины</p> <p>Ответ 4: Вероятность наследования 50% и 100%</p> <p>Ответ 5: Больные в каждом поколении, у здоровых родителей здоровый ребенок, болеют в равной степени мужчины и женщины, наследование идет преимущественно по вертикали</p> | | |
| 16. | <p>В медико-генетическую консультацию обратилась здоровая супружеская пара по поводу прогноза потомства. Супруга состоит в браке со своим двоюродным племянником. Дальше из семейного анамнеза известно, что брат жены страдает гемофилией (у него две здоровых дочери и здоровый сын) их родители здоровы. Муж здоров, его родители тоже здоровы. У матери мужа есть здоровая сестра и больной гемофилией брат. Бабушка и дедушка по линии матери здоровы. Все родственники по линии отца мужа здоровы. Мать жены приходится родной сестрой бабушки мужа по линии матери. Их мать была здорова, а отец был болен гемофилией.</p> <p>1) Составьте родословную</p> <p>2) Определите тип наследования, обоснуйте</p> <p>3) Какова вероятность рождения в этом браке больного ребёнка (девочки, мальчика)?</p> <p>4) Какие должны быть генотипы у родителей больной девочки?</p> <p>5) Как называется генотип больных мальчиков?</p> | <p>Ответ 1: Родословная с X-сцепленным, рецессивным типом наследования</p> <p>Ответ 2: Тип наследования X-сцепленный, рецессивный, так как заболевание прослеживается у мужчин, здоровые женщины являются носительницами, передают патологию сыновьям, у больного мужчины все дети здоровы</p> <p>Ответ 3: Если женщина является носительницей патологического гена (по родословной однозначно установить это невозможно), то риск для её сыновей составляет 50 %, риск для дочерей по заболеванию – 0%, на носительство – 50%</p> <p>Ответ 4: Девочка может быть больной только в случае гомозиготности патологического гена, то есть один патологический ген должна получить от</p> | ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|-----|---|---|--------|-------------|
| | | <p>больного отца, а второй – от здоровой матери-носительницы</p> <p>Ответ 5: Больные мальчики гемизиготны по патологическому гену</p> | | |
| 17. | <p>К генетику обратилась мать 15-летнего мальчика с жалобами на задержку полового развития сына. Из анамнеза известно, что ребенок 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.</p> <p>1) Предположительный диагноз</p> <p>2) Какие дополнительные методы обследования можно назначить для уточнения диагноза?</p> <p>3) Какими генетическими методами необходимо подтвердить диагноз?</p> <p>4) Каков прогноз репродукции для пробанда?</p> <p>5) Каков риск по данной патологии для потомства здорового сибса?</p> | <p>Ответ 1: Синдром Клайнфельтера</p> <p>Ответ 2: Необходимо провести исследование гормонального статуса, сделать спермограмму</p> <p>Ответ 3: Необходимо цитогенетическое обследование пробанду</p> <p>Ответ 4: Прогноз репродукции неблагоприятный, больные бесплодны</p> <p>Ответ 5: У здорового сибса с нормальным кариотипом прогноз потомства благоприятный</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

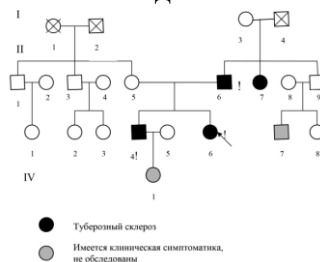
| | | | | |
|-----|--|---|--------|-------------|
| 18. | <p>К детскому гинекологу-эндокринологу направлена девочка 16 лет с жалобами на отставание в половом развитии, аменорею. При осмотре: рост 138 см, правильного телосложения, нормального питания, широкая грудная клетка, короткая шея, лимфатический 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.</p> <p>1) Предположительный диагноз 2) Какие лабораторные исследования необходимо провести девочке? 3) Какие генетические методы подтвердят диагноз? 4) Репродуктивный прогноз для пробанда? 5) Какие виды коррекции можно порекомендовать в данном случае?</p> | <p>Ответ 1: Синдром Шерешевского-Тернера Ответ 2: Исследование гормонального статуса, R-грамма области турецкого седла, Rграмма 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</p> | ТК ГИА | ПК-6, УК-1 |
| 19. | <p>Пробанд – мужчина нормального роста. У него сестра с ахондроплазией (диспропорциональная карликовость). Мать пробанда нормального роста, а отец – с ахондроплазией. По линии отца пробанда есть две здоровые тети, и тётя и дядя с ахондроплазией. Тётя с ахондроплазией от здорового мужчины имеет сына – карлика. У здоровой тётя в браке со здоровым мужчиной двое здоровых сыновей и двое здоровых дочерей. Дядя – карлик женат на здоровой</p> | <p>Ответ 1: Родословная с аутосомно-доминантным типом наследования Ответ 2: Аутосомно-доминантный тип наследования, так как вертикальный характер распределения патологического признака (в каждом поколении есть пораженные родственники), у здоровых родственников – здоровое потомство, у</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|-----|---|---|--------|-------------|
| | <p>женщине. У него две здоровые дочери и сын – карлик. Дед по линии отца – карлик, а бабушка здорова. Сибсы и родители матери пробанда здоровы</p> <p>1) Составьте родословную</p> <p>2) Определите тип наследования, обоснуйте</p> <p>3) Какова вероятность рождения детей с ахондроплазией в семье пробанда, если его жена будет с таким же генотипом, как и у него?</p> <p>4) Какова вероятность рождения внуков с ахондроплазией от здоровых детей пробанда?</p> <p>5) Какова вероятность рождения в семье пробанда детей с другими видами карликовости от жены с таким же генотипом, как и у него?</p> | <p>больных есть как здоровые, так и больные дети, независимо от пола</p> <p>Ответ 3: Носительство при данной патологии не описано, поэтому здоровые люди не имеют патологического гена, поэтому риск рождения больного ребёнка у здоровых людей близок к нулю</p> <p>Ответ 4: Вероятность рождения больных внуков с ахондроплазией близка к нулю</p> <p>Ответ 5: Вероятность рождения в семье пробанда детей с другими видами карликовости не превышает общепопуляционный риск (низкий)</p> | | |
| 20. | <p>Рассмотрите представленные кариотипы</p>  <p>1) Чем отличаются кариотипы на фотографиях «а» и «б»</p> <p>2) На какой из фотографий представлен аномальный кариотип?</p> <p>3) Назовите данный синдром, напишите кариотип</p> <p>4) Опишите основные признаки данного заболевания</p> <p>5) Какие еще заболевания из этой группы вы знаете?</p> | <p>Ответ 1: Кариотипы отличаются набором хромосом</p> <p>Ответ 2: На фотографии «а» представлен аномальный кариотип</p> <p>Ответ 3: Синдром Дауна, 47, XY, 21+</p> <p>Ответ 4: Множественные фенотипические дизморфии, врожденные пороки внутренних органов, умственная отсталость, трисомия по 21 хромосоме</p> <p>Ответ 5: К аутосомным трисомиям у живорожденных относятся также синдромы Патау и Эдвардса</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |
| 21. | <p>На прием к неврологу обратился мужчина, 27 лет, с</p> | <p>Ответ 1: Наследственная</p> | ТК ГИА | ПК-6, УК-1 |

жалобами на слабость в стопах, частые спотыкания, нарушение ходьбы, выраженные боли в мышцах голени. Из анамнеза известно, что данные жалобы появились около 3-х лет назад, по поводу чего обращался к неврологу, и ему было рекомендовано сделать стимуляционную ЭНМГ (СРВм) нижних конечностей. После обследования повторно к неврологу не обращался. В течение последнего года деформировались стопы и усилились боли в мышцах голени. Семейный анамнез скудный: пробанд является единственным ребенком в семье, отец пробанда здоров. Мама пробанда - приемный ребенок, при ходьбе «шлепает» стопами и имеет высокий свод стопы. Бабушка по материнской линии умерла в 45 лет от туберкулеза легких. Дедушка умер «по старости». Бабушка и дедушка по отцовской линии здоровы. Объективно, при неврологическом осмотре обращено внимание на гипотрофии мышц голени и стоп, деформации стоп по типу «полых», симптом «перевернутых бутылок», отсутствие карпорадиальных и ахилловых рефлексов и снижение коленных и локтевых рефлексов, без клинически значимой разницы сторон, гипостезия на конечностях по полиневритическому типу в виде «гольф» и «перчаток», при ходьбе «степпаж». Стимуляционная ЭНМГ большеберцового и малоберцового нервов: выраженная моторная нейропатия малоберцовых и

нейропатия Шарко-Мари-Тута

Ответ 2: Родословная



Ответ 3: Компьютерная паллестезиометрия, ДНК-диагностика на ННШМТ

Ответ 4: Другие наследственные нейропатии (в первую очередь ННСПС), приобретенные хронические нейропатии (ХВДП, дисметаболические), болезнь Фридрайха

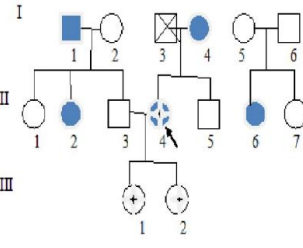
Ответ 5: Для установления типа наследования данных семейного анамнеза не достаточно

| | | | | |
|-----|--|---|--------|-------------|
| | <p>большеберцовых нервов обеих нижних конечностей, с вторичными мышечно-трофическими изменениями в стопах.</p> <p>1) Ваш предположительный диагноз?</p> <p>2) Изобразите генеалогическое дерево</p> <p>3) Какие дополнительные методы обследования необходимо провести для уточнения диагноза?</p> <p>4) Дифференциальный диагноз?</p> <p>5) Каков тип наследования данного заболевания?</p> | | | |
| 22. | <p>На прием к неврологу обратилась женщина 54 лет. С жалобами на снижение памяти, насильственные движения в конечностях, лице, мышцах языка. Дебют заболевания в возрасте около 40 лет в виде появления неусидчивости, суетливости движений, изменения поведения с последующим присоединением неритмичных движений конечностей и туловища, нарушений артикуляции, «гримасничанья», расстройств координации движений с латеропульсией и падениями. В возрасте около 45-48 лет походка пациентки стала «танцующей» (хореической). Наросли поведенческие нарушения (капризничанье, тревога, подозрительность), а также когнитивные нарушения (при сохранном объеме краткосрочной памяти отмечаются нарушения внимания, торпидность мышления и нарушение исполнительских функций), в последние годы присоединились депрессия, отчужденность, периодическая</p> | <p>Ответ 1: Хорея Гентингтона</p> <p>Ответ 2: Аутосомно-доминантный тип наследования с высокой пенетрантностью</p> <p>Ответ 3: ДНК-диагностика. Мутация гена гентингина в виде экспансии тринуклеотидных повторов на хромосоме 4p16.3</p> <p>Ответ 4: Хорея и деменция</p> <p>Ответ 5: Семейный пароксизмальный хореоидный атетоз, торсионная дистония, Болезнь Вильсона-Коновалова</p> | ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|-----|--|---------------------------------------|--------|-------------|
| | <p>расторможенность, навязчивые идеи. При осмотре: выполнение любого двигательного акта сопровождается массой лишних мелких движений. Речь затруднена, так как во время разговора возникают гримасы, вздохи, причмокивания губами и языком, и прочие ненужные движения (гиперкинезы). Во время ходьбы пациентки каждый шаг сопровождается киванием головы, или размахиванием руками, пошатыванием из стороны в сторону, стойка в позе Ромберга невозможна из-за «танцующих» движений ног. Выдвижение языка из полости рта затруднено из-за массивных гиперкинезов, в связи с чем пациентка то выдвигает, то задвигает язык в полость рта. В пальцах конечностей отмечаются червеобразные движения (атотоз). Психические нарушения выражаются в повышенной возбудимости, снижении долгосрочной памяти и внимания, некотором уплощении эмоциональности. Периодически возникают бредовые мысли в отношении происходящих событий.</p> <p>1) Укажите вероятный диагноз 2) Тип наследования данного заболевания? 3) Какие методы обследования необходимы для подтверждения диагноза и каковы результаты обследования? 4) Назовите минимальные диагностические критерии? 5) С какими заболеваниями проводится дифференциальный диагноз?</p> | | | |
| 23. | В медико-генетическую консультацию обратилась | Ответ 1: Данная патология относится к | ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |

| | | | | |
|------------|---|---|---------------|-------------------|
| | <p>молодая, здоровая, не состоящая в кровном родстве, супружеская пара за прогнозом потомства в связи с анэнцефалией у первого ребёнка. Диагноз поставлен на УЗИ, произведена плодоразрушающая операция в сроке 24 недели беременности</p> <p>1) К какой группе пороков относится данная патология? 2) Можно ли отнести эту патологию к одному из классов наследственной патологии? 3) Какова величина риска повторного рождения в семье ребёнка с данной патологией? 4) Надо ли проводить специализированные генетические обследования в семье? 5) Каковы профилактические мероприятия?</p> | <p>группе дефектов невральнoй трубки</p> <p>Ответ 2: Данная патология относится к мультифакториальным болезням</p> <p>Ответ 3: Риск повторного рождения в семье ребёнка с данной патологией относится к категории низкого генетического риска</p> <p>Ответ 4: Специализированное генетическое обследование в семье не показано</p> <p>Ответ 5: К мерам профилактики развития дефектов невральнoй трубки у детей следует отнести приём женщинами витаминных комплексов с фолиевой кислотой непосредственно перед беременностью и в I триместре</p> | | |
| <p>24.</p> | <p>К терапевту обратилась женщина 29 лет с просьбой об обследовании. Жалобы на головную боль, особенно после работы за компьютером (работает бухгалтером), головокружения, иногда подташнивание. При измерении АД в этот период отмечается его повышение (160-180/90-100 мм рт ст). До этого повышение давления отмечалось только во время беременности (дочери 8 лет). Пробанд имеет здорового брата 32 лет, мать 51 года с гипертонической болезнью в течение последних 6 лет. Отец погиб в 55 лет, страдал хроническим алкоголизмом. Сестра матери, 53 лет, здорова; сестра 60 лет болеет гипертонической болезнью с</p> | <p>Ответ 1: Родословная</p>  <p>Ответ 2: Гипертоническая болезнь в данной семье является наследственной, так как из 6 родственников матери пробанда 5 страдают гипертонической болезнью, то есть частота заболевания в данной семье намного</p> | <p>ТК ГИА</p> | <p>ПК-1, УК-3</p> |

| | | | | |
|--|--|---|--|--|
| | <p>45 лет, её сын, 40 лет, - с гипертонической болезнью с 16 лет, её муж, 62 лет, также страдает гипертонической болезнью с 45 лет, в 57 лет перенес инсульт. Бабушка пробанда по материнской линии болела гипертонической болезнью в течение 17 лет, умерла от острого нарушения мозгового кровообращения в 68 лет, сестра бабушки также длительно болела гипертонической болезнью (в течение 26 лет) и умерла от инсульта в возрасте 77 лет. Со стороны отца сведений нет.</p> <p>1) Составить родословную по задаче</p> <p>2) Является ли гипертоническая болезнь в данной семье наследственной и почему?</p> <p>3) Какие методы обследования необходимо предложить в данной семье и кому в первую очередь?</p> <p>4) На основании данных обследования кем и какие мероприятия необходимо проводить в данной семье?</p> <p>5) Что будет наиболее эффективным в борьбе против гипертонической болезни в данном случае?</p> | <p>выше, чем в популяции (10-20%), наблюдается преимущественное поражение женского пола, а также утяжеление течения по поколениям (возраст дебюта, характер течения, выраженность клинических проявлений)</p> <p>Ответ 3: Необходим более тщательный сбор семейного анамнеза, особенно по выявлению средовых факторов по гипертонической болезни (характер питания, вредные привычки, профессиональные факторы и другие); мониторинг артериального давления у пробанда и его ближайших родственников (I и II степени родства). Можно предложить генетическое тестирование пробанда и её брата по генетическому полиморфизму ангиотензин-превращающему ферменту (АСЕ), бета-1 адренэргического рецептора</p> <p>Ответ 4: При обнаружении генотипов, увеличивающих риск развития ГБ у пробанда и её сибса, семейный врач должен выбрать подходящие меры на предотвращение реализации патологического генотипа</p> | | |
|--|--|---|--|--|

| | | | | |
|------------|--|--|---------------|-------------------|
| | | <p>Ответ 5: Мероприятия, направленные на индивидуальные генетические потребности, носят, прежде всего, средовой характер (профессиональная ориентация, психологическая коррекция, образ питания, физические нагрузки и т.д.) и должны служить поддержанию нормального уровня АД</p> | | |
| <p>25.</p> | <p>Пробанд – женщина 48 лет с сахарным диабетом II типа, ожирением в течение последних 12 лет. Из анамнеза: две дочери 16 и 18 лет имеют избыточную массу, соматически здоровы, муж, 50 лет, здоров. Из двух сестер мужа одна, 56 лет, страдает сахарным диабетом II типа в течение 7 лет, другая, 53 лет, здорова. Отец умер в возрасте 76 лет от гангрены нижних конечностей. Мать 78 лет живет далеко, сведений о её здоровье нет. Брат пробанда умер в возрасте 48 лет от ИМ, отец умер в возрасте 61 года от ИМ, матери пробанда 65 лет, СД II типа с 55 лет, сестра матери, 61 года, здорова, но одна из её двух дочерей 42 лет страдает СД с 40 лет, другая, 35 лет, здорова.</p> <p>1) Составить родословную 2) Определить, является ли СД II типа в данной семье наследственным? 3) Какой характер СД II типа можно предположить в данной семье и почему? 4) Какие профилактические мероприятия необходимо проводить в данной семье? 5) Кто входит в группу риска</p> |  <p>Ответ 2: Определить, является ли СД II типа в данной семье наследственным? Ответ 3: СД II в данной семье – мультифакториальная патология, так как кроме высокой частоты заболевания родственников болеют, в основном, женщины, а также отмечается утяжеление заболевания по поколениям Ответ 4: Так как в данной семье СД II является наследственным, необходимы чёткие рекомендации по профилактике данного заболевания, исключение средовых факторов риска Ответ 5: Дочери</p> | <p>ТК ГИА</p> | <p>ПК-6, УК-1</p> |

| | | | | |
|-----|---|---|--------|-------------|
| | СД II типа? | пробанда III-1 и III-2 входят в группу риска по СД II, так как имеют больших СД родственников 1 и 2 степени родства, а также повышенный вес | | |
| 26. | <p>Пробанд – гемофилик. Его здоровый брат и здоровая сестра обратились к врачу по вопросу вероятности рождения в их семьях больных гемофилией детей, при условии, что их супруги не имеют генов гемофилии. Дифференциальная диагностика формы гемофилии пробанда показала наследуемую рецессивно, сцеплено с полом гемофилию А. Анализ родословной подтвердил сцепленное с полом наследование в данной семье. Пенетрантность гена гемофилии у гомозигот полная:</p> <p>1) Определите тип наследования в данной семье</p> <p>2) Может ли здоровый брат пробанда передать своему ребенку ген гемофилии?</p> <p>3) Какой совет должен дать врач-генетик брату пробанда?</p> <p>4) Какова вероятность того, что здоровая сестра пробанда передаст своему ребенку ген гемофилии?</p> <p>5) Какова вероятность того, что при наличии 3-х детей в семье сестры пробанда, один ребенок будет больным?</p> | <p>Ответ 1: Х-сцепленный рецессивный</p> <p>Ответ 2: Здоровый брат пробанда, больного гемофилией А, не имеет гена гемофилии, в связи с чем возможность передачи этого гена ребенку исключена</p> <p>Ответ 3: Врач должен рассеять ложные представления о возможности передачи здоровым братом гемофилика болезни своим детям</p> <p>Ответ 4: Вероятность того, что здоровая сестра гемофилика передаст своему ребенку ген гемофилии, составляет 12,5%</p> <p>Ответ 5: Вероятность того, что при наличии трех детей в семье один ребенок будет больным, составляет 37,5%</p> | ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |
| 27. | <p>По направлению районного акушера-гинеколога в медикогенетическую консультацию обратилась женщина 36 лет с беременностью 10 недель. Женщина соматически здорова. Беременность 2-ая (1-ая – роды, ребёнку 6 лет, здоров), желанная, планированная. Беременность</p> | <p>Ответ 1: Показанием для медико-генетической консультации в данном случае является возраст супругов</p> <p>Ответ 2: Генетический риск на хромосомную патологию для потомства повышен</p> <p>Ответ 3: Врач-генетик</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |

| | | | | |
|-----|--|---|--------|-------------|
| | <p>протекает без патологии, женщина ничем не болела, лекарств не принимала, работа не связана с вредными условиями. Мужу 37 лет, соматически здоров. Супруги в кровном родстве не состоят. Генеалогический анамнез без особенностей</p> <p>1) Что является показанием для генетической консультации в данном случае?</p> <p>2) Какова величина генетического риска для потомства?</p> <p>3) Какие назначения сделает врач-генетик?</p> <p>4) В каком случае будут показаны инвазивные методы пренатальной диагностики?</p> <p>5) Следует ли проводить специализированное генетическое обследование супругам?</p> | <p>рекомендует пренатальную диагностику – неинвазивную (исследование сывороточных маркёров крови) в I и II триместрах беременности, при положительных результатах – рассмотреть вопрос об инвазивной пренатальной диагностике</p> <p>Ответ 4: Инвазивные методы пренатальной диагностики показаны в случае изменения показателей β-ХГЧ и РАРР-А в I триместре беременности и α-ФП, β-ХГЧ, ϵ-3 во II триместре</p> <p>Ответ 5: Специализированное генетическое обследование супругам не показано</p> | | |
| 28. | <p>В медико-генетическую консультацию обратилась женщина 32 лет за прогнозом потомства. Из акушерского анамнеза: беременностей три, в 1-ом браке 1-ая закончилась родами, ребенку 9 лет, здоров; 2-ая – мед. аборт; 3-ья беременность, 1 год назад, во 2-ом браке, протекала без патологии, закончилась рождением ребёнка с синдромом Дауна, который умер на 2-день жизни (тяжёлый врожденный порок сердца). У мужа, 34 лет, брак первый, детей не было. Генеалогический анамнез – без особенностей.</p> <p>1) Надо ли проводить специализированное генетическое обследование супругам?</p> | <p>Ответ 1: Необходимо провести цитогенетическое обследование супругам</p> <p>Ответ 2: У супругов может быть нормальный кариотип, в редких случаях может встретиться сбалансированная хромосомная транслокация</p> <p>Ответ 3: При нормальном кариотипе супругов риск можно отнести к незначительно повышенному генетическому (из-за возраста и отягощенного акушерского анамнеза); при наличии</p> | ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|-----|---|---|--------|-------------|
| | <p>2) Какие результаты можно ожидать? 3) Зависит ли величина генетического риска от результатов обследования? 4) Надо ли обследовать ребёнка от 1 брака? 5) Какова дальнейшая тактика врача-генетика?</p> | <p>сбалансированной хромосомной транслокации генетический риск варьирует от низкого 1-2 % (носитель – муж, транслокация на гетерологичные хромосомы) до 100 % (транслокация гомологичных хромосом) Ответ 4: При наличии транслокации у обратившейся необходимо цитогенетически обследовать ребёнка от первого брака Ответ 5: Необходимо во время следующей беременности направить женщину на пренатальную диагностику с целью исключения хромосомной патологии</p> | | |
| 29. | <p>При сравнении частот носительства генотипов в популяции N, полученных с помощью генотипирования методом ПЦР в режиме реального времени, и табличных значений тех же частот, рассчитанных согласно уравнениям ХардиВайнберга, P оказалось равным 0.8 1) Удовлетворяет ли данная популяция равновесию Харди-Вайнберга 2) Рассчитайте частоту аллеля A, если количество человек с генотипом AA оказалось равным 500, с генотипом Aa – 1000, а общее количество обследованных составило 2000 человек 3) Определите частоту носительства гомозиготного генотипа aa</p> | <p>Ответ 1: Экспериментальные данные хорошо согласуются с законом Харди – Вайнберга Ответ 2: $P_A = P_{AA} + 0.5 \times P_{Aa} = 500/2000 + 0.5 \times (1000/2000) = 0.5$ Ответ 3: $P_{aa} = 500/2000 = 0.25$ Ответ 4: В идеальной популяции частоты генов и генотипов находятся в равновесии и не изменяются в ряду поколений Ответ 5: Идеальная популяция характеризуется бесконечно большой численностью особей; панмиксией; отсутствием мутаций; отсутствием</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|-----|---|---|--------|-------------|
| | <p>4) Дайте формулировку закона Харди-Вайнберга</p> <p>5) Какими свойствами должна обладать идеальная популяция</p> | естественного отбора | | |
| 30. | <p>При сравнении частот носительства генотипов в популяции N, полученных с помощью генотипирования методом ПЦР в режиме реального времени, и табличных значений тех же частот, рассчитанных согласно уравнениям Харди-Вайнберга, P оказалось равным 0.01</p> <p>1) Удовлетворяет ли данная популяция равновесию Харди-Вайнберга</p> <p>2) Что такое дрейф генов</p> <p>3) Что такое популяция</p> <p>4) Дайте формулировку закона Харди-Вайнберга</p> <p>5) Какими свойствами должна обладать идеальная популяция</p> | <p>Ответ 1: Экспериментальные данные не согласуются с законом Харди – Вайнберга</p> <p>Ответ 2: Генетико-автоматические процессы, изменение частоты генов в популяции в ряду поколений под действием случайных факторов, приводящее, как правило, к снижению наследственной изменчивости популяций</p> <p>Ответ 3: Это совокупность организмов одного вида, длительное время обитающих на одной территории (занимающих определённый ареал) и частично или полностью изолированных от особей других таких же групп</p> <p>Ответ 4: В идеальной популяции частоты генов и генотипов находятся в равновесии и не изменяются в ряду поколений</p> <p>Ответ 5: Идеальная популяция характеризуется бесконечно большой численностью особей; панмиксией; отсутствием мутаций; отсутствием естественного отбора</p> | ТК ГИА | ПК-6, УК-1 |
| 31. | <p>Двуспиральная ДНК морского ежа содержит 17.5% цитозина</p> | <p>Ответ 1: Молярное количество С равно</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|--|--|---|--|--|
| | <p>1) Каково процентное содержание других оснований</p> <p>2) Дайте формулировку правила Чаргаффа</p> <p>3) Что такое ген</p> <p>4) Почему нуклеотидные последовательности, содержащие в своём составе нуклеотиды G и C, обладают более высокой температурой плавления</p> <p>5) В чём различие между такими регуляторными элементами, как промоторы и энхансеры</p> | <p>молярному количеству G, т. е. 17.5%.</p> <p>Остальные основания – A и T – также содержатся в эквивалентных количествах. Поэтому $A=T=(100-35)/2=32.5\%$</p> <p>Ответ 2: Количество аденина равно количеству тимина, а гуанина — цитозину: $A=T, G=C$. Количество пуринов равно количеству пиримидинов: $A+G=T+C$</p> <p>Ответ 3: Ген – структурная и функциональная единица наследственности живых организмов. Ген представляет собой участок ДНК, задающий последовательность определённого полипептида либо функциональной РНК. Гены (точнее, аллели генов) определяют наследственные признаки организмов, передающиеся от родителей потомству при размножении</p> <p>Ответ 4: Пары G-C соединены тремя водородными связями, поэтому являются более тугоплавкими, чем пары A-T, имеющие две водородные связи. Таким образом, при увеличении содержания G-C-пар значение температуры плавления возрастает</p> <p>Ответ 5: Промоторы у эукариот – аналоги</p> | | |
|--|--|---|--|--|

| | | | | |
|-----|---|---|--------|-------------|
| | | <p>бактериальных промоторов – содержат цисдействующие нуклеотидные последовательности, узнающие РНК-полимеразу, или сайты связывания РНК-полимеразы. В промоторах индуцируется транскрипция, и они располагаются вплотную к генам, экспрессию которых регулируют. Аналогично промоторам, энхансеры взаимодействуют с белками транс-активаторами. Энхансеры значительно повышают эффективность транскрипции и имеют некоторые особенности: 1. положение энхансерных последовательностей не фиксировано; 2. зачастую энхансеры локализованы на расстоянии до 50 т.п.н. от гена-мишени; 3. если положение энхансера в геноме изменяется, и он попадает в окружение других генов, то наблюдается позитивная регуляция транскрипции соседнего гена</p> | | |
| 32. | <p>Актиномицин D ингибирует ДНК-зависимый синтез РНК. Этот антибиотик добавили в культуру бактерий, синтезирующих специфичный белок, и сравнили её с контролем, куда антибиотик не добавлялся. Синтез белка в опытной культуре снижался в</p> | <p>Ответ 1: Трансляция иРНК продолжается около 20 минут. После добавления антибиотика транскрипция блокируется и новых молекул иРНК не образуется. Поэтому</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|-----|---|--|--------|------------|
| | <p>течение 20 минут, а затем прекратился</p> <p>1) Объясните эти результаты</p> <p>2) Что является функциональной единицей генетического кода</p> <p>3) Какой триплет в тРНК комплементарен кодону ГЦУ на иРНК</p> <p>4) Что такое генетический код</p> <p>5) Что означает универсальность генетического кода</p> | <p>синтез белка поддерживается только за счёт транскрибированных ранее иРНК и продолжается не более 20 мин</p> <p>Ответ 2: Триплет</p> <p>Ответ 3: ЦГА</p> <p>Ответ 4: Принцип записи информации о расположении аминокислот в молекуле белка в виде последовательности триплетов ДНК</p> <p>Ответ 5: Генетический код един для всех живущих на Земле существ</p> | | |
| 33. | <p>В систему синтеза РНК добавлен кополимер, содержащий повтор UUAC</p> <p>1) Сколько различных триплетов содержит синтезированная РНК</p> <p>2) Сколько аминокислот будет в полипептиде после её трансляции? Для расшифровки кода обратитесь к таблице</p> <p>3) Молекулы какого вещества являются посредниками в передаче информации о первичной структуре белка из ядра к рибосоме</p> <p>4) Последовательность нуклеотидов в фрагменте молекулы ДНК следующая: АТТ-ГЦА-ТГЦ. Какова последовательность нуклеотидов иРНК, синтезируемой на данном фрагменте ДНК</p> <p>5) Какими свойствами обладает генетический код</p> | <p>Ответ 1: В синтетической РНК имеются 4 триплета: UUA, UAC, ACU, CUU</p> <p>Ответ 2: Поскольку UUA и CUU кодируют лейцин, а ACU и UAC кодируют, соответственно, треонин и тирозин, синтезированный на этой РНК полипептид будет содержать повторяющуюся последовательность аминокислот leu-leu-thr-tyr</p> <p>Ответ 3: Молекулы иРНК</p> <p>Ответ 4: УАА-ЦГУ-АЦГ</p> <p>Ответ 5: Свойства генетического кода: — Триплетность: одна аминокислота кодируется тремя нуклеотидами. Эти 3 нуклеотида в ДНК называются триплет, в иРНК – кодон, в тРНК – антикодон. — Избыточность</p> | ТК ГИА | ПК-6, УК-1 |

| | | | | |
|-----|---|--|--------|-------------|
| | | <p>(вырожденность): аминокислот всего 20, а триплетов, кодирующих аминокислоты – 61, поэтому каждая аминокислота кодируется несколькими триплетами. — Однозначность: каждый триплет (кодон) кодирует только одну аминокислоту. — Универсальность: генетический код одинаков для всех живых организмов на Земле</p> | | |
| 34. | <p>В среде для синтеза РНК имеются гетерополимеры со следующим соотношением нуклеотидов: 0.5С:0.25А:0.25G</p> <p>1) Сколько различных триплетов содержит синтетическая РНК</p> <p>2) С какой частотой встречается наиболее частый триплет</p> <p>3) Если РНК дикого типа содержит девять триплетов, то какова роль девятого</p> <p>4) Дикий тип белка имеет аминокислотную последовательность met-trp-tyr-arg-gly-ser-prothr. Мутантный белок имеет последовательность met-trp. Какая мутация произошла</p> <p>5) Дикий тип белка имеет аминокислотную последовательность met-trp-tyr-arg-gly-ser-prothr. Мутантный белок имеет последовательность met-trp-his-arg-gly-ser-pro-thr. Какая мутация произошла</p> | <p>Ответ 1: Гетерополимеры образуют $3^3 = 27$ триплетов</p> <p>Ответ 2: Наиболее частый из них – ССС, который встречается с частотой $0.5^3 = 0.125$</p> <p>Ответ 3: Девятый триплет является стоп-кодоном</p> <p>Ответ 4: Произошла делеция 18 нуклеотидов, кодирующих последовательность аминокислот tyr-arg-gly-ser-pro-thr</p> <p>Ответ 5: Это миссенс мутация, приведшая к замене аминокислоты тирозина на гистидин в молекуле белка. Мутация произошла вследствие замены тимина на цитозин в кодоне, кодирующем аминокислоту тирозин (поскольку оба нуклеотида являются пиримидинами, данная мутация является</p> | ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|-----|---|--|--------|-------------|
| | | транзицией) | | |
| 35. | <p>На матричной цепи ДНК реплицированы следующие дезоксирибонуклеотидные последовательности: Последовательность 1: СТТТТТТГССАТ. Последовательность 2: АСАТСААТААСТ. Последовательность 3: ТАСААГГГТТСТ.</p> <p>1) Определите последовательность иРНК после транскрипции каждой из этих последовательностей 2) Определите аминокислотную последовательность, которую кодирует каждая из этих иРНК 3) Если предположить, что все 3 нуклеотидные последовательности образуют единую цепь иРНК, в каком порядке они должны находиться 4) Белок состоит из 240 аминокислотных остатков. Сколько нуклеотидов в гене, в котором закодирована первичная структура этого белка 5) Как изменяется последовательность аминокислот в белке при сэймсенс-мутации</p> | <p>Ответ 1: Последовательность 1: GAAAAAACGGUA. Последовательность 2: UGUAGUUAUUGA. Последовательность 3: AUGUCCCAAGA Ответ 2: Последовательность 1: глу-лиз-тре-вал. Последовательность 2: цис-сер-тир. Последовательность 3: мет-фен-про-арг Ответ 3: Поскольку в последовательности 1 нет кодонов пунктуации, она локализована в середине. В последовательности 2 имеется стоп-кодон UGA, значит, она находится в конце. В последовательности 3 имеется стартовый кодон AUG, следовательно, она локализована в начале Ответ 4: 720 Ответ 5: Последовательность не изменяется</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |
| 36. | <p>По данным онкогенетических исследований, у 85% больных лимфомами из клеток центра фолликула и у 25% больных диффузными В крупноклеточными лимфомами обнаруживается транслокация t(14;18), приводящая к слиянию гена Bcl2 на 18-й хромосоме с геном тяжелой цепи иммуноглобулинов на 14-й хромосоме. В результате транслокации образуется избыток белка Bcl2, который блокирует апоптоз. Блокада апоптоза продлевает жизнь</p> | <p>Ответ 1: 24-цветная FISH, спектральное кариотипирование SKY, сравнительная геномная гибридизация CGH Ответ 2: Сущность метода заключается в том, что образец ДНК из одного источника (тест) помечают зелёным флюорофором, а другой (контрольный) образец – красным. Два меченных образца ДНК смешивают в равных количествах и проводят</p> | ТК ГИА | ПК-1, УК-3 |

| | | | | |
|--|--|--|--|--|
| | <p>клетки, что способствует накоплению в ней мутаций. В экспериментах на трансгенных мышах показано, что избыточная экспрессия гена Bcl2 в В-лимфоцитах приводит к развитию своеобразного доброкачественного поликлонального лимфопролиферативного синдрома. Эти данные позволяют предположить, что нарушения экспрессии гена Bcl2 играют ключевую роль в патогенезе лимфом из клеток центра фолликула.</p> <p>1) Укажите методы, с помощью которых можно идентифицировать транслокацию t(14;18).</p> <p>2) В чём заключается принцип сравнительной геномной гибридизации?</p> <p>3) Каковы показания к проведению сравнительной геномной гибридизации?</p> <p>4) Какие мутации можно идентифицировать с помощью сравнительной геномной гибридизации?</p> <p>5) Каковы ограничения метода сравнительной геномной гибридизации?</p> | <p>гибридизацию с микроматрицей, содержащей до 100 000 и более односторонних олигонуклеотидов, соответствующих различным уникальным последовательностям генома человека. Соотношение красной и зеленой флуоресценции, излучаемой ДНК, гибридизировавшейся с олигонуклеотидными зондами в каждой позиции, позволяет оценить преобладание конкретного сегмента ДНК, представленного этим олигонуклеотидом, в испытываемом образце по сравнению с контролем.</p> <p>Ответ 3: Предымплантационная диагностика; пренатальная диагностика, диагностика при невынашивании беременности; постнатальная диагностика при врождённых пороках развития, недифференцированной умственной отсталости, некоторые моногенные заболевания (миодистрофия Дюшенна), онкологические заболевания, верификация результатов цитогенетического исследования, диагностика микроделеционных</p> | | |
|--|--|--|--|--|

| | | | | |
|-----|--|--|---|--|
| | | <p>синдромов (единственный метод). Ответ 4: Анеуплоидия; несбалансированные транслокации; маркерные хромосомы; микроделеционные и микродупликационные синдромы; несбалансированные субтеломерные перестройки (der, dup, del). Ответ 5: Сбалансированные перестройки: реципрокные транслокации; инверсии; Робертсоновские транслокации; реципрокные инсерции. Несбалансированные перестройки за границей разрешения: точечные мутации; тринуклеотидные экспансии; делеции/дупликации ниже границы чувствительности.</p> | | |
| 37. | <p>У людей, гомозиготных по мутантному аллелю гена ВСНЕ (кодирующему ферменту бутирилхолинэстеразу), применение дитилина может привести к летальному исходу из-за длительной остановки дыхания. Для этого перед применением миорелаксанта рекомендуется проводить генотипирование пациентов. Патология наследуется рецессивное заболевание. Для большинства популяций Европы частота встречаемости гомозигот по мутантному аллелю ВСНЕ составляет 1:3000. Однако у евреев Ирана частота встречаемости гомозигот по мутантному аллелю ВСНЕ составляет 1:400. 1) Каковы частоты встречаемости рецессивных аллелей в популяции евреев Ирана 2) Определите частоту встречаемости гетерозиготных носителей мутантного аллеля ВСНЕ 3) Определите частоту встречаемости гомозигот по нормальному аллелю ВСНЕ Европы и среди евреев Ирана 4) Дайте определение апноэ сна 5) Виды</p> | <p>У людей, гомозиготных по мутантному аллелю гена ВСНЕ (кодирующему ферменту бутирилхолинэстеразу), применение дитилина может привести к летальному исходу из-за длительной остановки дыхания. Для этого перед применением миорелаксанта рекомендуется проводить генотипирование пациентов. Патология наследуется рецессивное заболевание. Для большинства популяций Европы частота встречаемости гомозигот по мутантному аллелю ВСНЕ составляет 1:3000. Однако у евреев Ирана частота встречаемости гомозигот по мутантному аллелю ВСНЕ составляет 1:400. 1) Каковы частоты встречаемости рецессивных аллелей в популяции евреев Ирана 2) Определите частоту встречаемости гетерозиготных носителей мутантного аллеля ВСНЕ 3) Определите частоту встречаемости гомозигот по нормальному аллелю ВСНЕ Европы и среди евреев Ирана 4) Дайте определение апноэ сна 5) Виды</p> | <p>ТКШАусиНГизВКни Ответ 1: 0,000333 Ответ 2: 0,000666 Ответ 3: 0,000333 Ответ 4: 0,000333 Ответ 5: 0,000333</p> | <p>известно, что дитилин (дифенилметан) является ингибитором АЧЭ. В СНБ (дифенилметан) может привести к летальному исходу из-за длительной остановки дыхания. Для этого перед применением миорелаксанта рекомендуется проводить генотипирование пациентов. Патология наследуется рецессивное заболевание. Для большинства популяций Европы частота встречаемости гомозигот по мутантному аллелю ВСНЕ составляет 1:3000. Однако у евреев Ирана частота встречаемости гомозигот по мутантному аллелю ВСНЕ составляет 1:400. 1) Каковы частоты встречаемости рецессивных аллелей в популяции евреев Ирана 2) Определите частоту встречаемости гетерозиготных носителей мутантного аллеля ВСНЕ 3) Определите частоту встречаемости гомозигот по нормальному аллелю ВСНЕ Европы и среди евреев Ирана 4) Дайте определение апноэ сна 5) Виды</p> |

| | | | | | |
|--|--------------|--|--|--|---------------------------------|
| | длительности | длительности | $p + q = 1$, где p — доля доминантного аллеля в анализируемой популяции, q — доля рецессивного аллеля. $p^2 + 2pq + q^2 = 1$, где p^2 — доля гомозигот по доминантному аллелю, $2pq$ — доля гетерозигот, q^2 — доля гомозигот по рецессивному аллелю. Из условий задачи известно, что доля гомозигот по мутантному (рецессивному) аллелю гена BCHE составляет 0,0025. Соответственно, $q^2 = 0,0025$. Вычисляем долю рецессивного аллеля в популяции: $q = \sqrt{0,0025} = 0,05$. Соответственно, доля доминантного аллеля составляет: $p = 1 - q = 0,95$. Определяем частоту встречаемости гетерозиготных носителей мутантного аллеля BCHE: $2pq = 2 \times 0,95 \times 0,05 = 0,095$. Определяем частоту встречаемости гомозигот по нормальному аллелю: $p^2 = 0,95^2 = 0,9025$. Проводим проверку правильности вычисления, подставив в формулу $p^2 + 2pq + q^2 = 1$ полученные значения: $0,9025 + 0,095 + 0,0025 = 1$. Ответ 4: Апноэ - это остановки дыхания на 10 сек. и более. Ответ 5: ультракороткого действия, короткого действия, среднего действия | <p>38. При проведении секвенирования по Сенгеру в 4 пробирках получены префиксы следующей длины: в пробирке, содержащей дидезоксинуклеотид ddATP – длиной 1, 5, 7 и 9 нуклеотидов; в пробирке с ddCTP – 4 и 10 нуклеотидов; в пробирке с ddGTP – 3 и 6 нуклеотидов; в пробирке с ddTTP – 2, 8 и 11 нуклеотидов.</p> <p>1) Установите исходную последовательность нуклеотидов в молекуле секвенированной ДНК</p> <p>2) Опишите технику выполнения секвенирования по Сенгеру</p> <p>3) Круг задач, которые можно решить при помощи секвенирования</p> <p>4) Какие технологии второго поколения секвенирования Вы</p> | <p>ТК ГИА</p> <p>ПК-2, ПК-7</p> |
| | | <p>Ответ 1: Исходный участок: ATGCAGATACT.</p> <p>Ответ 2: Участок ДНК клонируется, после чего полученная смесь делится на четыре части. Каждая часть помещается в активную среду, где присутствуют ДНК-полимераза; праймеры, необходимые для начала процесса репликации; смесь всех четырёх нуклеотидов, которые будут служить «кирпичиками» для строительства новых копий ДНК (один из них — меченный радиоактивным изотопом), и один из четырех</p> | | | |

| | | | | |
|--|---|---|--|--|
| | <p>знаете? 5) Каковы основные этапы второго поколения технологий секвенирования?</p> | <p>дидезоксинуклеотидов (ddATP, ddTTP, ddGTP или ddCTP). Дидезоксинуклеотид включается по всем позициям в смеси растущих цепей, блокируя дальнейшую элонгацию. В результате этого в каждой из четырех пробирок при участии ДНК-полимеразы образуется уникальный набор олигонуклеотидов разной длины, начинающийся с праймерной последовательности. Далее в пробирки добавляют формамид для расхождения цепей и проводят электрофорез в полиакриламидном геле на четырех дорожках, с последующей радиоавтографией, которая позволяет прочесть нуклеотидную последовательность секвенируемого сегмента ДНК. В настоящее время дидезоксинуклеотиды метят четырьмя разными флуоресцентными красителями и проводят ПЦР в одной пробирке. Преимущества флуоресцентных меток над изотопными заключается в отсутствии загрязнения окружающей среды, экономичности, снижении трудоёмкости и полной</p> | | |
|--|---|---|--|--|

| | | | | |
|--|--|---|--|--|
| | | <p>автоматизации процесса.</p> <p>Ответ 3: Ресеквенирование: идентификация бактерий и ряда патогенных грибов; выявление и подтверждение мутаций; выявление и подтверждение гетерозиготности; выявление и подтверждение однонуклеотидных полиморфизмов; сравнительное секвенирование.</p> <p>Секвенирование de novo – расшифровка абсолютно неизвестных последовательностей ДНК, например, генома какого-нибудь нового вида. HLA-типирование.</p> <p>Генотипирование ВИЧ для идентификации мутаций устойчивости к лекарственным препаратам.</p> <p>Фрагментный анализ (AFLP, ISSR)</p> <p>Ответ 4: Пиросеквенирование, секвенирование на платформе Illumina, секвенирование методом лигирования SOLiD, IonTorrent – ионное полупроводникового секвенирования.</p> <p>Ответ 5: Приготовление библиотеки (дробление ДНК и лигирование адаптеров); амплификация индивидуальных фрагментов и отжиг праймеров; синтез</p> | | |
|--|--|---|--|--|

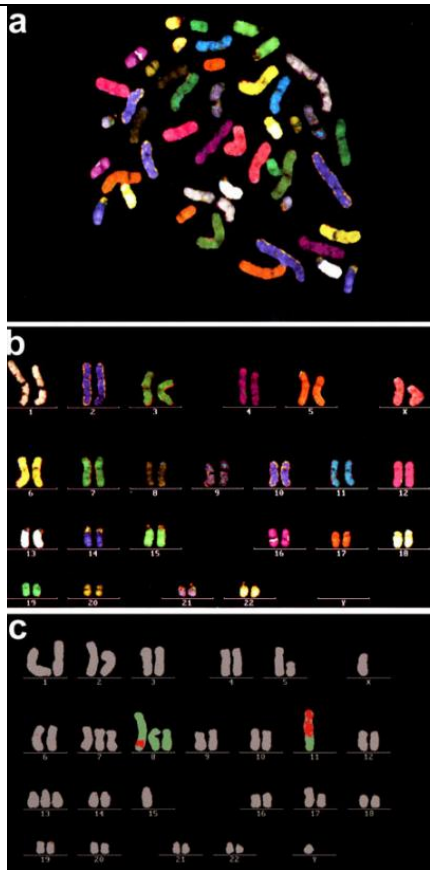
| | | | | |
|-----|--|--|--------|-------------|
| | | цепи, комплементарной секвенируемому фрагменту; регистрация сигнала; интеграция сигнала, перевод в последовательность ДНК (basecalling). | | |
| 39. | <p>При осмотре ребёнка врач заподозрил редкое генетическое заболевание, приводящие к изменению белковых последовательностей, не связанное с изменением числа и структуры хромосом</p> <p>1) Какие молекулярно-генетические исследования следует назначить пациенту с целью уточнения генетической природы данного заболевания и прогнозирования повторного рождения больного ребёнка?</p> <p>2) Что подразумевает термин «полноэкзомное секвенирование»?</p> <p>3) Какой метод секвенирования второго поколения наиболее часто используется при полноэкзомном секвенировании?</p> <p>4) Как производится секвенирование по технологии Illumina?</p> <p>5) Каким методом подтверждается генетический дефект, обнаруженный при полноэкзомном секвенировании?</p> | <p>Ответ 1: Следует назначить полноэкзомное секвенирование с последующим таргетным секвенированием по Сэнгеру</p> <p>Ответ 2: Секвенирование экзона – технология секвенирования всех белок-кодирующих генов в геноме (то есть экзона). Она состоит из двух шагов: первый шаг – выбор участков ДНК, кодирующих белки. Эти участки известны как экзоны. У человека насчитывается около 180 000 экзонов, что составляет примерно 1 % от размера генома, или приблизительно 30 миллионов пар нуклеотидов. Второй шаг – секвенирование экзонов с использованием любой платформы высокопроизводительного секвенирования ДНК</p> <p>Ответ 3: Технология, реализованная в секвенаторах Illumina</p> <p>Ответ 4: Сначала создается библиотека фрагментов ДНК из секвенируемого генома (или любого другого источника ДНК). ДНК</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |

| | | | | |
|--|--|--|--|--|
| | | <p>с помощью ультразвука или специального фермента расщепляется на произвольные фрагменты длиной в несколько сотен нуклеотидов, после этого к ним с двух концов ковалентно присоединяются различные адаптерные последовательности. Этот раствор поступает на специальный микрочип с «пришитыми» к нему фрагментами ДНК, комплементарными адаптерным последовательностям, – праймерами. Там участки геномной ДНК прикрепляются с помощью адаптерных последовательностей к молекулам ДНК на чипе. С помощью ДНК-полимеразы у всех таких фрагментов достраивается вторая комплементарная цепь, которая будет уже ковалентно связана с праймером. Она случайно изгибается, и в какой-то момент попадет на праймер, комплементарный ее адаптерной последовательности. Двухцепочечные фрагменты денатурируют. Это повторяют несколько раз, после чего один из типов праймеров отрезают от молекулы ДНК, чтобы в образовавшемся кластере остались только одинаковые цепи. К кластерам</p> | | |
|--|--|--|--|--|

| | | | | |
|--|--|---|--|--|
| | | <p>добавляют праймеры, комплементарные одной из адаптерных последовательностей, с которой они связываются. Затем добавляют ДНК-полимеразу и специально модифицированные нуклеотиды с прикрепленным к ним флуорофором (разным у разных типов нуклеотидов), синтез после которых заблокирован. Они присоединяются к молекулам ДНК в соответствии с правилом комплементарности. Затем камера сканирует, какой флуорофор появился в каждом кластере по цвету свечения в лазере, и компьютер запоминает расположение кластеров. Таким способом определяется, какой нуклеотид вошел в цепь. После этого от всех нуклеотидов отщепляются флуорофоры и терминаторы, и дальнейший синтез цепи разблокируется. Все повторяется снова: добавляются нуклеотиды, чип сканируется, чтобы определить, какой нуклеотид присоединился к какому кластеру и т.п. Число циклов соответствует длине прочтения (50-300)</p> | | |
|--|--|---|--|--|

| | | | | |
|-----|---|---|--------|-------------|
| | | Ответ 5: Таргетным секвенированием по Сэнгеру | | |
| 40. | <p>Вы провели ПЦР протяжённых фрагментов, в ходе которой получили продукт длиной 2 тысячи пар нуклеотидов. Прежде, чем клонировать полученный продукт в плазмидный вектор с целью выработки в бактериальных клетках интересующего Вас белка (например, фермента для лечения наследственного заболевания), Вы желаете удостовериться в отсутствии ошибок, которые могли произойти в ходе ПЦР.</p> <p>1) Какой метод секвенирования предпочтителен для решения Вашей задачи?</p> <p>2) Дайте определение секвенирования.</p> <p>3) Как производится секвенирование по Сэнгеру?</p> <p>4) Если Ваш продукт содержит длинные последовательности из повторов одного и того же нуклеотида, какие методы секвенирования могут дать наибольшее число ошибок?</p> <p>5) В каком методе секвенирования используется электрофорез в полиакриламидном геле?</p> | <p>Ответ 1: Секвенирование по Сэнгеру – точный, даёт наибольшую длину прочтения</p> <p>Ответ 2: Секвенирование (sequencing) – это общее название методов, которые позволяют установить последовательность нуклеотидов в молекуле ДНК</p> <p>Ответ 3: Участок ДНК клонируется, после чего полученная смесь делится на четыре части. Каждая часть помещается в активную среду, где присутствуют ДНК-полимераза; праймеры, необходимые для начала процесса репликации; смесь всех четырёх нуклеотидов, которые будут служить «кирпичиками» для строительства новых копий ДНК (один из них — меченный радиоактивным изотопом), и один из четырех дидезоксинуклеотидов (ddATP, ddTTP, ddGTP или ddCTP). Дидезоксинуклеотид включается по всем позициям в смеси растущих цепей, блокируя дальнейшую элонгацию. В результате этого в каждой из четырех пробирок при участии ДНК-полимеразы образуется уникальный</p> | ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|-----|------------------------------------|---|--------|-------------|
| | | <p>набор олигонуклеотидов разной длины, начинающийся с праймерной последовательности. Далее в пробирки добавляют формамид для расхождения цепей и проводят электрофорез в полиакриламидном геле на четырех дорожках, с последующей радиоавтографией, которая позволяет прочесть нуклеотидную последовательность секвенируемого сегмента ДНК. В настоящее время дидезоксинуклеотиды метят четырьмя разными флуоресцентными красителями и проводят ПЦР в одной пробирке. Преимущества флуоресцентных меток над изотопными заключается в отсутствии загрязнения окружающей среды, экономичности, снижении трудоёмкости и полной автоматизации процесса</p> <p>Ответ 4: Пиросеквенирование, метод ионного полупроводникового секвенирования.</p> <p>Ответ 5: В методе секвенирования по Сэнгеру</p> | | |
| 41. | Рассмотрите представленный рисунок | <p>Ответ 1: Метод спектрального кариотипирования (SKY)</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |



- 1) Какой молекулярно-цитогенетический метод представлен на иллюстрации
- 2) В чём особенность регистрации сигнала, используемой при данном методе
- 3) Каковы достоинства данного метода
- 4) Каковы возможности метода *in situ* гибридизации, представленного на иллюстрации
- 5) Принцип *in situ* гибридизации

Ответ 2: Используется технология «Spectral Imaging», позволяющая в ходе одного измерения получать спектральные кривые для всех точек изображения. В одном акте экспозиции полная спектральная характеристика испускаемого света одновременно записывается для каждого пикселя CCD имиджа. На основании анализа спектральных кривых определяется наличие или отсутствие в данной точке конкретных флуорохромов.

Следующим шагом является процедура классификации, выполняемая с помощью специального программного обеспечения, которая позволяет прямо и однозначно определять хромосомную принадлежность анализируемого материала

Ответ 3: Возбуждение и эмиссия всех флуорохромов, используемых при мечении ДНК зондов, проходит при одном комплекте фильтров, что позволяет избежать их последовательной смены, промежуточных фокусировок, а, следовательно, и связанных с ними проблем, таких как пространственный сдвиг изображения, определение пороговых

| | | | | |
|--|--|--|--|--|
| | | <p>значений и сегментационных масок. Параллельно спектральному имиджу регистрируется окраска DAPI. Программное улучшение DAPI бэндинга позволяет достичь дифференциальной исчерченности, по качеству близкой к GTG-бэндингу. Возможность параллельного анализа спектрального имиджа и качественной дифференциальной окраски хромосом значительно упрощает интерпретацию результатов SKY и позволяет более точно определять точки хромосомных разрывов. Кроме того, следует упомянуть, что SKY совместимо с анализом GTG-дифференциальной окраски. К несомненным достоинствам SKY относится возможность использования флуорохромов с перекрывающимися спектрами возбуждения и эмиссии, что значительно расширяет список пригодных к использованию флуорохромов, а также увеличивает число флуорохромов, которые могут быть использованы одновременно. Более того, включение в список нового флуорохрома не требует приобретения</p> | | |
|--|--|--|--|--|

| | | | | |
|-----|---|--|--------|------------|
| | | <p>нового комплекта фильтров, так как для проведения SKY достаточно одного блока фильтров для спектральной FISH и одного блока фильтров для DAPI</p> <p>Ответ 4: Идентификация сбалансированных и несбалансированных хромосомных перестроек, транслокаций, маркерных хромосом, анеуплоидий</p> <p>Ответ 5: Меченая и денатурированная нуклеиновая кислота наносится на цитологический препарат, также прошедший необходимую предобработку, создаются условия для формирования дуплекса меченой ДНК и ДНК цитологического препарата, несвязанная меченая ДНК отмывается, а затем проводится детекция гибридизованного ДНК-зонда</p> | | |
| 42. | <p>Больная 13 лет с диагнозом симптоматическая фокальная правополушарная эпилепсия получает конвулекс (действующее вещество – вальпроевая кислота) в дозе 600 мг в сутки и ламотриджин в дозе 250 мг в сутки. На фоне приёма указанных препаратов наблюдается вальпроат-индуцированная гепатопатия с гепатомегалией умеренной степени, аггравация эпилептических приступов и поведенческих нарушений,</p> | <p>Ответ 1: Отсутствие положительной динамики, проявление побочных реакций лекарственных препаратов.</p> <p>Ответ 2: Больная является медленным метаболизатором лекарственных препаратов (гетерозиготное носительство мутации гена изофермента CYP1A2 (генотип AC),</p> | ТК ГИА | ПК-6, УК-1 |

| | | | | |
|--|--|---|--|--|
| | <p>ламотриджин-индуцированная дермопатия. Обнаружена кумуляция в крови вальпроевой кислоты до токсического и тенденция к кумуляции ламотриджина до субтоксического уровня. При генетическом исследовании полиморфизмов генов семейства цитохромов P450, участвующих в метаболизме лекарственных препаратов, обнаружено гетерозиготное носительство мутации гена изофермента CYP1A2 (генотип AC), а также пациент является компаунд-гетерозиготой по мутантным полиморфизмам гена CYP2C9 (CYP2C9*2/CYP2C9*3). На основании данных генетического исследования большая отнесена к высокой группе риска замедления метаболизма лекарственных препаратов и пищевых ксенобиотиков с печёночным и преимущественно печёночным путём метаболизма. 1) Что побудило врача к назначению хроматографического и генетического исследований? 2) Как вы можете объяснить увеличение в крови больной концентрации лекарственных препаратов до токсического и субтоксического уровней, а также появление гепато- и дермопатии? 3) Какова дальнейшая тактика врача? 4) Дайте определение понятия «фармакогенетика». Какие фенотипы метаболизаторов определяет генетический полиморфизм? 5) Как проводят ПЦР в режиме реального времени?</p> | <p>а также пациент является компаунд-гетерозиготой по мутантным полиморфизмам гена CYP2C9 (CYP2C9*2/CYP2C9*3). У таких лиц синтез фермента отсутствует или синтезируется неактивный («дефектный») фермент, в результате чего лекарственное средство накапливается в высоких концентрациях, что и приводит к появлению нежелательных побочных реакций. Ответ 3: Уменьшение дозировки лекарственных препаратов. Ответ 4: Фармакогенетика – это раздел экологической медицинской генетики и клинической фармакологии, который изучает индивидуальные различия в ответах на лекарства, обусловленные аллельными вариациями в генах, определяющих метаболизм лекарства, эффективность и токсичность. Генетический полиморфизм определяет три главных фенотипа метаболизаторов: – Экстенсивные метаболизаторы – индивидуумы с нормальной скоростью метаболизма лекарственных средств.</p> | | |
|--|--|---|--|--|

| | | | | |
|--|--|--|--|--|
| | | <p>→ Медленные метаболизаторы (иногда нулевые) характеризуются сниженной скоростью метаболизма рассматриваемого лекарственного средства. → Быстрые (или сверхактивные) метаболизаторы характеризуются повышенной скоростью метаболизма определённых лекарств. Быстрый метаболизм лекарства не позволяет при стандартных дозах достичь его терапевтической концентрации в крови, поэтому доза лекарства при для быстрых метаболизаторов должна быть выше, чем для нормальных метаболизаторов.</p> <p>Ответ 5: ПЦР в реальном времени (или количественная ПЦР, англ. Real-time PCR, qPCR, qRT-PCR) – лабораторный метод, основанный на методе полимеразной цепной реакции, используется для одновременной амплификации и измерения количества данной молекулы ДНК. Метод использует общие принципы ПЦР. Основное отличие состоит в том, что измеряется количество амплифицированной ДНК в реальном времени после каждого цикла амплификации. Для количественного определения</p> | | |
|--|--|--|--|--|

| | | | | |
|-----|--|--|--------|-------------|
| | | используют два метода – флюоресцентные красители, интеркалирующие в двуцепочечные молекулы ДНК, и модифицированные олигонуклеотиды (ДНК-зонды), которые флюоресцируют после гибридизации с комплементарными участками ДНК. | | |
| 43. | <p>Однонуклеотидный полиморфизм rs7997012 гена HTR2A, кодирующего серотониновый рецептор 2A, представляет собой замену нуклеотида А на нуклеотид G в положении 46837850 (интрон) хромосомы 13. Установлено, что пациенты, страдающие депрессией, лучше отвечают на лечение циталопрамом (ингибитор обратного захвата серотонина), если имеют гомозиготный генотип AA. Для генотипирования пациентов 1, 2 и 3 использовали метод полимеразной цепной реакции в режиме реального времени с аллель-специфическими зондами. Зонд, маркирующий аллель А, был помечен красным флюорофором, а зонд, маркирующий наличие аллеля G – зелёным.</p> <p>1) Укажите генотипы всех трёх пациентов. 2) Кому из них лучше всего подойдёт препарат циталопрам? 3) Как проводят ПЦР в режиме реального времени? 4) Какими методами, кроме ПЦР в режиме реального времени, можно проводить анализ носительства однонуклеотидных полиморфизмов?</p> | <p>Ответ 1: Пациент 1 – генотип AA; пациент 2 – генотип AG; пациент 3 – генотип GG. Ответ 2: Пациенту 1, имеющему гомозиготный генотип AA. Ответ 3: ПЦР в реальном времени (или количественная ПЦР, англ. Real-time PCR, qPCR, qRT-PCR) – лабораторный метод, основанный на методе полимеразной цепной реакции, используется для одновременной амплификации и измерения количества данной молекулы ДНК. Метод использует общие принципы ПЦР. Основное отличие состоит в том, что измеряется количество амплифицированной ДНК в реальном времени после каждого цикла амплификации. Для количественного определения используют два метода – флюоресцентные красители, интеркалирующие в двуцепочечные молекулы ДНК, и модифицированные</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|-----|--|--|--------|-------------|
| | <p>5) Каковы преимущества ПЦР в режиме реального времени по сравнению с обычной ПЦР?</p> | <p>олигонуклеотиды (ДНК-зонды), которые флюоресцируют после гибридизации с комплементарными участками ДНК. Ответ 4: Можно использовать метод анализа полиморфизма длин рестрикционных фрагментов (ПДРФ, англ. Restriction fragment length polymorphism, RFLP) и секвенирование. Ответ 5: Отсутствие стадии электрофореза, что позволяет снизить требования, предъявляемые к ПЦР лаборатории, экономия производственных площадей, уменьшение количества персонала, возможность количественного определения ДНК/РНК, снижение риска контаминации ампликонами</p> | | |
| 44. | <p>У девочки 8 лет определяется задержка физического развития, упорные рецидивирующие легочные инфекции, повышение уровней натрия и хлора в потовой жидкости, обильный жирный стул. 1) Укажите вероятный диагноз. 2) Тип наследования данного заболевания? 3) Укажите форму заболевания. 4) Укажите методы диагностики заболевания? 5) Рассчитайте риск рождения ещё одного ребёнка в семье</p> | <p>Ответ 1: Муковисцидоз. Ответ 2: Аутосомно-рецессивный тип наследования. Ответ 3: У ребёнка легочная форма муковисцидоза. Ответ 4: Из лабораторных методов используется исследование уровня натрия и хлора в поте, концентрация натрия в слюне и ногтях, определение активности дуоденального содержимого, протеолитической активности кала, копрологическое</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-10 |

| | | | | |
|-----|--|---|--------|------------|
| | | <p>исследование. ПЦРдиагностика. Ответ 5: Риск повторения патологии у детей в семье составляет 25%, что относится к категории высокого генетического риска</p> | | |
| 45. | <p>Перед Вами поставлена задача – провести протеомный анализ белков <i>E. coli</i></p> <p>1) Каким методом электрофоретического разделения белков Вы воспользуетесь</p> <p>2) Каким образом происходит разделение белков в ходе двумерного геле-электрофореза</p> <p>3) В чём заключается принцип изоэлектрического фокусирования белков. – в первом направлении белки разделяют по заряду согласно их изоэлектрической точке путём изоэлектрического фокусирования (ИЭФ); – во втором направлении – согласно их молекулярной массе с помощью электрофореза в ПААГ. Электрофорез в первом направлении проводят обычным способом, а затем полученную электрофореграмму используют без фиксации и окрашивания в качестве стартовой зоны для электрофореза во втором направлении, перпендикулярном первому</p> <p>4) Каковы достоинства метода двумерного геле-электрофореза</p> <p>5) Каковы недостатки этого метода</p> | <p>Ответ 1: Для фракционирования протеома лучше использовать двумерный гелеэлектрофорез</p> <p>Ответ 2: Разделение белков происходит по двум различным физико-химическим свойствам</p> <p>Ответ 3: Первая стадия 2Д-электрофореза белков – изоэлектрическое фокусирование (ИЭФ) в присутствии мочевины и неионного детергента (тритон X-100, нонидет Р-40). Изоэлектрическая точка (pI) представляет собой значение рН, при котором на белке отсутствует электрический заряд. При осуществлении ИЭФ создают градиент рН, в котором белки мигрируют в область, где значение рН эквивалентно изоэлектрической точке. После попадания белков в зону рН, соответствующую значению их изоэлектрических точек, движение белков прекращается, и они накапливаются в этой зоне</p> <p>Ответ 4: Реальные</p> | ТК ГИА | ПК-6, УК-1 |

| | | | | |
|-----|--|--|--------|-------------|
| | | <p>параметры разделения, эффективное разделение, полуколичественный метод</p> <p>Ответ 5: Проблемы с кислыми, щелочными и гидрофобными белками, невысокая воспроизводимость</p> | | |
| 46. | <p>Изоэлектрическая точка белка α-глобулина равна 4.8. Белок помещен в буферный раствор, в котором концентрация ионов $[H^+]$ в 100 раз больше, чем в воде</p> <p>1) Рассчитайте рН раствора</p> <p>2) Укажите знак заряда молекулы белка</p> <p>3) В каком направлении будут перемещаться молекулы белка при электрофорезе</p> <p>4) Подходит ли агарозный гель для электрофореза белка</p> <p>5) В чём особенности электрофореза белка по сравнению с электрофорезом нуклеиновых кислот</p> | <p>Ответ 1: В чистой воде при 22 °С концентрации ионов водорода ($[H^+]$) и гидроксид-ионов ($[OH^-]$) одинаковы и составляют 10^{-7} моль/л. Следовательно, концентрация ионов $[H^+]$ в буферном растворе 10^{-5} моль/л. pH раствора = $-\lg[H^+] = 5$</p> <p>Ответ 2: При значениях рН, превышающих изоэлектрическую точку белка рI, его молекулы приобретают в целом отрицательный заряд</p> <p>Ответ 3: Отрицательно заряженные молекулы белка будут перемещаться к положительно заряженному аноду</p> <p>Ответ 4: Нет. Поскольку молекулярные массы подавляющего большинства индивидуальных белков не превышают 500 000, использование агарозных гелей нецелесообразно</p> <p>Ответ 5: Как правило, электрофорез белков проводят в 5-20% полиакриламидном геле. Буфер геля не должен содержать</p> | ТК ГИА | ПК-9, ПК-11 |

| | | | | |
|--|--|---|--|--|
| | | <p>посторонних солей даже в малых концентрациях. Качество форе́за повышается, если электропроводность ионов буфера и разделяемых макромолекул близки. Для фракционирования щелочных белков следует предпочесть трисовый буфер, для кислых – барбитуратный. Разделение близко идущих зон будет тем успешнее, чем уже сами зоны, что накладывает ограничения на допустимую загрузку геля (для кармана 5 мм в пластине толщиной 1.5 мм это соответствует примерно 75 мкг белка). Высокая концентрация белков в зонах может привести к их осаждению или образованию агрегатов за счет водородных связей. Для эффективного разделения белка использование градиентного пористого геля или рабочего и концентрирующего геля. Для ее предотвращения в рабочий раствор добавляют 4-8М мочеви́ну. Для предохранения исходного белкового раствора от окисления и образования лишних дисульфидных мостиков, в исходный</p> | | |
|--|--|---|--|--|

| | | | | |
|-----|--|---|--------|-------------|
| | | <p>белковый препарат вносят 1-5% β-меркаптоэтанол. Более энергичное воздействие с разрывом нативных дисульфидных связей и разделением белковых субъединиц производят путём нагревания белкового раствора до 90-100° С в присутствии додецилсульфата натрия. Для устранения из геля после полимеризации долгоживущих свободных радикалов производят «преэлектрофорез»</p> | | |
| 47. | <p>Изоэлектрическая точка белка рибонуклеазы равна 9.5. Белок помещен в буферный раствор, в котором концентрация ионов [ОН-] в 1000 раз меньше, чем в воде</p> <ol style="list-style-type: none"> 1) Рассчитайте рН раствора 2) Укажите знак заряда молекулы белка 3) В каком направлении будут перемещаться молекулы белка при электрофорезе 4) Подходит ли агарозный гель для электрофореза белка 5) В чём особенности электрофореза белка по сравнению с электрофорезом нуклеиновых кислот | <p>Ответ 1: В чистой воде при 22 °С концентрации ионов водорода ([H⁺]) и гидроксид-ионов ([ОН⁻]) одинаковы и составляют 10⁻⁷ моль/л. Следовательно, концентрация ионов [ОН⁻] в буферном растворе 10⁻¹⁰ моль/л. рН раствора = 14 – lg[ОН⁻] = 14 – 10 = 4</p> <p>Ответ 2: При значениях рН ниже изоэлектрической точки белка его молекулы приобретают в положительный заряд</p> <p>Ответ 3: Положительно заряженные молекулы белка будут перемещаться к отрицательно заряженному катоду</p> <p>Ответ 4: Нет. Поскольку молекулярные массы подавляющего большинства индивидуальных белков не превышают</p> | ТК ГИА | ПК-5, ПК-12 |

| | | | | |
|--|--|---|--|--|
| | | <p>500 000, использование агарозных гелей нецелесообразно</p> <p>Ответ 5: Как правило, электрофорез белков проводят в 5-20% полиакриламидном геле. Буфер геля не должен содержать посторонних солей даже в малых концентрациях. Качество фореа повышается, если электропроводность ионов буфера и разделяемых макромолекул близки. Для фракционирования щелочных белков следует предпочесть трисовый буфер, для кислых – барбитуратный. Разделение близко идущих зон будет тем успешнее, чем уже сами зоны, что накладывает ограничения на допустимую загрузку геля (для кармана 5 мм в пластине толщиной 1.5 мм это соответствует примерно 75 мкг белка). Высокая концентрация белков в зонах может привести к их осаждению или образованию агрегатов за счет водородных связей. Для эффективного разделения белка использование градиентного пористого геля или рабочего и концентрирующего геля. Для ее предотвращения в</p> | | |
|--|--|---|--|--|

| | | | | |
|-----|---|--|--------|------------|
| | | <p>рабочий раствор добавляют 4-8М мочевины. Для предохранения исходного белкового раствора от окисления и образования лишних дисульфидных мостиков, в исходный белковый препарат вносят 1-5% β-меркаптоэтанол. Более энергичное воздействие с разрывом нативных дисульфидных связей и разделением белковых субъединиц производят путём нагревания белкового раствора до 90-100° С в присутствии додецилсульфата натрия. Для устранения из геля после полимеризации долгоживущих свободных радикалов производят «преэлектрофорез»</p> | | |
| 48. | <p>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</p> | <p>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 у мультифакториальным заболеваниям на основании генеалогических данных, биохимических и иммунологических</p> | ТК ГИА | ПК-1, УК-3 |

| | | | | |
|-----|---|--|--------|------------|
| | <p>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?</p> | <p>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.</p> | | |
| 49. | <p>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,</p> | <p>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 повторения следует отнести к категории низкого генетического риска, так как у женщины формируется стойкий иммунитет к</p> | ТК ГИА | ПК-6, УК-1 |

| | | | | |
|-----|---|--|--------|------------|
| | <p>незаращение Боталлова протока. Ребёнок правильного телосложения, выраженных дизморфий не выявлено.</p> <p>1) Вирусы каких детских инфекций могут обладать выраженным тератогенным эффектом?</p> <p>2) Какие сроки беременности являются наиболее опасными в связи с возможным развитием врожденных пороков?</p> <p>3) С каким классом наследственных болезней следует проводить дифференциальную диагностику врожденных пороков развития вследствие действия тератогенных эффектов?</p> <p>4) К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с фетальным краснушным синдромом?</p> <p>5) Какое генетическое обследование необходимо провести ребёнку?</p> | <p>краснухе.</p> <p>Ответ №5: Для исключения хромосомной патологии необходимо провести цитогенетическое обследование.</p> | | |
| 50. | <p>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,</p> | <p>Ответ №1: Системная гипоплазия эмали. Бруксизм.</p> <p>Ответ №2: Микрогнатия.</p> <p>Ответ №3: Существенно повышается риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями в возрасте 35-40 лет.</p> <p>Ответ №4: Диагностированный синдром умственной отсталости с ломкой X-хромосом подтверждается на основании молекулярно-генетического анализа.</p> <p>Ответ №5: Риск</p> | ТК ГИА | ПК-2, ПК-7 |

| | | | | |
|--|---|---|--|--|
| | <p>напряжение круговой мышцы рта. При смыкании зубов определяется уменьшенные размеры верхней челюсти (недоразвитие).</p> <p>1)Поставьте правильные диагнозы терапевтической патологии.</p> <p>2)Поставьте правильный диагноз ортодонтической патологии.</p> <p>3) В каких возрастных интервалах существенно повышается риск рождения ребенка с хромосомными аномалиями?</p> <p>4)Диагностированный синдром умственной отсталости с ломкой х-хромосом подтверждается на основании каких исследований?</p> <p>5)К какой категории генетического риска следует отнести вероятность повторного рождения в семье ребенка с данной патологией?</p> | <p>повтора следует отнести к категории высокого генетического риска..</p> | | |
|--|---|---|--|--|